eISSN 2586-0860 / pISSN 2005-811X

주간 건강과 질병

PHWR

Public Health Weekly Report

Vol. 15, No. 45, November 10, 2022

Content

연구논문

2789 2020년 희귀질환자 통계 연보 주요 결과: 발생, 사망 및 진료이용 통계 중심으로

질병 통계

2808 당뇨병 유병률 추이, 2011–2020

Supplements

주요 감염병 통계

KDCA
Korea Disease Control and Prevention Agency

PHWR
Public Health Weekly Report

pISSN 2005-811X eISSN 2586-0860
Vol. 15, No. 45, November 10, 2022

Aims and Scope

주간 건강과 질병(*Public Health Weekly Report*) (약어명: *Public Health Wkly Rep*, PHWR)은 질병관리청의 공식 학술지이다. 주간 건강과 질병은 질병관리청의 조사 · 감시 · 연구 결과에 대한 근거 기반의 과학적 정보를 국민과 국내 · 외 보건의료인 등에게 신속하고 정확하게 제공하는 것을 목적으로 발간된다. 주간 건강과 질병은 감염병과 만성병, 환경기인성 질환, 손상과 중독, 건강증진등과 관련된 연구 논문, 유행 보고, 조사/감시 보고, 현장 보고, 리뷰와 전망, 정책 보고 등의 원고를 게재한다. 주간 건강과 질병은 전문가 심사를 거쳐 매주 목요일 발행되는 개방형 정보열람(Open Access) 학술지로서 별도의 투고료와 이용료가 부과되지 않는다.

저자는 원고 투고 규정에 따라 원고를 작성하여야 하며, 이 규정에 적시하지 않은 내용은 국제의학학술지편집인협의회(International Committee of Medical Journal Editors, ICMJE)의 Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals (https://www.icmje.org/) 또는 편집위원회의 결정에 따른다.

About the Journal

주간 건강과 질병(PHWR) (pISSN 2005-811X, eISSN 2586-0860)은 2008년 4월 4일 창간된 질병관리청의 공식 학술지이며 국문/영문 두 가지 버전으로 매주 목요일에 발행된다.

주간 건강과 질병(PHWR)은 질병관리청에서 시행되는 조사사업을 통해 생성된 감시 및 연구 자료를 기반으로 근거중심의 건강 및 질병관련 정보를 제공하고자 최선을 다할 것이며, 제공되는 정보는 질병관리청의 특정 의사와는 무관함을 알린다.

본 저널의 전문은 주간 건강과 질병 홈페이지(https://www.phwr.org/)에서 추가비용 없이 자유롭게 열람할 수 있다. 모든 논문의 접수는 주간 건강과 질병 온라인 투고시스템(https://www.phwr.org/submission)을 통해서 가능하며 논문투고 시 필요한 모든 내용은 원고 투고 규정을 참고한다. 학술지가 더 이상 출판되지 않을 경우 국립중앙도서관(http://nl.go.kr)에 보관함으로써 학술지 내용에 대한 전자적 자료 보관 및 접근을 제공한다. 저자는 발행자의 버전 및 PDF를 보관할 수 있다.

주간 건강과 질병(PHWR)은 오픈 액세스(Open Access) 학술지로, 저작물 이용 약관(Creative Commons Attribution Non-Commercial License; http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0)에 따라 비상업적 목적으로 사용, 재생산, 유포할 수 있으나 상업적 목적으로 사용할 경우 편집위원회의 허가를 받아야 한다.

Submission and Subscription Information

주간 건강과 질병(PHWR)은 주간 단위로 게시되고 있으며, 정기적 구독을 원하시는 분은 이메일(phwrcdc@korea.kr)로 신청 가능하다. 본 학술지의 정기적 구독 요청 시 구독자의 성명, 소속, 이메일 주소가 요구된다.

원고 제출, 구독 및 기타 모든 문의는 전화(+82-43-219-2955, 2958, 2959), 팩스(+82-43-219-2969) 또는 이메일(phwrcdc@korea.kr)을 통해 가능하다.

발행일: 2022년 11월 10일
발행인: 백경란
발행처: 질병관리청

편집사무국: 질병관리청 건강위해대응관 미래질병대비과
(28159) 충북 청주시 흥덕구 오송읍 오송생명2로 187 오송보건의료행정타운
전화. +82-43-219-2955, 2958, 2959, **팩스.** +82-43-219-2969
이메일. phwrcdc@korea.kr
홈페이지. https://www.kdca.go.kr

편집제작: ㈜메드랑
(04521) 서울시 중구 무교로 32, 효령빌딩 2층
전화. +82-2-325-2093, **팩스.** +82-2-325-2095
이메일. info@medrang.co.kr
홈페이지. http://www.medrang.co.kr

Copyright © Korea Disease Control and Prevention Agency
This is an open access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0) which permits unrestricted noncommercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

편집위원회 2021년 7월~2024년 7월

PHWR Public Health Weekly Report
pISSN 2005-811X eISSN 2586-0860

편집위원장

최보율
한양대학교 의과대학

부편집위원장

류소연
조선대학교 의과대학

박지혁
동국대학교 의과대학

염준섭
연세대학교 의과대학

하미나
단국대학교 의과대학

편집위원

고현선
가톨릭대학교 의과대학 서울성모병원

곽진
질병관리청

권동혁
질병관리청

김동현
한림대학교 의과대학

김수영
한림대학교 의과대학

김원호
질병관리청 국립보건연구원

김윤희
인하대학교 의과대학

김중곤
서울의료원

김호
서울대학교 보건대학원

박영준
질병관리청

송경준
서울대학교병원운영 서울특별시보라매병원

신다연
인하대학교 자연과학대학

안윤진
질병관리청

안정훈
이화여자대학교 신산업융합대학

엄중식
가천대학교 의과대학

오경원
질병관리청

오주환
서울대학교 의과대학

유영
고려대학교 의과대학

이경주
국립재활원

이선희
부산대학교 의과대학

이윤환
아주대학교 의과대학

이재갑
한림대학교 의과대학

이혁민
연세대학교 의과대학

전경만
삼성서울병원

정은옥
건국대학교 이과대학

정재훈
가천대학교 의과대학

최선화
국가수리과학연구소

최원석
고려대학교 의과대학

최은화
서울대학교어린이병원

허미나
건국대학교 의과대학

사무국

안은숙
질병관리청

이희재
질병관리청

박희빈
질병관리청

원고편집인

김세정
(주)메드랑

연구논문
pISSN 2005-811X eISSN 2586-0860
https://doi.org/10.56786/PHWR.2022.15.45.2789

PHWR Public Health Weekly Report

2020년 희귀질환자 통계 연보 주요 결과: 발생, 사망 및 진료이용 통계 중심으로

최은경, 이지원*

질병관리청 만성질환관리국 희귀질환관리과

초 록

희귀질환 관리를 위해서는 해당 국가에서의 발생 및 유병 인구 규모를 파악하여 이를 관련 정책 수립의 기초자료로 활용하는 것이 중요하다. 질병관리청은 국내 희귀질환의 발생 및 사망 등에 대한 정보를 제공하기 위하여 2016년 희귀질환관리법 시행 이후부터 희귀질환 등록통계 사업을 추진하였고, 2019년 1년 주기 국가 작성 통계로 승인 받은 후 2020년 12월에 국내 최초 희귀질환 공식 통계인 '2019 희귀질환자 통계 연보'를 공표하였다. '2020 희귀질환자 통계 연보'에서는 2019년 대비 자료원 및 수집 항목을 확대하여 발생 통계뿐만 아니라 사망 및 진료이용 통계를 추가하였다. 본 보고서에서는 '2020 희귀질환자 통계 연보'의 이용을 활성화하기 위하여 그 주요 결과를 제시하고자 한다. '2020 희귀질환자 통계 연보'에 따르면 2020년 1월 1일부터 12월 31일 동안 691개의 질환에 대하여 총 52,069명의 희귀질환자가 발생하였으며, 남자는 25,245명(48.5%), 여자는 26,824명(51.5%)이었다. 사망 통계는 2019년 발생자 중 동일 연도에 사망한 자에 대한 통계로서 2019년 발생자 55,549명 중 1,596명이 사망하였다. 진료이용 통계는 2019년 발생자의 희귀질환 등록 이후 3개월간의 급여현황 및 진료내역으로부터 산출하였다. 3개월 동안 진료실인원수는 52,112명이고 1인당 평균 총 진료비는 346만 원이었으며, 진료내역 항목 중 주사료, 입원료, 검사료, 진찰료 순으로 급여비용이 컸었다. 희귀질환자 통계 연보는 산정특례에 등록된 신규 환자만을 대상으로 작성되었기 때문에 산정특례 미등록자에 대한 정보는 포함되지 않는 등의 한계가 존재하지만, 국내 희귀질환 현황을 공식적인 통계로 제시한다는 점에서 의의가 있다. 질병관리청은 희귀질환자 통계 연보가 희귀질환 연구개발 및 관리 정책 수립의 기초자료로 활용될 수 있도록 통계 이용자의 요구를 파악하여 신규 통계 결과표를 개발하는 등 통계 연보를 개선하기 위한 노력을 지속적으로 기울일 것이다.

