

극 희귀 및 상세불명 희귀, 기타염색체 이상질환 산정특례 운영지침

1. 추진배경

- 가. 지속적인 산정특례 대상 확대에도, 여전히 특례 적용을 받지 못하는 고비용 희귀질환자 발생
- 나. 기 특례 적용 질환과의 형평성 제고 및 의료비 경감 측면에서 특례 적용을 받지 못한 희귀질환자의 산정특례 확대
 - 질환이 극히 희소하여 오히려 특례를 인정받지 못한 불합리성 해소
 - 검사 또는 증상 관리를 위해 고비용이 소요되지만 단지 진단이 명확하지 않다는 이유로 특례가 적용되지 않았던 사례 구제

2. 관련근거

- 가. 「국민건강보험법」 제44조 (비용의 일부부담)
- 나. 「국민건강보험법 시행령」 제19조(비용의 본인부담) 제1항 및 별표 2
- 다. 「본인일부부담금 산정특례에 관한 기준」 (보건복지부 고시)
- 라. 「**희귀질환 및 중증난치질환 산정특례 대상질환 등록기준 및 필수검사항목**」 공고 (국민건강보험공단 공고)

3. 극희귀질환 및 상세불명 희귀질환, **기타염색체 이상질환** 산정특례 제도

가. 정의

- 1) ‘극희귀질환(Ultra-rare Disease)’이라 함은 진단법이 있는 독립된 질환으로 우리나라 유병인구가 200명 이하로 유병률이 극히 낮거나 별도의 상병코드가 없는 질환
- 2) ‘상세불명 희귀질환(Unspecified rare disease)’이라 함은 일정기간 동안 정밀검사 및 협진 등의 진단 노력에도 불구하고 병명을 확정짓지 못하였거나 진단이 불명확한 희귀질환
- 3) ‘**기타염색체 이상질환**’이라 함은 과학 및 의료기술의 발달로 발견된 질환명이 없는 새로운 염색체 이상(염색체 결손, 중복 등)질환으로 별도의 상병코드가 없지만 증상이 아닌 질환으로 규정할 수 있는 희귀질환

나. 산정특례 경감혜택

구 분	시행시기	적용 대상	특례 기간	본인부담률
극희귀질환	2016년 3월	■ “극희귀질환 등록기준 및 필수검사항목”을 준수하여 극희귀질환자로 확진 받은 자	5년	10%
상세불명 희귀질환	2016년 3월	■ 상세불명 희귀질환자로 사전승인 신청 후 산정특례 대상자로 적합판정을 받은 자	1년	10%
기타염색체 이상질환	2019년 1월	■ “기타염색체 이상질환 목록” 대상 질환자로 사전승인 신청 후 산정특례 대상자로 적합판정을 받은 자	5년	10%

4. 산정특례 등록업무 개요

가. 등록대상

- 1) 극희귀질환자 : 공단에서 공고하는 「**희귀질환 및 중증난치질환 산정특례 대상질환 등록기준 및 필수검사항목**」 공고의 해당 상병으로 확진되어 **등록기준 및 필수검사항목을 충족하는 극희귀질환자**
- 2) 상세불명 희귀질환자 : 환자별 산정특례 적합성 여부*를 질병관리본부(희귀질환 전문위원회) 심사를 거쳐 상세불명 질환자임을 판정 받은 자
- 3) 기타염색체 이상질환자 : 공단에서 공고하는 「**희귀질환 및 중증난치질환 산정특례 대상질환 등록기준 및 필수검사항목**」 공고의 해당 상병으로 확진되어 **환자별 산정특례 적합성 여부를 질병관리본부(희귀질환 전문위원회) 심사를 거쳐 기타염색체 이상질환자임을 판정 받은 자**

* 환자별 산정특례 적합성 여부: 진단을 위한 병원 방문력, 임상검사 결과, 질환의 중증도 및 의학적 지원 필요성, 장애인 등록정보 등을 고려하여 판정

나. 시행시기

- 1) 극희귀질환, 상세불명 희귀질환 : 2016. 3. 1. 시행
- 2) 기타염색체 이상질환 : 2019. 1. 1. 시행

다. 적용기간

1) 극희귀질환

가) 확진일로부터 30일 이내 공단에 등록 신청 : 확진일부터 적용

- (1) 산정특례 신청기간(30일 이내) 중 확진일은 제외(초일 불산입의 원칙)하며, 토요일·공휴일은 포함하고, 마지막 날이 토요일·공휴일인 경우 익일(최초 근무일)까지 적용

나) 확진일로부터 30일 경과 후 공단에 등록 신청 : 신청일부터 적용

2) 상세불명 희귀질환 및 기타염색체 이상질환

가) 질병관리본부(희귀질환 전문위원회 또는 전문가 검토)에서 산정특례 대상으로 적합함을 판정한 날부터 적용

3) 신청일은 '건강보험(희귀, 중증난치, 중증치매) 산정특례 등록신청서'가 공단에 제출된 날 또는 요양기관이 대행 신청한 경우는 산정특례 등록신청서를 공단으로 EDI 전송하여 공단에 접수된 날

※ 요양기관 및 환자의 착오로 산정특례 미적용한 경우, 3년 이내 청구 시 인정(법 제91조(시효)제1항)

라. 등록번호 부여체계

		—			—						
산정특례구분			발행연도			일련번호					
▷ 산정특례 구분코드											
- (희귀질환군) 극희귀질환 11, 상세불명희귀질환 13, 기타염색체 이상질환 14, 일반희귀질환 21											
※ 암 01, (구)희귀난치성질환 05, (구)결핵 07, 본인부담면제 결핵 08, 중증화상 09, 중증치매 15, 중증난치질환 23											
▷ 등록연도 : 등록연도 마지막 두 자리											
▷ 일련번호 : 등록 순서대로 자동 부여(6자리)											

마. 업무절차

1) 극희귀질환

가) 별도의 산정특례 코드를 신설하여 일정 요건을 갖춘 승인 요양기관을 통해 진단하여 산정특례 등록

(1) 유병률이 극히 낮은 질환으로 의료기술 발달에 따라 진단기준이 바뀔 가능성이 높아 단일 코드(V900)를 부여

(2) 요양기관간의 통일된 기준 적용을 위해 '극희귀질환 등록기준 및 필수 검사항목'을 마련, 이를 근거로 질환별 검사기준에 따라 극희귀질환을 확진

(3) 코드 남용을 방지하기 위하여 극희귀질환을 진단할 수 있는 요양기관을 사전에 승인하여 해당 요양기관의 신고 된 의사를 통해서만 등록

2) 상세불명 희귀질환

가) 일정 요건을 갖춘 승인 요양기관*을 통해 신청을 받아 환자별로 산정특례 적합성 여부를 심사하여 산정특례 인정

* 극희귀질환을 진단 할 수 있는 요양기관과 동일 요양기관에 적용

- (1) 일정기간 동안 정밀검사 및 협진 등의 진단 노력에도 불구하고 병명을 확정짓지 못하였거나 진단이 불명확한 희귀질환을 '상세불명 희귀질환'으로 묶어 단일 코드로 관리(V999)
- (2) 진단을 위한 병원 방문력, 임상 검사 결과, 연간 치료비용, 환자의 경제적 부담 등을 고려하여 판정
- (3) 상세불명 희귀질환 : 심사의 전문성을 위해 국내 희귀질환 권위자로 구성된 질병관리본부 희귀질환 전문위원회 활용

※ 전문가 리뷰(peer review)를 통해 상세불명 희귀질환자 인정 기준의 일관성 확보

3) 기타염색체 이상질환

가) 별도의 산정특례 코드를 신설하여 일정 요건을 갖춘 승인 요양기관*을 통해 신청을 받아 환자별로 산정특례 부합성 여부를 심사하여 산정특례 인정

* 극희귀질환을 진단 할 수 있는 요양기관과 동일 요양기관에 적용

- (1) 과학 및 의료기술의 발달로 발견된 새로운 염색체 이상(염색체 결손, 중복 등)으로 질환명이 없는 염색체 이상증상 질환을 '기타염색체 이상질환'으로 묶어 단일 코드로 관리(V901)
- (2) '기타염색체 이상질환 목록' 내 질환으로 진단 시 확진을 위한 검사를 실시 후 산정특례 사전승인 절차 신청
- (3) 진단을 위한 병원 방문력, 유전자검사 결과, 임상증상, 질환의 중증도 및 의학적 지원 필요성, 장애인 등록정보 등을 고려하여 판정
- (4) 심사의 전문성을 위해 국내 희귀질환 권위자로 구성된 질병관리본부 희귀질환 전문위원회 활용

※ 전문가 리뷰(peer review)를 통해 기타염색체 이상질환자 인정 기준의 일관성 확보

5. 산정특례 등록 업무처리요령

가. 산정특례 등록신청

1) 극희귀질환 산정특례 등록절차

내역	대상
① 승인 요양기관의 등록의사에게 진료	환자
② 「극희귀질환 목록 및 진단기준」에 따라 검사 및 확진 - 건강보험 산정특례 등록신청서 발급	승인 요양기관
③ 산정특례 등록신청서를 승인요양기관 또는 공단에 제출	환자
④ 승인 의료기관에서 산정특례 신청서를 접수한 경우 - 공단 홈페이지(요양기관 정보마당)에 EDI를 통해 신청	승인 요양기관

※ 극희귀질환은 상병코드란에 V900과 질환 일련번호 기재	
⑤ 산정특례 신청내역이 공단에 접수 - 신청서 및 EDI 내역을 확인 후 이상이 없으면 산정특례 등록 ⑥ 신청인에게 산정특례 등록결과 문자 안내 - 전산으로 요양기관에 EDI 처리결과 송부 ⑦ 산정특례 등록내역 공단홈페이지(요양기관정보마당) 안내 - 해당질환 치료를 위하여 진료 받는 경우 산정특례 등록내역 확인	공 단

