

## ④ 희귀질환 진단지원사업

### 희귀질환 진단지원사업

- 희귀질환 진단을 위해 유전자검사가 필요한 경우, 조기진단 및 적기 치료가 이루어질 수 있도록 유전자 진단을 지원
- 거주지 인근 의료기관에서 검체를 채취하고, 진단검사기관이 직접 수거·검사하는 방식으로 환자 이동을 최소화

※ 세부사항은 희귀질환 헬프라인-지원사업-진단지원사업 확인

## ⑤ 희귀질환 인식개선사업

### 희귀질환 극복의 날

- 「희귀질환관리법」 제4조(희귀질환 극복의 날)에 의거하여 매년 2월 마지막 날을 ‘희귀질환 극복의 날’로 정하여 희귀질환에 대한 인식 개선 및 국민 관심 유도

### 극복수기 공모전

- **공모 대상** 희귀질환 환자 및 가족
- **공모 주제** 희귀질환으로 인한 다양한 어려움을 극복 해내고 있는 이야기
- **공모 시기** 매년 10월 개최

### 소아청소년 다빈도 희귀질환 안내서 제작

- **대상 질환** 가정 외 학교 등 외부에서 보조적인 돌봄·관리가 요구 되는 질환 중 선정
- **제공 정보** 교직원 대상 희귀질환 정보 특성 및 주요 관리 사항 등이 포함된 질환별 안내서
- **홍보 확산** 교육부, 희귀질환 전문기관, 한국 희귀·난치성 질환연합회 배포

### 희귀질환 쉼터 운영

- **수행기관** (사) 한국 희귀·난치성질환연합회
- **단기숙박시설** 지역 거주 희귀질환자들이 진료 등을 위해 수도권(서울, 경기, 인천) 의료기관 방문 시 무료 숙박 제공(5개실)
- **주간프로그램** 희귀질환자·가족 건강증진 및 삶의 질 향상을 위한 전문가 연계 심리상담 및 미술치료 등 정서적지지 프로그램 지원

## ⑥ 희귀질환 헬프라인

### 희귀질환 정보 제공

- 국가관리대상 희귀질환으로 지정된 질환의 증상, 원인, 진단, 치료 등 질환관련 정보
- 의료비 부담 경감 제도(산정특례, 의료비지원) 안내

### 기타 제공 서비스

- 전문 교육자료 제공(전문의료진+일반인)
- 알기쉬운 카드뉴스
- 온라인상담
- 법·고시·지침·민원서식 등 자료 제공
- 질환별 환우회 등 관련사이트 누리집 안내

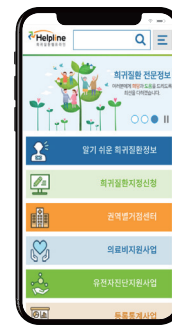


## ⑦ 희귀질환 헬프라인 접속방법

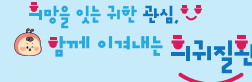
- 인터넷 주소창에 ‘<https://helpline.kdca.go.kr>’ 입력
- 인터넷 포털사이트에서 ‘희귀질환 헬프라인’ 검색
- 일반 PC, 모바일 모두 접속 가능



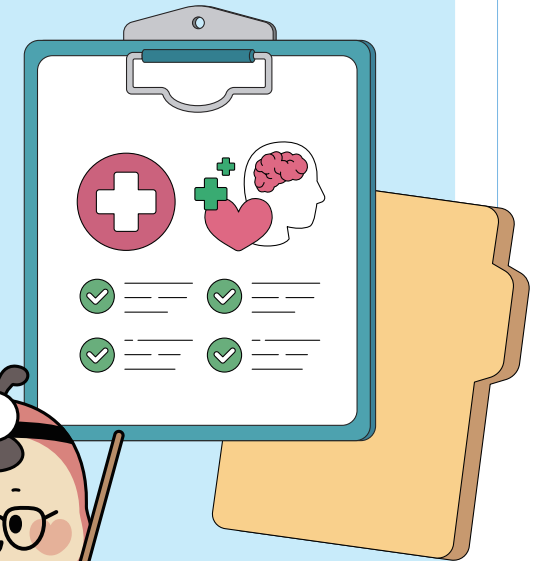
일반PC



모바일



# 희귀질환자 지원사업 안내



## 희귀질환자 의료비 지원사업

### 목적

「희귀질환관리법」 제12조에 따라 저소득 희귀질환자의 의료비 부담을 경감하는 사업

### 대상자

- 1 '희귀질환자 의료비 지원사업' 대상질환자
- 2 국민건강보험 '산정특례 등록자'
- 3 환자가구·부양의무자가구의 소득 및 재산기준 충족자

### 신청방법

- 1 방문신청 희귀질환자의 주민등록지 관할 보건소
- 2 온라인신청 희귀질환 헬프라인(<http://helpline.kdca.go.kr>)  
-지원사업-의료비지원 온라인신청