주요 검색어: 희귀질환; 희귀질환 통계; 국가승인 통계

서 론

희귀질환은 전 세계적으로 6,000-7,000여 개가 있는 것으로 보고되고 있는데[1-3] 질환의 종류는 많지만, 환자 수 및 보고 사례가 적어서 질환 진단 및 치료 등에 관한 정보, 발생 및 유병 인구에 대한 정보는 부족한 상황이다[4]. 또한, 희귀

Received October 14, 2022 Revised October 17, 2022 Accepted October 17, 2022
*Corresponding author: 이지원, Tel: +82-43-719-8771, E-mail: jwleemd@korea.kr

Copyright © Korea Disease Control and Prevention Agency

This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/), which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

KDCA Korea Disease Control and Prevention Agency

핵심요약

① 이전에 알려진 내용은?

'2019 희귀질환자 통계 연보' 이전에는 국내 희귀질환을 공식적으로 보여주는 통계가 없었으며, '2019 희귀질환자 통계 연보'에서 2019년 국내 신규 희귀질환 발생자를 국내 최초로 제시하였다.

② 새로이 알게 된 내용은?

'2019 희귀질환자 통계 연보'에서는 해당 연도의 신규 발생자 수를 제시하는 발생 통계만 수록하고 있는 반면에 '2020 희귀질환자 통계 연보'에서는 2020년 발생자 수(52,069명) 뿐만 아니라, 2019년 발생자(55,549명) 대비 사망자 수(1,596명) 및 희귀질환자 등록 이후 3개월 동안의 진료이용 통계(진료실인원수 52,112명, 1인당 평균 총 진료비 346만원)도 수록하였다.

③ 시사점은?

희귀질환자 통계 연보는 희귀질환 산정특례 신규 등록자만을 발생자로 산출하였기 때문에 실제 환자 현황과는 차이가 존재할 수 있는 제한점이 있음에도 불구하고 국내 희귀질환에 대한 공식적인 통계이며 국내 희귀질환자에 대한 발생, 사망 및 진료이용 통계를 제시하고 있다.

질환은 지역 및 인종 등 여러 요인으로 인해서 그 희귀성에 차이가 존재하므로[5] 희귀질환 관련 국내 보건의료 정책을 수립하기 위해서는 국내의 발생 및 유병 인구 규모를 아는 것이 중요하다. 질병관리청에서는 희귀질환관리법에 근거하여 희귀질환의 발생 및 진료 등의 현황을 파악하기 위한 희귀질환 등록통계사업을 추진하여 2019년 통계청으로부터 국가 작성 통계로 승인받았다[6,7]. 이에 2019년부터 사업을 실시하여 2020년 12월에 국내 최초로 희귀질환 발생에 관한 공식적인 자료인 '2019 희귀질환자 통계 연보' ('2019년 통계 연보')를 발간하였다. 2019년 통계 연보는 2018년 9월 보건복지부에서 지정 공고한 희귀질환에 대한 2019년 한 해 동안의 발생자 수를 제시하였다[8]. 2020년부터는 자료원과 수집 자료의 항목을 확대하여 2019년 보건복지부에서 지정 및 공고한 희귀질환에 대한 2020년 동안의 발생자 수뿐만 아니라 2019년 희귀질환 발생자의 진료이용 현황과 당해 연도 사망자 수에 대한 통계도 작성하였다. 본 보고서에서는 '2020 희귀질환자 통계 연보' ('2020년 통계 연보')의 이용도를 높이기 위하여 2020년 통계 연보 작성을 위한 통계 자료 및 수집 체계를 안내하고 2020년 통계 연보의 주요 결과를 제시하고자 한다[9].

방 법

1. 통계 자료 수집

2020년 통계 연보를 작성하기 위하여 5개의 유관기관(국민건강보험공단, 한국사회보장정보원, 행정안전부, 통계청, 건강보험심사평가원)으로부터 자료를 수집하였으며, 수집 내용에 따라 3개의 세부 통계(발생 통계, 사망 통계 및 진료이용 통계)로 구분 및 작성하였다. 각 자료원별 수집체계는 그림 1과 같다.

국민건강보험공단과 한국사회보장정보원으로부터 수집한 산정특례 등록정보는 희귀질환자가 제출한 희귀질환 산정특례 등록 신청 자료로서 의료기관을 통해 국민건강보험공단 또는 시 · 군 · 구(한국사회보장정보원) 관련 시스템으로 제출 또는 입력한 자료이다. 질병관리청에서는 전산연계를 통하여 국민건강보험공단 및 한국사회보장정보원에 입력된 희귀질환 산정특례 등록 자료를 수집한 후 기관 내부 희귀질환 통합정보 관리시스템에 해당 환자를 희귀질환 발생자로 등록하였다. 희귀질환자의 주소는 행정안전부 주민등록데이터베이스에 존재하는 데이터를 구득하여 확인하였으며 주민등록주소가 확인되지 않은 경우에는 산정특례 등록 신청서에 기재된 주소지를 이용하였다. 등록된 희귀질환 발생자의 사망 정보는 통계청 MicroData Integrated Service (MDIS) 누리집에서 발생자에 대한 사망원인 통계 자료를 요청 및 수집하였다. 또한, 발생자의 등록 후 3개월 동안의 진료 정보도 건강보험심사평가원으로부터 전산연계를 통하여 구득하였다.

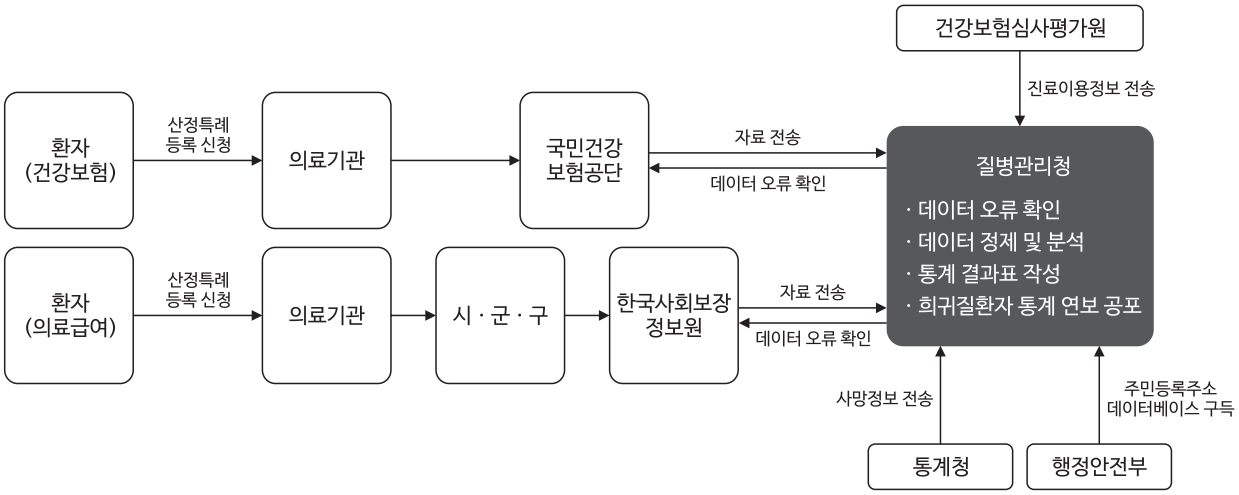

그림 1. 희귀질환 등록 통계 자료 수집 체계

2. 분석 자료 및 대상

수집한 환자의 자료 중에서 산정특례 적용 시작일자를 발생일자 기준일로 정하고 적용 시작일자가 2020년 1월 1일부터 12월 31일인 산정특례 신규 등록 환자를 발생자로 간주하여, 표 1에서 제시한 항목을 대상으로 분석하였다. 분석 대상 질환은 보건복지부에서 희귀질환으로 공고(2019. 10. 16. 공고, 2019. 12. 10. 정정 공고)한 1,014개 질환이었다.

3. 통계 결과표

통계청에서 승인받아 2020년 통계 연보에 수록된 통계 결과표는 아래와 같다.

1. 전국 질병분류코드별 성별 발생자 수(극희귀 및 기타 염색체 이상질환을 제외한 희귀질환), 2020년
2. 전국 질병별 성별 발생자 수(극희귀질환), 2020년
3. 전국 질병별 성별 발생자 수(기타 염색체 이상질환), 2020년
4. 전국 질병분류코드별 성별 연령군별 발생자 수(발생자 수 200명 초과 질환), 2020년
5. 지역별 질병분류코드별 발생자 수(발생자 수 200명 초과 질환), 2020년
6. 전국 질병분류코드별 연령군별 사망자 수, 2019년
7. 지역별 질병분류코드별 사망자 수, 2019년
8. 질병분류코드별 성별 급여현황(등록 후 3개월), 2019년
9. 질병분류코드별 진료내역 항목별 요양급여비용 현황(등록 후 3개월) 2019년

본 보고서에서는 2020년 통계 연보에 수록된 통계 결과표 내용을 요약하거나 일부 내용을 재분류 및 도식화하여 제시하였다.

결 과

1. 발생 통계

공고 희귀질환 1,014개 중에서 691개 희귀질환에 신규 환자가 등록되었으며 이 환자들을 발생자로 간주하였다. 「본인일부부담금 산정특례에 관한 기준」 [별표4]의 희귀질환 산정특례 대상 분류에 따라 '희귀질환(극희귀질환 및 기타 염색체 이상질환은 제외),' '극희귀질환' 및 '기타 염색체 이상질환'으로 구분하여 공고한 희귀질환 중 희귀질환자가 발생한 희귀질환의 개수 및 질환 구분별 발생자 수를 비교하면 표 2와 같다.

