

# 희귀질환자 권리보장 및 복지지원에 관한 법률안

---

제안이유 및 주요내용

---

2026년 6월

# 제안이유

## 1. 희귀질환자가 처한 현실

희귀질환은 유병인구가 2만 명 이하이거나 정확한 역학 자료가 없는 질환으로, 전 세계적으로 7,000~8,000여 종에 달한다. 국내에서는 2026년 현재 1,413개 질환이 국가관리대상으로 지정되어 있으며, 매년 6만여 명의 신규 환자가 발생하고 있다. 누적 유병자는 추정 80만 명에 이른다.

### 가. 진단의 벽 — "병명도 모른 채 살아가는 삶"

희귀질환자는 진단을 받기까지 평균 4.7년(질병관리청 통계)에서 7.4년(글로벌 통계 : Global Genes 등)이 소요된다. 수십 개의 병원을 전전하며 오진과 재검사를 반복하는 이른바 "진단 오디세이"를 겪는다. 전 세계 희귀질환자의 약 30%는 아직 병명조차 확정되지 않은 미진단 상태로, 어떤 치료도 어떤 지원도 받지 못한 채 살아간다. 국내에서도 2023년 신규 발생자 중 극희귀 또는 미분류 환자가 2,600여 명에 달한다.

### 나. 치료비의 벽 — "치료를 알아도 받을 수 없는 현실"

희귀질환은 환자 수가 적어 치료제 개발 자체가 드물고, 개발되더라도 연간 수억 원에서 수십억 원에 이르는 초고가 약제인 경우가 많다. 2023년 국내 희귀질환자의 1인당 평균 총진료비는 652만 원이지만, 고취병 환자의 경우 연간 3억 1,000만 원을 넘는다. 건강보험 급여 결정에는 수년이 걸리며, 그 사이 환자는 치료를 포기하거나 재산을 처분해야 하는 상황에 내몰린다.

### 다. 돌봄의 벽 — "가족이 무너지면 환자도 무너진다"

희귀질환의 80%는 유전적 원인으로 발생하며, 50%는 소아기에 발병한다. 중증 희귀질환 아이를 둔 가족은 24시간 돌봄을 감당하기 위해 직장을 떠나고 사회적 관계를 잃는다. 보호자의 신체적·정신적 소진은 결국 환자의 돌봄 공백으로 이어진다. 희귀질환 전용 돌봄 지원 체계는 현행 법률에 존재하지 않는다.

## 라. 고립의 벽 — "내 병을 아는 의사도 없고, 함께할 이도 없다"

희귀질환자는 주변에 같은 질환을 앓는 이가 없어 극도의 고립감을 경험한다. 대부분의 의사들도 희귀질환에 익숙하지 않아 적절한 진료와 조언을 받기 어렵다. 학교와 직장은 희귀질환자의 상황을 이해하지 못하고, 보험사는 계약 체결을 거부하거나 부당한 보험료를 부과한다. 희귀질환자는 우리 사회의 어느 곳에서도 충분히 환영받지 못하고 있다.

■ 희귀질환자 현실 핵심 수치 (2023년 기준) · 연간 신규 발생자: 62,420명 · 추정 누적 유병자: 약 80만 명 · 평균 진단 소요 기간: 5~8년 · 1인당 평균 총진료비: 652만원 · 최고 부담 질환(고세병): 연 3억 1,000만원 · 극희귀·미진단 환자: 2,600여명

## 2. 현행 법제의 한계 — 「희귀질환관리법」만으로는 부족하다

2016년 시행된 「희귀질환관리법」은 희귀질환의 예방·조사·연구 및 관리에 초점을 맞춘 법률이다. 이 법에 따라 희귀질환 목록 지정, 등록 사업, 연구개발 지원 등이 이루어지고 있으나, 환자가 직접 체감하는 복지와 권리 보장에는 뚜렷한 한계가 있다.