2) 상세불명 희귀질환 및 기타염색체 이상질환 산정특례 등록절차

내 역	대 상
① 승인 요양기관의 등록의사에게 진료	공 단
② 상세불명 희귀질환, 기타염색체 이상질환 사전승인 신청 ... 담당의사 - 공단홈페이지(요양기관정보마당/회원서비스/상세불명희귀사전신청)에 등록 - 상세불명 희귀질환 사전승인 신청서 작성하여 요양기관에 보관 ※ 심의에 필요한 검사 및 진료기록 등을 공단 또는 질병관리본부에 제공동의를 하여야 신청 가능 ③ 상세불명 희귀질환, 기타염색체 이상질환 산정특례 심의에 필요한 자료를 질병관리본부에 제출 ※ 공단에 신청 후 2주 이내 제출 → 미제출 시 신청취소	승인 요양기관
④ 상세불명 희귀질환, 기타염색체 이상질환 사전승인 신청접수 ⑤ 질병관리본부에 산정특례 적합성 심의의뢰 ... 접수 익일 전산 송부	공 단
⑥ 심의 의뢰서 접수, 심의에 필요한 자료수집 및 정리 ⑦ 희귀질환 전문위원회 심의 및 결과 통보 - 첨부서류가 모두 접수한 날로부터 60일내 심의완료 후 공단통보	질병관리본부
⑧ 심의결과 접수 및 심의결과 통보 - 신청인은 문자 / 요양기관은 공단홈페이지에 조회	공 단
⑨ 승인 의료기관을 방문하여 산정특례 등록신청서 발급받아, 승인 요양기관에 제출 또는 공단에 신청	환 자
⑩ 승인 의료기관에서 산정특례 신청서를 접수한 경우 - 공단 홈페이지(요양기관 정보마당)에 EDI를 통해 신청 ※ 상세불명 희귀질환은 상병코드란에 V999과 질환일련번호 (00) 기재 ※ 기타염색체 이상질환은 상병코드란에 V901과 질환일련번호 기재	승인 요양기관
⑪ 산정특례 신청내역이 공단에 접수 - 신청서 및 EDI 내역을 확인 후 이상이 없으면 산정특례 등록 ⑫ 신청인에게 산정특례 등록결과 문자 안내	공 단

- 전산으로 요양기관에 EDI 처리결과 송부 ※ 산정특례 확진일 및 적용시작일은 질병관리본부 사전승인 결과 산정특례 대상자로 판정받은 날로 소급적용 ⑬ 산정특례 등록내역 공단홈페이지(요양기관정보마당) 안내 - 해당질환 치료를 위하여 진료받는 경우 산정특례 등록결과 확인	
---	--

나. 신청·접수방법 : 산정특례 등록대상자의 신청에 의함

- 1) 요양기관에서 확인한 「건강보험 산정특례 등록 신청서」를 공단에 제출하거나, 요양기관에서 EDI 신청 대행 할 수 있도록 요청
 - 가) 관할지사 접수 : 등록대상자 및 대리인이 직접 방문하여 제출
 - 나) 우편접수 : 우편소인 날짜를 공단에 접수한 날
 - 다) 팩스접수 : 반드시 원본을 제출받아 관리
 - ※ 팩스 접수시 등록대상자의 신분증 사본 첨부하면 원본 생략 가능
 - 라) 요양기관 접수(신청대행)
 - 의사가 확인한 「건강보험 산정특례 등록 신청서」에 등록대상자가 서명·날인 후 요양기관에서 EDI시스템을 통해 입력·전송 후 결과 확인
 - ※ 신청일부터 14일 이내 요양기관에서 EDI 등록한 경우는, 신청서의 신청일에 공단에 제출(신청)한 것으로 인정함.
- 2) 구비서류 : 의사가 발행한 「건강보험 (희귀, 중증난치, 중증치매) 산정특례 등록 신청서」 1부
 - ※ 검사항목, 진단기준, **진단요양기관** 및 **진단의사** 확인

다. 등록방법

- 1) 전송된 EDI 자료는 전산시스템에 의해 자동등록 후 처리결과 회신
 - 가) 등록결과(등록번호, 적용기간) 및 반송내역 회신
 - 나) 요양기관에서 EDI 전송하였으나, 전산오류로 반송되어 나중에 다시 EDI 신청한 건은 최초 산정특례 등록 신청서와 EDI 송신내역을 확인하여 등록·변경
- 2) 일반희귀질환 산정특례 등록기간 중 극희귀질환을 확진한 경우, 추가 등록하여 산정특례 적용
 - 가) 암과 희귀질환 모두 발병한 환자는 암과 희귀질환에 각각 등록
 - 나) 희귀질환과 결핵이 발병한 환자는 2015.1.1.부터 각각 등록
 - 다) 일반희귀질환과 극희귀질환 모두 발병한 환자는 각각 등록

라. 등록결과 통보

- 1) 전산등록 당일에 등록신청서에 기재한 연락처로 등록결과 문서서비스
 - ※ (통보내용)홍*동/산정특례등록번호:1234567890/적용기간:20130101~2017.12.31./국민건강보험

- 2) 심사평가원으로 산정특례 등록·변경내역 송신(매일), 전체 등록내역 월1회 제공
- 가) 통보내용 : 성명, 주민번호, 특정기호, 등록번호, 적용시작일, 적용종료일, 처리일자, 시작유효일, 상실유효일, 재등록코드, 삭제자료

마. 산정특례 종료통보

- 1) 통보대상자 : 극희귀질환자 및 기타염색체 이상질환자(5년), 상세불명 희귀질환자(1년)
산정특례 적용기간 종료예정자
- 2) 통보방법 : 적용종료일 3개월 전에 행망주소지로 사전안내문 발송 (보통우편)
※ 사전안내문 미수령으로 재등록 지연·누락이 발생하여도 재등록일 소급 인정 불가
- 3) 통보내용 : 산정특례 적용종료일 및 재등록기준 및 절차

바. 재등록

1) 재등록 기준

가) 재등록대상

- (1) 극희귀질환 : 특례기간 종료시점에 등록된 극희귀질환의 잔존이 확인되는 경우로서 해당질환으로 계속 치료 중인 경우로 '극희귀질환 목록 및 진단기준'의 재등록 기준을 충족한 자
- (2) 상세불명 희귀질환 : 특례기간 종료시점에 상세불명 희귀질환자 재등록 사전승인을 신청하여 질병관리본부 '희귀질환 전문위원회' 심의결과 '적합' 판정을 받은 자
- (3) 기타염색체 이상질환 : 특례기간 종료시점에 기타염색체 이상질환자 재등록 사전승인을 신청하여 질병관리본부 '희귀질환 전문위원회' 심의결과 '적합' 판정을 받은 자

나) 재등록 신청일 기준 1년 이내 검사기록 인정(단, 유전자검사는 기간에 상관없이 인정)

다) 재등록시기 : 특례기간 종료 3개월 전부터 신청

라) 재등록절차 : 최초 신규등록 절차*와 동일한 방법으로 산정특례 등록신청서 접수

* 지사방문, 우편·팩스 접수, 요양기관의 EDI 신청대행

5. 산정특례 등록 요양기관 관리

가. 요양기관 및 진단의사 자격

- 1) 요양기관 : 희귀질환 또는 유전자 클리닉*이 설치되어 있는 상급종합병원 이상 요양기관으로써 공단에 등록기관 신청을 하여 승인을 받은 요양기관

* 단일 희귀질환에 대한 클리닉의 경우 선정 제외(예: 중증근무력증 클리닉(x), 신경질환 클리닉(x), 희귀유전질환 클리닉(o), 희귀질환 클리닉(o))

- 2) 진단의사 : ①전문의 취득 후 5년 이상으로 ②희귀질환을 진료한 경력이 있는 자로서
③해당 요양기관장이 추천하는 5인 이내의 의사

※ 공단이 개최·지원하는 **진단요양기관 컨퍼런스에 반드시 연 1회 참석**

※ 공고일 이전에 개설되어 운영 중이던 클리닉으로 극 희귀질환 및 상세불명 희귀질환, 기타염색체 이상질환을 종합적으로 진단 할 수 있어야 함

나. 승인 요양기관 기재사항 변경 및 취소

1) 기재사항 변경

가) 요양기관은 신고내역이 변경된 때에는 즉시 「극희귀 및 상세불명 희귀질환자 진단요양기관 변경신고서」를 작성하여 공단에 제출

나) 공단은 요양기관의 신고내역 중 변경사항이 확인된 경우 직권으로 변경처리

※ 등록의사 퇴사, 클리닉 변경 등

2) 등록기관 승인 취소

가) 등록기관으로 승인받은 요양기관이 「극희귀 및 상세불명 희귀질환자 진단요양기관 철회신고서」를 공단에 제출한 경우에는 철회신고서가 공단에 접수된 날부터 승인을 취소

나) 등록기관으로 승인받은 요양기관이 '상급종합병원'에서 제외될 경우 직권으로 승인 취소 처리

붙임 1. 극희귀 및 상세불명 희귀질환 진단요양기관 현황 1부.

2. 상세불명 희귀질환 사전승인 신청서 1부.

3. 상세불명 희귀질환 사전승인 신청자 질병관리본부 제출자료 1부.

4. 기타염색체 이상질환 사전승인신청서 1부.

5. 기타염색체 이상질환 사전승인 신청자 질병관리본부 제출자료 1부.

6. 극희귀 및 상세불명 희귀질환 진단요양기관 신청서 1부.

7. 극희귀 및 상세불명 희귀질환 진단요양기관 변경신청서 1부.

8. 극희귀 및 상세불명 희귀질환 진단요양기관 탈퇴신고서 1부.

9. 극희귀 및 상세불명 희귀질환 진단요양기관 신청 관련 다빈도 질의사항 1부.

10. 요양기관 전산사용 설명서 1부. 끝.

