

Creutzfeldt-Jakob disease, CJD

크로이츠펔트-야콥병(CJD) 안내서



질병관리청

CONTENTS

01	크로이츠펔트-야콥병(CJD) 개요	2
02	발생현황	3
03	증상	4
04	검사 및 진단	6
05	관리	7
06	사망자 및 장례 관리	10
07	부검 절차 안내	12
08	CJD 관련 의료비 지원 안내	17
09	관련 서식	18



1 | 크로이츠펔트-야콥병(CJD) 개요



- 프리온(Prion) 질환은 사람을 포함한 포유류의 몸에 정상적으로 존재하는 프리온 단백질(PrP^{Sc})이 비정상적인 형태로 변형(PrP^{Sc})되어 주로 중추신경계 및 림프구 조직에 축적되어 발생하는 신경 퇴행성 질환으로 이를 전염성 해면양 뇌병증(Transmissible Spongiform Encephalopathy, TSE)이라 합니다.
- 크로이츠펔트-야콥병(CJD)은 사람에서 발생하는 TSE의 일종으로, 감염경로에 따라 산발성(Sporadic CJD), 유전성(Genetic CJD), 획득형(Acquired forms of CJD)으로 구분되고 획득형에는 CJD 환자의 뇌, 척수액, 안구조직 등 감염조직에 접촉하거나 오염된 의료기구를 사용한 수술·시술을 통해 발생하는 의인성 CJD, 식인 의식이 있는 원주민에서 발생한 쿠루(Kuru), 변형 프리온의 경구 섭취를 통해 발생하는 변종 CJD가 있습니다.
- 변형 프리온은 신경세포의 기능 이상 및 사멸을 초래하며, 주변의 정상 프리온까지 변형시켜 주변 신경세포로 전파됩니다. 변형 프리온은 정상 프리온과는 특성에 차이가 있어 쉽게 파괴되거나 분해되지 않고, 특수 소독 및 멸균이 필요합니다.

표 1 | 사람에서 발생하는 전염성 해면양 뇌병증

질환명		전파경로	보고년도
산발성 CJD (85~90%)		자연 발생	1921
유전성 CJD (5~10%)		유전	1924
획득형	의인성 CJD (<5%)	의료감염	1974
	변종성 CJD (<1~2%)	광우병 ¹⁾ 에 걸린 소 ²⁾ 섭취	1996
	쿠루(Kuru)	사망한 동족(뇌 등) 섭취	1957

1) 세계동물보건기구 OIE(www.oie.int/animal_health_in_the_world/)

2) 특정위험물질(Specified Risk Material, SRM): 뇌, 안구, 척수, 회장원위부 등으로 프리온 질병을 전염시킬 위험이 높은 부위

2 | 발생현황



가. 크로이츠펔트-야콥병 Creutzfeldt-Jakob disease, CJD

- 전 세계적으로 매우 드물게 발생하는 희귀 질환이며 인종, 기후, 성별 등에 관계없이 인구 백만 명당 1~2명 정도 발생합니다.
- 감염경로에 따라 산발성, 가족성, 의인성으로 분류됩니다. 그중 산발성은 전체 사례 중 약 85~90%를 차지하고 그 원인은 알려지지 않았습니다. 유전성은 PrP^{Sc}의 유전자 돌연변이가 질환을 일으킬 수 있는 프리온으로 변화하여 발생합니다. 전체 CJD 사례 중 5~10%를 차지하며 유전될 수 있습니다. 의인성은 CJD 감염 조직(각막, 성장호르몬, 뇌경막 등) 또는 기구를 의학적 시술에 사용하여 발생하며 5% 미만을 차지합니다.
- 국내에서는 백만 명당 1명 발생 수준이며 연간 100건 내외로 발생합니다. 이 질병의 확진 진단은 뇌 조직 생검으로 이루어지기 때문에 대부분 임상적 진단 기준을 통하여 판정한 의사 환자입니다.

나. 변종 크로이츠펔트-야콥병 Variant Creutzfeldt-Jakob disease, vCJD

- ‘인간 광우병’이라고도 부르며, CJD와 명칭은 유사하나 산발성, 의인성, 가족성 CJD와는 전혀 다른 유형입니다. 병리학적으로 CJD와 유사한 형태의 해면양 뇌병증을 보이지만 임상적, 역학적, 병리학적 소견이 달라 별도의 질환으로 분류합니다.
- 소가 변형 프리온에 감염된 육골분 사료를 먹고 광우병(소해면상뇌증BSE)³⁾에 걸리게 되며, 이후 사람이 광우병에 걸린 소의 위험 부위를 섭취하여 감염되는 것으로 추정하고 있습니다. 소에서 유래한 변형 프리온의 섭취 후 vCJD 발병까지 평균 잠복기가 최소 10년 이상으로 매우 길며, 30~40년에 달할 수도 있는 것으로 알려져 있습니다.
- vCJD는 1995년 영국에서 최초로 보고된 이후, 전 세계적으로 12개국에서 232건이 발생하였는데, 이 중 약 77%가 영국에서 발생⁴⁾했습니다. 현재까지 광우병 및 vCJD의 국내 발생은 없습니다.