총 발생자 수는 52,069명이었으며, 그 중 남자는 25,245명(48.5%), 여자는 26,824명(51.5%)이었다. 질환당 발생자

표 1. 2020 희귀질환자 통계 연보 수집 및 분석 대상 자료

구분	수집자료(자료원)	분석 대상 자료	
		항목명	주요 내용
발생 통계	산정특례 등록 정보 (국민건강보험 공단, 한국사회보장정보원)	환자 성별	남녀
		환자 연령	연령
		질병분류코드	질환 분류
		상병코드 일련번호	질환 분류
		특정기호	질환 분류
		산정특례 신규등록/ 재등록 여부	발생자(신규 등록자)
		산정특례 적용 시작일	발생 기준일자
	주소 정보[a](행정안전부)	환자 주소	우편번호
사망 통계[b]	사망 정보(통계청)	질환명	보건복지부 공고 희귀질환 목록 상의 국문질환명
		환자 연령	사망 시 연령
		환자 주소(시도)	사망 시 주소 코드(시도)
진료이용 통계[c]	급여현황 및 진료내역 항목별 요양 급여비용 정보 (건강보험심사평가원)	환자 성별	남녀
		질병분류코드	질환 분류
		상병코드 일련번호	질환 분류
		청구건수	요양급여비용 명세서 건수
		내원(입원)일수	요양기관에 방문 또는 입원한 일수
		급여일수	내원(입원)일수에 투약일수를 포함한 일수
		진료비	요양기관에서 환자 진료에 소요한 총비용
		급여비	요양급여비용 총액 중 보험자가 요양기관에 지급한 금액
		본인부담금	요양급여비용 총액 중 환자가 요양기관에 부담한 총액
		진료내역 항목	"진찰료"항부터 "영상 및 방사선치료료" 및 "기타" 항까지 11개 항목으로 구분[d]

[a]일부 주민등록주소가 확인되지 않는 경우 산정특례 등록정보의 주소지 활용. [b]2019년 1월 1일부터 12월 31일까지 희귀질환 등록통계 발생자 중에서 동일 기간 동안 사망한 자에 대하여 작성. [c]2019년 1월 1일부터 12월 31일까지 희귀질환 등록통계 발생자의 희귀질환 등록 이후 3개월간의 진료이용 정보로부터 작성. [d]11개 항목: 진찰료, 입원료, 투약료, 주사료, 마취료, 이학요법료, 정신요법료, 처치 및 수술료, 검사료, 영상 및 방사선 치료료, 기타.

수가 200명 초과인 질환은 환자가 1명 이상 발생한 질환 691개 질환 중 50개이었으며(7.2%), 그 발생자 수는 39,994명으로 전체 희귀질환 발생자 수의 76.8%를 차지하였다.

한국 표준질병 · 사인 대분류에 따라 희귀질환 발생자 수의 분율을 살펴보면 근골격계통 및 결합조직의 질환(23.0%), 신경계통의 질환(16.0%), 순환계통의 질환(14.3%), 선천기형, 변형 및 염색체 이상(12.9%), 소화계통의 질환(12.0%) 순으로 발생자 수가 많았다(그림 2).

200명 초과 질환에서 연령군별 및 지역별 발생자 수는 그림 3과 같다. 연령군별 발생자 수를 살펴보면 60-64세 연령군에서 발생자 수가 가장 많았고(4,058명, 10.2%), 55-59세 연령군(3,670명, 9.2%), 65-69세 연령군(3,635명, 9.1%) 순으로 발생자 수가 많았다(그림 3). 발생자 거주지 지역별로 보면 서울 · 인천 및 경기도인 수도권에 전체의 51.8%가 거주하는 것으로 나타났다(그림 3).

2. 사망 및 진료이용 통계

사망 통계는 2019년 1월 1일부터 12월 31일까지 희귀질

표 2. 2020년 희귀질환 개수 및 발생자 수

구분		전체 희귀질환	희귀질환[a] (극희귀, 기타 염색체 이상질환 제외)	극희귀질환[b]	기타 염색체 이상질환[c]
질환 개수	공고 질환	1,014	773	189	52
	발생자 미발생 질환	323	253	51	19
	발생자 발생 질환	691	520	138	33
	발생자 수 200명 초과 질환	50	49	1	0
	발생자 수 200명 이하 질환	641	471	137	33
발생자 수	발생자 발생 질환				
	계	52,069	50,219	1,766	84
	남자	25,245	24,202	997	46
	여자	26,824	26.017	769	38
	발생자 수 200명 초과 질환				
	소계	39,994	39,620	374	0
	남자	19.154	18,896	258	0
	여자	20,840	20,724	116	0
	발생자 수 200명 이하 질환				
	소계	12,075	10,599	1,392	84
	남자	6,091	5,306	739	46
	여자	5,984	5,293	653	38

단위=건. [a]희귀질환: 유병(有病)인구가 2만 명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환. [b]극희귀질환: 진단법이 있는 독립된 질환으로 국내 유병(有病)인구가 200명 이하로 유병률이 극히 낮거나 별도의 질병분류코드가 없는 질환. [c]기타 염색체 이상질환: 과학 및 의료기술의 발달로 발견된 질환명이 없는 새로운 염색체 이상(염색체 결손, 중복 등) 질환으로 별도의 질병분류코드가 없지만 증상이 아닌 질환으로 규정할 수 있는 희귀질환.

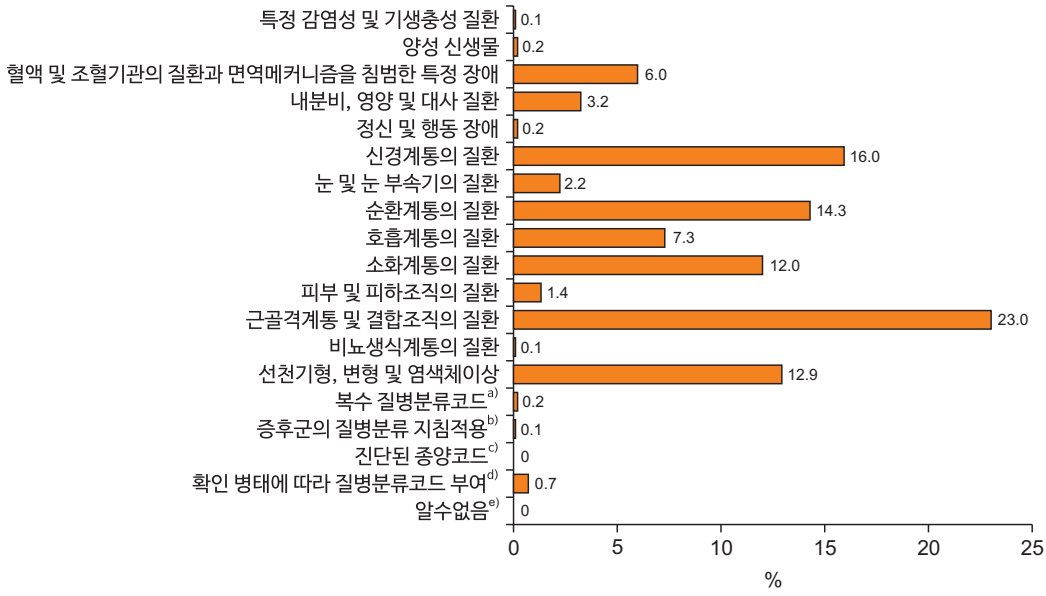

그림 2. 한국 표준질병·사인 대분류에 따른 2020년 희귀질환 발생자 수 분율

[a]통계청 권고에 따라 복수의 질병분류코드를 부여할 수 있는 질환. [b]통계청의 증후군 질병분류지침에 따라 진단 기준 상 특정한 병태의 적용이 적합하지 않아 최종 진단의 병태를 중요도 순으로 부여하는 질환. [c]신생물의 형태분류에 따른 질병분류코드 부여. [d]확인 병태에 따라 질병분류코드 부여. [e]본인일부 부담금 산정특례에 관한 기준」 [별표4]에서 '희귀질환 산정특례 대상질환'의 특정기호 V009로 명시한 질병분류코드(D66-D68.2)의 일부 질환들이 해당 질병분류코드가 아닌 V009로 질병분류코드가 입력되어 희귀질환 산정특례 등록이 된 경우로서 정확한 질병분류코드를 알 수 없는 경우

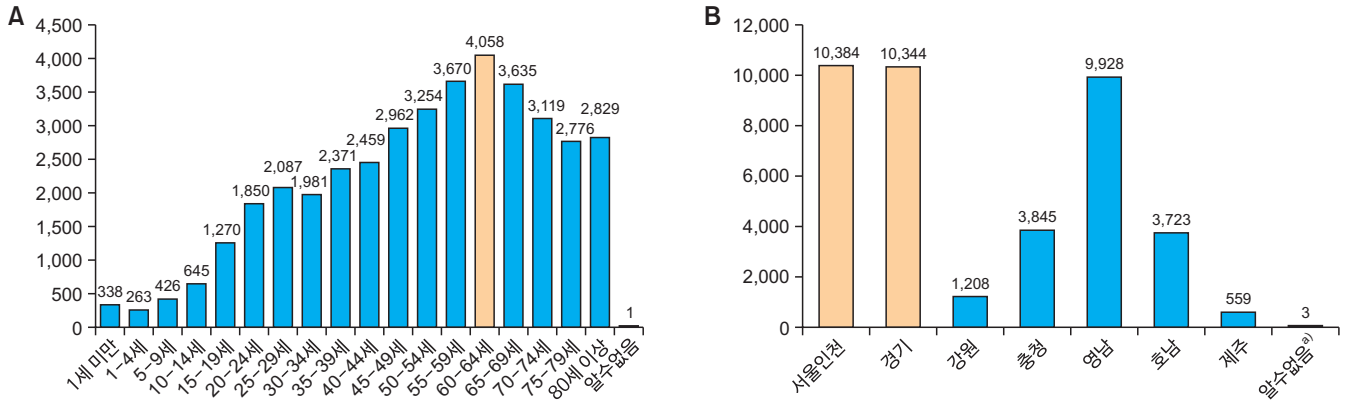

그림 3. 2020년 연령군별 및 지역별 희귀질환 발생자 수(발생자 수 200명 초과질환)
(A) 2020년 연령군별 희귀질환 발생자 수, (B) 2020년 지역별 희귀질환 발생자 수. a)주민등록주소지가 확인되지 않았거나 산정특례 등록 신청서에 기재된 주소가 불명확한 경우