[붙임1] 극희귀 및 상세불명 희귀질환 진단요양기관 현황 2020.1.1. 기준

(지역별, 가나다순)

순번	요양기관명	요양기호	소재지	지정년도
1	가톨릭대학교 서울성모병원	11100338	서울특별시 서초구	2016
2	경북대학교병원	37100017	대구광역시 중구	2016
3	고려대학교의과대학부속 구로병원	11100494	서울특별시 구로구	2016
4	대구가톨릭대학교병원	37100092	대구광역시 남구	2016
5	삼성서울병원	11100958	서울특별시 강남구	2016
6	서울대학교병원	11100079	서울특별시 종로구	2016
7	서울아산병원	11100800	서울특별시 송파구	2016
8	순천향대학교부속 부천병원	31100767	경기도 부천시	2016
9	아주대학교병원	31100473	경기도 수원시	2016
10	양산부산대학교병원	38100509	경상남도 양산시	2016
11	연세대학교의과대학 세브란스병원	11100206	서울특별시 서대문구	2016
12	인제대학교부속 부산백병원	21100063	부산광역시 부산진구	2016
13	충남대학교병원	34100016	대전광역시 중구	2016
14	한양대학교병원	11100184	서울특별시 성동구	2016
15	가천대 길병원	31100309	인천광역시 남동구	2018
16	가톨릭대학교 인천성모병원	31100031	인천광역시 부평구	2018
17	고려대학교의과대학부속 안암병원	11100117	서울특별시 성북구	2018
18	부산대학교병원	21100021	부산광역시 서구	2018
19	인하대학교의과대학부속병원	31100554	인천광역시 중구	2018
20	칠곡경북대학교병원	37100467	대구광역시 북구	2018
21	한림대학교 성심병원	31100627	경기도 안양시	2018
22	계명대학교 동산병원	37100025	대구광역시달서구	2020
23	고려대학교의과대학부속 안산병원	31100252	경기도 안산시	2020
24	분당서울대학교병원	31100813	경기도 성남시	2020
25	연세대학교의과대학 강남세브란스병원	11100443	서울특별시 강남구	2020
26	전북대학교병원	35100010	전라북도 전주시	2020
27	충북대학교병원	33100128	충청북도 청주시	2020
28	화순전남대학교병원	36100498	전라남도 화순군	2020

유 의 사 항

1. 산정특례 사전승인신청서 발급에 대한 비용은 등록신청인 또는 공단에 별도로 청구할 수 없습니다.
2. 상세불명 희귀질환자 사전승인을 신청한 담당의사는 해당서류를 2주 이내에 질병관리본부로 송부하여야 합니다.
 - 2주 이내 자료가 제출되지 아니한 경우에는 사전검토 신청이 취소됩니다.
 - 질병관리본부 제출자료 : 제출자료목록(‘환자 정보’ 및 ‘담당의사 정보’) 체크리스트, 담당의사 종합소견서 및 담당의사 정보
3. 상세불명 희귀질환 신청사유는 반드시 해당 질환으로 확진한 진단요양기관 및 진단의사가 작성 후 자필서명·확인하여야 합니다.
4. 첨부서류가 모두 접수된 날로부터 60일 내 심의완료 후 승인여부 결과가 통보됩니다.
5. 산정특례 등록신청은 사전승인을 의뢰한 진단요양기관에서 수진자 사전승인결과내역 확인 후 진행할 수 있습니다.

작 성 방 법

【수진자】

가입구분 : 건강보험 또는 의료급여 자격 중 해당란에 "✓" 표시 합니다.

건강보험증번호, 가입자(세대주) : 산정특례 신청인의 건강보험증번호(의료급여의 경우 의료급여등록번호)와 건강보험증에 기재된 가입자(세대주) 성명을 각각 아라비아숫자와 한글로 기재합니다.

성명(주민등록번호) : 신청인의 성명을 한글로, 주민(외국인)등록번호를 아라비아 숫자로 기재합니다.

승인결과 통보방법 : 승인결과를 통보 받을 방법(SMS 또는 이메일)을 선택하여 필수적으로 "✓" 표시합니다.

전화번호 : 승인결과 통보 등을 위해 수진자 또는 수진자 대리인의 연락 가능한 전화번호(휴대전화번호)를 기재합니다.

주소 : 신청 시점에서의 수진자의 주소를 기재하고 승인결과 통보 등을 위해 수진자 또는 수진자 대리인의 연락 가능한 전화번호(휴대전화번호)를 기재합니다.

【상세불명 신청사유】

발병일 : 질환이 최초로 발병한 날을 아라비아 숫자로 기재합니다.

주요증상 : 수진자를 상세불명 희귀질환으로 확진한 진료소견을 구체적으로 기재합니다.

주요질환 이환부위 : 질환이 확인되는 이환부위에 대해 한글로 기재합니다.

의심진단명 및 배제사유 : 기존 질환 중 의심되는 유사진단명과 이를 배제하게 된 사유를 기재합니다.

해당 질환으로 인한 치료기간 : 확진된 질환으로 치료를 수행한 기간을 기재합니다.

건강보험 상세불명 희귀질환 산정특례 제도 안내

1. 제도 목적 : 질환명이 없는 염색체 이상질환(염색체 결손, 중복 등)의 치료에 소요되는 고액 진료비 부담 완화
2. 상세불명 희귀질환 산정특례 사전승인 및 등록대상
 - 보건복지부 고시 「본인일부부담금 산정특례에 관한 기준」 [별표4]의 구분5에 해당하는 상세불명 희귀질환자
3. 산정특례 등록 후 해당 상세불명 희귀질환으로 진료 받는 경우 본인부담률 : 10%
 - ※ 비급여, 100분의100본인부담항목, 선별급여 등은 산정특례 적용대상에서 제외
4. 적용기간 : 산정특례 적용시작일로부터 1년째 되는 날의 전날

[붙임3] 상세불명 희귀질환 사전승인 신청자 질병관리본부 제출자료

1. 제출자료(환자정보 및 담당의사) 목록 체크리스트

제출하시는 자료의 목록에는 아래 □에 √를 표시해 주십시오.

<환자 정보>

☐	1) 기본 정보 : 성명, 생년월일, 성별 포함
☐	2) 주 증상: 증상, 주요 이환 부위 및 발현일 포함 ※ 표현형 : 표현형 기술시 Human Phenotype Ontology term 또는 상호 참조가 가능한 Unified Medical Language System, Medical Subject Headings, 또는 Orphanet's signs & symptoms를 사용
☐	3) 가족력: 가족 성별, 환자를 보살피는지 여부 등을 표시 ※ 가계도는 3대 가계를 포함하여 작성
☐	4) 진료 기록: 해당 증상 또는 의심질환과 관련한 진료 기록 또는 진료 의뢰서 ※ 진료 기록 및 진료 의뢰서는 해당 증상과 관련하여 담당의사의 의심질환명 등이 포함된 기록 ※ 과거에 진단받았던 질환이 있다면 해당 진단명에 대한 기록도 포함
☐	5) 검사 기록: 해당 증상 또는 의심질환과 관련된 검사 소견으로서 유전자, 영상, 방사선, 혈액검사 및 병리학적 검사 결과 등을 포함 ※ 유전자검사: 검사 결과지 사본(검사유전자명 및 판정결과 포함) ※ 영상검사: 판독결과지 또는 영상 파일 사본 ※ 혈액 및 병리학적 검사: 결과를 기록한 진료 소견서 또는 검사 기록지 사본
☐	6) 투여 약물 기록: 최근 1년 이내 투여한 약물의 목록으로서 투여 용량, 투여 일정 등을 포함
☐	7) 출산관련 정보: 출산 시 환자 부모의 연령, 환자 모친의 임신 출산력, 태아(환자) 검진 결과, 출생 시 환자의 상태(출산방법, APGAR 점수 등) 등의 정보를 포함
☐	8) 기타: _____ ※ 그 외 제출하는 서류가 있는 경우에 기술하여 주십시오.

<담당의사 정보>

☐	1) 담당의사의 종합적인 소견서 ※ 환자가 오랜 기간 동안의 진단노력에도 불구하고 상세불명 희귀질환자라고 추정되는 전문의의 소견서를 작성하여야 하며, 진단을 위하여 협진한 의료진의 공동 소견서로 제출 (붙임1 양식 참조)
☐	2) 담당의사 성명, 소속기관명 및 연락처(전화 번호, 이메일 주소 및 휴대폰 번호) 등 ※ 담당의사 정보 양식 (붙임2 양식 참조)

2. 담당의사 종합소견서

종합 소견서

환자명 :

상세불명 희귀질환으로 추정하는 사유(의심질환명 및 의심질환을 배제하는 사유):

담당의사명(면허번호): ()

협진의사명(면허번호): ()

협진의사명(면허번호): ()

협진의사명(면허번호): ()

3. 담당의사 정보

담당의사 정보			
성명			
소속기관명		전공 분야	
연락처	전화 번호		
	이메일 주소		
	휴대폰 번호		

- 추가 자료가 필요한 경우 해당 자료의 제출을 요청할 수 있습니다.
- 제출하신 자료는 반납되지 않으며, 5년간 보관된 후 폐기됩니다.
- 상기 자료는 질병관리본부에서 운영하는 질병보건통합관리시스템(<https://is.cdc.go.kr/>)에서 제출해주십시오.
- 제출관련 문의가 있으신 경우에는 이메일(raredisease@korea.kr)로 문의주시기 바랍니다.

