

Rare diseases dentists should know about: Part 1. The rare disease system and rare diseases in the dental clinic

치과 의사가 알아야 할 희귀 질환: Part 1. 희귀질환제도와 치과에 내원하는 희귀질환

Yeonmi Yang  1,2,3,*

¹Department of Pediatric Dentistry and Institute of Oral Bioscience, School of Dentistry, Jeonbuk National University, Jeonju, Korea

²Research Institute of Clinical Medicine, Jeonbuk National University, Jeonju, Korea

³Biomedical Research Institute, Jeonbuk National University Hospital, Jeonju, Korea

ABSTRACT

A rare disease is a disease with a prevalence of $\leq 20,000$ people or unknown prevalence because of difficulty in diagnosis, as determined standards set by the Ministry of Health and Welfare. In 2024, 66 new rare diseases were added to the list, bringing the number of nationally managed rare diseases from 1,248 (2023) to 1,314 (2024). In a retrospective study of rare disease patients presenting to pediatric dentistry, the top diseases included 23 cases of Lennox-Gastaut syndrome, 20 cases of Moyamoya disease, 17 cases of Tetralogy of Fallot. In the study of patient cooperation, about 58.3% of patients reported negative cooperation. 113 patients (30.8%) received general anesthesia for dental treatment and 55 patients (15.0%) were sedated. According to a survey of parents of children with rare diseases, the highest need for payment support for dental treatment for children with rare diseases is prosthetic treatment (59%), followed by orthodontic treatment (58%), general anesthesia and hospitalization (46%). When it comes to dental care for children with rare diseases, caregivers feel that the most needed improvement is more specialized dental facilities (54%), followed by expanded reimbursement (49%) and more specialized dental staff (42%). When patients with rare diseases are able to eliminate oral pain through dental care and are able to eat better through the mouth, their systemic health can improve. Therefore, it is important to continue to advocate for policy proposals to provide national coverage for dental care so that patients with rare diseases have access to quality dental care. (*J Korean Dent Assoc 2025; 63(3): 111-116*)

Key words : Rare Diseases; Pediatric Dentistry; Oral Health

서론

희귀질환은 유병률이 매우 낮은 질환으로, 희귀질환의 정확한 정의는 국가마다 다르다. 희귀질환 각각은 환자 수가 적으나, 희귀질환의 종류는 7,000개 이상으로 밝혀져 있으며, 연간

250개 이상의 새로운 희귀질환이 밝혀지고 있다. 2024년 약 3억 명의 사람들이 희귀질환을 앓고 있을 것으로 추정된다¹⁾. 세계보건기구(WHO)에서는 거주자 1천명 중 0.65-1명이 이환되는 질병 또는 상태로 정의한다. 유럽연합에서의 유병률은 10만 명당 50명 이하인 질환으로, 미국은 유병인구가 20만 명 이하인 질환으로, 일본에서는 발병 메커니즘이 분명하지 않고, 치료 방법이 확립되지 않은 질환으로, 호주는 난치 여부와 관계 없이 환자 수가 2,000명 미만인 질환으로 정의하고 있다²⁾. 국내의 경우, 희귀질환은 유병인구가 2만 명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로, 보건복지부령으로 정

This research was supported and funded by SNUH Lee Kun-hee Child Cancer and Rare Disease Project, Republic of Korea (grant number: 23C-033-0100).

*Corresponding author: Prof. Yeonmi Yang
Department of Pediatric Dentistry and Institute of Oral bioscience, School of Dentistry, Jeonbuk National University, 20, Geonji-ro, Deokjin-gu, Jeonju-si, Jeonbuk-do, 54907, Korea
Tel: +82-63-250-2212, E-mail: pedo1997@jbnu.ac.kr

한 절차와 기준에 따라 질병관리청장이 공고한 질환으로 정의하고 있다³⁾.

