ORIGINAL ARTICLE

대한치과의사협회지 2026; 64(4): 111-120
https://doi.org/10.22974/jkda.2026.64.4.001

Utilization of dental care among children and adolescents with rare diseases: Analysis of national claims data and electronic medical records from Jeonbuk National University Dental Hospital

희귀질환을 가진 소아 및 청소년의 치과의료 이용 실태: 국가 청구 데이터와 전북대학교 치과병원 전자의무기록 데이터 분석

Kyoungmin Kim[1,2,3], Changro Lee[4], Jae-Gon Kim[1,2,3], Dae-Woo Lee[1,2,3], Yeon-Mi Yang[1,2,3*]

[1]Department of Pediatric Dentistry and Institute of Oral Bioscience, School of Dentistry, Jeonbuk National University, Jeonju, Korea
[2]Research Institute of Clinical Medicine, Jeonbuk National University, Jeonju, Korea
[3]Biomedical Research Institute, Jeonbuk National University Hospital, Jeonju, Korea
[4]School of Dentistry, Jeonbuk National University, Jeonju, Korea

ABSTRACT

Purpose: This study investigated the dental disease patterns and healthcare utilization of pediatric patients with rare diseases in Korea using national and clinical data.
Materials and Methods: A comprehensive analysis was conducted on substantial data obtained from the Health Insurance Review and Assessment (HIRA) Service and clinical records from Jeonbuk National University Dental Hospital, focusing on patients between the ages of 0 and 19 who had been diagnosed with rare diseases during the period spanning from April 2019 to April 2024.
Results: Analysis of HIRA data (387,838 patients) indicated that 61.9% of patients were aged 0-9 years. Disorders of tooth development and eruption accounted for 91.2% of care. The most common diagnoses were dental caries (33.7%) and disorders of tooth development and eruption (25.3%). Total medical expenses and out-of-pocket costs both increased annually. Data from Jeonbuk National University Dental Hospital revealed that patients with congenital malformations and nervous system disorders required frequent long-term management involving hygiene, restorations and extractions.
Conclusions: Although the dental disease spectrum mirrors that of the general population, management is complicated by systemic conditions. Given the heavy reliance on primary care, specialized education for local practitioners is crucial. In order to improve quality of life, it is essential to establish primary treatments, expand insurance coverage for essential non-covered treatments and create a robust referral system between specialized centers and local clinics.*(J Korean Dent Assoc 2026; 64(4): 111-120)*

Key words : Rare Diseases; Pediatric Dentistry; Dental Care; Insurance, Health; Oral Health

서론

희귀질환은 전 세계적으로 유병률이 매우 낮은 만성 질환이다. 국가마다 정의는 다르지만, 공통적으로 소수 환자에게 발생하며 장기간의 의료·복지 지원이 필요하다[1)]. 우리나라에서는 보건복지부에 의하여 유병 인구가 2만 명 이하이거나, 진단이 어려워 유병 인구를 산정하기 힘든 질환을 희귀질환으로 규

Received Dec 16, 2025; Revised Mar 1, 2026; Accepted Mar 20, 2026

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

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

ISSN: 0376-4672
eISSN: 2713-7961

정하고 있다[2].

최근 국내에서는 희귀질환 관리법과 산정특례 제도 도입 이후 관리 대상 질환이 지속적으로 확대되어 2024년에는 1,314개의 희귀질환이 국가 관리 대상으로 보고되었다. 2022년 기준 희귀질환 산정특례 신규 등록자는 54,952명으로, 전체 건강보험 가입자의 약 0.1%에 해당하며, 이 가운데 극희귀질환과 기타 염색체 이상 질환도 적지 않은 비율을 차지한다. 이들 중 소아 연령대의 비중도 적지 않아, 고빈도 희귀질환군에서는 1세 미만 1.0%, 1-9세 1.8%, 10-19세 5.4%로, 전체 희귀질환자의 약 8.2%가 소아·청소년에 해당하는 것으로 보고되었다[3].

희귀질환은 치과 영역에 있어서 다양한 합병증이 동반된다. 많은 희귀질환 환자에게서 악안면 기형, 부정교합, 치아 구조 이상이나 맹출장애와 같은 기능 이상이 나타나고, 결손치, 왜소치, 법랑질형성부전과 같은 치아 발생 이상이 흔하게 동반된다[4,5]. 또한 많은 희귀질환에서 동반되는 지적 장애, 신체 장애는 일상적인 칫솔질과 구강 위생 관리 수행 능력을 저하시켜 다발성 치아우식증과 치주질환의 위험을 증가시키고, 이는 조기 유치 상실, 저작 기능 저하, 부정교합 악화, 치료 비용 증가로 이어질 수 있다. 희귀질환이 있는 소아·청소년에서의 구강 건강 문제는 단순한 국소 질환에 그치지 않고 전신 건강과 삶의 질에 직결된다[6]. 구강 통증과 감염, 저작곤란, 수면 및 발음 장애는 성장기 환아의 영양 섭취와 일상 활동을 방해하고, 심리적 위축을 초래하여 전반적인 삶의 질과 전신 건강을 악화시킬 수 있다. 따라서 희귀질환이 있는 소아·청소년에서 조기 치과 내원, 예방 중심의 구강 관리, 적절한 교정·보철적 개입은 질병의 장기적인 경과와 삶의 질 향상을 위해 필수적인 요소이다[7]. 희귀질환 소아·청소년 922명을 분석한 결과 치과 초진 내원 연령이 평균 62.33개월로 나타나 치과치료에 있어서 늦어지는 경향을 보였다[8].

희귀질환 환자의 치과 진료 환경은 여전히 여러 제약을 안고 있다. 국내에는 장애인구강진료센터 및 일부 대학병원의 장애인 치과 클리닉이 운영되고 있으나[9], 희귀질환 환자를 위한 별도 치과 진료 체계나 전담 센터는 마련되어 있지 않으며, 희귀질환 거점센터에도 치과 진료과가 포함되어 있지 않은 경우가 대부분이다. 보호자들은 희귀질환 아동의 구강 관리 방법과 치과 진료에 대한 정보 부족, 희귀질환 특성을 이해하고 전신질환과 행동 관리를 포괄적으로 고려할 수 있는 전문 치과의사와 시설의 부족, 비급여 중심의 진료 구조로 인한 경제적 부담을 주요 장애 요인으로 인식하고 있다[10].

