

학술연구용역사업
최종결과보고서

희귀난치성질환 정보수집 및 정리

Development of disease contents and information
for rare disorders

주관연구기관 : 울산의대학교 서울아산병원

질병관리본부

목 차

1. 최종 연구목표	
가. 목표	1
나. 목표달성도	4
다. 국내외 기술개발 현황	4
2. 최종 연구내용 및 방법	
가. 연구내용	6
나. 연구방법	7
3. 최종 연구결과	
1) 선정한 200개의 희귀난치성질환	15
2) 각 희귀난치성질환의 전문가 선정	20
3) 각 희귀난치성질환의 정보 수집	21
4) 200개 희귀난치성질환의 정리	21
5) 희귀난치성질환의 체계적 목록화	22
4. 연구결과 고찰 및 결론	
가. 본 과제의 장점 및 활용방안	23
나. 향후 개선 사항	23
다. 기대효과	24
5. 연구비 집행내역	25
6. 첨부문서	
1) 200개 희귀난치성질환 질환주요정보 및 질환세부정보 목차	31

학술연구용역사업 연구결과

1. 최종 연구 목표

가. 목표

◦ 연구배경

- 희귀난치성질환을 rare disease 또는 orphan disease라고 하는데, 그 정의에 대해서 미국 Food and Drug Administration (FDA)은 유병율이 200,000명 이하인 질환으로 규정하고 있고, 유럽의 Orphanet에서는 2,000명당 1명의 발병율을 기준으로 하고 있음. Orphan disease에서 "orphan"이란 제약회사와 의료기기회사들이 이러한 희귀난치성질환의 치료법 개발에 관심이 거의 없다는 의미에서 사용된 용어임.
- FDA에서 기술한 희귀난치성질환의 특징을 보면, 50%가 소아 환자이고 85%가 치명적인 심각한 증상을 가지고 있으며 효과적인 치료법이 거의 없는 상태로서, 질환이 이질적인 특성을 가지고 있음. 미국의 경우 2005년 FDA 자료에서는 1,000만에서 2,000만명의 환자들이 약 5,000 종류의 질환을 앓고 있는 것으로 추정하며, 유럽에는 2,500만명에서 3,000만명의 희귀난치성질환 환자들이 있는 것으로 추정함. 현재 National Organization for Rare disorders (NORD) 자료에 의하면 6,000 개 이상의 희귀난치성질환이 알려졌고 전체 약 2,500만명의 희귀난치성질환 환자가 있으며, Orphanet 자료에는 6,000-7,000개의 질환이 있고 매주 5개의 새로운 질환이 추가되고 있음.
- 희귀난치성질환은 투자에 비해 시장성과 경제성이 매우 낮기 때문에 의료산업 분야에서 관심도가 낮으며, 의학적 측면에서는 질환 각각의 발생빈도가 매우 낮고 환자들이 산재해 있으면서 질환의 이질성 때문에 진단이 쉽지 않으며, 특히 희귀난치성질환을 진단할 수 있는 임상 전문가가 많지 않음. 따라서 의학이 눈부시게 발전하고 많은 질환에 대하여 새로운 진단과 치료법이 개발되고 있는 가운데서도, 희귀난치성질환은 “orphan” 이란 의미처럼 진단과 치료에서 소외되어 있는

질환임.

- 희귀난치성질환의 조기 진단이 어려운 이유 중의 하나로는 환자의 가족과 의료인들이 희귀난치성질환에 대한 이해가 부족하고 필요시 얻을 수 있는 질환 정보처가 별로 없다는 사실임.
- 미국의 경우 이러한 사실을 인식하여 1983년에 National Organization for Rare disorders (NORD)라는 비영리단체가 조직되었고, 1,150여개의 희귀난치성질환에 대한 정보를 제공하고 있으며, 희귀난치성질환의 교육, 홍보, 연구, 봉사를 통하여 진단과 치료에 기여하고 있음. 유럽에서도 2002년 9월 희귀난치성질환의 공공 프로그램을 시작하였고, Orphanet (www.orpha.net)이 창립되어 유럽 전역에 6개의 언어로 희귀난치성질환과 orphan drug의 데이터베이스를 제공하면서, 희귀난치성질환의 진단, 관리, 치료에 기여하고 있음.
- 희귀난치성질환 정보에 쉽게 접근할 수 있고 필요한 정보를 얻을 수 있다면 적절한 진료를 통해 조기 진단이 가능할 것이고, 조기에 치료를 시작함으로써 장애율과 사망률을 감소시켜 환자 및 가족이 질환으로 겪는 고통과 경제적 부담이 경감되고 국가적으로도 의료비의 절감 효과가 있을 것임.
- 최근 우리나라도 인터넷의 확대로 누구나 손쉽게 의학 정보를 찾아 볼 수 있고, 일반인의 관심도가 높은 질환에 대해서는 상당히 전문적인 지식을 제공하는 사이트가 많으며 환자 동우회의 활동도 활발함. 그러나 희귀난치성질환의 경우 사이버 상에서도 다양한 희귀난치성질환에 대한 국내 웹정보를 얻기가 어려움.
- 질병관리본부의 희귀난치성질환센터에서 헬프라인 홈페이지(<http://helpline.cdc.go.kr>)를 개설하여 희귀난치성질환의 정보를 제공하고자 노력하고 있음.
- 보다 많은 희귀난치성질환에 대하여 한국인을 위한 정확하고 전문화된 의학 지식과 관련 정보가 필요하고, 이를 인터넷 사이트와 소책자 등의 접근성이 용이한 방법을 통해 환자 가족이나 일반인, 의료인들에게 제공할 수 있어야 함.