희귀질환자의 효율적인 관리, 희귀질환 관련 연구 및 사업 등에 정부의 적극적 개입이 필요하여 2015년 12월 희귀질환 관리법이 제정되었고, 이를 근거로 수립된 제1차 희귀질환 관리 종합계획(2017-2021)에 따라 질병관리청에서는 희귀질환 등록 통계사업이 진행되었다⁴⁾. 질병관리청은 「희귀질환 관리법」에 따른 국가 관리 희귀질환 환자 현황 등을 파악하기 위한 국가통계사업을 진행해 왔으며, 국내 희귀질환자 현황을 제시하는 국가승인 통계인 희귀질환자 통계 연보를 2020년 12월 공표한 후 매년 발간하고 있다. 희귀질환자 통계는 5개 유관기관인 국민건강보험공단, 한국사회보장정보원, 행정안전부, 통계청, 건강보험심사평가원으로부터 행정자료를 수집해 작성되는 가공통계이다. 각 연도별 세부적인 통계 결과는 질병관리청 희귀질환 헬프라인(<http://helpline.kdca.go.kr>) 및 국가통계포털(<http://www.kosis.kr>)에서 확인이 가능하다^{5,6)}.

본론

국가 관리 대상 희귀질환은 희귀질환 관리법령에 따라 2018년부터 매년 확대 공고하고 있으며, 희귀질환 헬프라인 누리집(<https://helpline.kdca.go.kr>)을 통해 신규 지정 신청을 받고, 희귀질환 관리위원회의 최종 심의를 거쳐 지정하고 있다.

2024년 희귀질환 신규 지정을 위한 심의를 통해 66개 질환이 추가 지정되어 국가 관리 대상 희귀질환은 1,248개(2023년)에서 1,314개(2024년)로 확대되었다. 희귀질환으로 지정되면 국민건강보험공단 산정특례제도 적용 및 질병관리청 희귀질환자 의료비 지원사업 등 국가 지원 정책으로 연계되어 환자의 의료비 부담은 줄어든다. 희귀질환 산정특례 적용 시 본인부담금은 총진료비의 10%로 경감하고, 중위소득 120% 미만(소아 130% 미만)의 대상자는 본인부담금을 희귀질환자 의료비 지원사업에서 지원한다.

1. 희귀질환자 통계 연보

국내 희귀질환은 유병인구가 2만 명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 정의하고, 극희귀질환은 유병인구가 200명 이하로 유병률이 극히 낮거나 질병분류

코드가 없는 질환으로 정의하고, 기타염색체이상질환은 새로운 염색체 이상(염색체 결손, 중복 등)으로 별도의 질병분류코드 또는 질환명이 없지만, 증상이 아닌 질환으로 규정할 수 있는 경우 희귀질환으로 정의한다.

국내 희귀질환자 발생, 사망 및 진료 이용 현황 정보를 담은 '2022 희귀질환자 통계 연보'가 2024년 11월에 공표되었다⁷⁾. 희귀질환 산정특례 등록자료를 수집하여 작성된 연보의 주요 내용은 다음과 같다. 2022년 1월 1일 기준으로, 1,123개 질환 중 총 770개의 희귀질환에 신규환자가 등록되어 총 발생자 수는 54,952명이고, 남자는 27,357명(49.8%), 여자는 27,595명(50.2%)이었다. 희귀질환 발생자 중 건강보험가입자는 50,678명(92.2%)으로 전체 건강보험가입자의 0.10%이며, 의료급여수급권자는 4,274명(7.8%)으로 전체 의료급여수급권자의 0.31%이다. 희귀질환 발생자 54,952명 중 극희귀질환은 2,074명(3.8%), 기타염색체이상질환은 88명(0.2%)이며, 그 외 희귀질환은 52,790명(96.1%)이다. 통계청의 '사망원인통계' 자료를 이용하여, 2022년 희귀질환 발생자 중 당해 연도 사망자는 총 1,902명(3.5%)이고, 이 중 60세 이상은 1,630명(85.7%)이다. 2022년 신규 희귀질환 발생자 중에서 산정특례 최초 등록 이후 12개월 동안의 진료 이용 정보를 건강보험심사평가원으로부터 수집하여 작성된 진료 이용 통계를 살펴보면, 진료 실인원은 총 52,818명이고, 1인당 평균 총진료비(급여비와 환자 본인부담금을 합한 금액)는 639만원이었다. 그 중 환자 본인부담금은 66만원이고, 이 중 진료비 부담이 큰 단일 질환은 헌터증후군, 고쇄병 등이었다. 헌터증후군은 2.6억원(본인부담금 2,668만원)이고, 고쇄병은 1.2억원(본인부담금 1,209만원)이었다.

