



주간 건강과 질병

PHWR

Public Health Weekly Report

Vol. 18, No. 35, September 4, 2025

Content

조사/감시 보고

1301 지방자치단체 기후변화적응대책에 대한 건강영향평가 사례 보고

연구 논문

1320 2022년 국내 희귀질환 발생 및 추이 분석

질병 통계

1341 포화지방산 1일 섭취량 추이, 2014-2023년



KDCA

Korea Disease Control and
Prevention Agency

Aims and Scope

주간 건강과 질병(*Public Health Weekly Report*) (약어명: *Public Health Wkly Rep*, PHWR)은 질병관리청의 공식 학술지이다.

주간 건강과 질병은 국가 공중보건 관련 조사·감시·연구 결과에 대한 근거 기반의 실용적이며 권위있는 정보를 보건의료인, 공중보건 종사자, 역학자, 국민 등에게 신속하고 정확하게 제공하는 목적으로 발행된다.

주간 건강과 질병은 신속한 전문가 심사를 거쳐 감염병과 비감염성 질병, 손상과 중독, 건강증진 등과 관련된 조사/감시 보고, 집단발병 보고, 현장 보고, 연구 논문, 리뷰와 전망, 권고 보고와 정책 보고 등의 원고를 게재한다. 주간 건강과 질병은 주로 국내의 공중보건 관련 정보를 제공하지만 전 세계 연구자들의 투고를 환영한다.

About the Journal

주간 건강과 질병(eISSN: 2586-0860)은 질병관리청에서 발간하는 학술지이다.

주간 건강과 질병은 연간 50호의 주간 발간 학술지로 매주 목요일에 발행되며, 신속한 전문가 심사 과정을 통해 정보를 적시에 공유한다. 주간 건강과 질병은 오픈 액세스(Open Access) 학술지로, 저작물 이용 약관(<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>)에 따라 원본이 적절히 인용되는 조건하에 제한없이 사용이 가능하다.

Submission and Subscription Information

주간 건강과 질병에 투고하고자 하는 모든 논문의 접수는 주간 건강과 질병의 온라인 투고시스템(<https://www.phwr.org/submission>)을 통해서 가능하며 논문투고 시 필요한 모든 내용은 원고 투고 규정과 보고 지침을 참고한다. 주간 건강과 질병은 학술지 홈페이지(<https://phwr.org> 또는 <https://eng.phwr.org>)를 통해 주간 단위로 게시되고 있으며, 무료로 구독 가능하다. 정기적 구독을 원하시는 분은 이메일(phwrcdc@korea.kr)로 신청할 수 있다.

기타 모든 문의는 전화(+82-43-719-7557, 7552, 7561, 7562), 팩스(+82-43-719-7569) 또는 이메일(phwrcdc@korea.kr)을 통해 가능하다.

발행일: 2025년 9월 4일

발행인: 임승관

발행처: 질병관리청

편집사무국: 질병관리청 질병감시전략담당관
(28159) 충북 청주시 흥덕구 오송읍 오송생명2로 187 오송보건의료행정타운
전화. +82-43-719-7557, 7552, 7561, 7562, 팩스. +82-43-719-7569
이메일. phwrcdc@korea.kr
홈페이지. (국문) <https://phwr.org> (영문) <https://eng.phwr.org>

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 journal distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>) which permits unrestricted distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