환 등록통계 발생자 중에서 동일 기간 동안 사망한 자에 대하여 작성되었다. 사망 통계 결과표에 제시된 질환은 사망원인이 아니라 희귀질환 등록 시의 질환이다. 즉 사망 통계는 해당 질환으로 진단된 환자 중에서 동일 연도에 사망한 자의 수를 제시하였다. 20191년 희귀질환 발생자 55,549명 중에서 2019년 한 해 동안 사망한 자는 1,596명이었으며, 65세 이상 연령군에서의 사망자 수는 1,175명이었다(73.6%) (표 3).

진료이용 통계는 2019년 1월 1일부터 12월 31일까지 희귀질환 등록통계 발생자의 희귀질환 등록 이후 3개월간의 급여 현황 및 11개의 항목별 진료내역으로부터 산출하였다. 희귀질환 발생자(55,549명) 중 산정특례 등록 이후 3개월 동안 한 번 이상 진료를 받은 진료실 인원은 52,112명으로 전체 발생자 수 대비 93.8%였다(표 3). 질환 구분별로 보았을 때는 희귀질환(극희귀 및 기타 염색체 이상질환 제외) 발생자 중 진료실인원은 해당 질환 발생자 대비 93.9%였고, 극희귀질환에서는 91.4%, 기타 염색체 이상질환에서는 63.1%였다(표 3). 1인당 평균 총 진료비는 346만원이었으며, 이 중 환자본인부담금은 37만원으로 나타났다(표 3). 진료비 11개 항목 중 주사료가 667억 원으로 비용이 가장 컸으며, 입원료, 검사료, 진찰료, 처치 및 수술료 순으로 비용이 큰 것으로 나타났다(표 3).

발생 희귀질환 중 사망자 수가 가장 많은 희귀질환은 '특발성 폐섬유증'이었으며(358명, 22.4%), 상위 1–3위 질환에서의 사망자 수가 전체 사망자 수의 46.0% (734명)를 차지하였다(표 4). 희귀질환 중 진료실인원수가 가장 많은 질환은 '기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스'였다(표 4). 진료내역 항목 중 비용이 큰 주사료, 입원료, 검사료에서의 상위 희귀질환을 살펴보면, 주사료에서는 '유전성 제8인자 결핍'에서 가장 비용이 높았고(전체 주사료의 34.9%), 입원료 및 검사료에서는 '상세불명의 뇌전증 지속상태'가 가장 높은 것으로 나타났다(전체 입원료 및 검사료에서 각각 16.6%, 14.7%) (표 4).

결 론

희귀질환 등록통계의 발생자 수는 희귀질환 산정특례 신규 등록 정보로부터 산출되었으므로 산정특례에 등록하지 않은 희귀질환자에 대한 정보는 통계에 포함될 수 없는 한계가 존재한다. 그럼에도 불구하고 희귀질환자 통계 연보는 국내 희귀질환 현황을 공식적으로 제시하고 있는 통계 연보로서 의미가 있다고 할 수 있다. 질병관리청에서는 통계 이용자에게 보다 유용한 정보를 제공하기 위하여 수집 자료원 및 수집 항목을 확대하여, 2020년 통계 연보에 기존의 발생 통계뿐만 아니라 사망 통계 및 진료이용 통계를 추가하였다. 또한, 통계의 완전성 및 신뢰성을 높이고 이용자의 혼동을 최소화하기 위하

표 3. 2019년 희귀질환 발생자 대비 사망자 수 및 진료이용 현황

구분		전체 희귀질환	희귀질환[a] (극희귀, 기타 염색체 이상질환 제외)	극희귀질환[b]	기타 염색체 이상질환[c]
발생자 수	계	55,549[d]	54,728	775	46
사망자 수[e]	계	1,596	1,595	1	0
	1세 미만	45	45	0	0
	1-14세	14	14	0	0
	15-24세	16	16	0	0
	25-44세	48	47	1	0
	45-64세	298	298	0	0
	65세 이상	1,175	1,175	0	0
급여현황[f]	진료실인원수	52,112	51,375	708	29
	1인당 청구건수[g]	6	6	6	10
	1인당 내원(입원)일수[g]	7	7	6	10
	1인당 급여일수[g]	57	58	30	14
	1인당 총 진료비[g]	346	350	91	59
	1인당 급여비[g]	309	312	82	53
	1인당 본인부담금[g]	37	38	9	6
요양급여비용 현황[f,h]	계	18,471,137	18,402,578	66,850	1,709
	진찰료	2,241,646	2,227,928	13,418	300
	입원료	2,865,006	2,854,854	10,138	14
	투약료	291,374	289,354	1,991	29
	주사료	6,673,863	6,662,732	11,020	111
	마취료	52,702	52,163	539	-
	이학요법료	402,044	393,978	7,259	807
	정신요법료	6,298	6,162	136	-
	처치 및 수술료	1,264,435	1,259,004	5,424	7
	검사료	2,736,062	2,724,226	11,456	381
	영상 및 방사선치료료	391,324	389,794	1,528	2
	기타	1,546,383	1,542,384	3,940	59

단위=건, 일, 만원. [a]희귀질환: 유병(有病)인구가 2만 명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환. [b]극희귀질환: 진단법이 있는 독립된 질환으로 국내 유병(有病)인구가 200명 이하로 유병률이 극히 낮거나 별도의 질병분류코드가 없는 질환. [c]기타 염색체 이상질환: 과학 및 의료기술의 발달로 발견된 질환명이 없는 새로운 염색체 이상(염색체 결손, 중복 등) 질환으로 별도의 질병분류코드가 없지만 증상이 아닌 질환으로 규정할 수 있는 희귀질환. [d]'2019 희귀질환자 통계 연보'에서의 전체 희귀질환 발생자는 55,499명이었으나, 자료 입수 시기에 따른 추가 등 변경으로 2019년 희귀질환 최종 발생자는 55,549명임('2020 희귀질환자 통계 연보'). [e]2019년 1월 1일부터 12월 31일까지 희귀질환 등록통계 발생자 중에서 동일 기간 동안 사망한 자의 수. [f]2019년 1월 1일부터 12월 31일까지 희귀질환 등록통계 발생자의 희귀질환 등록 이후 3개월간의 진료 이용 정보로부터 작성. [g]평균값으로 제시함. [h]해당 값이 없는 경우에 -로 표시함.

여 통계 연보 공표 일정을 변경하였다. 2019년 및 2020년 통계 연보에서 통계 작성을 위한 자료 수집 시기 및 정제 소요기간의 차이로 인하여 세부 통계별 공표 시기에 차이가 있었는데, 이로 인한 통계 이용자의 혼동이 제기되었다. 즉 발생 통계는 익년도 12월말에 공표되었고, 사망 및 진료이용 통계는 익익년도 12월말에 공표하였다. 이에 동일 작성기준 연도의 통계 결과표는 동일 연보에 수록되도록 모든 세부 통계의 작성 기간과 공표 시점을 익익년도 10월로 변경하였다. 따라서 '2021 희귀질환자 통계 연보'는 2023년 10월에 공표될 예정이다. 질병관리청은 향후에도 통계 이용자의 요구를 지속적으

표 4. 2019년 사망자 수, 주요 급여현황 및 진료내역 항목 진료비 상위 희귀질환(1-3위)

구분	1위	2위	3위
사망자 수 상위 희귀질환	특발성 폐섬유증	상세불명의 뇌전증 지속상태	비가역적 확장성 심근병증
사망자 수(%)[a]	358 (22.4)	235 (14.7)	141 (8.8)
진료실인원 수 상위 희귀질환	기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스	특발성 폐섬유증	비가역적 확장성 심근병증
진료실인원 수(%)[b]	6,583 (12.6)	3,764 (7.2)	3,008 (5.8)
입원료 상위 희귀질환	상세불명의 뇌전증 지속상태	길랭-바레증후군	비가역적 확장성 심근병증
입원료(%)[c]	476,552 (16.6)	289,192 (10.1)	214,971 (7.5)
주사료 상위 희귀질환	유전성 제8인자 결핍	유전성 제9인자 결핍	A형 혈우병
주사료(%)[d]	2,327,223 (34.9)	787,105 (11.8)	599,811 (9.0)
검사료 상위 희귀질환	상세불명의 뇌전증 지속상태	기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스	비가역적 확장성 심근병증
검사료(%)[e]	401,113 (14.7)	251,976 (9.2)	195,613 (7.2)

단위=명, %, 만 원. [a]전체 사망자 수(1,596명) 대비 분율. [b]전체 진료실 인원 수(52,112명) 대비 분율. [c]전체 입원료(2,865,006만 원) 대비 분율. [d]전체 주사료(6,673,863만 원) 대비 분율. [e]전체 검사료(2,736,062만 원) 대비 분율.