2. 소아청소년 희귀질환 환자의 치과진료 현황

국내 소아 희귀질환 환자의 치과 진료 현황에 대한 코호트 구축 연구가 이견희 소아암·희귀질환 극복 사업의 지원으로 2023년부터 2025년까지 대한소아치과학회 소속 교수님들이 연구를 진행하고 있다. 후향적 환자에 대한 조사가 2023년부터 2024년까지 11개 대학병원 내 소아치과에 내원하는 환자들을 대상으로 진행이 되어 총 276건이 등록되었다. 만 18세 이하 소아청소년을 대상으로 소아치과에 내원한 후향적 환자는 남자 148명(46.4%), 여자 128명(53.6%)이었다. 희귀질환 환자들이 처음으로 치과에 내원하는 연령은 평균 5.9세로 조사되었다.

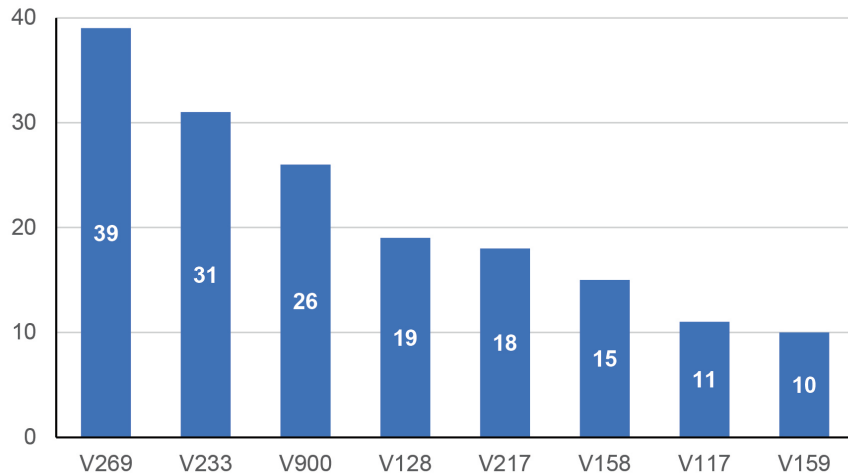


Figure 1. Distribution of rare disease patients according to the special exemption code. The special exemption codes classify diseases eligible for medical cost exemptions in South Korea. V269 covers congenital heart defects like atrial septal defect and Fallot syndrome. V233 includes Lennox-Gastaut and West syndromes. V900 applies to ultra-rare diseases. V128 is for Moyamoya disease. V217 includes William's, Angelman, and CATCH22 syndromes. V158 relates to conditions causing short stature. V117 covers metabolic disorders, and V159 applies to Down syndrome.

Table 1. Retrospective rare disease patient classification and distribution using KCD codes

Classification		KCD code	Patient (n, %)
MSK	Diseases of the musculoskeletal system and connective tissue	M00-M99	1 (0.4%)
END	Endocrine, nutritional and metabolic diseases	E00-E90	20 (7.2%)
CON	Congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities	Q00-Q99	149 (54.0%)
DIG	Diseases of the digestive system	K00-K93	1 (0.4%)
CIR	Diseases of the circulatory system	I00-I99	20 (7.2%)
NER	Diseases of the nervous system	G00-G99	47 (17.0%)
PSY	Mental and behavioural disorders	F00-F99	4 (1.4%)
BLO	Diseases of the blood and blood-forming organs and certain disorders involving the immune mechanism	D50-D89	10 (3.6%)
RES	Diseases of the respiratory system	J00-J99	0 (0.0%)
Etc.	Rare diseases without KCD code	not assigned	24 (8.7%)