◦ 연구목적

본 연구의 목적은 사회적, 의학적으로 소외된 희귀난치성질환의 조기 진단과 조기 치료를 위해, 정확하고 적절한 정보를 제공하기 위한 기초 자료로서, 희귀난치성질환의 전문화된 의학지식과 관련 정보를 수집하고 체계적으로 정리하는 것임.

◦ 연구범위

1) 희귀난치성질환의 선정

- 114개의 필수 희귀난치성질환을 포함하여 공모과제에서 제시한 질환 및 한국에서 발생빈도가 높은 희귀난치성질환 200개를 대상으로 함.

2) 각 희귀난치성질환의 전문가 선정

- 각 희귀난치성질환의 주요 임상 전문가를 선정함.

3) 각 희귀난치성질환의 정보 수집

- 200개의 희귀난치성질환에 대하여 전문사이트(OMIM, GeneTests, eMedicine), NORD, 교과서, PubMed 문헌 등을 통해 전문화된 의학지식과 관련 정보를 수집함.

4) 전문가 연락, 자료 우송, 자료 취합

- 선정된 전문가에게 각각 이메일 또는 전화로 과제를 요청을 하고 수락받는 과정을 거침.
- 수집한 자료를 우송하고, 정리된 자료를 회신 받아 재검토함.

5) 질환의 정리

- 전체적인 형식 및 내용은 희귀난치성질환 헬프라인 홈페이지와 통일성 있게 체계적으로 구성함.
- 의학용어 통일, 맞춤법, 오타자 교정으로 정리하고, 상병코드, 질환항목 분류, OMIM 번호를 추가 수록함.

6) 질환의 체계적 목록화

- 질환 정보의 주요정보, 상병코드, 질환항목, OMIM 번호를 모두 데이터베이스화함.

나. 목표달성도

- 본 과제 연구범위의 목표달성도

연구범위	목표달성도
희귀난치성질환의 선정	100 %
각 희귀난치성질환의 전문가 선정	100 %
각 희귀난치성질환의 정보 수집	100 %
전문가 연락, 자료 우송, 자료 취합	100 %
질환의 정리	100 %
질환의 체계적 목록화	100 %

- 본 연구과제는 연구목표 및 설정한 연구범위를 모두 달성하였으며, 본 결과는 헬프 라인의 희귀난치성질환 목록에 추가 수록되어 환자 및 일반인과 의료인에게 정보가 제공될 것임.
- 본 과제에 참여한 전문가는 한국인 희귀난치성질환의 전문가 인프라로 활약할 수 있음.
- 희귀난치성질환에 대한 일반인과 의료인의 관심도가 높아질 수 있고, 희귀난치성질환 연구를 활성화시킬 수 있는 계기가 됨.

다. 국내·외 기술개발 현황

- 미국의 National Organization for Rare disorders (NORD)는 1,150여개의 희귀난치성질환에 대한 정보를 제공하고 있음. 그러나 질환에 대한 정보를 얻기 위해서는 질환당 7달러 정도의 비용을 지불해야하며, 각 질환의 정보는 한 페이지 분량으로 매우 제한적인 정보만 수록되어 있음.
- 유럽의 Orphanet (www.orpha.net) 홈페이지에서는 3,600개 이상의 희귀난치성질환의 정보를 무료로 제공하고 있음. Orphanet의 경우 수록된 질환의 수가 매우 많으나, 질환 자체의 정보에 관한 내용량이 많지 않고 체계적이지 않음.

- 국내의 경우, 희귀난치성질환 환자를 주로 진료하고 있는 병원의 클리닉들을 중심으로 희귀난치성질환의 정보가 홈페이지 또는 소책자로 제공되고 있으나, 광범위한 희귀난치성질환을 정보를 포함하고 있지 못하고, 정보의 업데이트가 이루어지지 못함.
- 국내에도 희귀난치성질환의 한국희귀난치성질환연합회(www.kord.or.kr), 한국희귀질환연맹 (www.kard.org)과 같은 환자 동우회나 특정 질환의 환자 동우회들이 있으나, NORD와 같은 질환 정보 제공 역할은 미흡함.
- 국내 환자 또는 가족들은 질환 정보를 얻기 위해 외국의 웹사이트를 접속하기도 하지만, 의학 용어의 이해가 쉽지 않고 대부분이 영어이기 때문에 해석상 어려움이 많음. 희귀난치성질환에 대한 경험이 많지 않은 의료인들은 정확한 질환 정보를 찾기가 쉽지 않고, 국내의 전문 진료과에 대한 정보가 부족하여 진단과 치료가 늦어질 수 있음.
- Orphanet의 발표에 의하면 Orphanet 정보를 실제로 이용하는 유저의 50% 이상이 의료인이라고 함.
- 희귀난치성질환센터에서 헬프라인 홈페이지(<http://helpline.cdc.go.kr>)는 희귀난치성질환이 항목별로 분류되어 있고, 각 질환은 동의어, 영향부위 등의 주요정보와 질환의 개요, 증상, 원인, 진단, 치료 등의 세부정보가 체계적으로 정리되어 있어, 질환 정보를 이해하기 쉽게 습득할 수 있도록 구성되어 있음. 그러나 수록된 질환 수가 많지 않으므로 질환정보를 계속 추가할 필요가 있음.