편집위원장

최보울

한양대학교 의과대학

부편집위원장

곽진

전북대학교 의과대학

손현진

동아대학교 의과대학

류소연

조선대학교 의과대학

염준섭

연세대학교 의과대학

박지혁

동국대학교 의과대학

하미나

단국대학교 의과대학

편집위원

고현선

가톨릭대학교 의과대학 서울성모병원

권윤형

질병관리청

김동현

한림대학교 의과대학

김성순

질병관리청

김수영

한림대학교 의과대학

김용우

질병관리청 국립보건연구원

김윤희

인하대학교 의과대학

김은진

질병관리청

김중곤

서울의료원

김호

서울대학교 보건대학원

박영준

질병관리청

백선경

질병관리청

송경준

서울대학교병원운영 서울특별시보라매병원

송진수

서울대학교 의과대학

신다연

인하대학교 자연과학대학

안정훈

이화여자대학교 신산업융합대학

엄중식

가천대학교 의과대학

오경원

질병관리청

오주환

서울대학교 의과대학

유석현

가톨릭대학교 의과대학

유영

고려대학교 의과대학

유효순

질병관리청

이경주

국립재활원

이선희

부산대학교 의과대학

이윤환

아주대학교 의과대학

이재갑

한림대학교 의과대학

이혁민

연세대학교 의과대학

이형민

질병관리청

전경만

삼성서울병원

정은옥

건국대학교 이과대학

정재훈

가천대학교 의과대학

최선화

국가수리과학연구소

최원석

고려대학교 의과대학

최은화

서울대학교어린이병원

허미나

건국대학교 의과대학

사무국

김시우

질병관리청

이은영

질병관리청

박희빈

질병관리청

이희재

질병관리청

윤미라

질병관리청

원고편집인

조소연

(주)메드랑

지방자치단체 기후변화적응대책에 대한 건강영향평가 사례 보고

강은정^{1*} , 백민아¹ , 서순려² , 김진숙³ , 노선진⁴

¹순천향대학교 보건행정경영학과, ²질병관리청 감염병정책국 결핵정책과, ³질병관리청 충청권질병대응센터 국립군산검역소,

⁴질병관리청 수도권질병대응센터 만성질환사업과

초 록

목적: 본 연구의 목적은 경기도 시흥시와 서울시 은평구에서 실시된 제2차 기후변화적응대책 세부시행계획의 건강부문 사업에 대한 건강영향평가 시범사업의 수행 절차와 결과를 제공하는 것이다.

방법: 문헌고찰과 전문가 자문을 통해 45개의 기후변화 건강영향평가의 평가항목을 선정하였다. 기후변화적응대책의 건강부문을 평가하기 위해 간이형 건강영향평가를 실시하였다. 각 도시별로 다부문에서 8명의 위원들로 운영위원회를 구성하여 스코핑을 통해 건강영향평가의 과업지시서를 작성하였다. 문헌고찰, 전문가 자문 등 다양한 자료수집 방법을 통해 건강영향의 근거자료를 수집하였다. 수집된 자료들은 운영위원회의 종합평가 워크숍을 통해 종합적으로 평가되었고 이에 따라 기후변화적응대책의 개선사항이 도출되었다.

결과: 기후변화 건강영향평가를 통해 적응대책 사업들의 건강영향에 관한 근거가 수집되었고, 각 사업의 건강영향을 인과경로와 포괄적 평가매트릭스로 정리하였다. 취약계층을 위한 사업 강화, 무더위 쉼터 환경 개선 등 기후변화적응대책에 대한 다양한 권고사항이 도출되었다. 시범사업의 평가 결과 시범사업에 대한 만족도와 필요성이 높았으며, 참가자들의 기후변화의 건강영향에 대한 인식이 증가함을 확인하였다.

결론: 기후변화 건강영향평가는 기후변화적응대책의 건강부문 사업이 보다 효과적으로 구성될 수 있도록 지원할 수 있음을 확인하였다. 기후변화 건강영향평가의 활용을 높이기 위해 향후 필요한 연구과제들을 제시하였다.

주요 검색어: 기후변화; 건강영향평가; 지방자치단체; 건강도시

서 론

질병관리청의 기후보건 중장기계획(2024~2028년)에는 국민의 기후보건 회복력 증진을 비전으로 4개의 전략이 포함되어 있다[1]. 한편 「국민건강증진법」에 의해 건강도시가 법제화됨에 따라 2024년 1월에 건강도시지표가 발표되었다[2].

건강도시지표 중 하나로 건강영향평가(Health Impact Assessment, HIA)가 포함되어 있으며, HIA 실행을 위한 지침으로 「모든 정책에 건강을 위한 지자체 건강영향평가 매뉴얼」이 개발된 바 있다[3].