가. 질환별 희귀질환 환자의 분류 및 분포 현황

질환별 희귀질환 산정특례코드(V코드)와 한국표준질병사인분류(Korean Standard Classification of Diseases, KCD) 코드에 따라 수집된 후향적 환자의 현황을 분석하였을 때, 상위 질환으로 레녹스-가스토증후군(Lennox-Gastaut syndrome) 23건, 모야모야병(Moyamoya disease) 20건, 팔로네징후(Tetralogy of Fallot) 17건, 방실중격결손(Atrioventricular septal defect) 11건으로 확인되었다. KCD code의 첫 대문자를 기준으로 희귀질환 환자를 분류하였다(Table 1). 선천 기형, 변

형 및 염색체 이상(CON)으로 분류된 환자는 총 149명(54%)으로 가장 높은 비율을 보이고, 다음으로 신경계통의 질환(NER)이 47명(17%)을 보였다. 산정특례코드를 이용하여 분류하였을 때, V269가 39건, V233이 31건, V900이 26건으로 조사되었다(Fig. 1).

나. 희귀질환 환자의 협조도 및 치료 방법

희귀질환 환자의 협조도를 "Definitely Negative", "Negative", "Positive", "Definitely Positive"의 4가지로 구분한 조사 결과, 협조도가 "Definitely Negative"인 환자가 12명(12.5%),

Table 2. Caregiver's requests in dental treatment for patients with rare diseases

Question	Caregiver's requests	%
Financially burdensome dental care	General anesthesia and hospitalization	40
	Orthodontic treatment	38
	Prosthetic treatment	38
	Restorative treatment	19
	Pulp treatment	13
	Fluoride application	6
Dental treatment that requires insurance coverage	Prosthetic treatment	59
	Orthodontic treatment	58
	General anesthesia and hospitalization	46
	Restorative treatment	39
	Pulp treatment	27
	Fluoride application	23
Dental care system that requires improvement	Increase in specialized dental care facilities	54
	Expansion of insurance coverage	49
	Increase in specialized dental professionals	42
	Coordination with pediatricians	32
	Oral care information	14

"Negative"인 경우는 44명(45.8%)으로 약 58.3%의 환자가 부정적인 협조도를 보였다. 치과 치료 방법에 대한 조사 결과, 전신마취를 받은 환자는 113명(30.8%)이고, 외래 진정법은 55명(15.0%)이었다. 치과 치료 시 48명(14.2%)의 환자가 예방적 항생제를 복용하였고, 복용 중인 약물에 대해 조정이 필요한 환자는 28명(8.2%)이었다.

따라서, 희귀질환 환자의 치과 치료는 전신적인 건강 상태 및 협조도 부족으로 인해 진료의 어려움이 있고, 치료 전 고려 사항들이 많이 있어 환자들의 질환에 대한 이해가 반드시 필요한 상황이다.

다. 사회·경제적 비용에 대한 분석 결과

희귀질환 환자 1인당 전체 진료비의 평균은 약 2,200,000원 이상이었다. 비급여 항목과 실수납액(본인부담금)은 각각 1,090,000원과 1,356,000원 수준으로 높은 비용의 치료비가 지출되고 있었다. 내원당 진료비를 분석했을 때, 전체 진료비의 평균이 약 189,000원이며, 특히 비급여와 본인부담금의 평균이 각각 약 101,000원과 116,000원으로 나타났다.

세부적인 질환군 분석에서는 신경계통의 질환(NER)의 경우, 1인당 평균 진료비가 3,100,000원을 초과하며, 순환기계통 질

환(CIR)도 비슷한 수준으로 높은 비용의 진료비가 지출되고 있었다. 이러한 경제적 부담은 의료비뿐만 아니라 치료 및 관리 과정에서 발생하는 추가적인 비용으로 인해 가족의 재정에는 높은 부담을 미치고 있었다.