2. 최종 연구 내용 및 방법

가. 연구 내용

- 200개의 희귀난치성질환에 대하여 최소 3개 이상의 전문사이트와 문헌을 통해 전문화된 의학지식과 관련 정보를 수집하고 체계적으로 기술 정리하며, 출처를 명확히 밝히도록 함. 114개의 필수 희귀난치성질환을 포함하여 한국에서 발생빈도가 비교적 높은 희귀난치성질환 200개를 대상으로 함.
- 희귀난치성질환에 대한 정확하고 상세한 최근 정보를 가진 전문사이트와 문헌을 기초 자료로 인용하여 관련 분야 전문가의 원고 서술과 감수과정을 통해 정확하고 전문화된 의학지식을 제공함.
- 다음과 같이 질환 정보의 품질 관리를 준수하도록 함.
 - 1) 정확성
 - 2) 최신성
 - 3) 이해가능성
 - 4) 비유해성
- 전체적인 형식 및 내용은 희귀난치성질환 헬프라인 홈페이지의 양식대로 정리하여 서술함.
- 최종 정리된 질환 자료를 체계적으로 목록화함.
- 연구의 추진 내용
 - 1) 희귀난치성질환의 선정
 - 2) 각 희귀난치성질환의 전문가 선정
 - 3) 각 희귀난치성질환의 정보 수집
 - 4) 전문가 연락, 자료 우송, 자료 취합
 - 5) 질환의 정리
 - 6) 질환의 체계적 목록화

나. 연구 방법

1) 희귀난치성질환의 선정

- 본 공모과제에서 제시한 총 280개의 희귀난치성질환 (목록참조) 중 200개의 질환을 선정함.
- 목록번호 1-114번의 해당 질환은 포함하도록 함.
- 나머지 질환 중 한국인에서 발생빈도가 비교적 높은 질환을 선정함.
- 단, 목록에 없는 질환을 선정하고자 할 경우에는 발주부서 담당자와 논의를 거친 후 추가 변경함.
- 200개 질환을 선정하여 발주부서 담당자에게 보고함.

2) 각 희귀난치성질환의 전문가 선정

- 200개 희귀난치성질환의 특성을 조사하고, 질환의 전문 분야를 분류함.
- 각 희귀난치성질환 전문가의 선정 방법은 다음과 같음.
 - 국내 희귀난치성질환 최고 전문가로부터 자문
 - 헬프라인의 기존 원고작성자
 - 학회의 연구회 및 전문가의 자문
 - 국내 교과서의 해당 질환 집필자
 - 해당 질환에 관한 논문 발표 경력자
 - 각 병원 홈페이지를 통한 해당 질환의 진료 전문의
 - 희귀난치성질환의 진단을 위해 검사를 의뢰하는 진료 전문의

3) 각 희귀난치성질환의 정보 수집

- 1-30번까지의 질환은 NORD 자료를 사용하기로 함.
- 나머지 170개의 희귀난치성질환에 대하여 다음의 정보처로부터 자료를 수집함. 최소 3개 이상의 사이트 및 문헌을 참고하여 질환 정보를 정리하고 출처를 명확히 밝힘.

① NORD (National Organization for Rare disorders) : 목록번호 1-30번까지의 질환은 발주처에서 제공할 NORD의 자료를 참고하여 작성하여야 함.
(<http://www.rarediseases.org/>)

- ② OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) : 멘델유전양식의 질환에 대한 가장 과학적이고 광범위한 정보를 다루고 있음. 해당 희귀난치성질환과 가장 근접한 OMIM 데이터베이스를 인용하도록 하고, OMIM 번호를 기재함.
(<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>)
- ③ GeneTests : 유전질환에 대한 전문가의 최근 리뷰가 정확히 서술되어 있고, 특히 분자유전학적 원인과 유전자검사에 대한 정보가 상세함. 질환세부정보 중 원인, 진단에서 인용하도록 함. (<http://www.genetests.org/>)
- ④ Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics, 5th ed. : 모든 분야의 유전질환에 대해서 가장 정확하고 상세하게 기술된 교과서임. 해당 희귀난치성질환 분야를 찾아서 인용하도록 함.
- ⑤ PubMed : 인지도(impact factor 등)가 높은 저널의 최근 리뷰 논문을 인용함.
(<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?DB=pubmed>)
- ⑥ eMedicine 자료
- ⑦ 기타 참고자료 : 외국의 희귀난치성질환 사이트, FOSSUM, 문헌, 교과서 등 필요시 인용함. 해당 질환의 전문가가 자료를 추가함.

4) 전문가 연락, 자료 우송, 자료 취합

- 선정된 전문가들의 연락처를 조사함.
- 각 전문가에게 이메일 또는 전화로 과제를 요청하고 수락받는 과정을 거침.
- 본 연구팀에서 수집한 자료를 우송함.
- 원고작성에 대한 계약을 체결하고 자문료를 지급함.
- 정리된 자료를 회신 받아 재검토함.
- 다음과 같은 원고 작성 원칙을 정함.

(가) 기본 조건

- (1) 최소 3개 이상의 사이트 및 문헌을 참고하여 질환 정보 정리하고 출처를

명확히 밝혀야 한다.

(필요시 그림 및 사진 첨부 가능하며, 이에 대한 출처를 명시해야 함)

▶ 저작권에 대한 문제 발생시 용역계약당사자가 책임을 지며 발주 부서는 일체의 책임을 지지 않는다.