3) 세계동물보건기구 WOA(www.woah.int/animal_health_in_the_world/)

4) 영국 NCJDRSU(The National CJD Research & Surveillance Unit)



3 | 증상



표 2 | 산발성 크로이츠펔트-야콥병과 변종 크로이츠펔트-야콥병의 임상 양상 비교

구 분	산발성 크로이츠펔트-야콥병	변종 크로이츠펔트-야콥병
호발 연령	60~70세	20~30세
사망 시 연령	평균 60세	평균 29세(18~35세)
임상 양상	아급성으로 진행되는 치매와 신경학적 증상	정신 증상이나 감각 장애가 초기에 나타나고 이후 신경학적 증상이 진행함
발병부터 사망까지 기간	평균 8개월	평균 14개월(8~38개월)

가. 크로이츠펔트-야콥병 Creutzfeldt-Jakob disease, CJD

- 급속히 진행되는 인지 장애(치매)와 다양한 양상의 운동실조, 근경련 등 진행성 신경학적 증상이 동반되어 나타납니다.
- 환자의 연령은 16세에서 80세 이상까지 다양하게 보고되지만 대부분이 35세 이상의 환자들이며, 증상이 발생되면 질병 경과가 빠르게 진행하여 3개월 내지 12개월이면 사망에 이르게 됩니다.
- 뇌척수액 검사상 14-3-3 단백질 검출되고, 전형적인 주기성 뇌파 소견이 특징입니다.
- 약 5~10%의 환자는 유전성으로 아밀로이드 형성(amyloidogenic) 전구 단백질을 암호화하는 20번 염색체의 프리온 유전자상에 병원성 돌연변이가 확인됩니다.

나. 변종 크로이츠펔트-야콥병 Variant Creutzfeldt-Jakob disease, vCJD

- 크로이츠펔트-야콥병 환자와 달리 초기에 우울증, 불안감, 초조감, 공격적 성향, 무감동증 등과 같은 정신 증상이 지속됩니다.
- 초기부터 기억 장애나 지속적인 감각 장애 등이 나타나는 경우도 있지만, 명확한 신경학적 증상은 초기 증상 발생 후 평균 6개월 정도 뒤에 나타납니다.
- 가장 빈번히 나타나는 증상은 팔, 다리의 감각 이상 증상으로 통증을 동반하기도 하고 동반하지 않기도 합니다.
- 빠르게 진행되는 운동실조증이 가장 흔하게 나타나는 신경학적 징후이며, 모든 환자들에서 운동 실조증과 근경련(myoclonus), 무도증(chorea), 근긴장 이상증(dystonia) 등의 이상 운동증을 보였습니다.
- 말기 증상은 크로이츠펔트-야콥병 환자의 증상과 유사하여 인지장애가 점차 진행하고, 운동불능, 무언증의 상태가 되며 증상 발현 후 평균 14개월에 사망에 이르게 됩니다.
- 변종 크로이츠펔트-야콥병은 크로이츠펔트-야콥병보다 젊은 연령(20~30세)에서 발생하며 전형적인 주기성 뇌파 소견을 보이지 않습니다.



4 | 검사 및 진단



환자의 병력, 신경학적 검진 소견 및 검사 결과를 종합하여 이루어집니다.

가. 검사 방법

- 영상검사: 뇌 자기공명영상(MRI)
 - 뇌기저핵(미상핵과 피각)에서 고신호강도 병변
- 뇌파(EEG)검사
 - 주기적 극파 복합체(periodic sharp wave complex)
- 실험실 검사
 - 뇌척수액에서 14-3-3 단백질 검출검사(Western blot), 단백질 수치 검사(Total tau), 변형 프리온 단백질(PrP^{Sc}) 검출 검사(RT-QuIC)
 - 혈액에서 프리온 단백질 유전자의 염기서열 분석검사(PRNP)를 통해 병원성 돌연변이를 확인
- 조직병리학 검사
 - 뇌 및 편도조직에서 변형 프리온 단백질 검출검사

나. 진단

- 확진: 뇌 조직의 생검 및 부검
- 의사: 뇌 조직 검사 없이 임상 증상, 검사 소견⁵⁾, 위험 요인 노출력⁶⁾을 확인하여 의심 또는 추정 환자로 진단

다. 진단 관련 서식 및 실험실 진단

- (서식) 크로이츠펔트-야콥병 검체 시험의뢰서
 - * 질병관리청 누리집 > 알람·자료 > 법령·지침·서식 > 서식
- (검사) 질병관리청 세균분석과 검체 의뢰(CSF, Blood)
- (운송) 질병관리청 검체 운송 시스템을 이용하여 운송(지씨셀 1566-0131)