### 신청기간

- 1 신규 수시
- 2 재조사 신청일 기준 2년 후 상·하반기

### 지원항목

지원항목	세부 지원기준
요양급여 본인부담금	• 1,413개 질환 • 신청질환에 대한 동일한 종류의 산정특례 등록
보조기기 구입비	• 101개 질환 • 장애인복지법에 의해 등록된 대상자
간병비	• 105개 질환, 매월 30만원 • 지체 또는 뇌병변 장애정도가 별도의 의학적 기준을 충족하는 대상자
인공호흡기 및 기침유발기 대여료	• 111개 질환 • 국민건강보험공단에서 대여료를 지원받은 대상자
특수식이 구입비	• 특수조제분유 만 19세 이상, 28개 질환, 연간 360만원 이내 • 저단백즉석분 만 19세 이상, 28개 질환, 연간 168만원 이내 • 옥수수전분 9개 질환, 연간 168만원 이내, 18세 미만 소아청소년은 소득재산조사 면제

※ 지원항목별 대상질환 및 세부 지원기준은 희귀질환 헬프라인-지원사업-의료비지원사업 확인

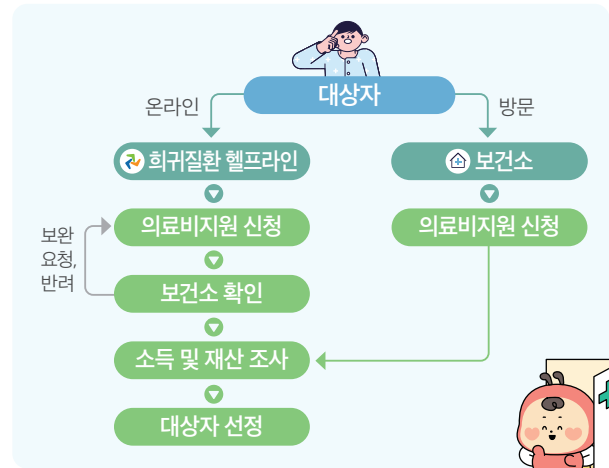


## 소득 및 재산기준

구분	소득기준	재산기준
환자가구	기준 중위소득 140% 미만	「희귀질환자에 대한 의료비 지원기준 등에 관한 고시」 제7조에 따른 지침으로 질병관리청장이 정하는 기준
부양의무자가구	기준 중위소득 200% 미만	

※ 소득 및 재산기준 세부사항은 희귀질환 헬프라인-정보·알림-공지사항 또는 주민등록지 관할 보건소 '희귀질환자 의료비 지원사업' 담당자를 통해 확인

## 희귀질환자 의료비 지원사업 대상자 선정 절차



## 국가관리대상 희귀질환 지정 사업

국가 차원에서 희귀질환을 관리하고 환자를 지원하기 위해 희귀질환관리법에 따라 국가관리대상 희귀질환을 지정

### 희귀질환 지정 신청(상시신청가능)

- 매년 1회 정기적으로 개최되는 국가관리대상 희귀질환 신규 지정 심의 대상질환 신청
- 환자 및 보호자, 의료진 등 대국민 신청 가능

### 희귀질환 지정 절차

- 전년도 3월 ~ 당해연도 2월까지 신청된 질환에 대해 연 1회 아래의 절차에 따라 심의가 진행되며 매년 연말 질병관리청 및 희귀질환 헬프라인에 공고
- 수요조사 → 질환별 기초조사 → 학화·전문가 자문 → 유관기관협의 → 전문위 심의 → 국가데이터처 검토 → 관리위 심의 → 공고 및 시행

## 희귀질환 등록통계사업



### 희귀질환 등록사업

- 의료기관 기반의 희귀질환 등록자료 수집·관리·분석을 통해 실효성 있는 국가통계 생산 및 근거중심의 희귀질환 관리 정책 활성화 추진

### 희귀질환자 통계 연보

- 국가 차원의 희귀질환 등록통계 자료를 산출하여 희귀질환 연구, 진단 등 정책수립의 근거 자료 마련
- 매년 4분기에 통계연보 발표



## 희귀질환 전문기관

### 주요 역할

희귀질환자의 진료, 희귀질환 관리에 관한 연구, 등록통계사업 등을 통해 지역내 희귀질환 환자를 지원

### 지정 현황

권역별 희귀질환 전문기관 총 17개소 ('26. 1월 기준)