(2) 질병 정보의 품질 관리

- 정확성 : 과학적인 근거가 충분한 정보만을 제공하며, 제공하는 정보가 정확하다는 것을 확인시키기위한 노력을 기울여야한다.
- 최신성 : 최신의 정보를 제공하며, 정보가 처음 만들어진 시기, 마지막으로 검토된 시기, 마지막으로 갱신된 시기를 분명하게 명시해야한다.
- 이해가능성 : 제공하는 건강정보는 전문가가 아닌 일반인들이 충분히 이해 가능한 용어 및 방식으로 서술되어야 한다.
- 비유해성 : 제공되는 정보를 이용함에 있어서 사고를 유발하거나 이용자가 피해를 보는 경우가 없도록 하여야 한다.

(3) 질환명은 반드시 “한국표준질병-사인분류”에 따라서 써야한다.

(4) 각 질환별로 “한국표준질병-사인분류”에 있는 상병코드(ICD-10코드)를 정확히 모두 써야한다. (본 연구팀에서 일괄 정리함.)

(5) 각 질환을 계통별로 분류 한다. 이는 “한국표준질병-사인분류”에 따른다.(본 연구팀에서 일괄 정리함.)

(6) 오탈자 확인 및 교정 및 감수과정을 거치고 원고작성자를 명시해야 한다.

(7) 파일형식: 한글파일. 텍스트형식으로 한다.

- 원고는 한글(또는 한자와 혼용)로 주로 작성하며, 한글 원고인 경우 고유명사, 약품명, 단위 등과 적절한 번역어가 없는 의학용어는 영자로 표기할 수는 있다.
- 용어가 최초로 등장할 때 번역어 다음에 소괄호 속에 원어로 표기하고 그 이후로는 번역어만 사용할 수 있지만, 대한의사협회 편저 의학용어집을 최대한 참고한다. [의학용어집 제 3집 위주로 하며, 제 4집 용어는 필요시 병기]

(8) 글꼴: 굴림자체.

크기 : 11.0 pt.

정렬방법 : 양쪽방식.

줄 간격 : 160%.

자간 크기 : 0%

(9) 그림, 차트, 사진 그리고 표는 사용할 경우 반드시 JPG파일이나 GIF파일로 화일내 저장하고 다시 다른 화일로 따로 저장하여 제시한다. 용량은 10메가 이하로 한다. (해상도: 72dpi, 웹용으로 저장)

(나) 질환 정보 서술 순서

- 희귀난치성질환 목록에 게재된 질환 정보들은 “희귀난치성질환헬프라인” 홈페이지의 양식대로 정리하여 서술한다. (<http://helpline.cdc.go.kr>)

◆ 질병주요정보 구성

- (예1) (예2) 참고

(1) 한글 질환명(영문 질환명: 첫 번째 글자는 대문자로 기록) 순서로 기록

(2) 상병코드 기록 (알파벳 대문자로 기록, 예: Q87.2)

(3) 동의어 및 관련 질환 명: 한글 질환명 (영문 질환명) 순서로 기록

[질환명을 혼동해서 쓰지 않고, ICD-10 질환명으로 단일하게 기록,

이는 텍스트내에 질환명 표기시에도 위의 한글 질환명을 단일하게 표기]

(4) 영향부위: 체내 체외 구분하여 부위별로 기록한다.(예: 체내-눈, 체외-신경)

[부위별 상세 내용은 홈페이지 참조]

(5) 주요증상을 가지고 질환을 찾게 되는 경우가 많으므로 나타나는 증상들은 대부분 기록

(6) 주요 원인, 진단 방법, 치료방법을 순서로 요약정리 하여 기록 (예 2참고)

◆ 질병세부정보 구성

- (예3) 참고

- 분량: A4 용지 4-7페이지

- 매 문장 시작할 때 띄어 쓰지 않는다.

- 각주: 필요시 각주를 단다.
- 인용문 끝에 인용순서대로 표기하며, 심표나 마침표 뒤에 어깨번호로 붙인다.
- 인용문헌의 쪽수는 시작과 끝을 기록하되 끝 쪽의 단위가 시작 쪽의 숫자와 같은 면 생략하여 아래 단위의 쪽 번호만 기재한다.(예. 1993;2:212-9)
- 학술지의 표기는 Index Medicus의 공인된 약어를 사용한다
- 저자명은 6명까지 기록하며 7인 이상일 경우에는 6명을 기술하고 “등” 또는 “et al.” 로 끝맺는다
- 저자명은 국내저자는 성과 이름, 외국저자는 성 뒤에 이름의 첫 자를 생략 부호 없이 쓴다.
- 약품과 화학제품은 속명(generic name), 용량, 투여방법에 대해 비교적 정확히 기술한다.
- 새로운 방법과 변형된 방법을 사용할 때는 그 방법을 사용한 이유와 그 방법의 한계점에 대해 비교적 자세히 기술한다.
- “한국표준질병-사인분류”로 선택된 질병명은 세부 정보 구성에 있어서도 통일하여서 쓴다.
- 순서를 위한 번호이외에는 번호를 넣지 않고 문자표→전각기호를 이용하여 구분한다.
 - (1) 개요
 - (2) 증상
 - (3) 원인
 - (4) 진단
 - (5) 치료
 - (6) 관련 사이트 및 참고문헌
 - (7) 원고작성자/날짜