[붙임4] 기타염색체 이상질환 사전승인 신청서

기타염색체 이상질환 산정특례 사전승인 신청서				
※ 뒷면의 유의사항 및 작성방법을 참고하여 작성해 주시기 바랍니다. (앞 면)				
수 진 자	가입구분	☐ 건강보험 ☐ 의료급여 ※ 해당란에 ☒ 표기		
	건강보험 증 번 호		가 입 자 (세 대 주)	
	성 명 (주민등록번호)	(-)	승인결과 통보방법	☐ SMS ☐ 이메일
	전화번호	(휴대전화 : -)		
	주 소	(이 메 일 :)		
염 색 체 이 상 질 환 신 청 사 유	진 단 명			
	유전자 검사	1. 검사방법 ※ 중복 체크 가능 ☐ ① Karyotyping ☐ ② FISH ☐ ③ MLPA ☐ ④ Microarray(Gene chip) ☐ ⑤ Next Generation Sequencing ☐ ⑥ 기타 ()		
		2. 이상 있는 유전자 정보 (염색체 번호, 염색체 구조, 결손, 중복, 염색체 좌위, 미세결실, 미세중복 등)		
	발 병 일			
	주요증상 (항목 당 자유서술)	(1) 특징적 얼굴(적어도 3개 이상 기술) (2) 특징적 두상 (3) 인지 장애 (4) 발달 지연 (5) 근골격계 이상(저신장 등) (6) 심장기형 (7) 뇌 기형 (8) 기타 장기의 이상		
	장애등급 (2세 이상인 경우)	분류		등급
분류			등급	
분류			등급	
주요질환 이환부위				
위의 기록한 사항이 사실임을 확인합니다. 년 월 일 영양기관명 (기호) : () (직 인) 담당의사 (면허번호) : (/) (서명 또는 인) 담당의사 휴대전화번호(이메일) :				
상기와 같이 기타 염색체 이상질환 희귀질환자 산정특례 사전승인을 신청합니다. 신청일 년 월 일 신청인 : (서명 또는 인) 수진자와 관계 :				
국민건강보험공단 이사장 귀하				
1. 「국민건강보험법」 제44조(비용의 일부부담) 2. 「국민건강보험법 시행령」 제19조(비용의 본인부담, 제81조(민감정보 및 고유식별정보의 처리) 3. 「본인일부부담금산정특례에 관한 기준」(보건복지부 고시) - 공단은 위 법령 등에서 정하는 소관 업무수행을 위하여 건강보험증번호, 가입자(세대주), 수진자 성명, 주민등록번호, 외국인등록번호, 전화번호, 이메일주소, 주소, 영양기관명, 영양기관기호, 담당의사 성명, 담당의사 면허번호, 담당의사 전화번호, 담당의사 E-Mail 을 수집·이용할 수 있습니다. - 공단이 수집·이용하고 있는 개인정보는 「개인정보보호법」에 따른 경우에만 제3자에게 제공됩니다.				

유 의 사 항

1. 산정특례 사전승인신청서 발급에 대한 비용은 등록신청인 또는 공단에 별도로 청구할 수 없습니다.
2. 기타염색체 이상질환자 사전승인을 신청한 담당의사는 해당서류를 2주 이내에 질병관리본부로 송부하여야 합니다.
 - 2주 이내 자료가 제출되지 아니한 경우에는 사전검토 신청이 취소됩니다.
 - 질병관리본부 제출자료 : 제출자료목록('환자 정보' 및 '담당의사 정보') 체크리스트, 담당의사 종합소견서 및 담당의사 정보
3. 염색체 이상질환 신청사유는 반드시 해당 질환으로 확진한 진단요양기관 및 진단의사가 작성 후 자필서명·확인하여야 합니다.
4. 첨부서류가 모두 접수된 날로부터 60일 내 심의완료 후 승인여부 결과가 통보됩니다.
5. 산정특례 등록신청은 사전승인을 의뢰한 진단요양기관에서 수진자 사전승인결과내역 확인 후 진행할 수 있습니다.

작 성 방 법

【수진자】

가입구분 : 건강보험 또는 의료급여 자격 중 해당란에 "✓" 표시 합니다.

건강보험증번호, 가입자(세대주) : 산정특례 신청인의 건강보험증번호(의료급여의 경우 의료급여등록번호)와 건강보험증에 기재된 가입자(세대주) 성명을 각각 아라비아숫자와 한글로 기재합니다.

성명(주민등록번호) : 신청인의 성명을 한글로, 주민(외국인)등록번호를 아라비아 숫자로 기재합니다.

승인결과 통보방법 : 승인결과를 통보 받을 방법(SMS 또는 이메일)을 선택하여 필수적으로 "✓" 표시 합니다.

전화번호 : 승인결과 통보 등을 위해 수진자 또는 수진자 대리인의 연락 가능한 전화번호(휴대전화번호)를 기재합니다.

주소 : 신청 시점에서의 수진자의 주소를 기재하고 승인결과 통보 등을 위해 수진자 또는 수진자 대리인의 연락 가능한 전화번호(휴대전화번호)를 기재합니다.

【염색체 이상질환 신청사유】

진단명 : 최종확진방법에 의하여 의사가 판정한 해당질환을 기재합니다.

- 「희귀질환 목록공고」 및 「희귀질환 산정특례 등록기준 및 검사항목」 내에 선정된 질환에 해당합니다.

유전자검사 : 질환의 확진을 위해 실시한 검사방법 및 이상 있는 유전자 정보를 기재합니다.

- (검사방법) 1~6에 해당하는 내역을 "✓" 표시 또는 텍스트 형태로 기재합니다.

발병일 : 질환이 최초로 발병한 날을 아라비아 숫자로 기재합니다.

주요증상 : (1)~(8)에 해당하는 내역에 대하여 구체적으로 기재합니다.

장애등급 : 2세 이상인 경우 수진자가 등록된 장애등급을 기재합니다.

- (분류) 「장애인복지법 시행규칙」 [별표1] 및 보건복지부 고시 「장애등급판정기준」의 구분을 사용하여 한글로 기재합니다.

※ 신체적 장애 : 지체, 뇌병변, 시각, 청각, 언어, 안면, 신장, 심장, 간, 호흡기, 장루·요루, 뇌전증
정신적 장애 : 지적, 자폐성, 정신

- (등급) 1~6등급 중 해당하는 등급을 아라비아 숫자로 기재합니다.

주요질환 이환부위 : 질환이 확인되는 이환부위에 대해 한글로 기재합니다.

건 강 보 험 기 타 염 색 체 이 상 질 환 산 정 특 례 제 도 안 내

1. 제도 목적 : 질환명이 없는 염색체 이상질환(염색체 결손, 중복 등)의 치료에 소요되는 고액 진료비 부담 완화
2. 기타염색체 이상질환 산정특례 사전승인 및 등록대상
 - 보건복지부 고시 「본인일부부담금 산정특례에 관한 기준」 [별표4]의 구분4에 해당하는 기타염색체 이상질환자
 - 질병관리본부 「희귀질환 목록공고」에 기재된 기타염색체 이상질환에 한하여 신청 가능
3. 산정특례 등록 후 해당 기타염색체 이상질환으로 진료 받는 경우 본인부담률 : 10%
 - ※ 비급여, 100분의100본인부담항목, 선별급여 등은 산정특례 적용대상에서 제외
4. 적용기간 : 산정특례 적용시작일로부터 5년째 되는 날의 전날

[붙임5] 기타염색체 이상질환 사전승인 신청자 질병관리본부 제출자료

1. 제출자료(환자정보 및 담당의사) 목록 체크리스트

- 제출하시는 자료의 목록에는 아래 ☐에 ☒를 표시해 주십시오.

- 환자 정보

☐	1) 기본 정보 : 성명, 생년월일, 성별 포함
☐	2) 검사기록: 해당 질환과 관련된 검사 소견으로서 유전자 검사 기록을 반드시 첨부하며, 그 외에 주증상에 해당하는 영상, 방사선, 혈액검사 및 병리학적 검사 결과 등을 포함 ※ 유전자검사: 검사 결과지 사본(검사유전자명 및 판정결과 포함) ※ 영상검사: 판독결과지 또는 영상 파일 사본 ※ 혈액 및 병리학적 검사: 결과를 기록한 진료 소견서 또는 검사 기록지 사본
☐	3) 치료방법 : 투여약물, 수술/처치, 재활치료 등을 포함 - 과거 치료력 - 현재 치료상황 - 향후 치료계획
☐	4) 기타: _____ ※ 그 외 제출하는 서류가 있는 경우에 기술하여 주십시오.

- 담당의사 정보

☐	1) 담당의사의 종합적인 소견서 ※ 환자의 주증상 등 환자상태 및 진료소견과 지원필요사유(사회·경제적 사유는 제외)를 기술해주십시오 (붙임 양식 참조)
☐	2) 담당의사 성명, 소속기관명 및 연락처(전화 번호, 이메일 주소 및 휴대폰 번호) 등 ※ 담당의사 정보 양식 (붙임 양식 참조)

2. 담당의사 종합소견서

종합 소견서

환자명 :

국문질환명(영문질환명) :

환자의 주증상 등 환자상태 및 진료소견 :

(지원 필요 사유 포함, 사회·경제적 사유는 제외)

담당의사명(면허번호): ()

※ 작성 시 참고사항

1. 임상소견 기술 시 Human Phenotype Ontology term 또는 상호 참조가 가능한 Unified Medical Language System, Medical Subject Headings, 또는 Orphanet's signs & symptoms를 사용
2. 필요한 경우 타과 협진의 내용도 기술

3. 담당의사 정보

담당의사 정보			
성명			
소속기관명		전공 분야	
연락처	전화번호		
	이메일 주소		
	휴대폰 번호		

- 추가 자료가 필요한 경우 해당 자료의 제출을 요청할 수 있습니다.
- 제출하신 자료는 반납되지 않으며, 5년간 보관된 후 폐기됩니다.
- 상기 자료는 질병관리본부에서 운영하는 질병보건통합관리시스템(<https://is.cdc.go.kr/>)에서 제출해 주십시오.
- 제출관련 문의가 있으신 경우에는 이메일(raredisease@korea.kr)로 문의주시기 바랍니다.

극히귀 및 상세불명 희귀질환 진단요양기관 신청서							
요양기관명				요양기관기호			
대표자	성명		주민등록번호			- * * * * *	*
사업자등록번호				연락 가능한 전화번호			
				FAX번호			
요양기관주소	(-)						
상급종합병원				희귀질환 및 유전자 클리닉			
☐ 예 ☐ 아니요				☐ 희귀질환클리닉 ☐ 유전자클리닉			
o 진단의사							
- 진단의사는 공단에서 개최 지원하는 협의체 컨퍼런스에 연1회 필수 참석							
성명	면허종별	면허번호	전문의 자격종별	전문의 자격번호	전문의 자격취득일	근무시작일	근무종료일
국민건강보험법 시행령 제19조 및 본인일부부담금 산정특례에 관한 기준 제7조에 의거 극히귀질환 및 상세불명희귀질환자 진단 요양기관 승인을 신청합니다.							
년 월 일							
대표자 : _____ (서명 또는 인)							
국민건강보험공단 이사장 귀하							
< 극히귀 및 상세불명 희귀질환 산정특례 진단요양기관 신청방법 >							
▶ 「극히귀 및 상세불명 희귀질환 진단요양기관 신청서」를 공단 지사로 제출하거나,							
▶ 요양기관에서 ‘요양기관정보마당(http://medi.nhis.or.kr) / 회원서비스 / 극히귀 진 단기관 접수’ 통해 직접 신청 가능합니다.							