기존의 선행 연구들은 주로 단일 의료기관이나 일부 대학병원을 내원한 환자만을 대상으로 국한되어 있어, 국내 희귀질환 환자 전체의 치과 진료 이용 행태를 일반화하여 설명하기에는 한계가 있었다. 이에 본 연구에서는 전북대학교 치과병원에 내원한 희귀질환 환자와 건강보험심사평가원(Health Insurance Review and Assessment, HIRA) 청구자료 데이터를 이용하여 국내 소아·청소년 희귀질환 환자의 치과 외래 진료 이용 현황을 파악하고자 한다.

재료 및 방법

본 연구는 전북대학교병원 기관윤리위원회(IRB No. 2022-11-059)의 승인을 받았다. 본 연구는 HIRA 맞춤형 데이터와 전북대학교 치과병원의 전자의무기록을 활용한 후향적 관찰 연구이다. HIRA 데이터에서 2019년 4월 1일부터 2024년 4월 30일 사이에 치과 진료 시설을 방문한 이력이 있는 희귀질

Table 1. KCD classification according to the 8th Korean standard classification of diseases and causes of death

KCD code	Classification of diseases
K00	Disorders of tooth development and eruption
K01	Embedded and impacted teeth
K02	Dental caries
K03	Other disease of hard tissues of teeth
K04	Diseases of pulp and periapical tissues
K05	Gingivitis and periodontal diseases
K06	Other disorders of gingiva and edentulous alveolar ridge
K07	Dentofacial anomalies [including malocclusion]
K08	Other disorders of teeth and supporting structures
K09	Cysts of oral region, NEC
K10	Other diseases of jaws
K11	Diseases of salivary glands
K12	Stomatitis and related lesions
K13	Other diseases of lip and oral mucosa
K14	Diseases of tongue
S00-T98	Injury, poisoning and certain other consequences of external causes
Z00-Z99	Factors influencing health status and contact with health services

환 환자를 선별하였다. 연구 대상은 관련 치과 청구서 상 치료 당시 19세 이하인 아동 및 청소년으로 정의되었다. 환자 데이터는 개인정보 보호를 위해 익명화 및 분류된 형식으로 제공되었다. 연령군은 제공된 데이터의 형식에 따라 0-4세, 5-9세, 10-14세, 15-18세, 19세로 분류되었다. 최종 분석에는 한국표준질병분류 제8판(KCD-8)에 따라 구강 질환(K00-K14), 치아 외상(S00-T98) 또는 예방 치과 진료 및 보건 서비스 관련 코드(Z00-Z99)가 주진단 또는 주손상으로 기재된 동일 기간의 치과 청구 내역이 포함되었다(Table 1).

HIRA 데이터에서 추출한 변수에는 성별, 연령, 의료기관 소재지, 보험자 유형, 의료기관 유형, 진료과, 주진단, 내원 횟수, 총 의료비, 환자 본인부담금이 포함되었다. 본 연구의 목적은 한국 내 희귀질환을 가진 아동 및 청소년의 전반적인 치과 진료 이용 양상을 파악하는 것이었으므로, 구강 증상과 직접적인 관련이 있는 것으로 알려진 희귀질환으로 분석을 제한하지 않고 특별 청구 면제 대상으로 등록된 모든 희귀질환 그룹을 포함하였다. 본 연구는 HIRA의 맞춤형 연구 데이터를 사용하여 수행되었으며, HIRA 맞춤형 데이터 이용 과제번호는 M20241210004이다.

추가적으로 전북대학교 치과병원의 데이터를 통해 희귀질환 환자의 성별, 연령, 거주지, 희귀질환 V-코드, 동반 전신질환 KCD 코드, 내원 목적, 치과 진료 이용 현황에 대한 정보를 수집하였다. 내원 횟수는 연구 기간 동안 전북대학교 치과병원을 방문한 총 횟수로 정의하였으며, 내원 목적은 진료 기록에 기재된 주진단 및 시행된 주요 치료 내용을 바탕으로 구강 위생 관리, 수복 치료, 발치, 정기 검진, 교정 치료 등의 범주로 분류하였다. 의료비 분석에는 법정 보존 기간[11]을 고려하여 2020년 4월부터 2025년 3월까지의 5년간 청구 데이터를 활용하였으며, 총 의료비와 환자 본인 부담금을 모두 조사하였다.

결과

HIRA 데이터 분석 결과

연구 기간 동안 치과 진료를 이용한 희귀질환 소아·청소년 환자는 총 387,838명이었다. 성별 분포는 남아 197,052명(50.8%), 여아 190,786명(49.2%)으로 남녀 비는 거의 유사하였으나 남아가 약간 더 많았다. 연령군별로는 0-4세 107,064명(27.6%), 5-9세 133,242명(34.4%), 10-14세 71,726명(18.5%), 15-18세 65,924명(17.0%), 19세 9,882명(2.6%)으로, 5-9세에서 내원 비율이 가장 높았다. 0-9세가 전체의 61.9%를 차지하여 희귀질환 소아·청소년의 치과 진료가 영유아 및 학령 초기 연령대에 집중되는 양상을 보였다. 각 연령군에서 남아 비율은 47.3-53.5% 범위로 큰 성별 편차는 관찰되지 않았다(Fig. 1).

