

I. 사업 내용

목 적

- 희귀질환 유전자 진단 지원을 통해 질환을 조기에 진단하여 적기에 치료를 받을 수 있도록 하고, 확인이 어려운 희귀질환자의 미진단프로그램 등록 및 진단

신청방법

- (국)희귀질환은 진단의뢰기관을 방문하여 의료진과 상담을 통해 의뢰하고, 미진단 희귀질환은 별도의 의뢰기관 의뢰시스템을 통해 의료진 신청
- ※ 진단대상 질환 및 의뢰기관 등은 희귀질환 헬프라인(<http://helpline.nih.go.kr>)을 통해 확인 가능

결과 통보 절차

- 유전자 진단의 경우 의뢰 접수 후 결과 통보까지 약 12주정도 소요되며, 미진단 희귀질환은 별도 절차를 통해 신청 의료진에게 결과 통보

II. 질문과 답변

1. 국희귀질환 확진을 위한 유전자 검사 지원 신청은 어떻게 하나요?

‘희귀질환 진단지원사업’은 ‘19년 1월 현재 87개 국희귀질환에 대한 유전자 검사를 지원하고 있습니다. 유전자검사는 진단의뢰기관을 방문하여 의료진과 상담을 통해 확진을 위한 유전자 검사가 필요할 경우 의뢰할 수 있으며, 이 때 유전자 검사비용을 지원합니다. 진단의뢰기관은 헬프라인(<http://helpline.nih.go.kr>)에서 확인하실 수 있습니다.

2. 진단지원 대상질환 외에 다른 질환은 유전자 진단지원이 불가능한가요?

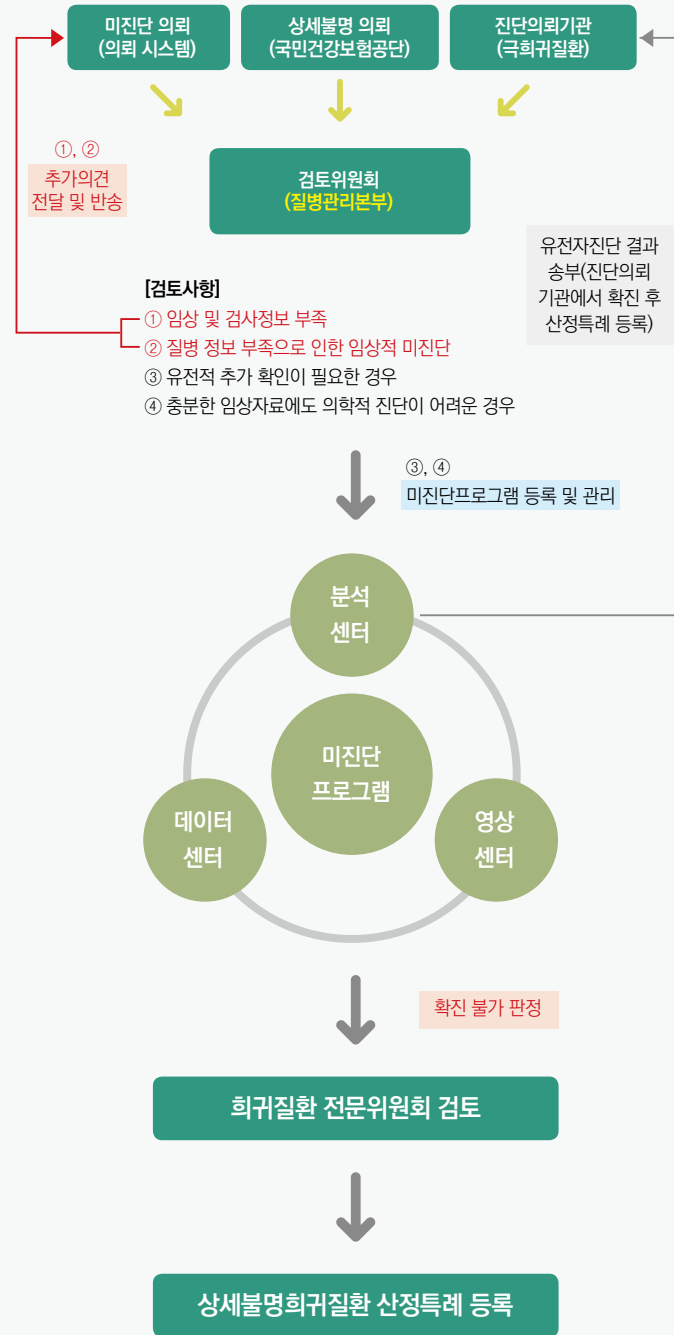
희귀질환 진단지원사업에서는 국내에서 유전자 검사가 어려운 희귀질환을 우선적으로 지원하고 있습니다. 현재 국희귀 산정특례 대상질환 중 유전자 검사가 필요한 87개 질환에 대하여 지원하고 있으며, 예산상황 등을 고려하여 지속적으로 확대할 예정입니다.