- 의료비 지원은 급여 부분에 한정 — 고액의 비급여 부분은 무방비 상태
- 돌봄·심리·교육·고용·주거 지원에 관한 규정 전무
- 미진단 환자는 어떤 법적 지원도 받지 못함
- 신약 접근권 보장 제도(확대접근 프로그램, 급여 신속 등재) 부재
- 차별 금지, 권리구제, 분쟁조정 등 환자 권리 보호 장치 없음
- 사례관리 및 통합 지원 체계 없어 환자와 가족이 서비스를 스스로 찾아야

### OECD 주요국 가운데 희귀질환자의 복지권리를 포괄적으로 보장하는 독립 법률을

갖추지 못한 나라는 한국이 사실상 유일하다. 미국(Orphan Drug Act·NORD),

EU(희귀의약품 규정·유럽 희귀질환 네트워크), 일본(난병법), 대만(희귀질환법)은 오래전부터 체계적인 지원 제도를 운영하고 있다.

### 3. 희귀질환자를 돌보는 것이 왜 사회통합과 발전에 이바지하는가

#### 가. "누구도 배제되지 않는 사회" — 포용이 곧 통합이다

희귀질환자는 인구의 약 1.6%에 불과하지만, 그 가족과 사회적 연대를 포함하면 희귀질환의 영향권에 있는 국민은 수백만 명에 달한다. 더 중요한 것은, 희귀질환은 누구에게도 찾아올 수 있다는 점이다. 오늘 다수에 속하는 사람도 내일 희귀질환의 당사자 또는 보호자가 될 수 있다. 취약한 소수를 돌보는 사회는 결국 모든 구성원이 안심하고 살 수 있는 사회이다.

#### 나. 조기 발견과 치료가 사회경제적 비용을 줄인다

희귀질환을 조기에 진단하고 치료하면 장기적인 장애 발생과 그에 따른 장기요양 비용을 크게 줄일 수 있다. 신생아 선별검사 확대와 미진단 환자 지원 프로그램을 통해 적시 치료가 이루어진다면, 향후 수십 년간의 사회적 돌봄 비용 절감 효과가 초기 투자를 상회할 수 있다. 이는 복지 지출이 아닌 사회 투자의 관점으로 접근해야 할 사안이다.

#### 다. 희귀질환 연구는 일반 의학의 진보를 이끈다

희귀질환 연구에서 얻어진 유전자 분석, 정밀의료, 세포·유전자 치료 기술은 암, 당뇨, 심장병 등 다수 환자가 앓는 만성질환의 치료에도 응용되고 있다. 오늘의 희귀질환 연구가 내일의 보편적 치료법을 만든다. 국가가 희귀질환 연구개발을 지원하는 것은 곧 국민 전체의 건강 수준을 높이는 일이다.

#### 라. 바이오헬스 산업의 성장 동력

희귀질환 치료제(오펜드릭) 시장은 전 세계적으로 연평균 12% 이상 성장하는 고부가가치 산업이다. 국내 제약·바이오 기업이 희귀질환 치료제 개발에 참여할 수 있도록 인센티브를 법적으로 보장하면, 수출 경쟁력 있는 신약 파이프라인을 확보할 수 있다. 환자를 위한 정책이 산업 발전의 마중물이 된다.

■ 핵심 메시지 희귀질환자 한 명을 제대로 돌보는 것은 그 가족과 이웃이 안심하고 살 수 있는 사회를 만드는 일이다. 누구도 질환을 이유로 사회에서 배제되지 않는 것이 포용적 사회통합의 출발점이다. 희귀질환자의 완전한 사회참여는 국가의 지속 가능한 발전에 이바지하는 것이다.

## 4. 이 법을 제안하는 이유

이에 다음의 사항을 골자로 하는 「희귀질환자 권리보장 및 복지지원에 관한 법률」을 제정하고자 한다.