치과의료기관 소재지 기준으로는 경기도가 97,287명(25.1%)으로 가장 많았고, 서울 76,447명(19.7%), 부산 26,916명(6.9%), 경남 26,360명(6.8%), 대구 24,488명(6.3%) 순이었다. 수도권 소재 기관에서 진료받은 환자는 192,844명으로 전체의 49.7%를 차지하여 전체 환자의 약 절반이 수도권에 집중된 경향을 보였다(Table 2). 보험자 유형은 건강보험이 377,329명(97.3%),

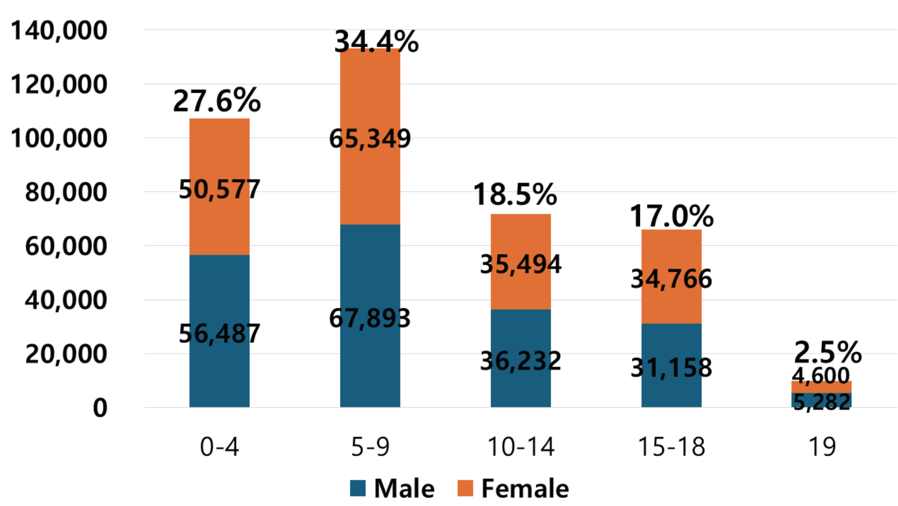

Fig. 1. Sex and age distribution from Health Insurance Review and Assessment Service

의료급여가 10,509명(2.7%)으로, 대다수의 희귀질환 소아·청소년이 건강보험 자격으로 치과 진료를 이용하고 있었다.

연구 기간 동안 희귀질환 소아청소년의 치과 진료는 총 3,601,451건이었다. 요양기관 종별로는 치과의원이 3,285,893건(91.2%)으로 가장 큰 비중을 차지하였고, 치과병원 246,579건(6.8%), 상급종합병원 31,026건(0.9%), 종합병원 21,661건(0.6%), 병원 10,597건(0.3%), 보건소 등의 공공보건의료기관은 5,695건(0.2%)이었다(Fig. 2).

진료과별 분포를 보면, 치과보존과가 1,305,644건으로 전체 치과진료의 36.3%로 가장 많았고, 소아치과 947,779건(26.4%), 치과(general dentistry) 608,372건(16.9%), 구강악안면외과 346,864건(9.7%), 치주과 311,152건(8.7%) 순이었다. 소아치과와 치과보존과를 합산하면 전체 치과 진료의 약 62.7%를 차지하여 우식증 치료 및 보존적 수복 처치가 진료의 주된 영역임을 알 수 있다(Fig. 3).

주상병을 진단군별로 분류한 결과, K02(치아우식)가 1,479,411건(33.7%)으로 가장 높은 비중을 차지하였다. 다음으로 K00(치아의 발육 및 맹출 장애)이 1,112,568건(25.3%), K05(치은염 및 치주질환) 698,747건(15.9%), K04(치수 및 근단주위조직의 질환) 359,031건(8.2%), 예방 치료 282,181건(6.4%), K01(매몰치 및 매복치) 168,889건(3.8%) 순이었다. K07(치아얼굴이상[부정교합포함])은 87,047건(2.0%), 외상은 61,224건(1.4%)이었고, K03(치아경조직의 기타 질환) 53,648건(1.2%), K12(구내염 및 관련 병변) 25,362건(0.6%) 등은 비교적 낮은 빈도를 보였다(Table 3).

연간 진료 환자 수는 2019년 189,384명에서 2020년 217,605명, 2021년 239,755명, 2022년 246,025명, 2023년 258,179명으로 증가했다. 같은 기간 연간 진료 횟수는 2019년 490,923회, 2020년 650,844회, 2021년 717,424회, 2022년 717,668회, 2023년 758,737회였다. 2024년은 265,855회로 관찰 기간이 완결되지 않아 상대적으로 적었다(Fig. 4).

연도별 총진료비는 2019년 약 243억 원에서 2020년 약 321억 원, 2021년 약 370억 원, 2022년 약 387억 원, 2023년 약 432억 원이었다. 조사 기간의 총진료비는 약 1,911.7억 원이었으며, 이 중 건강보험 부담분은 약 1,415.0억 원(74.0%), 본인부담금은 약 496.3억 원(26.0%)이었다. 환자 1인당 연간 평

Table 2. Regional distribution of patients from April 2019 to April 2024, based on Health Insurance Review and Assessment Service data

Region	Population
Gyeonggi-do	97,287
Seoul Metropolitan City	76,447
Busan Metropolitan City	26,916
Gyeongsangnam-do	26,360
Daegu Metropolitan City	24,488
Incheon Metropolitan City	19,110
Gyeongsangbuk-do	15,714
Chungcheongnam-do	13,938
Jeollabuk-do	13,617
Gwangju Metropolitan City	13,346
Gangwon-do	12,528
Chungcheongbuk-do	11,715
Daejeon Metropolitan City	10,393
Jeollanam-do	9,238
Ulsan Metropolitan City	7,745
Jeju Special Self-Governing Province	5,618
Sejong Special Self-Governing City	3,378

Table 3. Distribution of number of dental visits by KCD code from April 2019 to April 2024, based on Health Insurance Review and Assessment Service data

KCD code	Number of visits (%)
K02	1,479,411 (33.69%)
K00	1,112,568 (25.33%)
K05	698,747 (15.91%)
K04	359,031 (8.18%)
Preventive treatment (Z00-Z99)	282,181 (6.43%)
K01	168,889 (3.85%)
K07	87,047 (1.98%)
Injury (S00-T98)	61,224 (1.39%)
K03	53,648 (1.22%)
K12	25,362 (0.58%)
K08	8,252 (0.19%)
K06	7,818 (0.18%)
K09	2,461 (0.06%)
K13	861 (0.02%)
K11	845 (0.02%)
K10	831 (0.02%)
K14	371 (0.01%)
Others	41,971 (0.96%)