(예1) 질병정보 입력

→ 질병관리
사업관리 > 질병관리

질병정보 입력

목록

완료

- 코드

코드검색

- 한글명

- 영문명

복수입력시에는 | <--표시를 단어와 단어, 문장과 문장사이에 입력해주세요. [ex*간질환/암]

- 동의어 및 관련 질환명 (한글)

복수입력시에는 | <--표시를 단어와 단어, 문장과 문장사이에 입력해주세요. [ex*간질환/암]

- 동의어 및 관련 질환명 (영문)

복수입력시에는 | <--표시를 단어와 단어, 문장과 문장사이에 입력해주세요. [ex*간질환/암]

[체내]

비장

생식기

뇌하수체

송과체

갑상선

부신

뇌

십이지장

흉선

이자

식도

담낭

신장

대장

위

소장

심장

간

폐

신경

혈관(혈액)

[체외]

근육

피부

입

코

귀

척추

두개골

골격

눈

- 주요증상

복수입력시에는 | <--표시를 단어와 단어, 문장과 문장사이에 입력해주세요. [ex*간질환/암]

- 주요원인

복수입력시에는 | <--표시를 단어와 단어, 문장과 문장사이에 입력해주세요. [ex*간질환/암]

- 진단방법

복수입력시에는 | <--표시를 단어와 단어, 문장과 문장사이에 입력해주세요. [ex*간질환/암]

- 치료방법

복수입력시에는 | <--표시를 단어와 단어, 문장과 문장사이에 입력해주세요. [ex*간질환/암]

- 의료비 지원 여부

YES
 NO

- 기타

↑

↓

- 참고문헌

복수입력시에는 | <--표시를 단어와 단어, 문장과 문장사이에 입력해주세요. [ex*간질환/암]

- 관련 사이트

복수입력시에는 | <--표시를 단어와 단어, 문장과 문장사이에 입력해주세요. [ex*간질환/암]

(예2) 질병주요정보 홈페이지

○ 세부 질환정보 ○ 위치정보 메인 > 희귀난치성질환정보 > 세부질환정보

☐ “신경계통의 질환” 에 속한 다른질환을 검색합니다.

▣ 다른 질환명 선택

○ G35 / 다발성 경화증(Multiple Sclerosis) [프린트] 관련상담하기

● 질병주요정보

동의어 및 관련질환명	<ul style="list-style-type: none"> 탈수초(성)질환 (Demyelinating Disease) 파종성 경화증 (Disseminated Sclerosis) 원발성 진행성 다발 경화증 (Primary Progressive Multiple Sclerosis) 재발-완화성 다발 경화증 (Relapsing-Remitting Multiple Sclerosis) 	
영향부위	신경	
증상	시신경염, 레르미테 증상, 복시, 우토프 징후(Uthoff's sign), 감각 및 운동 마비	
원인	정확한 원인은 밝혀지지 않음(자가면역, 유전적 요인, 바이러스 감염 등으로 인해 수초에 이상이 생김)	
진단	자기공명영상(MRI), 뇌척수액 검사, 유발전위검사	
치료	약물요법(인터페론 베타, 항우울제, 항경련제 등)	

(예3) 질병세부 정보 구성

- 선정년도

복수입력시에는 | (<-표시)를 단어와 단어, 문장과 문장사이에 입력해주세요. [ex:간질환/염]

- 개요

HTML 소스 편집

- 증상

- 원인

- 치료

5) 질환의 정리

- 원고의 전체적인 양식 검토 및 수정
- 의학용어 통일
- 맞춤법, 오타자 확인 및 교정
- 상병코드 확인 및 입력
- 질환의 항목 분류
- OMIM 번호 추가

6) 질환의 체계적 목록화

- 200개의 질환을 체계적으로 데이터베이스화함.
- 데이터베이스에 포함된 내용은 다음과 같음.
 - 목록번호
 - 항목분류
 - 질환의 주요 정보
 - 한글 질환명
 - 영문 질환명
 - 상병코드
 - 동의어 및 관련 질환 명
 - 영향부위
 - 주요증상
 - 주요 원인
 - 진단 방법
 - 치료방법
 - OMIM 번호

3. 최종 연구 결과

1) 선정된 200개의 희귀난치성질환

- 본 공모과제에서 제시한 총 280개의 희귀난치성질환 및 전문가의 자문에 의하여 한국인에서 발생빈도가 비교적 높은 질환을 추가하여 선정된 200개의 질환은 다음과 같음.
- 목록번호 1-114번의 질환은 포함하도록 하였으나, 중복된 일부 질환을 제외시킴.
- 한국인에서 발생빈도가 비교적 높은 질환을 11개 추가함. (예, AMCRD-1)
- 희귀난치성질환센터로부터 3개를 추가함.(예, CDCRD-1)
- 선정된 200개의 질환목록

목록번호	희귀난치성질환명
1	Angioedema, hereditary
2	Aniridia
3	Aniridia cerebellar ataxia mental deficiency
4	Antithrombin III deficiency
5	Antley bixler syndrome
6	Aplasia cutis congenita
7	Autoimmune polyendocrine syndrome Type II
8	Baller Gerold syndrome
9	Bannayan Riley Ruvalcaba syndrome
10	Bardet Biedl syndrome
11	Barth syndrome
12	Bartter's syndrome
13	Batten disease
14	Beals syndrome
15	Beckwith Wiedemann syndrome
16	Best vitelliform macular dystrophy
17	Binswanger's disease
18	Bjornstad syndrome
19	Bladder exstrophy-epispadias-cloacal exstrophy complex
20	Blepharophimosis, ptosis, epicanthus inversus syndrome
21	Blepharospasm, benign essential
22	Bloom syndrome
23	Borjeson syndrome
24	Bowen Hutterite syndrome
25	Branchio oculo facial syndrome