라. 희귀질환 환자의 치과 치료 후 만족도 조사 결과

희귀질환 소아청소년 보호자를 대상으로 설문조사를 실시하였다(Table 2). 126명의 보호자가 다음의 문항에 대해 복수 응답을 하였다. 희귀질환 자녀의 치과 치료에서 경제적으로 가장 부담이 큰 항목에 대해서 전신마취 및 입원(40%)이 가장 높았고, 교정치료(38%), 보철치료(38%) 등의 순서를 보였다. 희귀질환 어린이들의 치과 치료 시 의료보장이 필요한 항목에 대해서는 보철치료(59%)가 가장 높았고, 교정치료(58%), 전신마취 및 입원(46%) 등의 순서를 보였다. 희귀질환 어린이들의 치과 치료에서 가장 개선이 필요한 부분에는 전문치과 의료시설 증가(54%)가 가장 높았고, 의료비 보장확대(49%), 전문치과 의료진 확충(42%) 등의 순서를 보였다. 자녀가 치과 치료를 받게 된 후 가장 좋아진 점에 대해서는 치아 통증이 해소되고, 음식을 잘 씹을 수 있게 되었다는 내용의 답변이 많았다. 자녀가 치과 치료를 받으면서 불만족스러운 점에 대해서는 집 부근에 있는

시설에서 치료를 받을 수 없어 불편하다는 내용과 진료비부담에 대한 내용의 답변이 많았다. 보호자들은 희귀질환 아이들의 치과 치료 시 경제적 부담을 줄일 수 있도록 지원받을 수 있는 항목의 확대가 필요하다는 의견을 제시하였다.

토의

희귀질환은 발병 후 회복이 어렵고 평생에 걸쳐 장기적으로 치료를 받게 되는 질환으로, 환자와 그 가족의 심리 사회적, 경제적 부담이 큰 문제이며, 발생자 수도 극소수이므로 지속적인 국가적 차원의 지원과 노력이 필요한 질병이다.

전 세계적으로 수많은 희귀질환이 존재하며, 일반 인구의 약 8%가 이러한 질환을 앓고 있다⁸⁾. 2022년 Yang 등의 연구에 따르면 미국에서는 550만 명의 어린이와 성인이 희귀질환을 앓고 있고, 이로 인한 누적 경제적 부담은 9,970억 달러 정도라고 하였다. 이 비용에는 직접 의료비 4,490억 달러(45%), 간접 비용 4,370억 달러(44%), 비의료비 730억 달러(7%), 보험이 적용되지 않는 의료비 380억 달러(4%)가 포함되었다⁹⁾. 한국은 2022년 희귀질환자 통계 연보에 따르면 1,123개 질환 중 총 770개의 희귀질환에 신규환자가 등록되어 총발생자 수는 54,952명이었다. 한국은 희귀질환으로 지정되면, 희귀질환 산정특례 적용으로 본인부담금은 총진료비의 10%로 경감하고, 중위소득 120% 미만의 대상자는 본인부담금을 희귀질환자 의료비 지원사업에서 지원받는다. 그러나, 희귀질환 환자의 치과 치료에 대한 의료비지원은 미비한 상태이다.

2024년 Joo 등이 연세대학교 치과병원에 내원한 희귀질환 어린이의 치과 치료 경향을 조사하여 발표하였다¹⁰⁾. 소아희귀질환자 786명의 자료를 분석한 결과, 치과에 방문하는 주소는 치아우식증(34.85%), 구강검진(19.17%), 교정치료(15.55%), 외상(10.21%) 등이었다. 신경계질환(nervous system)이 있는 환자는 더 높은 빈도의 장애를 가지고 있었고, 이로 인해 치과 치료의 어려움이 있어 실란트 같은 예방적 치료나 복합레진 수복 치료를 더 적게 받는 경향을 보였다. 선천적 기형을 가진 희귀질환자들은 전신마취 하에 기성금관치료와 외과적 수술 같은 광범위한 치료를 받고 있었다.