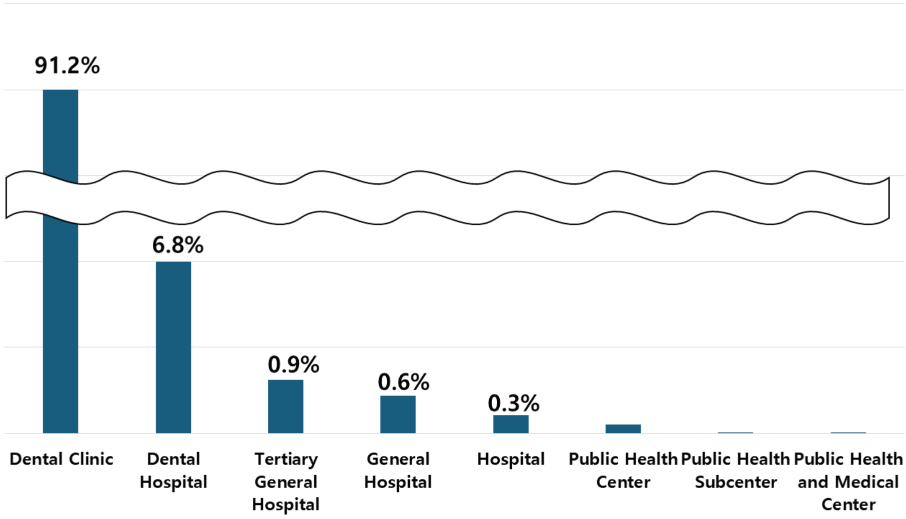

Fig. 2. Classification of Healthcare Institutions from Health Insurance Review and Assessment Service

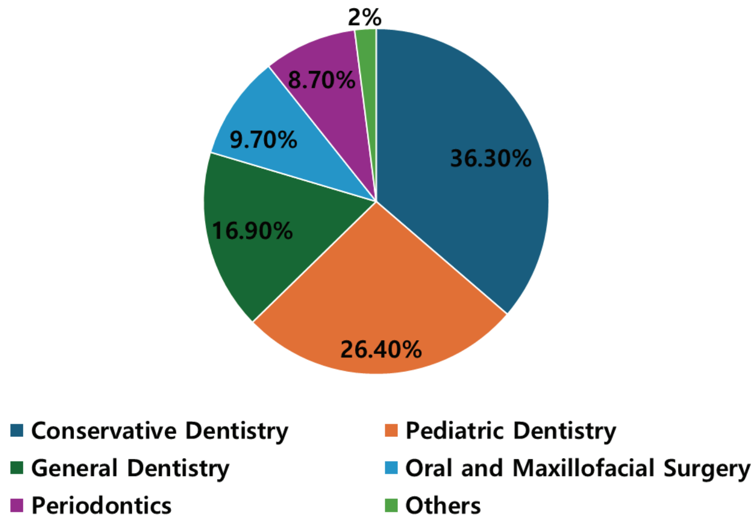

Fig. 3. Distribution by Department from Health Insurance Review and Assessment Service

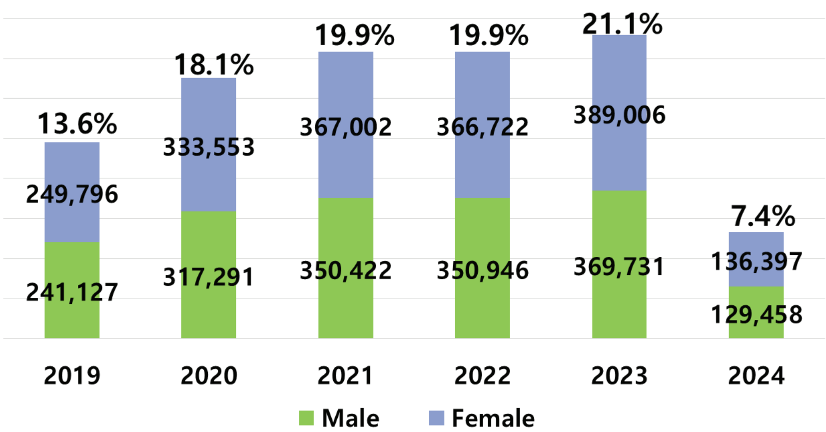

Fig. 4. Sex distribution of per year from Health Insurance Review and Assessment Service

Table 4. Total medical expenses and average medical expenses per patient from April 2019 to April 2024, based on Health Insurance Review and Assessment Service (unit: Korean Won)

Year	Total cost	Cost per patients	Cost per visits
2019	24,339,040,190	128,517	49,578
2020	32,159,020,880	147,786	49,411
2021	37,009,314,460	154,363	51,586
2022	38,726,008,780	157,407	53,961
2023	43,198,540,200	167,320	56,935
2024	15,738,840,230	102,190	59,201

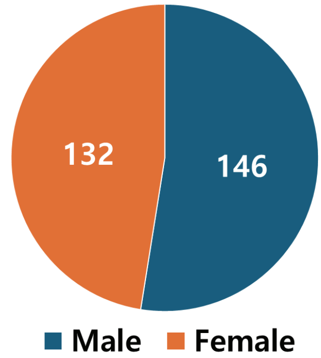

Fig. 5. Sex distribution of Jeonbuk National University Dental Hospital Department of Pediatric Dentistry past 10 years