극희귀 및 상세불명 희귀질환 진단요양기관 변경신고서					
요양기관명			요양기관기호		
대표자	성명		주민등록번호	- * * * * *	
사업자등록번호			연락 가능한 전화번호		
			FAX번호		
요양기관주소	(-)				
변경항목	☐ 요양기관현황 ☐ 진단의사				
변경전			변경후		
국민건강보험법 시행령 제19조 및 본인일부부담금 산정특례에 관한 기준 제7조에 의거 극희귀질환 및 상세불명희귀질환자 진단 요양기관 내역 변경을 신고합니다. 년 월 일 대표자 : (서명 또는 인) 국민건강보험공단 이사장 귀하					
< 극희귀 및 상세불명 희귀질환 산정특례 진단요양기관 신청방법 > ▶ 「극희귀 및 상세불명 희귀질환 진단요양기관 신청서」를 공단 지사로 제출하거나, ▶ 요양기관에서 ‘요양기관정보마당(http://medi.nhis.or.kr) / 회원서비스 / 극희귀 진단기관 접수’ 통해 직접 신청 가능합니다.					

극희귀 및 상세불명 희귀질환 진단요양기관 탈퇴신고서				
요양기관명			요양기관기호	
대표자	성명		주민등록번호	- * * * * *
사업자등록번호			연락 가능한 전화번호	
			FAX번호	
요양기관주소	(-)			
탈퇴일				
탈퇴사유	☐ 폐업 ☐ 상급종합병원 지정취소 ☐ 기 타()			
국민건강보험법 시행령 제19조 및 본인일부부담금 산정특례에 관한 기준 제7조에 의거 극희귀질환 및 상세불명희귀질환자 진단 요양기관 탈퇴를 신고합니다. 년 월 일 대표자 : (서명 또는 인) 국민건강보험공단 이사장 귀하				
< 극희귀 및 상세불명 희귀질환 산정특례 진단요양기관 신청방법 > ▶ 「극희귀 및 상세불명 희귀질환 진단요양기관 신청서」를 공단 지사로 제출하거나, ▶ 요양기관에서 ‘요양기관정보마당(http://medi.nhis.or.kr) / 회원서비스 / 극희귀 진단기관 접수’ 통해 직접 신청 가능합니다.				

1

진단요양기관

Q1

진단 요양기관 및 진단 의사 승인 기준이 무엇인지?

- 진단의 난이도와 전문성을 고려하여 상급종합병원 내 진단요양기관을 지정·운영함
- (진단요양기관) 희귀질환 클리닉 또는 유전자 클리닉이 설치되어 운영 중인 상급종합병원
- (진단의사) ①전문의 취득 후 5년 이상으로 ②희귀질환을 진료한 경력이 있는 자로서 ③해당 요양기관장이 추천하는 5인 이내의 의사로 ④공단이 개최·지원하는 진단요양기관 컨퍼런스에 반드시 연 1회 참석 가능한 자

Q2

진단 의사는 진단 요양기관 내에 근무 중이라면 모두 신청 가능한가?

- 일반 희귀질환에 비해 진단의 난이도가 높고 전문적 분석이 필요한 질환 특성을 고려하여 클리닉에 소속된 의료진 간, 다수 진료과 간의 협진을 통해 질환 결과를 도출하도록 권장
- 따라서 진단요양기관에서 운영 중인 희귀질환 또는 유전자 클리닉에 소속된 경우에만 진단의사 신청 가능함

Q3

희귀질환 또는 유전자 클리닉의 개설 증빙서류는 무엇입니까?

- 요양기관 내 개설된 클리닉의 유형 장소를 확인할 수 있는 사진, 조직도, 홈페이지 화면 등을 제출하도록 함
- 클리닉 개설 시점은 공고 전이면 가능하다고 명시하고 있으나 개설 후 추진실적에 대한 실제 운영내역이 기재 가능하여야 함
- 회의실 등 단일하고 고정적으로 유지되는 장소일 경우 신청 가능
- 단, (1)진단의사 개별 연구실 장소를 취합하여 기재할 경우 (2)가변적인

장소를 기재할 경우는 인정하지 않음

Q4

신규 신청하고자 하는 진단의사가 다수의 요양기관에서 근무 중인데, 이 의료진의 경우에도 진단의사로 신청해도 되는가?

- 단일 의료진이 2곳 이상의 진단요양기관 클리닉에 소속되었더라도 모두 등록 및 진료 가능함
 - 단, 단일 요양기관 내 등록의사 총계 중 병행의사의 수가 1/2 이상일 경우에는 등록이 불가능함
- (예시) 총 5인 신고 중 병행근무 3인+단일근무 2인(x), 병행근무 2인+단일근무 3인(o)
총 3인 신고 중 병행근무 2인+단일근무 1인(x), 병행근무 1인+단일근무 2인(o)

Q5

희귀질환 또는 유전질환 클리닉에 소속된 기간이 진단의사 승인 여부에 좌우되는가?

- 진단의사 승인 시에는 클리닉 근무시작일이 아닌 해당 요양기관에서의 근무 시작일, 전문의 자격 취득일자를 기준으로 심사함

Q6

승인 심사 시, 요양기관 내 희귀질환 관련 센터와 클리닉의 차이를 두는 이유는 무엇인지?

- 실제 요양기관에서는 센터와 클리닉에 차이를 두지 않고 운영 중이나, 제공하는 의료 서비스 범주에 따라 구분하여 분류하고 있음
 - 센터 : 진료를 통한 환자 상태 체크 (질환 data 관리 위주)
 - 클리닉 : 질환 판정, 관리, 치료까지 one-stop으로 실시
(질환 data 관리 및 치료까지 모두 수행)
- ※ 유전체연구소 : 유전자검사 후 샘플 결과를 안내. 임상소견(진단 및 치료를 수행하지 않음)
진단 없이 기계를 통한 판독결과를 제공하므로 센터 및 클리닉과 상이

Q7

진단요양기관 컨퍼런스는 진단의사가 반드시 참석해야 하는가?

- 희귀질환의 지속적 확대에 따라 진단 요양기관 간 원활한 희귀질환 진단 정보 공유를 위해 진단 요양기관 협의체 컨퍼런스를 실시
- 진단의사는 협의체의 구성원으로서 공단이 개최·지원하는 **진단요양기관 컨퍼런스에 반드시 연 1회 참가**하여야 함
(컨퍼런스 미참석 시 진단요양기관 또는 진단의사 자격이 취소되는 등의 규제가 적용될 수 있음에 유의)

Q8

진단요양기관 내 진단의사를 확대할 계획은 없는지?

- 희귀질환에 대한 전문성 강화 및 제도의 효율적 운영을 위해 진단 승인 의사를 5인으로 제한함. 또한, 확진을 위해 진단요양기관 내 클리닉 소속 의료진 간, 클리닉 소속 의료진과 클리닉 외 세부 진료과 의료진 간의 협진을 거쳐 운영되도록 하고 있음.
- 진단 요양기관 및 진단 의사 제도 운영과 관련, 의견 수렴 후 질병관리본부-건보공단 간 협의를 거쳐 지속적으로 보완해나갈 예정.

2

극희귀, 상세불명 희귀, 기타염색체 이상질환

Q9

극희귀질환 및 상세불명 희귀질환, 기타염색체 이상질환 대상자의 경우 승인 된 의료기관에서만 산정특례가 적용되는지?

- 산정특례를 등록한 후에는 해당 질환 치료를 위하여 진료 받는 경우 모든 의료기관에서 산정특례 적용을 받을 수 있음. 따라서 산정특례 등록은 공단에서 승인된 진단요양기관으로 의뢰·신청하고, 등록 후 적용은 원래 다니던 의료기관을 이용하는 것이 가능함.

Q10

극희귀질환, 상세불명 희귀질환, 기타염색체 이상질환은 각각 어떤 경우를 말하는가?

- A. 극희귀질환(Ultra-rare Disease): 진단법이 있는 독립된 질환으로 우리나라 유병인구가 200명 이하로 유병률이 극히 낮거나 별도의 상병코드가 없는 질환
- B. 상세불명 희귀질환(Unspecified rare disease): 정밀검사 및 협진 등의 진단노력에도 임상양상 및 검사 결과가 기존에 알려져 있는 질환과 부합되지 않아 전문가들조차 특정질환으로 진단하기 어려운 경우
- C. 기타염색체 이상질환: 과학 및 의료기술의 발달로 발견된 새로운 염색체 이상(염색체 결손, 중복 등)으로 나타난 질환명이 없는 염색체 이상 증상을 ‘기타염색체 이상질환’으로 묶어 단일 관리함
- 극희귀질환과 기타염색체 이상질환의 경우, 공고된 질환에 한해 신청·등록이 가능함
 - － 희귀질환 세부상병별 적용여부 및 진단방법 확인경로
 - 공단홈페이지(<http://www.nhis.or.kr>)/뉴스·소식/공고·입찰/ “산정특례” 검색
 - 요양기관정보마당(<http://medicare.nhis.or.kr/>)/요양기관 공지사항/ “산정특례” 검색

Q11

극 희귀질환, 상세불명 희귀질환, 기타염색체 이상질환의 등록절차는?