26	Branchio oto renal syndrome
27	Campomelic syndrome
28	Camurati engelmann disease
29	Canavan disease
30	CHARGE syndrome
31	Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria
32	Evans' syndrome
33	Vitamin-D-resistant rickets
34	Progressive supranuclear ophthalmoplegia[Steele-Richardson-Olszewski disease]
35	Senile macular degeneration(atrophic, exudative)
36	Primary pulmonary hypertension
37	Spondyloepiphyseal dysplasia, congenita
38	Tuberous sclerosis
39	Deletion of short arm of chromosome 5
40	Rheumatoid vasculitis
41	Adult-onset Still's disease
42	Rickets, active
43	Disorders of phosphorus metabolism
44	Cicatricial pemphigoid
45	Agyria
46	Klinefelter's syndrome karyotype
47	Pyle's syndrome
48	Sturge-Weber(-Dimitri) syndrome
49	Rheumatoid carditis
50	Autoimmune hepatitis
51	18p monosomy
52	18q monosomy
53	Aggressive fibromatosis(Desmoid tumor)
54	Benign focal amyotrophy
55	Benign neoplasm of pituitary gland
56	Brugada syndrome
57	CADASIL(Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leucoencephalopathy)
59	Congenital hypothyroidism
60	Dentatorubro-pallidolulsian atrophy (DRPLA)
61	Ectodermal dysplasia
62	Ellis-Van Creveld Syndrome
63	Familial adenomatous polyposis
64	Fatty acid: Medium chain acyl-CoA-dehydrogenase
65	Fibrodysplasia ossificans progressiva(FOP)

67	Fragile X syndrome
68	Gangliosidoses & Lipid: Metachromatic leukodystrophy
69	Gangliosidoses & Lipid: Niemann-Pick disease
70	Gangliosidoses & Lipid: Tay-Sachs disease
71	Goltz' ' s syndrome
72	Hereditary nonpolyposis colorectal cancer
73	Holt-Oram syndrome
74	Idiopathic pulmonary fibrosis: IPF
75	Jeune syndrome
76	Joubert syndrome
77	Klippel-Trenaunay-Weber
78	Kniest dysplasia
79	Lennox-Gastaut syndrome
80	LHON(Leber hereditary optic neuropathy)
81	Lowe syndrome
82	Malignant melanoma
83	MELAS(Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes)
84	Meniere's syndrome
85	MERRF(Myoclonic epilepsy associated with ragged red fibers)
86	Mitochondrial respiratory complex I defect
88	Paget disease
89	Peutz Jeghers syndrome
90	Pfeiffer syndrome
91	Hemochromatosis
92	Menkes disease
93	Willson disease
94	Purine & pyrimidine: Lesch-Nyhan disease
95	Rubinstein-Taybi syndrome
96	Schwartz Jampel syndrome
97	Smith-Magenis syndrome
98	Sotos syndrome
99	Kennedy disease
100	Spinocerebellar ataxia
101	Stickler syndrome
102	Subacute myelo-optic neuropathy : SMON
103	Tourette syndrome
104	Trisome 21 (Down syndrome)
105	Urea cycle: Citrullinemia
106	Urea cycle: Ornithine-transcarbamylase deficiency

107	VACTEL association
108	Vogt-Koyanagi-Harada syndrome
109	von Hippel-Lindau syndrome
110	Waardenburg syndrome
111	Williams syndrome
112	Wolf-Hirschhorn syndrome
113	XXX syndrome
114	XYY syndrome
119	Caroli disease
122	Coffin Lowry syndrome
125	Cohen syndrome
127	Conradi Huner mann syndrome
128	Costello syndrome
130	Cronkhite-canada syndrome
132	Cutis marmorata telangiectatica congenita
136	Cytochrome c oxidase deficiency
137	Dandy Walker malformation
139	Dejerine Sottas disease
144	Dextrocardia with situs Inversus
147	Drash syndrome
148	Duane syndrome
149	Dubin Johnson syndrome
152	Dyggve Melchior Clausen Syndrome
153	Dyschondrosteosis(Leri-Weill dyschondrosteosis)
161	Erythromelalgia
163	Ewing's sarcoma
164	Exostoses, Multiple
166	Familial juvenile hyperuricemic nephropathy
167	Familial lipoprotein lipase deficiency
168	Farber's disease
175	Fraser syndrome
180	Fryns syndrome
182	Gardner syndrome
183	Gerstmann syndrome
189	Greig cephalopolysyndactyly syndrome
191	Hallermann Streiff syndrome
193	Hay-Wells syndrome
196	Human HOXA1 syndromes
198	Infantile neuroaxonal dystrophy