5) 뇌 자기공명영상(Brain MRI), 뇌척수액검사(14-3-3단백), 병원성 PRNP 유전자 돌연변이

6) 뇌경막 및 각막 이식 등의 고위험 수술력, 수혈 경험, 사람 유래 호르몬 투여 이력, 위험국가 여행력 등

4 | 관리



가. 환자 관리

- 산발성 CJD는 퇴행성 질환으로 자연적으로 발생하며 정확한 원인이 밝혀지지 않았기 때문에 발생을 예방하는 것은 어렵습니다.
 - 그러나 산발성 CJD 환자에서 사용한 의료기구를 통해 변형 프리온 전파가 일어나면 의인성 CJD를 발생시킬 수 있으므로 CJD 환자의 조직, 사용된 의료기구에 대한 철저한 소독관리가 필요합니다.
 - 감염 위험이 있는 환자의 뇌, 뇌척수액, 안구 및 혈액 등을 다룰 때에는 격리 지침⁷⁾을 준수해야 하며, 오염된 기구는 「크로이츠펔트-야콥병 관리 지침」 오염 제거 방법에 따라 소독하여야 합니다.
 - 또한 확진환자 및 의사환자는 영구 헌혈 금지⁸⁾ 대상이므로 주의하여야 합니다.
 - 다만, CJD 환자의 눈물, 땀, 타액, 대소변 등의 체액에는 병원체가 검출되지 않기 때문에 일상적 접촉에 의한 감염 우려가 없으므로 환자를 격리할 필요가 없고 입원 시 일반 병실 사용이 가능합니다.
- ※ 감염력이 없는 검체(타액, 외분비물, 대·소변 등)에 대한 특별관리 불필요



그림 1 | 인체 조직 부위별 감염력 비교

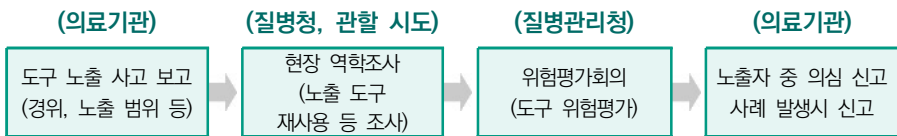
7) 프리온 고위험 조직을 취급하는 환경(수술실, 부검장소, 임상검사실 등)이나 기구는 프리온 제거기준으로 소독 및 멸균하여야 함

8) 「혈액관리법 시행규칙」 별표1의2 체혈금지대상자



나. 의인성 CJD 전파 관리

- **조사 목적:** 환자(확진, 추정, 의심)의 진단·치료·수술 과정에서 사용된 수술 도구로 인한 노출 발생시 보고·감시·위험평가 및 관리 체계를 표준화하여 2차 감염 위험을 예방
- **적용 사례:** 고위험 수술에 사용된 도구에 침습적 노출자 발생
 - CJD 진단 전, 후 의심 환자가 고위험 수술받은 것이 확인된 경우
 - 역학조사 과정에서 과거 고위험 수술력이 확인된 경우
- **보고 주체:** 의료기관 장, 의사, 간호사 등 사실 인지자 등
- **보고 시기:** 위 적용 사례를 인지한 경우
- **수행 절차**



순서	업무 절차	세부 사항	관련 기관
1단계	수술 도구 노출 보고	- (보고 주체) 의료기관 장, 의사, 간호사 등 사실 인지자 - (보고 시기) 인지 시점 (신속 조치) 노출 도구 사용 중지, 격리 (보고 내용) 환자 기본정보 및 노출 경위, 수술일자, 수술명, 사용된 수술도구 목록, 도구 재처리 및 재사용 여부, 노출자 규모 - (보고 기관) 시도, 질병관리청 - (보고 방법) 팩스(FAX) 또는 유선	의료기관, 시도 (질병관리청)
2단계	수술 도구 노출 사례 대응을 위한 현장 역학조사	- (주관기관) 시도 (필요 시 질병청 지원) - (조사 시기) 의료기관 노출 신고 접수 후 신속히 (조사 대상) 의료도구 노출 발생 의료기관 (면담 대상) 감염관리실장, 중앙공급실 책임자, 집도의, 수술실 간호 팀장 등 관련자 - (조사 내용) • 환자 수술 및 침습적 도구 사용 내용: 수술명, 일자, 수술 종류 등 집도의 설명 • 수술에 사용된 도구: 사용된 도구 종류, 고위험 조직 접촉 여부, 도구 관리 사항(즉시 격리, 소독 기록 등)	시도 (질병관리청)