- (극희귀질환) “극희귀질환 산정특례 등록기준 및 필수검사항목”에 따라 검사 및 확진하여 진단 요양기관의 진단의사에게 진료 후 산정특례 등록 신청 진행
- (상세불명 희귀질환, 기타염색체 이상질환) 진단요양기관으로 진료의뢰
⇒ 진단요양기관 담당의의 진단기준 리뷰를 통해 ‘상세불명 희귀질환’ 또는 ‘기타염색체 이상질환’으로 판단될 경우 공단에 사전승인 신청하고 심의에

필요한 자료를 질병관리본부로 제출

⇒ 질병관리본부 전문가 위원 심의결과 ‘상세불명 희귀질환 적합’ 또는 ‘기타염색체 이상질환 적합’ 판정을 받은 후 산정특례 등록 신청

①진단 요양기관 방문 진료 (환자) → ② 공단에 사전승인 신청 및 질병관리본부
관련서류 송부 (진단 요양기관 진단 의사) → ③신청서 접수 및 질병관리본부 심의
의뢰 (공단) → ④심의의뢰서 접수, 관련서류 수집 (질병관리본부) → ⑤심의·판정 후
결과통보 (질병관리본부) → ⑥심의결과 통보* (공단) → ⑦사전승인을 받은 진단
요양기관에 방문하여 “건강보험 산정특례 등록신청서” 발급 받아 신청 (환자)

* (수진자) 사전승인 신청 시 기재한 연락처로 SMS문자 통보

(진단요양기관) 요양기관정보마당을 통해 결과 조회

※ 사전 승인 판정 후 산정특례 등록 시에는 판정된 날부터 산정특례 적용

Q12

**확정된 질환 이외의 극 희귀질환 및 기타염색체 이상질환
확대 계획은?**

○ 극희귀질환 및 기타염색체 이상질환 특성 상 정보가 매우 한정됨에 따라
검토에 많은 시일이 소요되어 우선 시급성이 높은 질환부터 선정됨.
매년 주기적으로 수요조사 및 검토를 거쳐 확대할 예정임.

- 희귀질환 지정 신청은 질병관리본부 희귀질환 헬프라인

(<http://helpline.nih.go.kr/cdchelp>)을 통하여 상시접수 중

Q13

**극희귀질환 및 상세불명 희귀질환자, 기타염색체 이상질환자를
산정특례 등록 할 경우, 상병코드는 어떻게 입력하여야 하는지?**

A. 극희귀질환 대부분이 상병코드(KCD)가 없으므로 상병코드란에 산정특례
코드인 V900과 질환별 일련번호를 입력

예) “알스트롬 증후군”으로 확진 받은 환자가 산정특례 등록 할 경우
상병코드란에 V900 001을 기재하여 등록 신청

B. 상세불명 희귀질환자는 진단명이 없는 대상자이므로 상병코드란에
산정특례코드인 V999과 일련번호(00)를 입력

예) 질병관리본부에 상세불명 희귀질환자로 판정 받은 자는 산정특례
등록은 V999 00을 기재하여 등록 신청

C. 기타염색체 이상질환의 경우 상병코드(KCD)가 없으므로 상병코드란에
산정특례코드인 V901과 질환별 일련번호를 입력

예) 기타염색체 이상질환인 “3번 염색체 단완의 결손”으로 승인 판정 받은 자를
산정특례 등록할 경우 상병코드란에 V901 05를 기재하여 등록 신청
※ 질환별 일련번호는 「희귀질환 및 중증난치질환 산정특례 대상질환 등록기준 및
필수검사항목」 공고 내 ‘희귀질환군 등록기준 및 필수검사항목’의 질환별 일련번호를 의미

Q14

**극희귀질환 및 상세불명 희귀질환, 기타염색체 이상질환 대상자의
산정특례 등록신청서는 어떤 것을 사용하나요?**

- 보건복지부 고시 「본인일부부담금 산정특례에 관한 기준」 별지 제2호
‘건강보험 (희귀/중증난치/중증치매) 산정특례 등록 신청서’를 동일하게
사용하여 신청함.

Q15

**극희귀질환과 상세불명 희귀질환, 기타염색체 이상질환의 산정특례
적용기간은 어떻게 되나요?**

- 극희귀질환과 기타염색체 이상질환은 5년, 상세불명 희귀질환은 1년 간
산정특례 적용을 받을 수 있음

Q16

**상세불명 희귀질환 또는 기타염색체 이상질환의 사전승인 신청 후
심의에 필요한 서류를 2주일 이내 제출하지 않으면 어떻게 되나요?**

- 사전승인에 따른 심의를 진행 할 수 없으므로 사전승인 신청이 취소됨.
따라서 심의에 필요한 서류를 모두 준비한 후 신청을 진행해야 함.
※ 진단요양기관의 담당의사는 공단에 사전승인을 신청한 후 질병관리본부에
심의에 필요한 모든 서류를 제출

Q17

**사전승인 신청 후, ‘(산정특례 대상) 적합’ 대상자로 판정까지
소요되는 시일은?**

- 질병관리본부로 심의에 필요한 모든 서류가 접수된 날부터 최대 60일 소요

Q18

일반 희귀질환을 등록한 자가 극희귀질환을 확진 받은 경우, 극희귀질환으로 산정특례를 추가 신청하여야 하는지?

- 일반 희귀질환과 극희귀질환은 산정특례 등록내역을 별도 관리하고 있으므로 일반 희귀질환으로 등록한 자가 극희귀질환으로 확진 받은 경우, 추가등록을 하여야 적용 가능
- 일반 희귀질환, 극희귀질환, 상세불명 희귀질환, 기타염색체 이상질환은 개별 질환군으로 각각 별도 관리되고 있으므로 확진 시 추가등록이 필요

Q19

일반 희귀, 극희귀, 상세불명 희귀, 기타염색체 이상질환을 산정특례 등록번호로 구분 할 수 있는지?

- 산정특례 등록번호의 구분코드로 구분 가능하며, 극희귀질환은 11, 상세불명 희귀질환은 13, 기타염색체 이상질환은 14로 부여되고 있음

		—			—						
--	--	---	--	--	---	--	--	--	--	--	--

산정특례구분

발행연도

일련번호

- 산정특례 구분코드 : 극희귀질환 11, 상세불명 희귀질환 13, 기타염색체 이상질환 14, 일반희귀질환 21, 중증난치질환 23, 암 01, 결핵 08, 중증치매 15, 중증화상 09, (구)희귀난치성질환 05, (구)결핵 07

Q20

검사항목의 인정기간은 얼마나 되는지?

- 유전자 검사는 기간에 상관없이 인정하며, 그 외 검사는 1년 이내 검사한 내역만 인정

Q21

임상소견 상 해당 질환이 확실한 경우이더라도, 필수검사항목인 유전자 검사를 반드시 해야 하는지?

- ‘산정특례 등록기준 및 필수검사항목’을 충족하여야 산정특례 등록신청 가능. 등록기준과 관련, 공단으로 의견 제출 시 전문가 자문 등을 통해 검토 후

Q22

사전승인을 위하여 질병관리본부로 심의자료 제출 시 유의사항은?

○ 공통사항

- 사전승인 신청 후 2주 이내 심의에 필요한 자료를 제출해야 함에 유의
 - 환자에 대한 평가 및 중증도 관련 사항 기술 시, 증빙서류 필수 제출
(예1) 검사기록을 기재할 경우, [검사기록지] 제출
(예2) 장애정도를 기재할 경우, [장애인 확인서] 제출

○ (상세불명 희귀질환) “담당의사 종합소견서” 작성 시

- (판정사유) 의심질환명 및 의심질환을 배제하는 사유도 반드시 포함
- (주증상) Human Phenotype Ontology term 또는 상호 참조가 가능한 Unified Medical Language System, Medical Subject Headings 또는 Orphanet’s signs & symptoms를 사용
 - 환자에 대한 평가 및 중증도 관련 사항 기술 시 검사기록을 기재할 경우, 해당 증빙서류(검사기록지) 제출

○ (기타염색체 이상질환) “사전승인 신청서” 및 “담당의사 종합소견서” 작성 시

- 기타염색체 이상질환으로 지정된 이상 유전자 부위가 일치하는 경우에만 사전승인 신청 가능함에 유의
- (주증상) Human Phenotype Ontology term 또는 상호 참조가 가능한 Unified Medical Language System, Medical Subject Headings 또는 Orphanet’s signs & symptoms를 사용
 - 사전승인 신청서에 장애정도를 기재할 경우, 해당 증빙서류(장애인 확인서 등) 제출
 - 유전학적 검사결과지는 반드시 제출하여야 하며, NGS 패널검사 결과지를 제출하는 경우에는 Karyotyping, FISH, CMA, MLPA 등의 검사결과지도 함께 제출

의료급여 수급권자는 극 희귀 및 상세불명 희귀, 기타염색체 이상질환 산정특례를 어떻게 신청하면 되는가?

- 건강보험 가입자의 극 희귀 및 상세불명 희귀, 기타염색체 이상질환 산정특례 등록신청과 동일 절차를 차용함. 단, 진단 요양기관에서 발급한 ‘산정특례 등록신청서’를 시·군·구/읍·면·동(보장기관)에 방문, 팩스, 우편을 통해 제출
- (극희귀질환) “극희귀질환 산정특례 등록기준 및 필수검사항목”에 따라 검사 및 확진하여 진단 요양기관의 진단의사에게 진료 후 산정특례 등록 신청 진행
 - (상세불명 희귀질환, 기타염색체 이상질환) 사전승인 신청은 건강보험 가입자와 동일하게 공단 홈페이지로 신청하나, 산정특례 등록은 별도 제출
 - 진단 요양기관 담당의의 진단기준 리뷰를 통해 ‘상세불명 희귀질환’ 또는 ‘기타염색체 이상질환’으로 판단될 경우 공단에 신청하고 심의에 필요한 자료를 질병관리본부로 제출 ⇒ 질병관리본부 전문가 위원 심의결과 ‘상세불명 희귀질환 적합’ 또는 ‘기타염색체 이상 적합’ 판정을 받은 후 산정특례 등록 신청

※ 사전 승인 판정 후 산정특례 등록 시에는 판정된 날부터 산정특례 적용

[붙임10] 요양기관 전산사용 설명서

극히귀 및 상세불명 희귀질환자 진단 요양기관 등록방법

□ 요양기관 정보마당

- (경로) 건강보험 (신)요양기관정보마당 홈페이지(<https://medicare.nhis.or.kr>)
→ ‘요양기관 회원’으로 공인인증서 로그인

- ① 홈페이지 상단의 “산정특례” 탭 → “상세불명 희귀사전신청” → “상세불명 희귀진단요양기관” 클릭

② “상세불명희귀진단요양기관” → “요양기관 신고”(질환구분, 희귀질환 및 유전자 클리닉 유무, 접수자 주민번호) 기입 후 신청 클릭

– “극희귀/상세불명희귀/기타염색체 이상질환 진단요양기관 정보”는 자동으로 활성화됨

(산)요양기관정보마당 09:09 02/27/21 (구)요양기관정보마당 CCS/법자 지원사이트 FAQ 서식자료실 원격지침 프린트설정 보안출력프로그램장애해결 메뉴얼 인터넷사이트 국민건강보험공단일상생활 (의정기관정보) (의정기관정보) (의정기관정보) (의정기관정보) (의정기관정보)

기본정보 연간지급 일차만성질환 요양병원 일차만성TE 노인장기 장애인의료비 장애인주치의 진료비실태 급여제한여부 원가정보수집 올바른약물

1233 상세불명희귀진단요양기관 (bipub200m01) [도움말] [마이메뉴로 고침]

극희귀 / 상세불명 희귀 / 기타염색체 이상질환 진단요양기관 정보 ※ 최종 승인내역에 대한 정보가 제공됩니다.