1. 희귀질환자의 존엄·자립·사회참여를 헌법적 가치에 근거하여 권리로서 보장하고, 이를 실현하기 위한 국가·사회의 책임을 명확히 한다.
2. 희귀질환자의 완전한 사회참여와 평등의 실현이 포용적 사회를 구현하고 국가의 지속 가능한 발전에 이바지함을 이 법의 기본이념으로 선언한다.
3. 진단·치료·돌봄·교육·고용·주거·심리에 이르는 생애 전주기 지원 체계를 구축하여, 희귀질환자와 그 가족이 경제적 이유로 치료를 포기하거나 사회에서 고립되는 일이 없도록 한다.
4. 미진단 희귀질환자, 소아·청소년 희귀질환자 등 취약계층에 대한 특례를 마련하여 누구도 제도의 공백에 방치되지 않도록 한다.
5. 희귀질환 치료제의 신속한 급여 등재, 위험분담계약, 확대접근 프로그램 등을 법제화하여 환자가 최신 치료에 신속하게 접근할 수 있도록 한다.
6. 희귀질환 연구개발 인센티브 및 신생아 선별검사 법정화를 통해 미래 환자의 고통을 예방하고 바이오헬스 산업의 발전을 도모한다.
7. 관계 법률(희귀질환관리법·건강보험법·의료급여법·장애인복지법·장애인활동지원법·노인장기요양보험법·긴급복지지원법·사회보장급여법)과의 역할 분담 및 보충 적용 원칙을 명확히 하여, 이 법이 기존 복지 체계와 조화롭게 작동하도록 한다.

## 주요내용

이 법률안은 제1장 총칙부터 제10장 벌칙까지 총 10개 장 67개 조문(가지번호 조문 제17조의2, 제21조의2, 제43조의2부터 제43조의4까지, 제54조의2 포함)과 부칙 8개 조로 구성된다.

### 제1장 총칙 (제1조~제8조)

#### □ 목적 및 기본이념 (제1조·제2조)

이 법의 목적은 희귀질환자의 생명·건강 및 인간다운 생활을 할 권리를 보장하고, 희귀질환자의 완전한 사회참여와 평등을 통하여 사회통합과 국민보건의 향상에 이바지하는 것이다(제1조).

기본이념으로 ① 인간으로서의 존엄과 가치, ② 생명·건강의 국가 보호, ③ 사회 분담, ④ 국가 책임(권리의 본질적 비제한), ⑤ 치료와 사회참여의 병행, ⑥ 사회통합·국가발전 기여, ⑦ 배제 금지를 선언한다(제2조).

#### □ 국민의 책무 · 희귀질환자의 권리 (제3조·제4조)

모든 국민, 전문직 종사자, 사업주의 책무를 규정하고(제3조), 희귀질환자의 존엄 존중, 사회참여, 정책 결정 참여, 차별받지 않을 권리를 독립 조항으로 보장한다(제4조).

#### □ 정의 및 적용대상 (제5조·제8조)

희귀질환자(1호), 미진단 희귀질환자(2호), 보호자(3호), 환우회(4호) 등 이 법의 보호 대상을 먼저 정의하고, 이어 사회통합, 확대접근 프로그램, 지원등급, 돌봄서비스, 지역관리·재활거점, 고가치료 등 주요 용어를 정의한다(제5조). 이 법은 대한민국 국민인 희귀질환자에게 적용하며, 합법적으로 체류하는 외국인·무국적자 희귀질환자에 대하여는 긴급의료·진단지원·정보제공에 한하여 준용한다(제8조).

#### □ 국가 및 지방자치단체의 책임 — 보충성 원칙의 명문화 (제7조)

국가와 지방자치단체는 희귀질환자의 치료·복지·자립을 위한 종합적인 정책을 수립·시행하고, 경제적 부담이 환자·보호자에게 과도하게 전가되지 않도록 필요한 재정을 부담하여야 한다(①~④).

이 법은 복지지원·권리보장을, 「희귀질환관리법」은 예방·관리·연구를 규율하며 양 법률의 목적이 효율적으로 달성될 수 있도록 상호 협력하여야 한다(⑤). 장애인으로 등록된 희귀질환자에 대하여는 이 법과 「장애인복지법」 중 더 유리한 기준을 적용한다(⑥).