로 파악하여 국내 희귀질환 현황을 다각도로 보여줄 수 있는 신규 통계 결과표를 개발 및 공표하고자 노력할 것이다. 희귀질환자 통계 연보는 질병관리청 희귀질환 헬프라인(https://helpline.kdca.go.kr/cdchelp/)에서 내려받기 할 수 있다.

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: None.

Acknowledgments: None.

Conflict of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare.

Author Contributions: EKC. Formal analysis: EKC. Data curation: EKC. Methodology: EKC. Supervision: JWL. Writing-original draft: EKC. Writing-review & editing: JWL.

References

1. What is a rare disease [Internet]. Gaithersburg, MD: Genetic and Rare Diseases Information Center, National Institutes of Health; 2022 [cited 2022 Sep 24]. Available from: https://rarediseases.info.nih.gov/about.
2. What is a rare disease [Internet]. Paris: EURORDIS; 2022 [cited 2022 Sep 24]. Available from: https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/.
3. What we're doing about rare diseases [Internet]. Canberra: Department of Health and Aged Care, Australian Government; 2022 [cited 2022 Sep 24]. Available from: https://www.health.gov.au/health-topics/chronic-conditions/what-were-doing-about-chronic-conditions/what-were-doing-about-rare-diseases.
4. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 2020;28:165-73.
5. Shourick J, Wack M, Jannot AS. Assessing rare diseases prevalence using literature quantification. Orphanet J Rare Dis 2021;16:139. Erratum in: Orphanet J Rare Dis 2021;16:213.
6. Rare Disease Management Act [Internet]. Sejong: The Korean Law Information Center; 2022 [cited 2022 Sep 24]. Available from: https://www.law.go.kr/lsInfoP.do?lsiSeq=220907 &efYd=20200912&ancYnChk=0#0000.
7. Approval notice of national statistics creation(Rare Diseases Statistics in Korea) [Internet]. Sejong: The Korean Law Information Center; 2022 [cited 2022 Sep 24]. Available from: https://www.law.go.kr/admRulInfoP.do?admRulSeq=2100000185203.

8. Korea Disease Control and Prevention Agency, editor. Annual report on the rare disease patients in Korea. Cheongju: The Agency; 2020.
9. Korea Disease Control and Prevention Agency, editor. Annual report on the rare disease patients in Korea. Cheongju: The Agency; 2021.

Key Findings from 2020 Annual Report on Rare Disease Patients in Korea: Incidence, Mortality and Medical Service Utilization

Eun-Kyoung Choi, Jiwon M. Lee*

Division of Rare Disease Management, Bureau of Chronic Disease Prevention and Control,
Korea Disease Control and Prevention Agency, Cheongju, Korea

ABSTRACT

In order to prepare a plan for management of rare diseases, it is essential to obtain information on the occurrence and prevalence of these diseases in the domestic population, and use that information as the basis for establishing relevant policies. The Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA) has established the Rare Disease Statistics Project after the enforcement of the Rare Disease Management Act in 2016, to provide information about the occurrence of these diseases and the associated death rate in the Republic of Korea. This report presents the main findings from the 2020 Annual Report on the Rare Disease Patients in Korea. According to the 2020 Annual Report, from January 1 to December 31, 2020, a total of 691 different kinds of rare disease newly affected 52,069 patients, of whom 25,245 (48.5%) were males and 26,824 (51.5%) were females. Death statistics were compiled from the number of patients who had registered as rare disease patients and died in 2019. A total of 1,596 patients had died of rare diseases in that year. The statistics about the National Health Insurance Service Benefit were obtained for the patients who received the benefit within three months after their registration as newly affected patients. It was noted that 52,112 patients received the benefit and the total medical expenses per person amounted to 3.46 million won. The Annual Report is limited by the fact that the data were collected only from patients who registered under the National Health Insurance Act and Medical Care Assistance Act. However, it is still significant because it shows the official current status relating to rare diseases, including occurrence, deaths, and medical services received by the patients.

Key words: Rare diseases; Rare disease statistics; Official statistics

*Corresponding author: Jiwon M. Lee, Tel: +82-43-719-8771, E-mail: jwleemd@korea.kr

Introduction

To date, approximately 6,000 to 7,000 rare diseases have been reported to exist worldwide [1-3]. Although there are many types of rare diseases, information on disease diagnosis and treatment and on the incidence and prevalence of these disease are lacking due to the small number of patients and reported cases [4]. In addition, as rare diseases differ in their rarity due to various factors such as geographic location and race [5], it is important to identify domestic incidence and

Key messages

① What is known previously?

Before the publication of the 2019 Annual Report on Rare Disease Patients in Korea, no official statistical document was available regarding rare diseases in the Republic of Korea. The 2019 Annual Report on Rare Disease Patients in Korea reported the number of new patients with rare diseases for the first time in the Republic of Korea in 2019.

② What new information is presented?

While the 2019 Annual Report on Rare Disease Patients in Korea presents only the statistics of the incidence to show the number of new patients in the respective year, the 2020 Annual Report on Rare Disease Patients in Korea presents the number of patients with rare diseases in 2020 (n=52,069) as well as the number of deaths (n=1,596) from patients in 2019 (n=55,549). Additionally, it presents the statistics of medical service utilization (number of patients with consultations, n=52,112; the mean total medical cost per person at 3.46 million KRW) for three months after the registration of patients with rare diseases.

③ What are implications?

As the Annual Report on Rare Disease Patients in Korea estimates only the newly registered patients based on the special regulations on the estimation of rare diseases, there is a limitation on the potential deviation from the actual number of rare disease patients. Nonetheless, the Annual Report is the official statistical report on rare diseases in the Republic of Korea that provides statistics on the incidence, mortality, and medical service utilization of rare disease patients in the country.

prevalence to establish domestic health and medical policies for these diseases. In accordance with the Rare Disease Management Act, the Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA) promoted the rare disease registration statistics project to identify the incidence and treatment of rare diseases, which was granted approval in 2019 by Statistics Korea [6,7]. Accordingly, the project began in 2019, and in December 2020, the first official data on the occurrence of rare diseases in the Republic of Korea, the '2019 Annual Report on Rare Disease Patients in Korea' (hereinafter referred to as the '2019 Annual Report') was published. The 2019 Annual Report presented the number of cases in 2019 for rare diseases designated and announced by the Ministry of Health and Welfare in September 2018 [8]. From 2020, the source and the items for collected data were expanded to include not only the number of occurrences in 2020 for rare diseases, but also the treatments used by patients with rare diseases in 2019, and the statistics on the number of deaths in that year. This paper presents the statistical data and collection procedures for the 2020 Annual Report, and provides the major results of the 2020 Annual Report in order to increase the utility of the '2020 Annual Report on the Rare Disease Patients in Korea' (hereinafter referred to as the '2020 Annual Report') [9].

Methods

1. Collection of Statistical Data

To prepare the 2020 Annual Report, data were collected from five relevant organizations (National Health Insurance Service, Korea Social Security Information Service, Ministry of the Interior and Safety, Statistics Korea, Health Insurance Review and Assessment Service). The collected data were then categorized into three detailed statistics (occurrence statistics, death statistics, and treatment usage statistics). Figure 1 shows the collection system for each data source.

The special care calculation registration information collected from the National Health Insurance Service and the

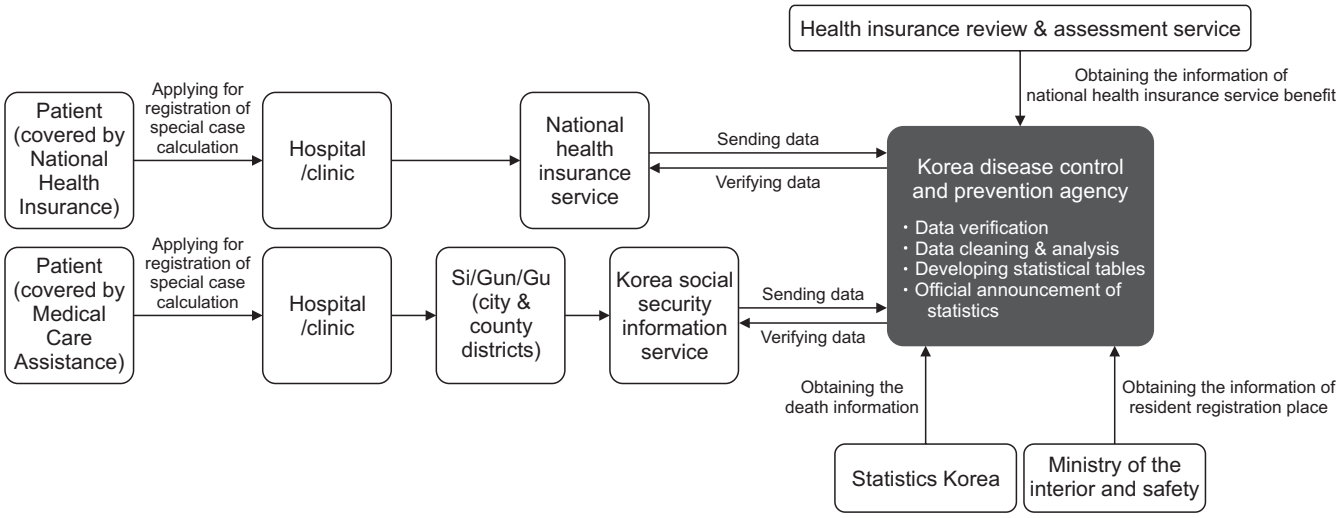

Figure 1. Data collection system in rare disease statistics

Korea Social Security Information Service comprises the rare disease special care calculation registration application data submitted by a person with a rare disease, which is submitted to the National Health Insurance Service through medical institutions or entered into the relevant municipal/provincial system (Korea Social Security Information Service). After collating this data into the National Health Insurance Service and Korea Social Security Information Service through electronic system connection, KDCA registered applicable patients as rare disease occurrences in the internal rare disease integrated information management system. Addresses of patients with rare diseases were verified by obtaining data from the resident registration database of the Ministry of the Interior and Safety. If a resident registration address could not be identified, the address listed in the registration application for special care calculation was used. For death information of patients with registered rare diseases, statistical data on the cause of death were requested and collected from the MicroData Integrated Service (MDIS) website of Statistics Korea. Furthermore, medical information for 3 months after registration of the patient was also obtained from the Health Insurance Review and Assessment Service through electronic system connection.