요양기관명	국민건강보험공단일상생활	요양기관기호	31100473	등록구분	승인완료
대표자성명	김건강	주민번호	191025-1*****	시작일자	2019.10.25
상급요양기관구분	상급요양기관	유전자클리닉유무	유	종료일자	9999.12.31
사업자등록번호	999-99-99999	전화번호	033-736-1823-4	Fax 번호	031-749-9616
요양기관주소	강원도 원주시 건강로1				

등록의사 내역

성명	면허종별	면허번호	전문의자격종별	전문의자격번호	시작일	종료일자	신청일자	접수상태	전문의자격취득일
주민등록번호	면허번호	면허번호	전문의자격번호	전문의자격번호	시작일	종료일자	신청일자	접수상태	수정

극희귀 / 상세불명 희귀 / 기타염색체 이상질환 진단요양기관 신고내역 ※ 진행중인 수정사항에 대한 정보가 제공됩니다.

질환구분	접수구분	유전자클리닉유무
접수일자	시작일자	종료일자

접수의사 내역

성명	면허종별	면허번호	전문의자격종별	전문의자격번호	시작일	종료일자	신청일자	접수상태	전문의자격취득일
주민등록번호	면허번호	면허번호	전문의자격번호	전문의자격번호	시작일	종료일자	신청일자	접수상태	수정

요양기관 신고 ※ 요양기관 기본정보는 신청된 신고내용 기준으로 등록됩니다.

질환구분 ☐ 극희귀, 상세불명희귀, 기타염색체 이상질환

희귀난치성질환 및 유전자 클리닉 유무 ☐ Yes ☐ No

접수일자 시작일자 종료일자

접수자 주민번호 [신청] [취소]

– 공단본부 및 지역본부에 [붙임1], [붙임2] 서식과 제반 첨부서류(의사 및 전문의 자격증 사본)를 제출

– 담당자 승인 이전 승인대기 상태로 조회

※ 공단은 첨부자료 및 요양기관 홈페이지, 희귀질환 진단여부 등을 확인 후 승인

(산)요양기관정보마당 09:09 02/27/21 (구)요양기관정보마당 CCS/법자 지원사이트 FAQ 서식자료실 원격지침 프린트설정 보안출력프로그램장애해결 메뉴얼 인터넷사이트 국민건강보험공단일상생활 (의정기관정보) (의정기관정보) (의정기관정보) (의정기관정보) (의정기관정보)

기본정보 연간지급 일차만성질환 요양병원 일차만성TE 노인장기 장애인의료비 장애인주치의 진료비실태 급여제한여부 원가정보수집 올바른약물

1233 상세불명희귀진단요양기관 (bipub200m01) [도움말] [마이메뉴로 고침]

극희귀 / 상세불명 희귀 / 기타염색체 이상질환 진단요양기관 정보 ※ 최종 승인내역에 대한 정보가 제공됩니다.

요양기관명	국민건강보험공단일상생활	요양기관기호	31100473	등록구분	승인완료
대표자성명	김건강	주민번호	191025-1*****	시작일자	2019.10.25
상급요양기관구분	상급요양기관	유전자클리닉유무	유	종료일자	9999.12.31
사업자등록번호	999-99-99999	전화번호	033-736-1823-4	Fax 번호	031-749-9616
요양기관주소	강원도 원주시 건강로1				

등록의사 내역

성명	면허종별	면허번호	전문의자격종별	전문의자격번호	시작일	종료일자	신청일자	접수상태	전문의자격취득일
주민등록번호	면허번호	면허번호	전문의자격번호	전문의자격번호	시작일	종료일자	신청일자	접수상태	수정

극희귀 / 상세불명 희귀 / 기타염색체 이상질환 진단요양기관 신고내역 ※ 진행중인 수정사항에 대한 정보가 제공됩니다.

질환구분	접수구분	유전자클리닉유무
접수일자	시작일자	종료일자

접수의사 내역

성명	면허종별	면허번호	전문의자격종별	전문의자격번호	시작일	종료일자	신청일자	접수상태	전문의자격취득일
주민등록번호	면허번호	면허번호	전문의자격번호	전문의자격번호	시작일	종료일자	신청일자	접수상태	수정

요양기관 신고 ※ 요양기관 기본정보는 신청된 신고내용 기준으로 등록됩니다.

질환구분 ☒ 극희귀 및 상세불명희귀, 기타염색체 이상질환

희귀난치성질환 및 유전자 클리닉 유무 ☒ Yes ☐ No

접수일자 2019.10.25 시작일자 2019.10.25 종료일자 9999.12.31

접수자 주민번호 890101 [신청] [취소]

③ 진단요양기관 신청접수 완료되면 “등록의사 신고” 화면 활성화

- “면허번호”를 입력하면 기본정보가 활성화되며, 전문의 자격취득일과 접수자 주민번호를 입력 한 후 신청이 되며, 공단에 제출한 서식 검토 후 승인
- 신청의사별로 위 사항을 반복하여 입력하고 신청

등록의사 신고

!
 요양기관 기본정보는 심검원 신고내용 기준으로 등록됩니다.

면역번호 조회		조회		
성명			주민등록번호	
면역종별			면역단위	
전문일자			전문일자	
접수일자	2016.01.26 달력		전문일자	달력
시작일자	2016.01.26 달력		종료일자	9999.12.31 달력
접수자 주민번호	— * * * * *		신청	

④ 요양기관 및 진단의사를 신청 한 후 “산정특례” → “상세불명희귀진단
요양기관” ⇨ 승인상태 확인가능

- 기존 등록내역이 있는 경우: 기존 등록건은 승인완료로 조회, 신규 추가건은 등록의사신고 입력 시 승인대기로 노출 (수정 활성화)

(산)요양기관정보보따람 YOMIS 09-09 **국회하기** (국)요양기관정보보따람 CS가톨릭지침사이트 FAQ 서비스자료 질의응답 포럼투표신청 보안협력프로그램제출 마뉴얼 안내사항 보건복지부통합돌봄실명명단 등록관리현황 국민건강보험공단 의료인력관리시스템 국가안전총조사

기본정보 연차지급 자격확인 상영특례 치료자료 금연치료 임신출산 의료급여 재난의료 간호간병 (구)만성질환 요양급여 요양비 잠복결핵 지체자료 화귀(국고) 표준모자 소아소스 재권한환 의료인력관리정보국 전체메뉴

1233 상세불명화귀난치진단요양기관 공리찾기

1233 상세불명화귀난치진단요양기관 (http://pub240m01)

[도움말](#) | [마이메뉴](#) | [로그아웃](#)

국회하기 / 상세불명 화귀 / 기타임상예 이상질환 진단단요양기관 정보 ※ 최종 승인내역에 대한 정보가 제공됩니다.

요양기관명	국민건강보험공단일산병원	요양기관번호	31100473	등록구분	승인원료
대표자성명	김건경	주민번호	191025-1*****	시작일자	2019.10.25
상급요양기관구분	상급요양기관	유전자클리닉유무	유	종료일자	9999.12.31
사업자등록번호	999-99-99999	전화번호	033-736-1823-4	Fax 번호	031-749-9616
요양기관주소	강원도 원주시 강장로1				

성명	면허종별	전문의학자격종별	시작일	신청일자	전문의학자격취득일
주민등록번호	면허번호	전문의학자격번호	종료일자	접수상태	수정
박보철	의사	소아청소년과	2019.10.25	2019.10.25	2008.03.03
790227-2*****	78404	5075	9999.12.31	승인완료	[수정]

국회하기 / 상세불명 화귀 / 기타임상예 이상질환 진단단요양기관 신고내역 ※ 진행중인 수정사항에 대한 정보가 제공됩니다.

질문구분	국회기 및 상세불명화귀	접수구분	승인원료	유전자클리닉유무	유
접수일자	2019.10.25	시작일자	2019.10.25	종료일자	9999.12.31

성명	면허종별	전문의학자격종별	시작일	신청일자	전문의학자격취득일
주민등록번호	면허번호	전문의학자격번호	종료일자	접수상태	수정
이산숙	의사	진단의학과	2019.10.25	2019.10.25	2010.03.24
821231-1*****	32198	654	9999.12.31	승인대기	[수정]

요양기관 신고 ※ 요양기관 기본정보는 실명화 신고내용 기준으로 등록됩니다.