순서	업무 절차	세부 사항	관련 기관
		• 멸균·재처리 과정 조사: 적용된 멸균 방법, 기록, 멸균기 • 노출자 범위 및 기구 격리 여부 • 일회용 수술 도구 사용 여부	
3단계 (필요 시)	CJD 수술 도구 노출 사례 위험 평가 검토 회의	- (개최 주관) 질병관리청 (회의 참석) CJD 위험평가 전문위원, 질병관리청, 시도 * 참고인: 집도의(procedure look-back) - (회의 내용) • 수술 도구 위험평가 • 기구 노출 대상자 범위 • 고지 범위 및 방법 • 일회용 수술 도구 재사용 여부 - (결과 공유) 위험평가 결과에 따라 관련 기관 결과 공유 : 질병대응센터, 시도, 의료기관 등 관련 기관	의료기관, 시도 (질병관리청 보건복지부)
4단계	노출자 고지 및 관리	- (의료기관) 노출자 개별 고지, 의료기관 수술 시 주의 사항 및 CJD에 대한 정보 안내*, 필요시 검사의뢰 * 질병관리청 CJD 안내서 활용 - (질병관리청) 노출자 검체 의뢰 시 검사 실시 및 결과 공유 - (시도) 노출자 총괄 관리 * 잠복기 경과 또는 타 질환으로 사망시 의인성 CJD 모니터링 해제	의료기관, 시도 (질병관리청)
5단계	의심환자 신고 및 사례판정	- (의료기관) 의심자 발생 시 신고 - (시·도, 시·군·구) 모니터링 대상자 중 의심자로 신고시 질병관리청에 별도 보고 및 방역통합정보시스템 등록 - (질병관리청) • 인수공통감염병관리과: CJD 사례판정회의 개최, 의인성여부 판정 • 질병대응센터: 권역 노출자 관리 총괄, 모니터링 진행사항 등 관리	의료기관, 시·도, 시군구 (질병관리청)

● 노출 도구 조치

- 고위험환자의 고위험 조직에 사용된 도구는 파기를 원칙으로 함
- 파기할 수 없는 경우, 특수 멸균 소독 후 질병관리청과 상의

● 노출자 고지

- 노출 도구 위험평가에 따라 고지 범위, 고지 여부 등 조치
- ※ 급속히 진행되는 인지기능 저하 및 진행성 신경학적 증상이 있는 환자의 “CJD 고위험 조직”을 수술할 경우, 사전 예방을 위해 수술 前, 선별검사 권고: RT-QuIC (CSF)



6 | 사망자 및 장례 관리



가. 시신 이송

- 장례지도사는 크로이츠펔트-야콥병으로 사망한 시신을 병실에서 영안실로 이송 시 반드시 일회용 가운, 일회용 장갑, 일회용 마스크 등 개인 보호구를 착용합니다.

나. 시신 처리

- 크로이츠펔트-야콥병으로 사망한 시신은 병실에서 방수백으로 밀봉하고, 시신에서 체액 누출이 많을 시 이중백을 사용합니다.
- 크로이츠펔트-야콥병으로 사망한 시신은 방부 처리(염습)를 하지 않을 것을 권고합니다.
- 방부 처리가 불가피한 경우, 방부 처리 담당자는 반드시 적합한 개인보호구(방수용 가운, 방수용 장갑, 방수용 마스크, 체액이 튈 가능성이 있는 경우 고글 포함)를 착용해야 합니다.
 - 또한 시신의 손상된 피부에 덮여 있는 드레싱은 그대로 덮어 두어, 체액 등이 누출되는 것을 예방해야 합니다.
 - * 부검하지 않거나 손상이 없는 시신은 단순 접촉은 가능

다. 장례 방법

- 시신은 감염 예방을 위해 화장을 권고합니다.
- 매장*한 경우 추후 사체 발굴 시, 주의**를 요합니다
 - * 「감염병의 예방 및 관리에 관한 법률」 제20조의2(시신의 장사 방법 등)
 - ** 화장온도(1,000℃)에서 감염력이 없어지기 때문에 사체 발굴 시 매장 당시와 같은 감염력을 유지하고 있는 것으로 간주하여 접촉 주의

라. 소독 및 폐기물 처리

- 사망자 발생 시 소독을 철저히 하고 폐기물은 다음과 같은 절차에 따라 폐기하여야 합니다.

표 3 | 소독 및 폐기물 처리 방법

구 분	내용
소독 대상	이송 침대, 운구 차량, 안치실 등 시신과 접촉하는 환경 표면
소독 방법	• 시신이 밀봉되어 있고 체액 누출이 없는 경우 - 차아염소산염(100ppm), 4급 암모늄염, 70~90% 알코올을 이용하여 일반적인 방법으로 소독 • 시신에서 체액 누출이 의심되는 경우 - 차아염소산염(10,000~20,000ppm)으로 표면을 적시고, 한 시간 후 일회용 흡수성 천으로 닦고, 물로 충분히 세척 • 수집된 모든 액체는 액체 1ℓ 당 40g의 수산화나트륨 또는 차아염소산염(10,000~20,000ppm)을 첨가하여 소독하고, 최소 1시간 정도 둔 후 폐기
폐기물 처리 방법	체액에 노출된 모든 일회용 용품은 감염성 폐기물함에 수거 및 소각
주의사항	소독 및 폐기물 처리 담당자는 작업 참여 시 반드시 일회용 가운, 장갑 및 마스크 등 개인보호구 착용



7 | 부검 절차 안내



가. 부검 목적 및 방법

1) 부검 목적

- CJD 확진은 뇌조직 검사를 통해서만 가능하여 뇌조직(대뇌, 소뇌, 중추)을 얻기 위해 부검을 진행하며, 필요할 경우 척수도 분리하여 취합니다.