2. Data and Subjects of Analysis

For the collected patient data, the special care calculation application start date was designated as the reference for the date of occurrence while newly registered special care calculation patients whose application start date was between January 1, 2020 and December 31, 2020 were considered as occurrences to analyze the items presented in Table 1. The diseases subject to analysis included 1,014 diseases announced as rare diseases by the Ministry of Health and Welfare (notice on October 16, 2019, and correction on December 10, 2019).

3. Statistical Results Table

The statistical results table, which was approved by Statistics Korea and included in the 2020 Annual Report, is as follows:

1) Number of newly registered rare disease patients by Korean Standard Classification of Diseases and sex (Rare diseases except for ultra-rare diseases and other chromosomal abnormalities), 2020

Table 1. Collected and analyzed data for 2020 Annual Report on the Rare Disease Patients in Korea

Category	Collected data (source)	Analyzed data	
		Variables	Contents
Occurrence statistics	Information of special care calculation (National Health Insurance, Korea Speical Security Information Service)	Patient's sex	Male/Female
		Patient's age	Patient's age when patient is diagnosed
		Korean Standard Classification of Diseases (KCD)	Classification of disease
		Serial number	Classification of disease
		Specific code	Classification of disease
		New- or re-registered for special case calculation	New reigstered patient
		Registration date for special case calculation	Registration date
	Information of resident registration place[a] (Ministry of the Interior and Safety)	Patient's address (city & province)	Patient's postal code for the day when patient is diagnosed (city & province)
Death statistics[b]	Death information (Statistics Korea)	Name of disease	Name of disease listed from the announcement by the Ministry of Health and Welfare
		Patient's age	Patient's age when patient dies
		Patient's address (city & province)	Patient's postal code for the day when patient dies (city & province)
National Health Insurance Service benefit statistics[c]	Information of National Health Insurance Service Benefit (Health Insurance Review & Assessment Serivce, HIRA)	Patient's sex	Male/Female
		Korean Standard Classification of Diseases (KCD)	Classification of disease
		Serial number	Classification of disease
		Number of claims	The number of completed claims rendered by providers
		Number of visits	The number of visits or the number of hospitalized days of the patient indicated in the claim statement
		Reimbursed days	The number of total treatment days indicated in the claim statement which includes drug prescription days without medical treatment
		Medical expenses	The total cost rendered during the treatment and determined to be valid by the HIRA review process. The medical expenses is the sum of the insurance benefit and co-payment
		Insurance Benefit	The amount of benefit paid by the insurer to the provider, out of the total medical fee determined by HIRA review
		Co-payment	The amount paid by the patient
		Treatement category	11 items from "consultation" to "radiology & radiotherapy" and "Others"[d]

[a]If resident registration place was not available or unclear, the postal code obtained from the information of special case calculation was used. [b]For the patients whose death was reported from January 1 to December 31 in 2019 after the registration during the same year, the number of those patients was produced. [c]The statistics was produced from the information of National Health Insurance Service Benefit within three months after the registrations in 2019. [d]11 items: Consultation, Admission, Medication, Injection, Anesthesia, Physiotherapy, Psychotherapy, Treatment & surgery, Test, Radiology & radiotherapy, Others.

2) Number of newly registered rare disease patients by disease and sex (Ultra-rare diseases), 2020
3) Number of newly registered rare disease patients by disease and sex (Other chromosomal abnormalities), 2020
4) Number of newly registered rare disease patients by KCD, sex, and age group (for rare diseases with more than 200 registered patients), 2020
5) Number of newly registered rare disease patients by province and KCD (for rare diseases with more than 200 registered patients), 2020
6) Number of deaths by KCD and age group, 2019
7) Number of deaths by province and KCD, 2019
8) National Health Inusurance service benefits by KCD and sex (during 3 months after registration), 2019
9) National Health Insurance service benefit cost by KCD and treatment category (during 3 months after registration), 2019

In this report, the details of the statistical results table included in the 2020 Annual Report have been summarized, or some contents have been re-classified and presented as a schematic.

Results

1. Incidence Statistics

New patients were registered for 691 rare diseases out of 1,014 publicly announced rare diseases, and these patients were considered as incidence. Patients with rare diseases were classified as 'rare disease (except for ultra-rare diseases and other chromosomal abnormalities),' 'ultra-rare diseases' and 'other chromosomal abnormalities' according to the classification of rare disease special care calculation subjects in [Annex 4] of the "Standards for special care calculation of co-payments". The number of rare diseases with patients and the number of occurrences by disease are compared in Table 2.

The total number of cases was 52,069, of which 25,245 (48.5%) were male and 26,824 (51.5%) were female. Only 50 out of 691 diseases (7.2%) with one or more patients had more than 200 cases; however, the total number of occurrences for these 50 diseases was 39,994, accounting for 76.8% of the total number of rare diseases.

Looking at the proportion of the incidence of rare diseases according to the Korean Standard Disease/Cause of Death Classification, diseases of the musculoskeletal system and connective tissue (23.0%) had the highest occurrence, followed by diseases of the nervous system (16.0%); diseases of the circulatory system (14.3%); congenital anomalies, deformities, and chromosomal abnormalities (12.9%); and diseases of the digestive system (12.0%) (Figure 2).

Figure 3 shows the number of cases by age group and region for diseases exceeding 200 cases. Analysis of the number of occurrences by age group showed that the highest occurrence was in the age group 60 to 64 years (4,058 subjects, 10.2%), followed by 55 to 59 years (3,670 subjects, 9.2%), and 65 to 69 years (3,635 subjects, 9.1%) (Figure 3). By region of residence, 51.8% of the total resided in metropolitan areas, including Seoul, Incheon, and Gyeonggi-do (Figure 3).

2. Death and Medical Service Uitlization Statistics

Death statistics were prepared for those who died from January 1 to December 31, 2019 among those included in the rare disease registration statistics. The diseases presented in the death statistics result table do not necessarily represent the cause of death, only the disease at the time of registration. In

Table 2. Number of rare diseases and number of the new registered rare disease patients in 2020

Category		Total	Rare disease[a] (excluding ultra-rare, other chromosomal abnormalities)	Ultra-rare disease[b]	Other chromosomal abnormalities[c]
Number of disease	No. of rare diseases officially announced	1,014	773	189	52
	No. of rare diseases without new registered patients	323	253	51	19
	No. of rare diseases with new registered patients	691	520	138	33
	No. of rare diseases with more than 200 new registered patients	50	49	1	0
	No. of rare diseases with not more than 200 new registered patients	641	471	137	33
Number of patients	Rare diseases with new registered patients				
	Total	52,069	50,219	1,766	84
	Male	25,245	24,202	997	46
	Female	26,824	26.017	769	38
	Rare diseases with more than 200 new registered patients				
	Subtotal	39,994	39,620	374	0
	Male	19.154	18,896	258	0
	Female	20,840	20,724	116	0
	Rare diseases with not more than 200 new registered patients				
	Subtotal	12,075	10,599	1,392	84
	Male	6,091	5,306	739	46
	Female	5,984	5,293	653	38

Unit=case. [a]Rare disease: disease that affects less than 20,000 people or disease by which the number of people affected is unknown because it is difficult to diagnose that disease. [b]Ultra-rare disease: disease has a specific diagnostic criteria and it satisfies one of the followings; (i) its affected people is less than 200, or (ii) it does not have a specific Korean Standard Calssification of Diseases (KCD). [c]Other chromosomal abnormalities: new chromosomal abnormalities (deletion, duplication, etc) which were detected by scientific and medical technology development meeting with the following criteria; (i) the abnormalities do not have a specific KCD, and (ii) it can be classified as a disease, not as a symptom.

other words, death statistics presented the number of deaths in the same year among patients diagnosed with the disease. Among the 55,549 cases of rare disease in 2019, 1,596 people died in 2019 alone, and the number of deaths in the age group over 65 was 1,175 cases (73.6%) (Table 3).