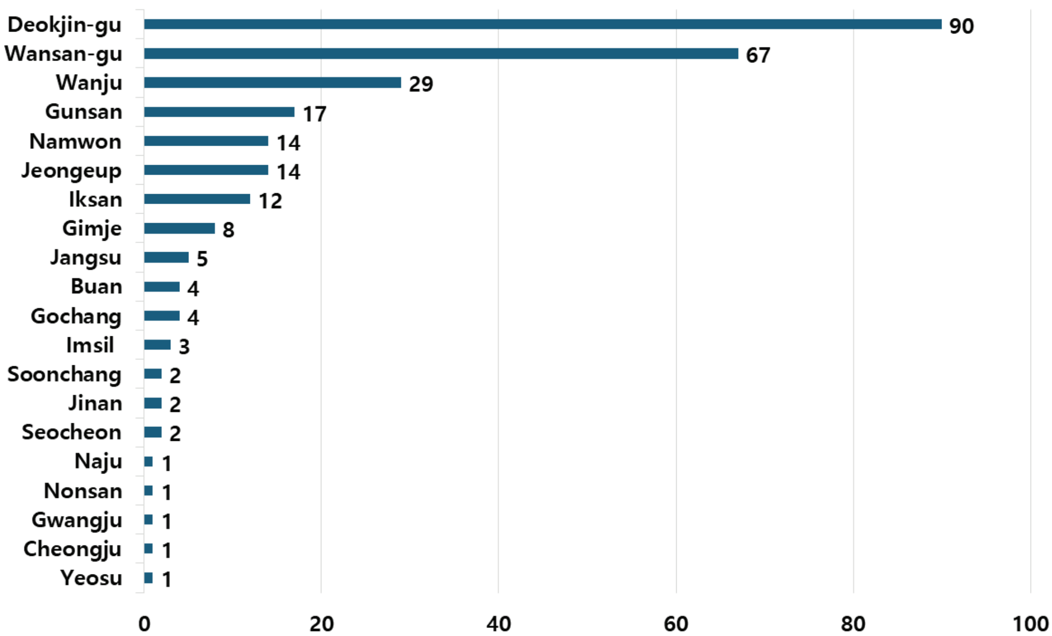

Fig. 6. Regional distribution of Jeonbuk National University Dental Hospital Department of Pediatric Dentistry past 10 years

균 총진료비는 약 14.2만 원, 1회 진료당 평균 진료비는 약 5.3만 원으로 나타났다(Table 4).

전북대학교 치과병원 데이터 분석 결과

전북대학교 치과병원에 내원한 만 19세 이하의 희귀질환 환자는 총 278명이었다. 성별 분포는 남자 146명(52.5%), 여자 132명(47.5%)로 전국 자료와 마찬가지로 남녀 비가 유사하였다(Fig. 5). 환자들의 거주지는 전북 지역이 대부분이었으며, 전주시 덕진구 90명(32.4%), 완산구 67명(24.1%) 등 전주권 거주자가 전체의 약 56.5%를 차지하였다. 이 외에 완주 29명, 군산 17명, 남원 14명, 정읍 14명, 익산 12명 등 도내 시·군 거주자가 다수를 이루었다(Fig. 6).

희귀질환 V코드에 따라 구분하였을 때 가장 빈도가 높은 코드는 V125(46명, 16.5%)와 V159(40명, 14.4%)였고, 그 다음으로 V90 0(23명, 8.3%), V269(20명, 7.2%), V233(13명, 4.7%) 순이었다. 상위 5개 V코드가 전체의 약 51%를 차지하였다. 전체 278명의 10년간 전북대학교 치과병원 방문횟수 평균은 13.6회였다(Fig. 7).

동반된 전신질환의 KCD 코드 분류상 선천기형, 변형 및 염색체 이상(Q00-Q99)이 147명(52.9%)으로 가장 높은 비율을 보였고, 신경계 질환(G00-G99)이 85명(30.6%)으로 그 뒤를 이었다. 세부 상병으로는 뇌전증(G40, G41), 다운증후군(Q90), 선천성 심장기형(Q21), 두개골 조기유합증(Q75) 등이

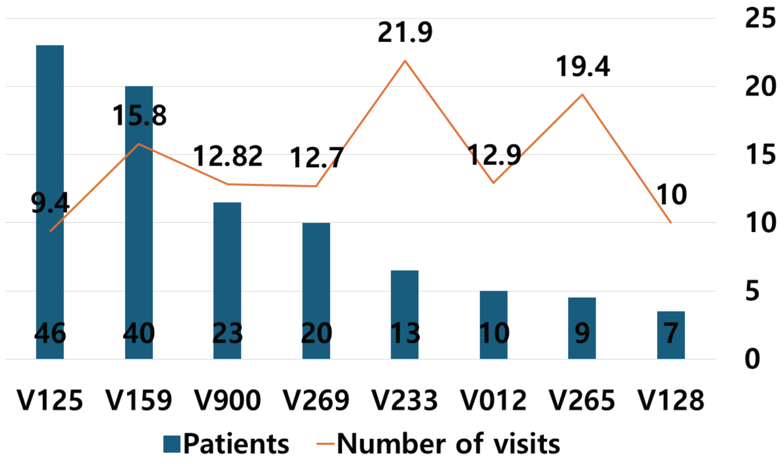

Fig. 7. Number of patients and number of visits from Jeonbuk National University Dental Hospital Department of Pediatric Dentistry according to V-Codes

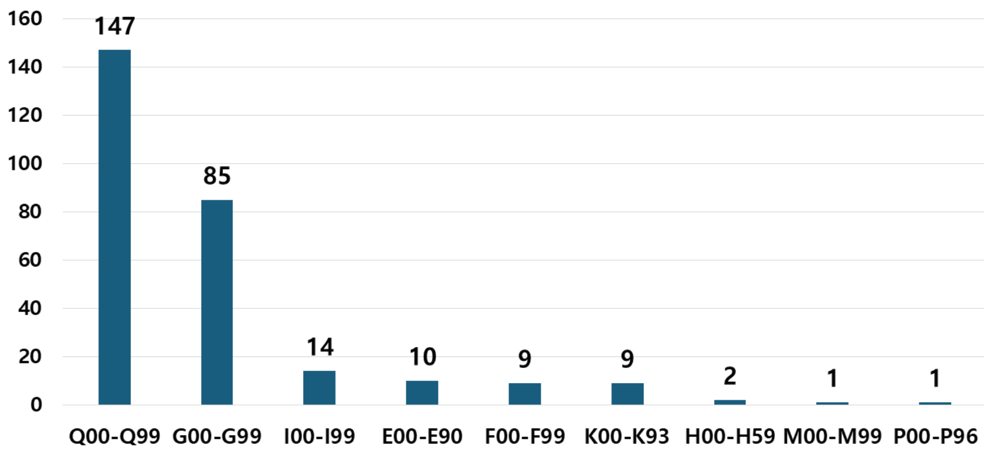

Fig. 8. KCD code for the accompanying systemic disease. Q00-Q99: Congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities, G00-G99: Diseases of the nervous system, I00-I99: Diseases of the circulatory system, E00-E90: Endocrine, nutritional and metabolic diseases, F00-F99: Mental and behavioural disorders, H00-H59: Diseases of the eye and adnexa, M00-M99: Diseases of the musculoskeletal system and connective tissue, P00-P96: Certain conditions originating in the perinatal period