이 법에 따른 지원은 「국민건강보험법」·「의료급여법」·「장애인복지법」·「장애인 활동 지원에 관한 법률」·「노인장기요양보험법」 등 다른 법령에 따른 급여를 우선 적용한 후, 그 급여로 충당되지 아니하는 부분을 보충하는 것을 원칙으로 한다(⑧). 이 법에 따른 복지 급여 및 서비스는 「사회보장기본법」에 따른 사회보장위원회의 심의·조정을 거쳐 단계적으로 시행할 수 있다(⑨).

## 제2장 권리보장 및 대상자 관리 (제9조~제18조)

### □ 치료권 및 신약 접근권 (제9조·제10조)

- 희귀질환자의 치료받을 권리를 선언하고, 경제적 이유로 치료를 받지 못하는 환자가 없도록 국가가 지원하여야 함을 규정한다.
- 임상시험 우선 참여권과 확대접근 프로그램(미허가 치료제를 임상시험 외 방법으로 제공)을 법정화한다.

### □ 정보접근권 및 차별금지 (제11조·제12조)

희귀질환자가 자신의 질환·치료·지원제도에 관한 정보에 접근할 권리를 보장하고(제11조), 교육·고용·보험·사회보장 영역에서 희귀질환을 이유로 한 차별을 금지한다. 특히 보험사업자의 보험계약 거절 또는 부당한 보험료 차별 산정을 금지하고, 위반 시 제66조에 따른 과태료(3천만원 이하, 반복 시 2배)를 부과한다(제12조).

### □ 희귀질환자 등록 및 데이터 수집·국립희귀질환센터 (제14조·제15조)

- 「희귀질환관리법」 제8조 등록자는 이 법 등록 시 절차 일부를 생략할 수 있으며, 두 법의 등록 정보를 통합 관리한다(제14조).

- 임상 정보·유전체 데이터·삶의 질 데이터를 수집·관리하며, 데이터의 수집·관리·공유 및 중단연구를 담당하는 기관으로 국립희귀질환센터를 지정 또는 설치하여야 한다(제15조①·③).
- 국제 연구기구와 데이터를 연계·공유하는 경우 가명처리·비식별화 표준 지침을 준수하고, 국립희귀질환센터에 설치되는 데이터심의위원회(DRC)의 사전 승인을 받아야 한다(제15조②·⑥).
- 지원등급의 갱신·재판정 시점을 데이터 갱신 시점으로 활용하여 희귀질환자의 생애 전주기적 변화를 추적하는 중단연구를 수행할 수 있다(제15조⑤).

#### □ 지원등급 제도 (제16조)

- 희귀질환자를 1등급(최중증)~3등급(경증)으로 구분하여 지원등급을 판정하며, 질환의 중증도·기능제한·일상생활 수행능력·지속적 치료필요성·돌봄필요 수준을 종합적으로 고려한다.
- 유효기간: 최초 판정 5년, 갱신 후 동일등급 유지 시 1등급 10년·2~3등급 7년, 등급 변경 시 5년.
- 갱신 신청은 유효기간 만료 90일~30일 전에 하며, 상태 변화 시 수시 변경 신청 가능. 등급 판정 위원의 제척·기피·회피에 관한 사항은 대통령령으로 정한다.
- 지원등급의 판정 및 등급 변경은 희귀질환자 또는 보호자의 의견 진술 기회를 보장하여야 한다.

#### □ 희귀질환 특별지원대상 (제17조의2)

보건복지부장관은 「장애인복지법」상 장애인으로 등록되지 아니한 희귀질환자 중 대통령령으로 정하는 중증 희귀질환자를 "희귀질환 특별지원대상"으로 지정할 수 있다. 특별지원대상으로 지정된 사람에 대하여는 상급학교 진학 시 특수교육대상자(장애학생) 선발 전형에 준하는 자격을 부여하고, 기업의 고용 인센티브 및 고용지원 기준에 포함되도록 관계 중앙행정기관의 장과 협력하여야 한다.