Medical service uitlization statistics were calculated from the status of benefits for 3 months after the registration of rare diseases and treatment details by 11 items of rare disease registration statistics from January 1 to December 31, 2019. Among the rare disease cases (55,549 cases), the number of patients who received treatment at least once during the 3 months after registration for special care calculation was 52,112 or 93.8% of the total number (Table 3). By disease classification, the number of patients in the clinic among rare

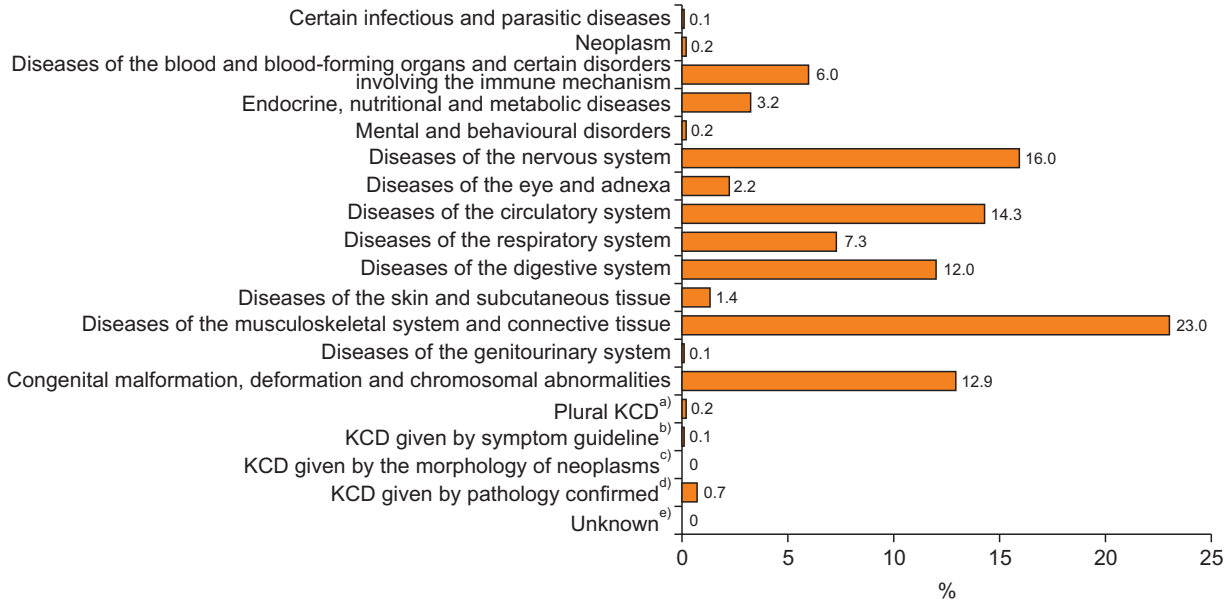

Figure 2. Proportion of the new registered rare disease patients by Korean Standard Classification of Diseases (KCD) in 2020

[a]Rare diseases for which plural KCD can be given by the Statistics Korea. [b]Rare diseases for which KCD is given by the symptom guidelines developed by the Statistics Korea. [c]KCD is given by the morphology of neoplasms. [d]KCD is given by the pathology confirmed. [e]Rare diseases for which KCD cannot be given because a specific KCD was not entered.

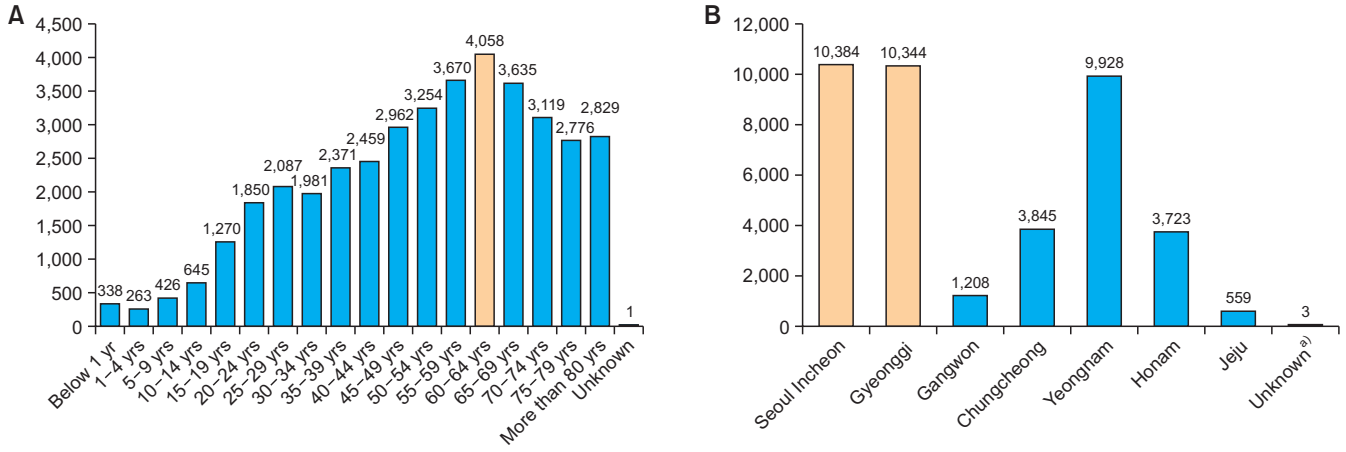

Figure 3. Number of registered rare disease patients by age group and by province in 2020 (for rare diseases with more than 200 registered patients)

(A) Number of registered rare disease patients by age group in 2020, (B) number of registered rare disease patients by province in 2020. [a]Represented as 'unknown' if one of the following cases exists; (i) resident registration place was not available or (ii) information from the application for special case calculation was unclear.

diseases (except for ultra-rare and other chromosomal abnormalities) was 93.9% compared to those diagnosed with the disease, 91.4% for ultra-rare diseases, and 63.1% for other chromosomal abnormalities (Table 3). The average total medical expense per person was 3.46 million won, of which the patient co-payment was 370,000 won (Table 3). Among the 11 medical expense items, injection accounted for the most with 66.7 billion won, followed by admission, test, consultation,

Table 3. Number of deaths and National Health Insurance Service Benefit for the new registered patients in 2019

Category		Total	Rare disease[a] (excluding ultra-rare, other chromosomal abnormalities)	Ultra-rare disease[b]	Other chromosomal abnormalities[c]
No. of new registered patients	Total	55,549[d]	54,728	775	46
No. of deaths[e]	Total	1,596	1,595	1	0
	<1 year	45	45	0	0
	1–14 years	14	14	0	0
	15–24 years	16	16	0	0
	25–44 years	48	47	1	0
	45–64 years	298	298	0	0
	>65 years	1,175	1,175	0	0
National Health Insurance Benefit[f]	No. of patients who received healthcare service	52,112	51,375	708	29
	No. of claims per person[g]	6	6	6	10
	No. of visits per person[g]	7	7	6	10
	No. of reimbursed days per person[g]	57	58	30	14
	Medical expenses per person[g]	346	350	91	59
	Insurance benefit per person[g]	309	312	82	53
	Co-payment per person[g]	37	38	9	6
National Health Insurance Benefit cost by treatment category[f,h]	Total	18,471,137	18,402,578	66,850	1,709
	Consultation	2,241,646	2,227,928	13,418	300
	Admission	2,865,006	2,854,854	10,138	14
	Medication	291,374	289,354	1,991	29
	Injection	6,673,863	6,662,732	11,020	111
	Anesthesia	52,702	52,163	539	-
	Physiotherapy	402,044	393,978	7,259	807
	Psycho-therapy	6,298	6,162	136	-
	Treatment & surgery	1,264,435	1,259,004	5,424	7
	Test	2,736,062	2,724,226	11,456	381
	Radiology & radiotherapy	391,324	389,794	1,528	2
	Others	1,546,383	1,542,384	3,940	59

Unit=case, day, KRW 10,000. [a]Rare disease: disease that affects less than 20,000 people or disease by which the number of people affected is unknown because it is difficult to diagnose that disease. [b]Ultra-rare disease: disease has a specific diagnostic criteria and it satisfies one of the followings; (i) its affected people is less than 200, or (ii) it does not have a specific Korean Standard Calssification of Diseases (KCD). [c]Other chromosomal abnormalities: new chromosomal abnormalities (deletion, duplication, etc) which were detected by scientific and medical technology development meeting with the following criteria; (i) the abnormalities do not have a specific KCD, and (ii) it can be classified as a disease, not as a symptom. [d]Although 55,499 patients had been previously reported as the new registered rare disease patients in 2019 (shown in '2019 Annual Report on the Rare Disease Patients in Korea'), total 55,549 patients were reported as the final new registered rare disease patients in 2019 (shown in '2020 Annual Report on the Rare Disease Patients in Korea') because of the following reason; the difference in the time for obtaining the information about the special case calculation. [e]For the patients whose death was reported from January 1 to December 31 in 2019 after the registration during the same year, the number of those patients was produced. [f]The statistics was produced from the information of National Health Insurance Service Benefit within three months after the registrations in 2019. [g]Mean. [h]–: not applicable.

treatment & surgery (Table 3).

Among the rare diseases, 'idiopathic pulmonary fibrosis' had the highest number of deaths (358 cases, 22.4%), while deaths from the top 3 diseases accounted for 46.0% (734 cases) of the total number of deaths (Table 4). Among the rare diseases, the one with the highest number of patients in the clinic was 'Systemic lupus erythematosus with organ or system involvement' (Table 4). When the top-ranking rare diseases were examined for treatment history items with high expenses (injections, admission, test), 'hereditary factor VIII deficiency' was found to have the highest cost (34.9% of total injection fee), while 'persistent status of epilepsy unspecified' had the highest hospitalization and examination fees (16.6% and 14.7% of total admission and test, respectively) (Table 4).