질문구분 ☒ 국회기 및 상세불명화귀, 기타임상예 이상질환

화귀난치상질환 및 유전자 클리닉 유무 ☒ Yes ☐ No

접수일자 2019.10.25 시작일자 2019.10.25 종료일자 9999.12.31

접수자 주민번호 890101 - [신용] [취소]

- 기존 등록내역이 없는 경우(신규 신청하는 경우): 승인대기로 노출 (수정 활성화)

(산)요양기관정보마당 09:09 **승인대기** (구)요양기관정보마당 CCS개발자 지원사이트 FAQ 서식자료실 원리지원 프린트설정 보안출력프로그램예약결 매뉴얼 안내사이트 국민건강보험공단발산명령 요청지원신청서 신청지원신청서 승인대기 승인대기

기본정보 연간자금 일차만성질환 요양병원 일차만성TE 노인장기 장애인의료비 장애인주치의 진료바실태 급여제약여부 원가정보수집 올바른약물

1233 상세불명희귀난치성질환요양기관 (hspbsh240m01) **승인대기**

국회귀 / 상세불명 희귀 / 기타염색체 이상질환 진단요양기관 정보 ※ 최종 승인내역에 대한 정보가 제공됩니다.

요양기관명	국민건강보험공단일산병원	요양기관기호	31100473	등록구분	승인완료
대표자성명	김진경	주민번호	191025-1*****	시작일자	2019.10.25
상급요양기관구분	상급요양기관	유전자클리닉유무	유	종료일자	9999.12.31
사업자등록번호	999-99-999999	전화번호	033-736-1823-4	Fax 번호	031-749-9616
요양기관주소	강원도 원주시 건청로1				

등록의사 내역

성명	면허종별	전문일자	시작일자	신청일자	전문일자
주민등록번호	면허번호	전문일자 <td>종료일자</td> <td>접수상태</td> <td>수정</td>	종료일자	접수상태	수정

국회귀 / 상세불명 희귀 / 기타염색체 이상질환 진단요양기관 신고내역 ※ 진행중인 수정사항에 대한 정보가 제공됩니다.

접수구분	국회귀 및 상세불명희귀	접수구분	승인대기	유전자클리닉유무	유
접수일자	2019.10.25	시작일자	2019.10.25	종료일자	9999.12.31

접수의사 내역

성명	면허종별	전문일자	시작일자	신청일자	전문일자
주민등록번호	면허번호	전문일자 <td>종료일자</td> <td>접수상태</td> <td>수정</td>	종료일자	접수상태	수정
이상특	의사	진단의학과	2019.10.25	2019.10.25	2010.03.24
821231-1*****	32198	654	9999.12.31	승인대기	수정

요양기관 신고

접수구분 ☒ 국회귀 및 상세불명희귀, 기타염색체 이상질환

희귀난치성질환 및 유전자 클리닉 유무 ☒ Yes ☐ No

접수일자 2019.10.25 시작일자 2019.10.25 종료일자 9999.12.31

접수자 주민번호 890101 [신청] [취소]

메인 * 1233 상세불명희귀 *

- 진단요양기관 신청기간 중에는 “접수의사내역” 전산 수정이 가능하나, 변경을 원할 시 공단에 접수자의사내역 근거자료를 적시에 제출해야 함
- 진단요양기관 모집공고 및 확대시행 이후 “접수의사내역”의 전산수정이 불가하며 국민건강보험공단 본부 급여사업실 산정특례운영부로 ‘변경신청서’ 및 ‘근거서류’를 제출하여 수정

상세불명 희귀질환 및 기타염색체 이상질환자 사전승인 신청방법

□ 요양기관 정보마당

- (경로) “산정특례” 탭 클릭→ “상세불명희귀사전신청” 내에서
 → 상세불명 희귀질환은 [상세불명희귀사전승인신청/조회] 클릭
 기타염색체 이상질환은 [기타염색체사전승인신청/조회] 클릭하여 선택

- 상세불명 희귀질환 또는 기타염색체 이상질환 등록대상인 경우 사전승인
 신청 및 승인내역 조회

- ① (조회/등록) 주민등록번호, 수진자명 값 입력 후 [조회] 버튼 선택 후
 [신청하기] 버튼 클릭하여 입력 진행

☞ 공단에 등록된 28개 진단요양기관에서만 신청 진행 가능

※ 타 기관에 기등록된 환자의 경우, “타 기관에서 이미 접수되었습니다. 지사 담당자에게

문의하시기 바랍니다” 알림 발생 (등록기관에서 조회 시에는 등록당시 기입한 내역이 보임)

② (수진자 정보) 주소(우편번호), 휴대전화, 전화번호, SMS결과통보 등 기재

신청특례 > 상세불명희귀질환신청 > 1234 기타염색체이상질환사전승인신청/조회

1234 기타염색체이상질환사전승인신청/조회 (bipbab250m01) 도움말 아이메뉴로 고정

사용방법 등 문의사항은 [고양일산지사] : [031]593-1959-9 또는 [본부] [급여운영실]로 연락하시기 바랍니다.
청구관련 문의는 심평원(1644-2000)으로 문의해 주세요.

기타염색체 이상질환자 조회/등록 신청서 출력 신청하기 삭제 저장 초기화 조회

요양기관 확인란

요양기관기호	31100678	요양기관명	국민건강보험공단일산병원	*의사면허번호		확인
담당의사 성명		*담당의사 휴대전화		담당의사 이메일주소		
*진단명	--선택--					
*유전자검사	1) 검사항목 ☐ ① Karyotyping ☐ ② FISH ☐ ③ MLPA ☐ ④ Microarray(Gene chip) ☐ ⑤ Next Generation Sequencing ☐ ⑥ 기타 2) 이상유전자정보					
*발병일	1) 특징적 얼굴 2) 특징적 두상 3) 인지장애 4) 발달지연 5) 근골격계 이상 6) 심장기형 7) 뇌 기형 8) 기타 장기의 이상					
장애등급	--선택--	분류	--선택--	등급		
	--선택--	분류	--선택--	등급		
	--선택--	분류	--선택--	등급		
*주요질환이환부위						

신청인 정보

*신청자성명		*수진자와의 관계	선택
*신청일자		*정보공개 동의여부	☐ 동의함

[입력후 저장을 클릭해야 등록처리가 완료됩니다.] 저장

○ 진단에 따른 의학적 확인(근거) 상세내역 기입

① (요양기관 확인란) ‘의사면허번호’, ‘담당의사 성명’, ‘담당의사 전화번호’ 기입

☞ 신청 입력 항목 중 요양기관기호 및 요양기관명은 신요양기관정보마당 접속 기관으로 기본 세팅

② (상세불명 희귀질환) ‘발병일(YYYY.MM.DD)’ 기입 후 ‘주요증상’, ‘주요질환 이환부위’, ‘의심진단명 및 배제사유’, ‘해당질환으로 인한 치료기간’ 상세입력

③ (기타염색체 이상질환) ‘진단명’, ‘유전자검사’, ‘발병일(YYYY.MM.DD)’, ‘주요증상’, ‘장애등급’, ‘주요질환 이환부위’ 등 신청사유 상세기입

☞ ‘기타염색체 이상질환 목록’에 규정한 대상질환에 한하여 신청 가능

- ④ (신청인 정보) '신청자 성명', '수진자와의 관계', '신청일자' 기입 후 '정보공개 동의여부' 항목(신청서 하단 본인자필서명 필수) 체크 후 하단의 [저장] 버튼 클릭

1234 기타염색체이상질환사전승인신청/조회 (bipbab250m01) 도움말 마이메뉴로 고정

기타염색체 이상질환자 조회/등록 신청서 출력 신청하기 삭제 저장 초기화 조회

주민등록번호 성명

직용상태 직용처리

수진자 정보

건강보험증번호 기입주(세대주) 성명

주민번호 *휴대전화 전화번호

주소 [개인정보법상 신청 시 주소는 표시되지 않습니다]

*결과통보방법 ☐ SMS

※ [산정특례 자격 확인] 메뉴에서 [기 등록] 여부 확인을 진행 하시기 바랍니다.
※ 접수 후 14일 이내 질병관리본부로 관련 서류 송부 바랍니다.

신청인 정보

*신청자성명 *수진자와의 관계 선택

*신청일자 *정보공개 동의여부 ☐ 동의함

[입력후 저장을 클릭해야 등록처리가 완료됩니다.] 저장

- ⑤ 우측 하단 [저장] 버튼 클릭 후 상세불명 희귀난치질환 또는 기타염색체 이상질환 심의자료(검사 및 진료기록 등 판정근거)를 질병관리본부로 제출
- ※ 공단 신청 후 심의에 필요한 검사 및 진료기록 등의 자료를 2주 이내 제출
→ 미제출시 신청취소
- ⑥ 우측 상단 [신청서 출력] 버튼 클릭하여 사전승인 신청서 출력 가능
- ☞ 수진자 본인 자필 서명 및 확인받아 요양기관에 보관
- ※ 심의에 필요한 검사 및 진료기록 등을 공단 또는 질병관리본부 제공동의를 하여야 신청 가능

산정특례 > 상세불명희귀사전신청 > 1235 기타염색체이상질환사전승인내역조회

1235 기타염색체이상질환사전승인내역조회 (bipbab260m01) 도움말 마이메뉴로 고정

일자 등록대상자 조회 초기화 조회

접수일자 2020.01.01 ~ 2020.01.01 요양기관기호

검색 결과

순번	접수일자	수진자성명	생년월일	판정일자	적용상태	세부내용

« < > »

- (경로) “산정특례” 탭 클릭→ “상세불명희귀사전신청” 내에서
- 상세불명 희귀질환은 [상세불명희귀사전승인내역조회]
- 기타염색체 이상질환은 [기타염색체이상사전승인내역조회]

○ 상세불명 희귀 및 기타염색체 이상질환 사전승인내역 심의·판정 진행사항 확인

- ① ‘일자 등록대상자 조회’ 하단 ‘접수일자’ 입력 후 조회 클릭
- ② 접수기간 중 해당 요양기관에서의 등록대상자가 있을 경우 하단에 등록내역
표출됨
 - ※ 진단 요양기관에서 접속한 것이 아닐 경우 알림 팝업 발생
- ③ 검색결과 내 ‘적용상태’를 통해 질병관리본부 심의·판정결과 확인 가능
 - ☞ “승인” 또는 “불승인” 으로 결과 표출