#### □ 등록 및 등급 결정에 대한 이의신청 (제18조)

희귀질환자는 등록 여부, 지원등급의 판정·재판정·등급 변경 또는 특별지원대상 지정 여부 등 자격에 관한 결정("등록·등급 결정")에 대하여 통지받은 날로부터 30일 이내(부득이한 사유 시 사유 소멸 후 14일 이내)에 이의신청을 할 수 있으며, 21일 이내(부득이한 경우 14일 범위 1회 연장)에 결정·통지하여야 한다.

- 동일한 처분에 대한 이의신청은 1회로 제한하되, 새로운 임상적·의학적 데이터의 축적, 의학적 소견의 변경, 질환의 진행·악화가 확인되는 경우에는 반복 민원으로 보지 않고 언제든지 이의신청을 제기할 수 있다.
- 신청기간 도과 또는 정당한 사유 없는 반복 신청은 희귀질환 권리구제 심사위원회(제54조의2)의 심사를 거쳐 각하할 수 있으며, 이의신청 결과 또는 각하 결정에 대하여 불복하는 경우 행정심판 또는 행정소송을 청구할 수 있다.

### 제3장 복지지원 (제19조~제37조)

#### □ 의료비 지원 — 소득기반 차등지원 도입 (제20조)

- 요양급여 해당 여부와 관계없이 진단검사비·입원외래치료비·의약품비·의료기기 사용료·간병관련비용 등 급여·비급여를 모두 포함한 의료비 전반에 적용된다.
- 「국민건강보험법」·「의료급여법」에 따른 급여를 먼저 적용하고, 이 법은 잔여 본인부담액에 보충 적용한다. 최종 본인부담액은 연간 의료비 총액의 10%를 초과할 수 없다.
- 본인부담률은 환자 가구의 소득·재산 수준(기준 중위소득 기준)에 따라 차등 적용하는 것을 원칙으로 하며, 저소득층에 대하여는 본인부담률을 경감하거나 면제할 수 있다.

#### □ 희귀질환 치료제 보험급여 신속 등재 특례 — 4단계 신약 접근권 (제21조·제21조의2)

- 허가일로부터 180일 이내에 요양급여 여부를 결정한다. 경제성평가·약가협상 등 부득이한 경우 90일 1회 연장 가능.
- 식약처로부터 희귀의약품 지정을 받은 치료제는 통합희귀의약품심의위원회의 확인을 거쳐 별도 신청 없이 "조건부 지원대상"으로 지정된 것으로 보며, 정식 등재 전까지 조건부 지원을 개시할 수 있다.
- 조건부 지원대상으로 지정된 치료제에 대하여는 제43조의2의 잠정약가·사후환급제를 우선 적용하고, 위험분담계약은 정식 등재 이후의 급여에 대하여 적용한다.
- 제21조의2: 보건복지부·식품의약품안전처·질병관리청 공동으로 통합희귀의약품심의위원회를 두며, 의료·약학 전문가·의료윤리 전문가·희귀질환자 대표가 포함되도록 구성하고 약가·등재 분과와 고가치료 분과를 둘 수 있다. 위원의 제척·기피·회피 규정을 둔다.

### □ 잠정 약가·사후환급 및 환자 치료연속성 보장 (제43조의2·제43조의3)

- 조건부 지원 기간 동안 적용되는 가격은 통합희귀의약품심의위원회가 정하는 잠정 약가로 하며, A7 국가(미·영·독·프·일·아·스)의 해당 치료제 약가의 70~80% 범위에서 산정하여야 한다.
- 정식 약가가 확정되어 잠정 약가보다 낮은 경우에만 그 차액을 국가에 환급하며, 정식 약가가 잠정 약가보다 높거나 같은 경우에는 환급하지 않는다.
- 제3항에 따라 정식 약가가 확정되어 적용되는 경우에도, 조건부 지원 기간 중 이미 지원을 받은 희귀질환자에 대한 본인부담 수준 및 지원 내용은 저하되지 아니한다.
- 제조업자·수입업자가 정당한 사유 없이 가격 협상을 지연·거부하는 경우 조건부 지원대상 지정을 취소하고, 일정기간 재지정을 제한하며 잠정약가 기준 급여총액을 환수할 수 있다. 다만 협상 결렬·지정 취소 시에도 이미 투여 중인 환자에 대하여는 정식 등재 또는 대체 치료제 전환 시까지 조건부 지원을 중단할 수 없다.