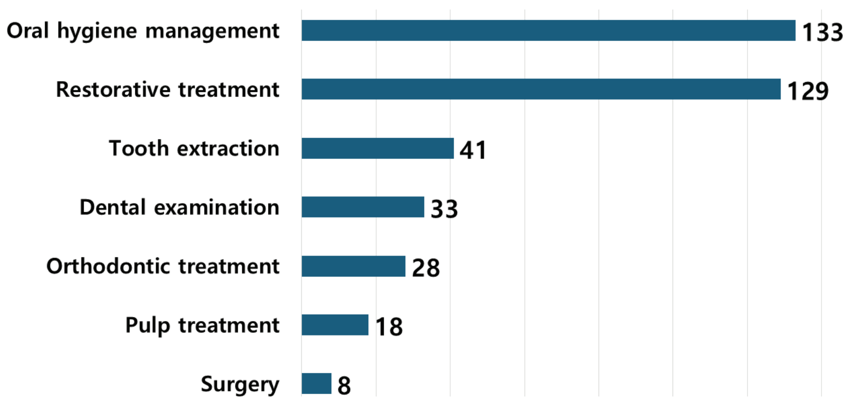

Fig. 9. Chief complain of patients from Jeonbuk National University Dental Hospital Department of Pediatric Dentistry

다빈도로 관찰되었다(Fig. 8). 주된 내원 목적은 구강위생관리(34.1%)와 수복치료(33.1%)가 가장 많았으며, 발치(10.5%), 정기검진(8.5%), 교정치료(7.2%) 순이었다(Fig. 9).

2020년 4월부터 2025년 3월까지 5년간 환자들의 총진료비

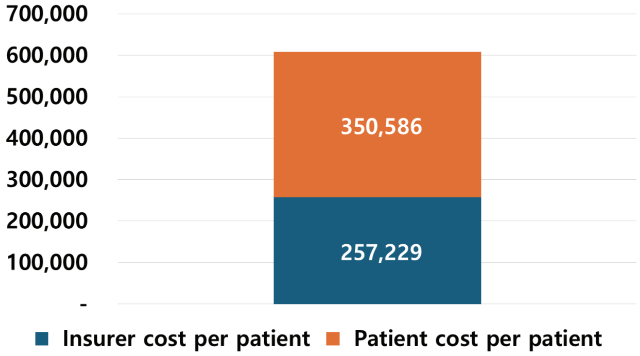

Fig. 10. Insurer cost and patient cost from Jeonbuk National University Dental Hospital Department of Pediatric Dentistry

는 평균 60만원가량이었으며, 본인부담금은 약 35만원으로 조사되었다(Fig. 10).

고찰

본 연구에서는 희귀질환이 있는 만 19세 이하 소아·청소년의 치과 진료가 영유아 및 학령 초기(0-9세) 연령층에 집중되는 경향을 확인하였다. 전체 환자의 약 60% 이상이 해당 연령대에 속하였으며, 이는 일반 소아·청소년의 우식 발생 고위험 시기와 일치하는 동시에, 희귀질환 진단에 따른 조기 의료 접촉 증가가 복합적으로 영향을 미친 결과로 해석된다[12]. 발달 지연, 섭식 장애, 장기 약물 복용 등 희귀질환 특유의 위험 요인은 초기 유치열기부터 구강 건강에 부정적인 영향을 미칠 가능성이 크다[13,14]. 따라서 희귀질환 환자의 초기 치과 방문은 단순한 구강 검진을 넘어 전신 질환 관리 체계 내에서 치과가 통합되는 중요한 시점이며, 희귀질환 진단 직후부터 정기적인 치과 검진을 통해 구강 위생 교육 및 불소 도포 등 예방적 관리가 이루어지는 일차 예방의 적용이 필수적이다[15].

환자의 지역별 분포를 조사하였을 때 대다수의 환자가 경기, 서울과 같은 수도권에 집중되는 양상을 보였다. 희귀질환 환자의 치과 진료 수도권 집중 현상은 우리나라의 인구 분포와 희귀질환 발생 현황을 반영한 결과로 볼 수 있다. 2025년 희귀질환자 통계 연보에 따르면[16], 희귀질환 발생자의 대다수가 서울과 경기 지역에 집중되어 있어 본 연구의 지역별 환자 분포와 일치하는 경향을 보였다. 또한, 희귀질환 환자를 대상으로 한 선행 연구에 따르면, 환자의 46%가 의과 내원 시 치과 진료를 권유받았으며, 52.4%의 환자가 의과와의 원활한 연계성을 이유로 현재의 치과를 선택했다고 보고하였다[10]. 이는 전신적인 관리가 필요한 희귀질환 환자들이 주로 상급종합병원이 위치한 수도권이나 거점 센터를 방문하게 되고, 이 과정에서 진료의 연계성과 전문성을 확보하기 위해 동일 권역 내의 치과 의료기관을 선택하게 됨으로써 수도권 집중 현상이 더욱 두드러지게 나타난 것으로 해석된다.