2) 부검 및 생검 절차

가) 부검 절차

- 뇌를 얻기 위해 신체의 제한된 부분에서 부검을 시행합니다.
 - 양쪽 귀의 뒷부분과 정수리를 연결한 선을 따라 절개하는 방법으로 부검이 시행되어 안면을 포함한 신체의 다른 부위는 인위적 손상을 입지 않습니다.
- 뇌조직은 관련 규정에 따라 5년간 보관합니다.

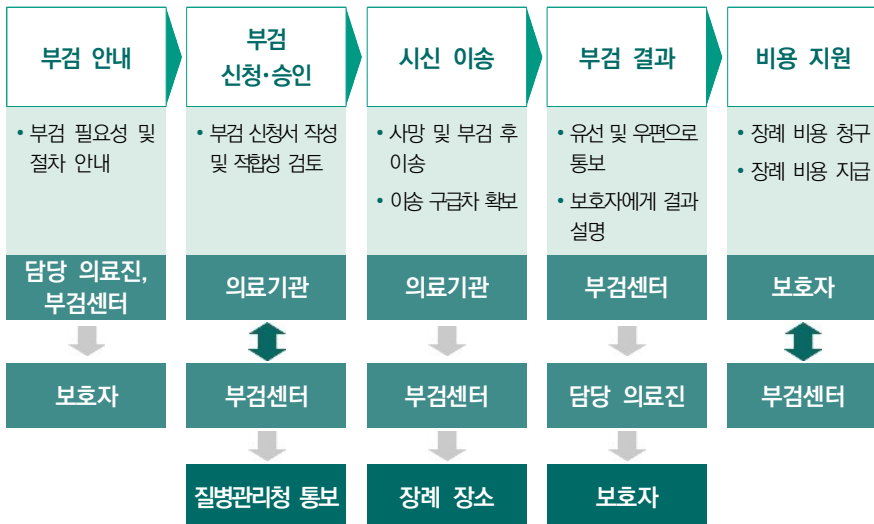


그림 2 | 크로이츠펠트-야콥병 환자 부검 절차

나) 생검절차

- 생검을 수행하고자 할 경우 부검센터로 연락합니다.

* 의료기관에서 직접 수행하는 경우 생검키트 지원, 부검센터 의뢰시 한림대 성심병원 수술실에서 생검

- 제출 서식: 생검의뢰서(서식3) 또는 생검키트요청서(서식4)



- 일회용 기구는 사용 후 모두 폐기하는 것이 원칙
- 재사용 기구는 특수 소독을 거쳐 사용하도록 함

나. 부검 안내

1) 부검 필요성 안내

- 환자가 사망이 예상되거나 사망한 경우 환자를 진료하는 담당 의료진이 보호자에게 부검의 필요성을 안내합니다.
- 보호자가 동의 전 부검에 대한 자세한 안내를 원할 경우 담당 의료진은 부검센터의 부검 의사에게 유선*으로 알리고, 연락받은 부검 의사는 보호자에게 유선 또는 대면으로 설명합니다.

* 한림대학교 일송생명과학연구소 크로이츠펔트-야콥병 부검센터(033-240-5354)

* 질병관리청 인수공통감염병관리과(043-719-7179)



2) 부검 신청

- 보호자가 부검에 동의하는 경우 담당 의료진이 부검센터 또는 질병청에 유선으로 연락하고 아래 ‘필요 서류’를 작성하여 제출기관에 제출합니다.

[관련 서식 및 부검센터 연락처]

- ☑ **필요 서류** : ① 사례조사서(서식 1),
 ② 시체의 해부·보존·연구·제공 동의서(서식 2),
 ③ 부검의뢰서(서식 5),
 ④ 보호자 사체 이동 동의서(서식 6)
- ☑ **서류 제출** : 부검센터 또는 질병관리청으로 등기 우편 발송
 - (부검센터) 강원특별자치도 춘천시 삭주로 77, 한림대학교 춘천 성심병원 본관 4층 병리과 (우)24253 CJD 부검센터장(033-240-5354)
 - (질병관리청) 충북 청주시 흥덕구 오송읍 오송생명2로 187, 오송보건의료행정타운 (우) 28159 인수공통감염병관리과 (043-719-7179)

3) 부검 검토 및 결과 통보

- 부검센터는 부검 신청 관련 서식을 토대로 부검 적합성을 검토합니다.
- 부검센터는 부검 승인 여부에 대해 담당 의료진에게 유선으로 알리고, 부검 검토 보고서를 작성하여 등기 우편으로 통보합니다.

4) 구급차 확보

- 담당 의료진은 구급차를 확보하여 환자 이송 상황에 대비해야 합니다.