### □ 독점 치료제 공급거부 대응 (제43조의4)

대체 치료제가 없는 희귀질환 치료제의 제조업자·수입업자가 정당한 사유 없이 국내 공급을 거부·중단하는 경우, 정부는 특허법상 강제실시를 청구하거나 한국희귀·필수의약품센터를 통한 응급도입 및 직접구매 등 필요한 조치를 강구할 수 있다.

### □ 돌봄서비스 및 활동지원급여 (제22조·제23조)

- 지원등급에 따라 1등급 월 120시간, 2등급 월 90시간, 3등급 월 60시간 이상의 방문간호·활동보조·단기보호 서비스를 제공한다.
- 노인장기요양급여·장애인활동지원급여 수급자에게는 해당 급여를 먼저 적용하고 이 법은 보충 적용하며, 이 법의 기준이 더 유리한 경우 그 차액을 추가 제공한다.
- 활동지원급여는 현금급여와 서비스급여(활동보조·방문목욕·방문간호 등)로 구분한다.

### □ 미진단 희귀질환자 진단 지원 및 지역관리·재활거점 (제26조, 부칙 시행 후 2년)

- 다학제 진단팀에 의한 전문 진단, 전장유전체 분석 및 전장엑솜 분석 등 정밀 유전자 검사 비용 전액을 지원하고, 국내 진단이 불가능한 경우 해외 전문기관과의 협력 진단을 연계한다.
- 진단 이후에는 지방의료원·지역 거점 공공병원·전문 재활기관을 "희귀질환 지역관리·재활거점"으로 지정하여 거주지 인근에서 영속적인 치료·재활 서비스를 제공받도록 하고, 필요한 인프라·재정을 우선 지원한다.

- 미진단 희귀질환자가 일정 기간 내 확진을 받지 못한 경우에도 계속하여 진단 지원을 받을 수 있다.

#### □ 희귀질환 치료제 연구개발 인센티브 (제27조)

세액공제, 임상시험 보조금, 희귀의약품 지정 및 우선 심사, 자료 독점권을 법적으로 보장하여 제약기업의 희귀질환 치료제 개발을 촉진한다.

#### □ 신생아 희귀질환 선별검사 — 대상기준 구체화 및 확진 패스트트랙 (제28조, 부칙 시행 후 1년)

- 신생아 전수를 대상으로 희귀질환 선별검사를 실시하며, 대상 질환은 의학적으로 확립된 치료법이 있고 조기발견 시 예후가 현저히 개선되는 질환을 원칙으로 하되 의학발전에 따라 보건복지부령으로 신속히 추가할 수 있다.
- 의심 소견이 있는 신생아의 보호자에게는 표준 상담 매뉴얼을 제공하고, 전문의에 의한 2차 확진 검사를 신속히 받을 수 있도록 패스트트랙을 운영한다. 양성 판정 시 확진 및 치료 연계 비용은 국가가 전액 부담한다.

#### □ 고가치료 지원 — 통합심의위 심의 및 소득기반 차등 (제30조)

연간 환자 1인당 치료비가 1억원을 초과하는 고가치료에 해당하는 경우, 본인부담 상한(연 10%)과 관계없이 1억원 초과 비용을 국가가 부담한다. 다만 환자 가구의 소득·재산 수준에 따라 본인부담 비율과 지원 상한액을 차등화할 수 있으며, 기준 중위소득 이하 가구에 대하여는 초과 비용 전액을 부담한다. 차등 지원의 기준 및 적용 방법은 대통령령으로 정한다. 치료 필요성은 통합희귀의약품심의위원회의 심의를 거쳐 결정하며, 신청인은 결과 통지 후 30일 이내에 재심의를 신청할 수 있다.

#### □ 보호자 지원 (제33조)

- 돌봄수당: 최저임금 이상의 범위에서 대통령령으로 정한다.
- 유급 돌봄휴가: 연간 14일 이상 보장(「고용보험법」 육아휴직급여 준용).
- 보호자의 심리적 소진 방지를 위한 상담·힐링 프로그램·자조모임 지원.