199	Jackson-Weiss syndrome
202	Jervell and Lange-Nielsen syndrome
205	Kabuki make-up syndrome
207	Kearns Sayre syndrome
209	Keratitis ichthyosis deafness syndrome
210	Kikuchi's disease
212	Klippel-Feil syndrome
214	Kufs disease
217	Larsen syndrome
218	Lenz Microphthalmia syndrome
219	LEOPARD syndrome
224	Machado-Joseph disease (spinocerebellar ataxia III)
225	Maffucci syndrome
226	Marinesco Sjogren syndrome
227	May Hegglin anomaly
228	Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type
229	Meckel syndrome
230	Mediterranean fever, familial
231	Meige syndrome
234	Miller syndrome
235	Mowat-Wilson syndrome
236	Mulibrey Nanism syndrome (Perheentupa syndrome)
241	Norrie syndrome (Norrie disease)
242	Pelizaeus Merzbacher brain sclerosis (Pelizaeus-Merzbacher syndrome)
245	Refsum disease
246	Reye syndrome
247	Thyroid hormone resistance syndrome
248	Roberts syndrome
249	Sly syndrome
251	Townes Brocks syndrome
252	Usher syndrome
254	WAGR syndrome
255	Waldenstrom's macroglobulinemia
257	Walker Warburg syndrome
261	Weill Marchesani syndrome
264	Werner syndrome
266	West syndrome (infantile spasm syndrome)
269	Wiedemann Rautenstrauch syndrome (neonatal progeroid syndrome)
271	Wilms' tumor

272	Winchester syndrome
274	Wolff parkinson white syndrome
275	Wolfram syndrome
276	Xeroderma pigmentosum
279	Zellweger syndrome
AMCRD-1	Alagille syndrome
AMCRD-2	ARC syndrome (arthrogryposis, renal tubular dysfunction, and cholestasis)
AMCRD-3	Currarino syndrome
AMCRD-4	HHH syndrome (Hyperammonemia-hyperornithinemia-homocitrullinuria syndrome)
AMCRD-5	LCAHD (Long-chain 3-hydroxyacyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency)
AMCRD-6	Maroteaux-Lamy syndrome
AMCRD-7	Steroid sulfatase deficiency
AMCRD-8	Protein losing enteropathy
AMCRD-9	Secretory diarrhea
AMCRD-10	Spondyloepiphyseal dysplasia, tarda
AMCRD-11	Osteopathia striata cranial sclerosis
CDCRD-1	Autoimmune thyroiditis
CDCRD-2	Balo disease (Balo concentric sclerosis)
CDCRD-3	Banti's syndrome (idiopathic portal hypertension)

2) 각 희귀난치성질환의 전문가 선정

- 최종적으로 총 46명의 국내 전문가가 본 과제에 참여하게 되었음.
- 전문과목별 전문가의 분포

전문과목	전문가수	참여율
소아청소년과	21 명	45.7 %
내과	6 명	13.0 %
신경과	5 명	10.9 %
피부과	3 명	6.5 %
정신과	1 명	4.3 %
일반외과	1 명	2.2 %
정형외과	2 명	4.3 %
신경외과	1 명	2.2 %
산부인과	1 명	2.2 %
안과	2 명	4.3 %
이비인후과	1 명	2.2 %
방사선과	1 명	2.2 %
진단검사의학과	1 명	2.2 %

3) 각 희귀난치성질환의 정보 수집

- 각 희귀난치성질환에 대하여 OMIM, GeneTests, eMedicine, 교과서, PubMed 문헌 등을 통해 관련 정보를 수집하였음.
- 수집한 정보를 각 질환별로 다음과 같이 zip 파일로 정리하였음.
- 각 질환별로 정리된 zip 파일을 결과보고서와 함께 CD에 수록하여 제출함.

0059_Congenital Hypothyroidism	845KB	알집	alz 파일
0060_DRPLA	468KB	알집	alz 파일
0061_Ectodermal Dysplasia	345KB	알집	alz 파일
0062_Ellis-van Creveld Syndrome	219KB	알집	alz 파일
0063_Familial colorectal cancer	5,567KB	알집	alz 파일
0064_Medium chain acyl-CoA-dehydrogenase	452KB	알집	alz 파일
0065_Fibrodysplasia ossificans progressive(FOP)	266KB	알집	alz 파일
0066_Fibrous dysplasia(monostotic)	935KB	알집	alz 파일
0067_Fragile X syndrome	3,034KB	알집	alz 파일
0068_Metachromatic leukodystrophy	791KB	알집	alz 파일
0069_Niemann-Pick disease	2,369KB	알집	alz 파일
0070_Tay-Sachs disease	1,022KB	알집	alz 파일
0071_Goltz's syndrome	156KB	알집	alz 파일
0072_Hereditary nonpolyposis colorectal cancer	506KB	알집	alz 파일
0074_Idiopathic pulmonary fibrosis	1,635KB	알집	alz 파일
0075_Jeune Syndrome	207KB	알집	alz 파일
0076_Joubert syndrome	217KB	알집	alz 파일
0077_Klippel-Trenaunay-Weber	637KB	알집	alz 파일
0078_Kniest dysplasia	817KB	알집	alz 파일
0081_Lowe syndrome	203KB	알집	alz 파일
0082_Malignant melanoma	253KB	알집	alz 파일
0083_MELAS	427KB	알집	alz 파일

4) 200개 희귀난치성질환의 정리

- 전문가로부터 정리된 질환을 회신받아서, 전체적인 형식 및 내용을 희귀난치성질환 헬프라인 홈페이지와 통일성 있게 체계적으로 구성하여 재정리하였음.
- 누락된 내용의 추가, 의학용어 통일, 맞춤법, 오타자 확인 및 교정 과정을 거침
- 각 질환별로 상병코드를 KCD-4 코드 (ICD-10) 국제표준질병 사인분류, Orphanet 자료를 찾아서 확인하고 입력하였음.
- 각 질환을 KCD-4 분류에 따라 적합한 항목으로 분류하였음.
- OMIM 번호를 추가하였음.