다. 시신 이송

1) 의료기관에서 부검센터로 이송 시

- 담당 의료진은 부검이 예정된 크로이츠펔트-야콥병 환자가 사망할 경우 즉시 입원한 의료기관의 구급차를 이용하여 부검센터로 이송합니다.
- 시신은 방수백에 밀봉하며, 체액 누출이 많을 경우 이중백을 사용합니다.
- 입원한 의료기관의 구급차 이용이 불가능할 경우 담당 의료진은 사설 구급차를 준비해야 합니다.

2) 부검센터에서 장례 장소로 이송 시

- 부검 의사는 부검한 시신을 방수백에 밀봉합니다.
- 대기 중인 입원 의료기관의 구급차 또는 부검센터에서 연락한 사설 구급차를 이용하여 부검한 시신을 장례 장소로 이송합니다.

라. 부검 결과 확인

- 부검센터는 부검 후 부검 결과 보고서를 환자의 담당 의료진에게 유선 및 등기 우편으로 통보합니다.
* 최종 부검 결과 통보까지 약 2주~4주 가량 소요
- 보호자는 담당 의료진을 통해 결과를 확인합니다.



마. 비용 지원

1) 대상

- 부검을 실시한 크로이츠펔트-야콥병 환자의 보호자

2) 신청 가능한 비용

- 범위 : 크로이츠펔트-야콥병 환자의 부검 및 장례 절차에 사용된 구급차 이용료, 안치실 사용료, 장례비 등 포함
- 비용 : 600만 원 한도 내에서 지원(병원 진료 비용은 포함되지 않으며, 구급차 이용료 및 안치실 사용료 등 포함)

3) 신청 및 지급 절차

- 신청 : 보호자가 장례 절차 진행 후 장례 관련 영수증 및 통장 사본을 부검센터로 직접 방문하거나 또는 우편으로 제출
- 지급 시기 : 신청일로부터 15일 이내에 지급
- 지급 방법 : 법정 대리인의 계좌이체
 - * 비용 지원 안내 : 질병관리청 인수공통감염병관리과 (043-719-7179)

바. 서식 관리

- 의료기관은 부검 검토 보고서 및 부검 결과 보고서를 의무기록 관리 규정에 따라 최소 5년간 보관합니다.

8 | CJD 관련 의료비 지원 안내



CJD는 희귀질환에 해당하여 <희귀질환자 의료비지원사업> 실시 기준에 따라 의료비를 지원받을 수 있습니다. 다만, 『CJD 산정특례 등록자』에 한하여 의료비 지원 신청을 할 수 있으므로, 반드시 '희귀질환자 산정특례 등록' 대상에 해당하는지 확인하여야 하며, 해당하는 경우 보건소에 의료비 지원 신청을 하면 됩니다. 자세한 내용은 「2026년도 희귀질환자 의료비 지원사업 안내」 지침을 참조해 주시기 바랍니다.

1) 지원 대상

- ☒ 소득 재산 기준을 만족하는 저소득 건강보험 가입자(기준 중위소득 140% 미만)

2) 지원 내용

- ☒ 요양 급여 비용 중 본인부담금 10%
- ☒ 인공호흡기 및 기침 유발기 대여료 중 본인부담금 10%
- ☒ 간병료(월 30만 원)

* 지체 또는 뇌병변 '장애의 정도가 심한 장애인' 중 장애 정도가 별도의 의학적 기준을 충족하는 자

3) 신청 안내

- ☒ 신청: 환자 주민등록지 관할 보건소
- ☒ 관련 문의: 질병관리청 희귀질환관리과(043-719-8778)



9 | 관련 서식



- 서식 1 - 사례조사서
- 서식 2 - 시체 해부·보존·연구 제공 동의서
- 서식 3 - 생검 의뢰서
- 서식 4 - 생검키트 요청서
- 서식 5 - 부검의뢰서
- 서식 6 - 보호자 시체 이동 동의서

붙임 1 사례조사서

사례조사서

I. 환자의 인적 사항

성 명		생년월일	
주소(현 거주지)			
성 별		직 업	
보호자 성명		전화번호	

II. 임상소견에 관한 사항

- ① 최초 증상 :
- ② 최초 증상 발생 시기 : 년 월 일 (당시 연령 만 세)
- ③ 입원 기간 : 년 월 일 ~ 년 월 일(○ 재원중 ○ 퇴원)
- ④ 주요 증상

Progressive dementia	○예 ○아니오
Myoclonus	○예 ○아니오
Visual signs (☐ diplopia ☐ blurred vision ☐ visual field defect ☐ visual agnosia ☐ illusion)	○예 ○아니오
Cerebellar signs (☐ ataxia ☐ gait imbalance)	○예 ○아니오
Pyramidal sign (☐ motor weakness ☐ hyperactive DTR(3+ 이상) ☐ spasticity ☐ Babinski sign)	○예 ○아니오
Extrapyramidal signs (☐ tremor ☐ rigidity ☐ dystonia ☐ dyskinesia ☐ chorea ☐ bradykinesia)	○예 ○아니오
Akinetic mutism	○예 ○아니오
Psychiatric symptoms (☐ depression ☐ anxiety ☐ apathy ☐ withdrawal ☐ delusion ☐ hallucinations)	○예 ○아니오
Persistent painful sensory symptoms (☐ pain ☐ dysaesthesia)	○예 ○아니오