### 제4장 전달체계 (제38조·제39조)

### □ 권역별 지원센터 — 지역관리·재활거점과의 연계 (제38조)

국가가 권역별로 지원센터를 설치하여 사례관리·서비스 연계, 미진단 희귀질환자 진단 지원 연계, 환우회 협력, 정보제공·상담, 24시간 긴급지원, 사회통합 촉진 프로그램 운영 업무를 수행한다. 진단 이후의 지속적인 치료·관리·재활은 지역관리·재활거점이 수행하며, 지원센터는 희귀질환자가 거주지 인근의 지역관리·재활거점을 이용할 수 있도록 연계하여야 한다.

### □ 전문기관 지정 및 사례관리 — 등급별 가중치 적용 (제39조)

- 보건복지부장관은 전문기관을 지정하여 진단·치료·연구·등급 판정 업무를 수행하게 한다.
- 사례관리자의 인력 배치는 지원등급별 돌봄 난이도를 반영한 가중치를 적용하여 산정하고, 가중치는 돌봄서비스 시간 기준(제22조②)과 연동한다. 사례관리자 1인당 담당 가중치 합계가 보건복지부령으로 정하는 기준을 초과하지 않도록 하며, 하위 등급 환자가 배제되지 않도록 최소 모니터링 주기를 보장한다.
- 응급 시 24시간 이내 긴급사례관리를 개시하며, 사례관리 계획의 수립 및 변경은 희귀질환자 또는 보호자의 참여를 원칙으로 한다.
- 「사회보장급여법」 통합사례관리와 연계·운영하며, 희귀질환자에 대하여는 이 법이 우선 적용된다.

## 제5장 정책 추진체계 (제40조·제41조)

보건복지부에 희귀질환 정책 전담조직을 구성·운영하고(제40조), 보건복지부장관 소속 희귀질환위원회를 설치하여 지원 정책의 기본 방향, 주요 사업, 연구개발 지원, 사회통합 촉진 정책을 심의한다. 위원회 구성 시 희귀질환자·보호자·환우회 대표가 전체 위원의 3분의 1 이상 포함되어야 한다(제41조).

## 제6장 재정 (제42조~제45조)

- 이 법에 따른 지원 비용은 국가재정으로 부담하며 건강보험 재정에 전가되어서는 아니 된다(제42조).
- 연간 환자 1인당 비용이 대통령령으로 정하는 금액을 초과하는 초고가 치료제에 대하여 가격 협상 및 위험분담계약을 체결할 수 있다(제43조).
- 희귀질환지원기금을 설치하며, 국가·지방자치단체 출연금, 복권기금, 위험분담계약 환급금, 잠정약가 사후환급금(제43조의2③) 및 지정취소 시 환수금(제43조의3②) 등으로 조성한다(제44조). 기금 운용·관리는 「국가재정법」·「기금관리기본법」을 준용한다.

## 제7장 권리구제 (제46조~제49조)

### □ 지원 결정에 대한 이의신청 — 급여집행 관할 (제46조)

희귀질환자는 등록·등급 결정에 따라 확정된 지원등급을 전제로 의료비·돌봄서비스 등 급여의 종류·내용·금액·시간 등에 관한 거부·감액·중단 결정("지원 결정")에 대하여 통지받은 날로부터 30일 이내(부득이한 사유 시 사유 소멸 후 14일 이내)에 이의신청을 할 수 있으며, 21일 이내(부득이한 경우 14일 범위 1회 연장)에 결정·통지하여야 한다.

- 제18조(자격에 관한 이의신청)와 동일하게 1회 제한·각하·예외사유(임상데이터 축적·소견변경·질환악화) 체계를 적용한다.
- 어떤 결정에 대한 이의신청이 제18조와 제46조 중 어느 절차에 따라야 하는지가 명확하지 아니한 경우에는 희귀질환자에게 유리한 절차에 따른다.