3. 진단의뢰기관에서 진단을 확진 받으면 국희귀 산정특례 등록이 가능한가요?

국민건강보험공단에서는 국희귀 산정특례 등록 의료기관을 지정하고 있으며, 진단지원 의뢰기관이 지정 의료기관에 해당하지 않는 경우에는 산정특례 등록을 위해 추가 방안이 필요합니다. 산정특례 등록 가능 기관에 대한 자세한 문의는 국민건강보험공단 (☎ 1577-1000)으로 하여주시기 바랍니다.

4. 미진단 프로그램(Undiagnosed Disease Program)은 무엇인가요?

미진단 프로그램은 확보된 임상 또는 유전 정보만으로는 판단이 어려운 (국)희귀 추정 질환에 대해 정밀 검사 등을 실시하여 추가 정보를 확보하고 임상 전문가 컨소시엄 논의를 통해 질병 확진 및 적합한 치료 방법을 찾는 연구 프로그램입니다.



2019년 희귀질환 진단지원사업

(국)희귀질환 유전자진단지원 대상 질환 (87개)

연 번	특정기호	질 환 명	영 문 명
1	V900	(무한성)외배엽 형성이상	Ectodermal dysplasia(anhidrotic)
2	V900	10장완 말단 증후군	Distal 10q Trisomy Syndrome
3	V900	15장완11.2 미세결실 증후군	15q11.2 Microdeletion Syndrome
4	V900	1단완36 미세결실 증후군	1p36 Microdeletion Syndrome
5	V900	2장완11 미세증복 증후군	2q11 Microduplication Syndrome
6	V900	3MC 증후군	3MC(Malpeuch, Maichels, Mingarelli, Carnevale) Syndrome
7	V900	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia
8	V900	ARC 증후군	Arthrogryposis, renal tubular dysfunction, and cholestasis (ARC) syndrome
9	V900	COL4A1 관련 증후군	COL4A1-related disorder
10	V900	Cowden 증후군	Cowden syndrome
11	V900	Dent 질환	Dent diseases
12	V900	DYRK1A 결핍 증후군	DYRK1A haploinsufficiency syndrome or DYRK1A-related intellectual disability syndrome
13	V900	Goldberg Shprintzen 증후군	Goldberg Shprintzen Syndrome
14	V900	KBG 증후군	KBG syndrome
15	V900	KID 증후군	KID syndrome (Keratitis-ichthyosis-deafness)
16	V900	Kleefstra 증후군	Kleefstra syndrome
17	V900	SOPH 증후군	Short stature with optic atrophy and Pelger-Huët anomaly (SOPH: MIM 614800) syndrome
18	V900	Vici 증후군	Vici Syndrome
19	V900	가부키 증후군	Kabuki syndrome
20	V900	가족성 칸디다증 2	Candidiasis, familial, 2, autosomal recessive (CANDF2)
21	V900	가족성(유전성) 췌장염	Hereditary pancreatitis
22	V900	거짓 부갑상선기능저하증	Pseudohypoparathyroidism
23	V900	골린 증후군	Gorlin syndrome
24	V900	골츠 증후군	Goltz syndrome
25	V900	근긴장이상을 동반한 고망간혈증	Hypermanganesemia with Dystonia
26	V900	다발성 골단 형이상	Multiple epiphyseal dysplasia, MED
27	V900	단순성 표피 수포증	Epidermolysis bullosa simplex, EBS
28	V900	데니스-드래쉬 증후군	Denys-Drash syndrome
29	V900	동형접합 가족성 고콜레스테롤혈증	Familial hypercholesterolemia homozygote