⑤ 임상 소견

진 단 명	
임상 경과	

⑤ 병리검사

○ 시행 ○ 미시행

일자 (년 월 일)

시행기관		
검체채취 방법	○ 생검 ○ 부검	
검사 부위	○ 뇌 ○ 편도 ○ 기타 조직	
결과 소견	Vacuoles in brain tissue specimen, compatible with CJD	○ 예 ○ 아니오
	PrP ^{Sc} detection	○ 예 ○ 아니오
		○ Western blot ○ Immunohistochemical staining
	Scrapie-associated fibrils	○ 예 ○ 아니오
	병리 소견 _____ _____ _____	

IV. 환자의 역학적 위험인자

① 뇌수술, 각막 이식수술 과거력

○ 유 ○ 무

▶ 있는 경우, 해당사항 기재

□ 시행일: _____ □ 시행기관: _____ □ 수술명: _____

② 호르몬주사 과거력

○ 유 ○ 무

▶ 있는 경우, 해당사항 기재

□ 시행일: _____ □ 성장호르몬: _____ □ 생식선 자극호르몬: _____



※ ①, ②에 해당하는 항목이 한 개 이상인 경우

해당항목	수술일	수술 의료기관	원인병명	수술(시술명)	사용제품	제품코드
ex. 수술	1989. 4. 19.	○○병원	meningioma	excision of meningioma	Lyodura	****
ex. 호르몬주사						

③ 환자의 과거 수술 유무 (환자 가족이 기억하는 경우 포함)

☐ 유 ☐ 무

▶ 있는 경우, 해당사항 기재

☐ 시행일: _____

④ CJD의 가족력

☐ 유 ☐ 무

▶ 직계 가족 중, CJD 확진환자 또는 의사환자가 있는 경우 다음 사항 기재

☐ 조부 ☐ 조모 ☐ 부 ☐ 모 ☐ 자녀(성별: _____)

☐ 형제·자매(관계: _____)

⑤ 위험국가 여행력/거주 여부

☐ 유 ☐ 무

▶ 있는 경우, 해당사항 기재

여행 국가 및 시기 : ex 영국, ex. 1997~1998

여행 국가 및 시기 : ex 영국, ex. 1997~1998

여행 국가 및 시기 : ex 영국, ex. 1997~1998

V. 경과 추적

☐ 생존 ☐ 사망: 년 월 일

▶ 사망한 경우, 해당사항 기재

☐ 관련사망 ☐ 관련사망 아님

붙임 2 시체 해부·보존·연구 제공 동의서

■ 시체 해부 및 보존 등에 관한 법률 시행규칙 [별지 제1호서식]

시체의 해부·보존·연구·제공 동의서

※ 바탕색이 어두운 칸은 해당 기관에서 작성하며, []에는 해당되는 곳에 ✓표시를 합니다.

기관명	허가번호	(허가기관만 기재)
담당자(연구자)성명	문의 및 연락처	

[] 작성자 본인의 사후 기증에 동의하는 경우

본인	성명	생년월일
	주소	전화번호

[] 사망자에 대한 유족이 동의하는 경우

유족	성명	생년월일
	전화번호	사망자와의 관계
	주소	
사망자 정보	성명	생년월일
	주소	
	사망일시	

년 월 일 시 경(시간은 24시간제에 따라 표시합니다)

이 동의서는 「시체 해부 및 보존 등에 관한 법률」(이하 ‘법’이라 합니다) 제4조에 따라 시체를 해부하거나, 법 제9조의3에 따라 시체의 일부를 연구에 이용하거나 수집·보존하여 연구 목적으로 제공하거나 또는 법 제16조에 따른 시체표본을 보존하기 위해 기증자 본인 또는 유족으로부터 받는 동의서입니다. 동의서는 충분한 설명을 듣고 자발적으로 이루어지는 것이므로 다음의 내용을 충분히 생각한 후 결정하여 작성하시기 바랍니다.