### □ 권리구제 및 분쟁조정 (제47조~제49조)

국가는 희귀질환자의 권리가 침해된 경우 해당 기관·단체에 시정을 명할 수 있으며, 직권으로 위법·부당한 처분을 취소하거나 변경할 수 있다(제47조). 보건복지부장관 소속 분쟁조정위원회를 설치하고, 조정안 수락 시 재판상 화해와 동일한 효력을 부여한다(제48조). 이의신청 결과 또는 권리구제 심사위원회의 각하 결정에 불복하는 경우 행정심판 또는 행정소송을 청구할 수 있다(제49조).

## 제8장 개인정보 보호 (제50조~제53조)

최소한의 개인정보 수집, 서면 동의 기반의 정보 제공·공유, 연구 목적 활용 시 가명처리 의무를 규정한다. 이를 위반하여 비밀을 누설한 자는 형사 처벌한다.

## 제9장 보칙 (제54조~제64조)

### □ 권리보장기관 및 희귀질환 권리구제 심사위원회 (제54조·제54조의2)

보건복지부장관을 이 법에 따른 권리보장기관으로 하고(제54조), 제18조·제46조에 따른 이의신청의 각하 여부를 심사하기 위하여 보건복지부장관 소속으로 희귀질환 권리구제 심사위원회를 둔다. 위원회는 의학 및 법률 전문가를 포함하여 구성하며, 이의신청 사건에 대한 1차 필터링을 통하여 각하 여부에 관한 의견을 제시한다(제54조의2).

### □ 그 밖의 보칙 사항

- 매년 2월 말일을 희귀질환의 날로 지정하고 기념사업을 실시한다(제57조).
- 3년마다 실태조사를 실시하고, 매년 사회참여·사회통합 달성도를 포함한 성과평가 결과를 국회에 보고한다(제58조).
- 5년마다 종합계획을 수립하며 사회통합 목표, 재정 확보 방안, 국제협력 등을 포함한다(제59조).

## 제10장 벌칙 (제65조·제66조)

| 위반 행위                     | 처벌 기준                           | 근거        |
|---------------------------|---------------------------------|-----------|
| 유전자 검사 결과를 동의 없이 제3자에게 제공 | 5년 이하 징역 또는 5천만원 이하 벌금          | 제65조<br>① |
| 직무상 알게 된 비밀 누설            | 3년 이하 징역 또는 3천만원 이하 벌금          | 제65조<br>② |
| 자료 제출 거부·허위 제출            | 500만원 이하 과태료                    | 제66조<br>① |
| 보험 차별(계약 거절, 보험료 부당 산정)   | 3천만원 이하 과태료 (반복 위반 시 직전 금액의 2배) | 제66조<br>② |

## 부칙 (제1조~제8조)

- 시행일: 공포 후 1년이 지난 날 (제1조)
- 다른 법률과의 관계: 복지지원에 관하여 다른 법률에 우선 적용하되, 「희귀질환관리법」·건강보험법·의료급여법·장애인복지법·장애인활동지원법·노인장기요양법·긴급복지지원법·사회보장급여법에서 이 법보다 유리한 기준을 정하는 경우 그 법률을 적용한다. 이들 법률에 따른 급여와 이 법에 따른 지원의 적용순서는 제7조⑧의 보충성 원칙에 따르며, 사례관리는 사회보장급여법상 통합사례관리와 연계하되 이 법을 우선 적용한다 (제3조)
- 준비행위: 국가와 지방자치단체는 시행 전이라도 필요한 준비행위를 할 수 있다 (제4조)
- 기금 설치: 공포 후 2년 이내 (제5조)
- 미진단 지원 프로그램: 시행 후 2년 이내 운영 (제6조)
- 신생아 선별검사: 시행 후 1년 이내 시행 (제7조)
- 하위법령 입법예고: 대통령령 6개월, 보건복지부령 7개월 이내 입법예고. 보건복지부 고시는 시행일 전까지 발령. 희귀질환자·보호자·환우회·의료계 및 관련 전문가의 의견 수렴 의무 (제8조)

— 끝 —