연 번	특정기호	질 환 명	영 문 명
30	V900	두개골간단형성부전증	Cranio-metaphyseal dysplasia
31	V900	랑거 기드온 증후군	Langer-Giedon syndrome
32	V900	렌즈소안구증후군	Lenz microphthalmia syndrome
33	V900	로이에 디에츠 증후군	Loeys-Dietz syndrome
34	V900	만성 진행성 외안근마비	Chronic progressive external ophthalmoplegia
35	V900	메이어 골린 증후군	Meier-Gorlin syndrome
36	V900	매켈 증후군	Meckel syndrome
37	V900	무홍채 소뇌성운동실조 정신박약증	Aniridia cerebellar ataxia mental deficiency
38	V900	밀러-디커 증후군	Miller-Dieker syndrome
39	V900	베크위트-비데만 증후군	Beckwith-Wiedemann syndrome
40	V900	볼프람 증후군	Wolfram syndrome
41	V900	불완전상아질형성	Dentinogenesis imperfecta
42	V900	선천 간섬유증	Congenital hepatic fibrosis
43	V900	선천 염소 설사 (만성염소설사)	Congenital chloride diarrhea(Chronic chloride diarrhea)
44	V900	선천성 고인슐린혈증	Congenital hyperinsulinemia
45	V900	선천성 무핵구성 혈소판감소증	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia
46	V900	선천성 전신지방디스트로피	Congenital systemic lipodystrophy
47	V900	선천성 중추성 무호흡증	Congenital Central Hypoventilation Syndrome
48	V900	선천성단장증후군	Congenital Short Bowel Syndrome
49	V900	소뇌무발생	Cerebellar agenesis
50	V900	소아성 교대성 편마비	Alternating Hemiplegia of Childhood
51	V900	한젤 기드온 증후군	Schinz Giedion Syndrome
52	V900	아동기 저수초형성 운동실조	Childhood ataxia with central nervous system hypomyelination
53	V900	아이카디-구티에레스 증후군	Aicardi-Goutieres Syndrome
54	V900	알라질 증후(군)	Alagille's syndrome
55	V900	알란헌드증후군	Allan-Herndon-Dudley syndrome (AHDs)
56	V900	알스트롬 증후군	Alstrom Syndrome
57	V900	알파-1-항트립신결핍	α -1-Antitrypsin deficiency
58	V900	어란선(선천성 비늘증)	Congenital Ichthyosis
59	V900	에드하임-체스터병	Erdheim-Chester disease
60	V900	워커-워버그 증후군	Walker-Warburg Syndrome
61	V900	윌프-히쉬호른증후군 (물4번염색체단완결실증후군)	Wolf-Hirschhorn syndrome

연 번	특정기호	질 환 명	영 문 명
62	V900	장병성 말단피부염	Acrodermatitis enteropathica
63	V900	젤레오피직 골이형성증	Geleophysic dysplasia
64	V900	주버트 증후군	Joubert syndrome
65	V900	지텔만 증후군	Gitelman Syndrome
66	V900	진행성 가족성 간내 담즙정체증	Progressive familial intrahepatic cholestasis
67	V900	철불응성 철결핍성 빈혈	Iron-refractory iron deficiency anemia
68	V900	층판비늘증	Lamellar ichthyosis
69	V900	카나반병	Canavan disease
70	V900	카라실 증후군	CARASILsyndrome(Cerebral Autosomal Recessive Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy)
71	V900	카테콜라민 다형성 심실성 빈맥	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia
72	V900	코핀 시리스 증후군	Coffin Siris Syndrome
73	V900	코핀-로우리 증후군	Coffin-Lowry Syndrome
74	V900	코헨증후군	Cohen Syndrome
75	V900	큐라리노 증후군	Currarino syndrome
76	V900	크라이오피린 연관 주기 발열증후군	Cryopyrin associated periodic fever syndrome (CAPS)
77	V900	터프팅장증	tutting enteropathy (intestinal epithelial dysplasia)
78	V900	팔리스 터 - 킬리언 증후군	Pallister-killian syndrome
79	V900	포토키 룽스키 증후군	Potocki-lupski syndrome
80	V900	표피박리각화과다증(선천성 수포성 비늘모양홍색피부증)	Epidermolytic hyperkeratosis(congenital bullous ichthyosiform erythroderma)
81	V900	프레이지 증후군	Fraser syndrome
82	V900	플로우팅 하버 증후군	Floating harbor syndrome
83	V900	피어슨 증후군	Pearson Syndrome
84	V900	피트 홉킨스 증후군	Pitt hopkins syndrome(PTHS)
85	V900	하쥬-체니 증후군	Hadju-cheney syndrome
86	V900	헤이-웰스 증후군	Hay-Wells syndrome (Ankyloblepharon-ectodermal defects)
87	V900	활택뇌증	Lissencephaly

※ 민간에서 유전자 검사 서비스가 가능하게 될 경우 지원 대상 질환에서 제외될 수 있음