- 해부에 대한 동의는 법 제4조 및 같은 법 시행규칙 제2조에 따라 위 사망자의 시체를 해부하는 것에 동의를 하는 것을 의미하며, 법 제2조에 따라 해부할 수 있습니다.
- 시체의 일부를 연구목적 이용 및 제공하는 것에 대한 동의는 법 제9조의3에 따른 동의를 의미하며, 법 제9조부터 제9조의9까지의 규정에 따라 연구자 또는 연구를 위한 시체의 일부 제공기관이 시체의 일부를 연구 목적으로 사용 또는 제공할 수 있습니다. 다만, 구체적인 연구목적, 시체의 일부에 대한 보존기간 및 제공 여부, 제공 시 식별정보의 제공 여부 등은 별도의 설명문 등을 통해 충분한 정보를 듣고 동의할 수 있습니다.
- 특히, 연구목적으로 시체의 일부를 제공하는 것은 법 제9조의4제1항에 따라 보건복지부장관으로부터 허가를 받은 기관에서만 가능하며, 이 경우 동의권자는 제공과 관련한 구체적인 설명을 기관으로부터 듣고 동의할 수 있습니다.
- 시체의 일부는 특별한 보존기간이나 폐기를 요청하지 않으면 영구적으로 보존·관리되며, 허가된 기관의 기관위원회 심의를 거쳐 의학·의생명과학 연구에 안전하게 이용됩니다. 이때 사망자에 대해 생전에 수집된 임상 및 역학정보 등과 연결될 수 있으나, 수집된 식별정보는 사망자나 유족을 식별할 수 있는 정보와는 분리 보관되어 보호 될 것입니다.
- 제공된 시체의 일부를 이용한 연구나 연구결과에서 사망자나 유족을 식별할 수 있는 정보는 제공되거나 드러나지 않습니다.
- 시체의 일부를 보관하고 있는 기관이 폐업 등 부득이한 사정으로 더 이상 보존할 수 없는 경우에는 법에서 정한 절차에 따라 폐기하거나 이관됩니다.
- 동의는 언제든지 철회할 수 있지만 이미 시행된 사항에 대해서는 일부 동의 철회가 제한될 수 있으며, 제공된 시체의 일부를 이용한 연구 결과에 대해서는 권리를 주장할 수 없습니다. 다만, 이미 생성된 결과는 식별 가능하지 않은 형태로 관리됩니다.
- 표본 보존에 대한 동의는 법 제16조 및 같은 법 시행규칙 제8조에 따른 동의로 사망자의 시체의 전부 또는 일부를 의과대학의 장, 종합병원의 장, 그 밖에 의학·의생명과학에 관한 연구기관에서 의학의 교육 또는 의학·의생명과학의 연구를 위하여 표본으로 보존하는 것에 동의하는 것을 의미합니다.

붙임 3 생검 의뢰서

크로이츠펔트-야콥병 생검의뢰서					
환 자 정 보					
성 명		성 별		연 령	
주민등록번호			연 락 처		
주 소					
발 병 일			진 단 일		
환자분류	☐ 산발성 크로이츠펔트 야콥병 ☐ 익인성 크로이츠펔트 야콥병 ☐ 유전성 전염성 해면양 뇌병증 ☐ 변종크로이츠펔트 야콥병 ☐ 아형미분류				
의뢰인	담당의사명			의료기관명	
	전문 과목			연 락 처	
	팩스			전자우편	
담당의사 소견					
위와 같이 생검을 의뢰합니다. 의 료 일 년 월 일 의뢰의사 (서명 또는 날인) 면허번호 					
부검센터장 귀하					

붙임 4 생검키트 요청서

생검키트 요청서

요청 기관	의료기관명	
	담당의사명	
	주 소	
	전화 번호	

위와 같이 크로이츠펔트-야콥병 확진을 위한 생검 키트를 요청합니다.

이 부의 이
 이
 이

의료기관장

(직인)

부검센터장 귀하

붙임 5 부검의뢰서

크로이츠펔트-야콥병 부검의뢰서					
환 자 정 보					
성 명		성 별		연 령	
주민등록번호			연 락 처		
주 소					
발 병 일		진 단 일		사 망 일	
환자분류	☐ 산발성 크로이츠펔트 야콥병 ☐ 의인성 크로이츠펔트 야콥병 ☐ 유전성 전염성 해면양 뇌병증 ☐ 변종크로이츠펔트 야콥병 ☐ 아형미분류				
의뢰인	담당의사명		의료기관명		
	전문 과목		연 락 처		
	팩스		전자우편		
담당의사 소견					
위와 같이 부검을 의뢰합니다. 의뢰일 년 월 일 의뢰의사 (서명 또는 날인) 면허번호					
CJD 부검센터장 귀하					

붙임 6 보호자 사체 이동 동의서

보호자 사체 이동 동의서					
			접수번호		
환 자	성 명		병록번호		
	주민등록번호		성별 및 연령		
의뢰인	담당의사명		의료기관명		
	전문 과목		연락처		
	팩스		전자우편		
비 고 (담당의사 소견)					
상기인의 보호자는 사체의 이동에 관한 절차, 방법의 구체적 내용에 관해 당 의사로부터 상세한 설명을 듣고 이해하였으며, 이동 중 예기치 않은 사고 발생 시 적법한 절차에 따를 것에 동의합니다. 의 료 일 년 월 일 보 호 자 (서명 또는 날인) 의뢰 의사 (서명 또는 날인) 면허 번호 					
CJD 부검센터장 귀하					

Creutzfeldt-Jakob disease, CJD

크로이츠펔트-야콥병(CJD)

안내서



질병관리청