질환의 특성을 분석한 결과, 전국 단위의 자료에서 주된 상병으로 치아우식증(K02)이 가장 빈번하게 나타났으며, 그 다음으로 치아의 발육 및 맹출 장애(K00)와 부정교합(K07)이 뒤를 이었다. 희귀질환 환자에게서 치아의 발육 및 맹출 장애가 많이 나타나는 것은 첫 번째로 환자의 나이 특성을 반영한다. 환자의 나이가 치아 교환 시기와 일치하여 유치 발치를 위한 KCD코드가 K00.63(잔존 [지속성][탈락성] 유치)에 해당한다. 이러한 결과는 희귀질환이 있는 소아·청소년의 치과 질환 유형이 일반 소아·청소년과 본질적으로 유사함을 시사한다. 그러나 단일 기관 코호트 연구에서 선천기형 및 신경계 질환이 다수를 차지한 점을 고려할 때, 이들 환자는 일반적인 우식 치료뿐만 아니라 유전적 및 구조적 결함에 기인한 발육 이상과 교합 문제를 함께 경험하는 것으로 판단된다[8]. 특히 환자의 전신 병력에 따라 치료 환경과 방법이 고도의 전문성을 요구하는 점이 강조된다[17]. 많은 희귀질환이 구강합병증으로써 골격적 부정교합을 보이고 있으며 구순구개열 등 선천결함이 함께 나타날 가능성이 높다[18]. 따라서 단순한 수복 치료를 넘어서 발치 후 공간 관리, 교정적 개입, 전신마취 하 집중 치료 등 다학제적이고 포괄적인 치료 계획의 수립이 필요하다.

2023년 심사평가원에서 발표한 통계자료에 따르면[19] 2022년 치과외래 환자 중 0-9세 환자가 가장 높게 나타났다. 이는 희귀질환 유무와 관계없이 영유아 및 학령 초기 아동이 치과 진료를 가장 활발히 이용하고 있음을 나타낸다. 또한 다빈도 상병을 비교 분석했을 때, 일반 소아·청소년(19세 이하) 환자의 다빈도 질환코드 역시 치아우식(K02)과 치아의 발육 및 맹출 장애(K00)로 보고되었다. 이는 본 연구의 희귀질환 환자군에서 K02(33.7%)와 K00(25.3%)이 가장 높은 비중을 차지한 결과와 일치한다. 이러한 결과는 희귀질환 환자들이 기저 질환에 따른 특수성을 가지고 있음에도 불구하고, 치과 내원의 주된 원인은 일반 소아·청소년과 마찬가지로 치아우식증 치료와 맹출 관리 등 기본적인 치과 질환에 있음을 보여준다. 따라서 희귀질환 환자의 치과 치료 내용은 일반 환자와 본질적으로 유사하며, 일차적인 치과 진료 및 예방 관리가 중요하다.

의료전달체계 측면에서 희귀질환 환자의 치과 진료 90% 이

상이 1차 의료기관에서 이루어졌다. 이는 접근성 측면에서는 긍정적이나, 행동 조절이 어렵고 복합적인 전신 질환이 있는 환자의 진료 부담이 지역 개원가에 집중되고 있음을 의미한다. 개원가가 안전하게 희귀질환 환자를 진료할 수 있도록 질환별 주의사항, 응급 대처, 진정법 가이드라인 등을 포함한 표준화된 교육 프로그램 제공이 필요하다[20-22]. 특히, 복잡한 전신질환으로 인한 어려움이 있는 환자는 상급 기관으로 의뢰하고, 유지 관리는 지역 치과에서 담당하는 체계적인 의뢰 시스템이 필요하다[20].

희귀질환 환자의 진료비 역시 부담으로 작용한다. 2022년 기준 전체 의료비는 희귀질환 환자 1인당 평균 총진료비는 639만원으로 나타났다[23]. 경제적 측면에서 연구 기간 확인된 총진료비와 본인부담금의 지속적인 증가는 치과 질환이 희귀질환 가정에 상당한 경제적 부담이 됨을 보여준다. 현재 국내에서는 장애인 구강진료센터 등을 통해 등록 장애인에게 비급여 진료비 감면 혜택을 제공하거나 지자체별 지원 사업이 운영되고 있으나, 희귀질환 환자는 별도의 장애 등록이 되어 있지 않으면 이러한 지원의 사각지대에 놓여 있다. 희귀질환 산정특례 제도가 요양급여 항목의 본인부담률을 10%로 경감해주고 있지만, 희귀질환 중 치과치료가 보장되는 희귀질환이 매우 적으며[24], 치과 진료의 특성상 고가의 비급여 치료나 장기적인 교정·보철 치료, 전신마취 부대비용 등이 필수적으로 발생함에도 이에 대한 지원이 적다. 따라서 희귀질환 환자도 장애인에 준하는 비급여 진료비 지원 혜택을 받을 수 있도록 제도를 확대하거나, 다빈도·고위험 희귀질환군에 대해 필수적인 비급여 항목을 선별적으로 급여화하는 등 실질적인 보장성 강화 정책이 검토되어야 한다.

본 연구는 전국 단위의 빅데이터와 단일 대학병원의 임상 데이터를 통합 분석함으로써 희귀질환이 있는 소아·청소년의 치과 진료 현황을 다각적으로 조명하였다는 점에서 학문적 의의를 지닌다. 전국 규모의 자료를 활용하여 진료 규모 및 비용 추세를 파악하였으며, 병원 임상 데이터를 통해 실제 내원하는 희귀질환의 유형과 구체적인 내원 사유를 보완적으로 분석함으로써 정책 수립을 위한 기초 자료를 제공하였다. 다만, 청구자료의 특성상 질환의 중증도나 환자의 협조도에 관한 정보 파악이 어려우며, 진료비 산정 시 비급여 항목이 제외된 점은 연구의 한계로 지적된다. 또한 본 연구는 산정특례에 등록된 전체 희귀질환군을 포함하였으므로 구강 증상과 직접적인 관련성이 낮은 질환도 분석에 포함되었으며, 일부 희귀질환의 경우 KCD 코드가 적용되지 않아 제외되었다는 한계점을 갖는다. 이는 국내 전체 희귀질환 소아·청소년의 치과이용 양상을 파악하는 데에는 장점이 있으나, 질환군 간 이질성으로 인해 특정 희귀질환의 구강 특성을 충분히 반영하지 못할 수 있다. 또한, 비희귀질환군과의 직접적인 비교 분석이 이루어지지 않은 점도 제한점으로 남아 있다. 향후 연구에서는 일반 소아·청소년과의 비교 분석 및 전신마취와 진정법 사용 현황에 대한 심층적 후속 연구를 통해 희귀질환 아동·청소년을 위한 보다 정교한 진료 지침과 정책적 지원 근거를 마련하는 것이 필요할 것이다.