Conclusion

Since the number of occurrences of rare disease registration statistics is calculated from new registration information for rare diseases special care calculation, information on those not registered for special care calculation may not have been included in the statistics. Nevertheless, the Statistical Annual Report for Rare Diseases is meaningful as an annual statistics report that officially presents the status of rare diseases in Republic of Korea. In order to provide more useful information to statistics users, KDCA has expanded the collection data sources and items, and has included death statistics and medical treatment usage statistics, as well as the existing incidence statistics to the 2020 Annual Report. In addition, to improve the completeness and reliability of statistics and to minimize user confusion, the publication schedule of the Annual Report has been changed. In the 2019 and 2020 Annual Reports,

Table 4. Top-ranked rare diseases in the number of deaths and National Health Insurance Service Benefits in 2019

Category	Ranked 1st	Ranked 2nd	Ranked 3rd
Ranked rare diseases in the number of deaths	Idiopathic pulmonary fibrosis	Status epileptious, unspecified	Irreversible dilated cardiomyopathy
No. of deaths (%)[a]	358 (22.4)	235 (14.7)	141 (8.8)
Ranked rare disease in the number of patients who received medical service	Systemic lupus erythematosus with organ or system involvement	Idiopathic pulmonary fibrosis	Irreversible dilated cardiomyopathy
No. of patients who received medical service (%)[b]	6,583 (12.6)	3,764 (7.2)	3,008 (5.8)
Ranked rare disease in the admission cost	Status epileptious, unspecified	Guillain-Barré syndrome	Irreversible dilated cardiomyopathy
Admission cost (%)[c]	476,552 (16.6)	289,192 (10.1)	214,971 (7.5)
Ranked rare disease in the injection cost	Hereditary Factor VIII deficiency	Hereditary Factor IX deficiency	Haemophilia A
Injection cost (%)[d]	2,327,223 (34.9)	787,105 (11.8)	599,811 (9.0)
Ranked rare disease in the test cost	Status epileptious, unspecified	Systemic lupus erythematosus with organ or system involvement	Irreversible dilated cardiomyopathy
Test cost (%)[e]	401,113 (14.7)	251,976 (9.2)	195,613 (7.2)

Unit=case, %, KRW 10,000. [a]Percentage of number of deaths with the ranked rare disease in total deaths (1,596 cases). [b]Percentage of number of the ranked rare disease patients who received medical service in total number of the patients who received medical service (52,112 cases). [c]Percentage of the admission cost for the ranked rare disease in total admission cost (28,650 million won). [d]Percentage of the injection cost for the ranked rare disease in total injection (66,738 million won). [e]Percentage of the test cost for the ranked rare disease in total test cost (27,360 million won).

there was a difference in the publication time for each detailed statistic, due to the difference in data collection time and purification period for statistical preparation, which caused confusion among statistics users. In other words, statistics on occurrence were announced at the end of December of the following year, and statistics on death and use of medical treatment were announced at the end of December the year after this. Accordingly, the period of preparation and publication of all detailed statistics was changed to October of the year after the following year so that the statistical result table for the same year based on the preparation was included in the same annual report. As such, the '2021 Annual Report on Rare Disease Patients in Korea' will be published in October 2023. KDCA will continue to identify the needs of statistics users in the future, and will endeavor to develop and publish a new statistical result table that can show the status of rare diseases in South Korea from various perspectives. Annual Report on Rare Disease Patients in Korea can be downloaded from KDCA Rare Disease helpline (https://helpline.kdca.go.kr/cdchelp/).

질병 통계
pISSN 2005-811X eISSN 2586-0860
https://doi.org/10.56786/PHWR.2022.15.45.2808

PHWR
Public Health Weekly Report

당뇨병 유병률 추이, 2011–2020

만 19세 이상 당뇨병 유병률(연령표준화)은 2020년 기준 남자는 13.0%, 여자는 8.2%로 최근 10년 동안 증가 경향이었고, 남녀 모두 연령이 증가할수록 유병률이 높았다(그림 1, 2).

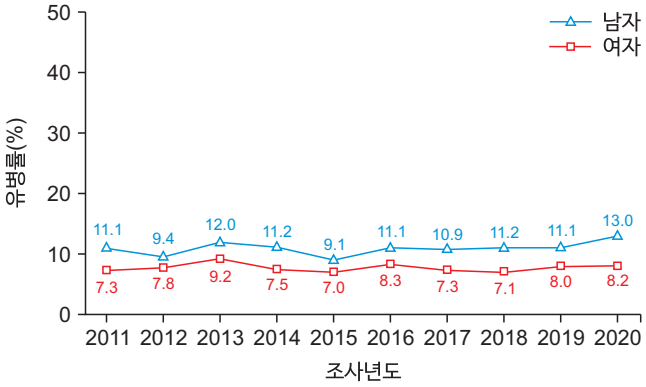

그림 1. 당뇨병 유병률 추이, 2011–2020

*당뇨병 유병률: 공복혈당이 126 mg/dL 이상이거나 의사진단을 받았거나 혈당강하제복용 또는 인슐린 주사를 사용하거나, 당화혈색소 6.5% 이상인 분율, 만19세 이상. ※그림 1에 제시된 통계치는 2005년 추계인구로 연령표준화

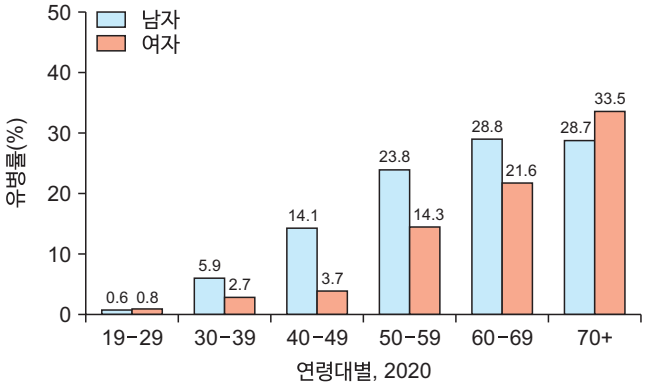

그림 2. 연령대별 당뇨병 유병률, 2020

*당뇨병 유병률: 공복혈당이 126 mg/dL 이상이거나 의사진단을 받았거나 혈당강하제복용 또는 인슐린 주사를 사용하거나, 당화혈색소 6.5% 이상인 분율, 만19세 이상

출처: 2020년 국민건강통계, https://knhanes.kdca.go.kr/

작성부서: 질병관리청 만성질환관리국 건강영양조사분석과

Copyright © Korea Disease Control and Prevention Agency

This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/), which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

KDCA
Korea Disease Control and Prevention Agency

QuickStats

Trends in Prevalence of Diabetes, 2011–2020

The age-standardized prevalence of diabetes among Korean adults aged 19 years and over were 13.0% in men and 8.2% in women in 2020, and it tends to increase across 10 years (Figure 1). The prevalence of diabetes increased with age in both sexes (Figure 2).

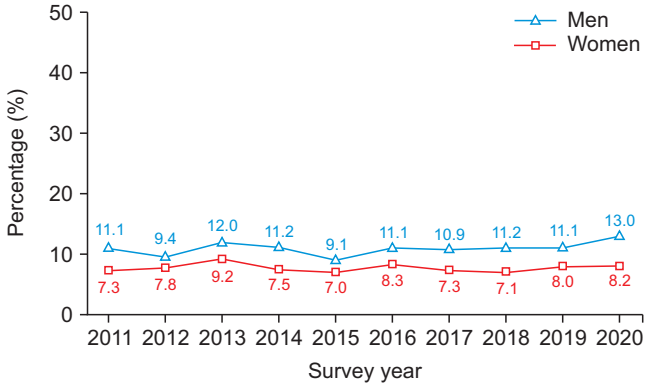

Figure 1. Trends in prevalence of diabetes, 2011-2020

*Prevalence of diabetes: percentage of people of fasting blood glucose ≥126 mg/dL, diagnosed with diabetes by a doctor, taking oral hypoglycemic agents or insulin, or HbA1c ≥6.5%, among those aged 19 years and over. ※Age-standardized prevalence was calculated using the 2005 Population Projections for Korea.

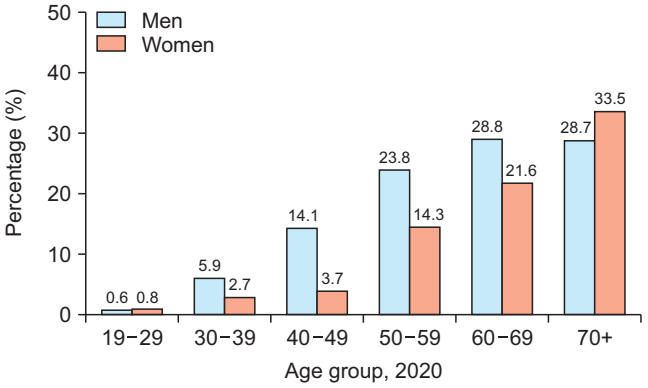

Figure 2. Prevalence of diabetes by age group, 2020

*Prevalence of diabetes: percentage of people of fasting blood glucose ≥126 mg/dL, diagnosed with diabetes by a doctor, taking oral hypoglycemic agents or insulin, or HbA1c ≥6.5%, among those aged 19 years and over.

Source: Korea Health Statistics 2020, Korea National Health and Nutrition Examination Survey, https://knhanes.kdca.go.kr/

Reported by: Division of Health and Nutrition Survey and Analysis, Bureau of Chronic Disease Prevention and Control, Korea Disease Control and Prevention Agency