- 각 질환은 헬프라인 홈페이지 양식으로 아래 한글 파일에 정리하였음.
- 정리된 각 질환 정보는 출력하여 결과보고서와 함께 제출하고, 또한 모든 아래 한글 파일을 CD에 수록하여 제출함.
- 참조 : 보고서 후반부에 모든 질환 정보를 목록번호 순서대로 출력하여 첨부하였음.

5) 희귀난치성질환의 체계적 목록화

- 200개의 질환을 체계적으로 데이터베이스화하여 엑셀 파일로 정리하였음.
- 데이터베이스에 포함된 내용은 다음과 같음.
 - 목록번호
 - 항목분류
 - 질환의 주요 정보
 - 한글 질환명
 - 영문 질환명
 - 상병코드
 - 동의어 및 관련 질환 명
 - 영향부위
 - 주요증상
 - 주요 원인
 - 진단 방법
 - 치료방법
 - OMIM 번호
- 엑셀로 정리된 본 데이터베이스는 질환의 분류, 헬프라인 홈페이지에 정보 수록 시 유용하게 이용될 수 있음.
- 정리된 데이터베이스는 출력하여 결과보고서와 함께 제출하고, 또한 엑셀 파일을 CD에 수록하여 제출함.
- 참조 : 보고서 후반부에 데이터베이스자료를 출력하여 첨부하였음.

4. 연구결과 고찰 및 결론

가. 본 과제의 장점 및 활용방안

- 본 연구과제의 연구결과, 200개의 희귀난치성질환의 정보를 전문화된 의학지식과 관련 정보를 수집하고 체계적으로 정리할 수 있었음.
- 본 정보는 희귀난치성질환에 대한 정확하고 상세한 최근 정보를 가진 전문자료와 문헌을 인용하여 관련 분야 전문가의 원고 작성을 통해 이루어졌기 때문에 정확하고 전문화된 의학지식을 제공함.
- 정리된 질환 정보는 주요정보, 세부정보로 나누어있고, 세부정보는 개요, 증상, 원인, 진단, 치료로 각각 정리되어, 미국의 NORD나 유럽의 Orphanet에 수록된 자료보다 더 자세하고 체계적임.
- 전체적인 형식 및 내용은 희귀난치성질환 헬프라인 홈페이지의 양식대로 정리하였고, 데이터베이스화하였으므로, 헬프라인에 용이하게 추가 수록될 수 있음.
- 본 연구의 수행체계와 방법론적 과정은 향후 더 많은 희귀난치성질환의 정보 수집과 정리를 위한 다음 단계 연구수행에 기초가 될 수 있음.
- 본 연구에 참여한 전문가들은 희귀난치성질환의 전문가 인프라로서, 향후 희귀난치성질환의 정보정리 및 관련 연구 시, 자문 또는 전문가로 활약할 수 있음.
- 접근성이 용이하게 제공된 이러한 정보들은 환자와 가족뿐만 아니라 희귀난치성질환에 대한 경험이 많지 않은 의료인에게도 조기 진단과 조기 치료의 유용한 수단이 될 수 있음.

나. 향후 개선 사항

- NORD는 1,150여개, Orphanet은 3,200여개 질환의 정보를 제공하고 있으므로, 우리나라의 희귀난치성질환 정보 제공처에서도 더 많은 질환 정보의 제공이 필요하겠음.
- 희귀난치성질환의 추가 등록 시, 희귀난치성질환의 정의에 합당한 질환이 포함되도

록 하여야 하겠음.

- 의학이 발전함에 따라 질환의 원인이 규명되고 진단과 치료방법이 계속 발전되고 있으므로, 기존 등록된 질환의 경우에도 정기적으로 정보를 업데이트하여 보다 정확한 정보를 지속적으로 제공하는 것이 중요하겠음.

다. 기대효과

- 희귀난치성질환의 정확한 정보의 쉬운 접근성을 통해, 조기 진단이 가능할 것이고, 조기에 치료를 시작함으로써 장애율과 사망률을 감소시켜 환자와 가족이 질환으로 겪는 고통과 경제적 부담이 경감되고 국가적으로도 의료비의 절감 효과가 있을 것임.
- 다양한 희귀난치성질환에 대한 정확한 정보는 환자 동우회 결성과 활동에 도움이 되고 지원단체의 활성화를 도모할 수 있음.
- 본 결과는 희귀난치성질환에 대한 기초 자료로 활용되어, 사회경제적, 의학적으로 소외된 희귀난치성질환을 효과적인 자료와 정보를 가지고 홍보함으로써, 사회적 관심을 유도할 수 있고 희귀난치성질환을 위한 보건정책입안과 정책지원사업에 도움이 될 것으로 기대함.
- 미국의 NORD는 진단과 치료에 기여하고자 함을 목표로, 희귀난치성질환의 교육, 홍보, 연구, 봉사 부문에서도 활발한 활동을 하고 있음. 우리나라도 희귀난치성질환 정보 제공부터 시작하여 환자와 일반인 및 의료인에 대한 희귀난치성질환의 교육, 홍보까지 확대되고, 나아가서는 희귀난치성질환 연구가 활성화될 수 있는 계기가 될 것으로 기대함.