본 연구에서는 희귀질환 소아·청소년이 일반 소아와 유사한 치과 문제가 있는 것을 확인하였다. 또한, 전북대학교 자료를 통하여 환자에게 동반되는 전신질환으로 인해 지속적 관리가 필요함을 확인하였다. 대다수 환자가 1차 의료기관에서 치료받고 있어 임상의에게 희귀질환에 대한 전문적 교육 지원과 다학제 협진 시스템의 필요성을 시사한다. 따라서 희귀질환 환자의 삶의 질 향상을 위해서는 영유아기 조기 치과 개입을 제도화하고, 예방 및 교정·보철 치료에 대한 실질적인 급여 확대와 더불어 전문 인력과 지역 치과를 잇는 유기적인 의료전달체계가 마련되어야 한다.

Conflicts of Interest: None

References

1. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the orphanet database. Eur J Hum Genet 2020; 28: 165-173.
2. Korean Disease Control and Prevention Agency. 희귀질환지정 [Internet]. Cheongju: Korean Disease Control and Prevention Agency; 2022 [cited 2025 Nov 15]. Available from: https://www.kdca.go.kr/kdca/3370/subview.do.
3. Korean Disease Control and Preventin Agency. 희귀질환정보 [Internet]. Cheongju: Korean Disease Control and Preventin Agency; 2025 [cited 2025 Nov 15]. Available from: https://helpline.kdca.go.kr/cdchelp/ph/rdiz/selectRdizInfList.do?menu=A0100.
4.. Joo Y, Lee J, 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: 417-431.

5. Molina-Garcia A, Castellanos-Cosano L, Machuca-Portillo G, Posada-de la Paz M. Impact of rare diseases in oral health. Med Oral Patol Oral Cir Bucal 2016; 21: e587-e594.
6. Domaradzki J, Jabkowski P, Walkowiak D. Rare disease, common struggles: quality of life, caregiver burden and financial wellbeing of family caregivers in Poland. Sci Rep 2025; 15: 22678.
7. Alzahrani AA, Bhat N. Oral health-related quality of life after dental treatment among disabled and non disabled individuals in Saudi Arabia: a cross-sectional study. J Clin Diagn Res 2024; 18: ZC12 - ZC16.
8. Song E, Jeong E, Bak S, Lee H. Dental treatment characteristics in pediatric patients with rare diseases at Asan Medical Center: a three-year analysis. J Korean Acad Pediatr Dent 2025; 52: 353-373.
9. Go HJ, Park TJ, Kim EK, Jo HJ, Choi YH, Song KB. A report on the regional oral health centers for the disabled in Korea. J Korean Dent Assoc 2018; 57: 8-17.
10. Kim YH, Yang Y, Shin J, Lee J, Kang CM. Assessing dental care utilization status and caregiver satisfaction with dental treatment for pediatric patients with rare diseases. J Korean Acad Pediatr Dent 2025; 52: 221-238.
11. Ministry of Government Legislation. 국민건강보험 요양급여의 기준에 관한 규칙 [Internet]. Sejong: Ministry of Government Legislation; 2025 [cited 2025 Nov 15]. Available from: https://www.law.go.kr/법령/국민건강보험요양급여의기준에관한규칙.
12. Jeong SH, Kim JY, Park JH, Choi YH, Song KB, Kim YJ. Dental caries status and related factors among disabled children and adolescent in Korea. J Korean Acad Pediatr Dent 2008; 35: 102-109.
13. Park S. Oral health care for patients with rare disease. J Korean Dent Assoc 2025; 63: 91-95.
14. Song J. Nutritional intervention for developmental delayed children with swallowing and feeding disorders. J Korean Dysphagia Soc 2012; 2: 20-26.
15. Tunalı E, Ataş C, Çağ Y, Orhan AL, Özen B, Aydınbelge M, et al. Improving oral health in children with disabilities: a preventive home-based care model from Türkiye. Child Care Health Dev 2025; 51: e70166.
16. Korea Disease Control and Prevention Agency. 통계결과 [Internet]. Cheongju: Korean Disease Control and Prevention Agency; 2025 [cited 2026 Jan 16]. Available from: https://helpline.kdca.go.kr/cdchelp/ph/ptlcontents/selectPtlConSent.do?schSno=145&menu=C0400.
17. American Academy of Pediatric Dentistry. Management of dental patients with special health care needs. The reference manual of pediatric dentistry [Internet]. Chicago: American Academy of Pediatric Dentistry; 2025 [cited 2025 Nov 15]. Available from: https://www.aapd.org/globalassets/media/policies_guidelines/bp_shcn.pdf.
18. Giuca MR. Rare diseases: a challenge in paediatric dentistry. Eur J Paediatr Dent 2024; 25: 171.
19. Health Insurance Review and Assessment Service. 심사평가원, '치과 외래 진료현황 분석' 발표 [Internet]. Wonju: Health Insurance Review and Assessment Service; 2023 [cited 2026 Jan 16]. Available from: https://www.hira.or.kr/bbsDummy.do?pgmid=HIRAA020041000100&brdScnBltNo=4&brdBltNo=10925&pageIndex=1.
20. Benz K, Trapp R, Voss M, Hanisch M, Geisthoff U, Jackowski J. Awareness and knowledge of rare diseases in German dentists, dental specialists and oral and maxillofacial surgeons: a country-wide survey. Medicina (Kaunas) 2022; 58: 1114.
21. Coté CJ, Wilson S, American Academy of Pediatrics, American Academy of Pediatric Dentistry. Guidelines for monitoring and management of pediatric patients before, during, and after sedation for diagnostic and therapeutic procedures. Pediatrics 2019; 143: e20191000.
22. Kim SH, Moon YJ, Chae MS, Lee YJ, Karm MH, Joo EY, et al. Korean clinical practice guidelines for diagnostic and procedural sedation. Korean J Anesthesiol 2024; 77: 5-30.
23. Yang YM. Rare diseases dentists should know about: part 1. The rare disease system and rare diseases in the dental clinic. J Korean Dent Assoc 2025; 63: 111-116.
24. Lee HS. Six developmental dental rare diseases. J Korean Dent Assoc 2025; 63: 96-110.