희귀질환 소아청소년의 경우, 협조도가 부족하여 진정법이나 전신마취 하에 치과 치료가 진행이 되어야 하고, 희귀질환 특징에 대해 이해하는 전문의와 치료시설이 갖춰진 곳에서 주

기적인 치료 및 구강관리를 받는 것이 필요하다. 그러나, 희귀질환 및 장애가 있는 경우, 진료를 받을 수 있는 시설이 부족하고, 희귀질환 환자의 치과 치료와 관련하여 비보험 진료 항목에 대한 의료비 지원이 부족하여 의료비 부담이 높은 상태이다. 따라서, 희귀질환 환자의 치과 치료에 대한 미충족 의료 요구를 파악하여 국가적 차원의 경제적 지원이 될 수 있도록 치과계의 노력이 필요하고, 치과 영역 중증장애인에게 주어지는 비급여 진료비 및 전신마취비 지원 같은 진료비지원이 이루어질 수 있도록 지속적인 정책적 제안이 필요한 상태이다. 그리고, 헬프라인에서 제공하고 있는 희귀질환에 대한 의학적 정보에는 치과의사들이 활용할 수 있는 구강 내 특징 및 구강 관리에 대한 임상진료지침이 부족하다. 따라서, 희귀질환 환자의 치과 치료 시 참고할 수 있는 정보의 제공이 필요한 상태이므로, 희귀질환 환자에게 대한 치과치료 임상지침이 추가될 수 있도록 치과계 전문가들의 노력이 필요하다.

희귀질환 환자들이 치과 치료를 통해 구강내 통증이 제거되어 구강으로 음식을 잘 섭취할 수 있게 되면, 전신적인 건강이 향상될 수 있다. 따라서, 희귀질환 환자의 치과 치료에 대한 지원이 확대될 수 있도록 지속적인 정책적 제안을 통해 국가적 차원의 지원을 받아 양질의 치과 치료를 받을 수 있도록 해야 할 것이다.

Conflicts of Interest: None

References

1. The Lancet Global Health. The landscape for rare diseases in 2024. *Lancet Glob Health* 2024; 12: e341.
2. Ahn YJ. Domestic and international rare disease policies and research trends [Internet]. National Biotech Policy Research Center BioINpro; 2020 [cited 2024 Jun 25]. Available from: <https://www.bioin.or.kr/board.do?num=300917&cmd=view&bid=report>.
3. Kim SY, Lim BC, Lee JS, Kim WJ, Kim H, Ko JM, et al. The Korean undiagnosed diseases program: lessons from a one-year pilot project. *Orphanet J Rare Dis* 2019; 14: 68.
4. Ministry of Health and Welfare Press Release [Internet]. Ministry of Health and Welfare; 2017 [cited 2024 Jun 25]. Available

- from: https://www.mohw.go.kr/board.es?mid=a10503010100&bid=0027&act=view&list_no=343355&tag=&nPage=1.
5. Korea Disease Control and Prevention Agency Rare Disease (KDCA) Helpline [Internet]. KDCA [cited 2024 Jun 25]. <http://helpline.kdca.go.kr>.
 6. Korean Statistical Information Service Statistical Database [Internet]. Statistics Korea [cited 2024 May 10]. <http://www.kosis.kr>.
 7. Korea Disease Control and Prevention Agency. 2022 annual report on the rare disease patients in Korea. Cheongju: Korea Disease Control and Prevention Agency; 2024. p. 17-23.
 8. Baird PA, Anderson TW, Newcombe HB, Lowry RB. Genetic disorders in children and young adults: a population study. *Am J Hum Genet* 1988; 42: 677-93.
 9. Yang G, Cintina I, Pariser A, Oehrlein E, Sullivan J, Kennedy A. The national economic burden of rare disease in the United States in 2019. *Orphanet J Rare Dis* 2022; 17: 163.
 10. Joo YS, Lee JH, Choi HJ, Song JS, Lee KE, Kang CM. Dental treatment patterns in pediatric patients with rare diseases: a retrospective analysis at Yonsei University Dental Hospital. *J Korean Acad Pediatr Dent* 2024; 51: 417-31.