기후변화는 기후요소(기온, 강수량, 습도 등), 극한 기후(홍수, 가뭄, 태풍 등), 그리고 대기질(대기오염, 산불)을 통해

Received June 23, 2025 Revised July 18, 2025 Accepted July 21, 2025

*Corresponding author: 강은정, Tel: +82-41-530-1391, E-mail: marchej72@sch.ac.kr

Copyright © Korea Disease Control and Prevention Agency



This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>) which permits unrestricted 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?**

건강영향평가는 정책, 계획, 사업 등이 인구집단의 건강에 미치게 될 건강영향과 그 분포를 예측하는 절차, 방법, 도구의 조합이다. 각 지방자치단체(지자체)는 기후변화적응대책 세부시행계획을 5년마다 수립하고 있으며, 여기에는 건강부문의 사업이 포함되어 있다.

② 새로이 알게 된 내용은?

본 연구에서 개발된 간이형 기후변화 건강영향평가를 통해 각 지자체가 수립하여 시행하고 있는 기후변화적응대책의 건강부문 사업의 건강영향을 예측할 수 있었고, 이를 바탕으로 권고사항을 도출하여 다음 기후변화적응대책 수립에 반영하도록 할 수 있음을 확인하였다. 또한 기후변화 건강영향평가를 통해 민관협력체계를 구축할 수 있고 지자체의 보건 의료 실무자들의 기후변화 인식이 높아질 수 있음을 확인하였다.

③ 시사점은?

본 연구에서 개발된 기후변화 건강영향평가는 보다 건강에 이로운 기후변화적응대책을 마련함과 동시에 지자체 실무자들의 기후변화와 건강의 관련성에 대한 인식을 높이는 데 효과적인 도구가 될 수 있음을 시사한다.

건강에 다양한 영향을 미친다. 기후변화로 인한 건강영향에는 감염병, 비감염병, 손상, 사망 등 광범위한 영향이 포함되며 개인 수준뿐만 아니라 보건의료체계 수준에 대한 영향도 포함된다[4].

HIA는 프로젝트, 프로그램, 계획, 정책, 혹은 전략(정책 등)이 인구집단의 건강과 인구집단 내에서의 건강의 분포에 미치는 잠재적이고 때로는 의도하지 않은 효과를 체계적으로 판단하는 과정이다[5]. HIA는 정책 등을 지원하는 수단으로 사용되며, 이런 점에서 ‘모든 정책에서의 건강(Health in All Policies, HiAP)’과 매우 밀접한 관련이 있다[6]. 기후변화에 대한 적응대책 마련에 있어서 HIA는 (1) 기후변화가 광범위한 건강결정요인 및 건강결과에 미치는 영향을 살펴볼 수 있으며, (2) 기후변화와 관련된 정책 의사결정 과정에 포함될 수

있고, (3) 시민을 비롯한 이해관계자들을 참여시킬 수 있다는 점, 그리고 (4) 건강 정책에서 흔히 간과되는 건강형평성을 체계적으로 고려할 수 있다는 점에서 장점을 가진다.

질병관리청 수도권질병대응센터에서 정책연구용역으로 2024년 기후변화에 관한 HIA의 매뉴얼을 개발하고 두 개의 도시에서 시범사업을 추진하였다. 본 연구의 목적은 경기도 시흥시와 서울시 은평구에서 실시한 기후변화 건강영향평가 시범사업의 수행 및 평가를 통해 얻은 시사점을 중심으로 작성되었다.

방 법**1. 기후변화 건강영향평가 평가항목 개발**

기후변화 관련 정책 등에 적용할 HIA의 평가항목을 도출하고자 국내외 문헌고찰을 실시하여 총 53개의 항목을 도출하였다. 기후변화 전문가와 지방자치단체(지자체) 실무자를 대상으로(5명 내외) 1차 선정된 항목들에 대한 적절성과 자료수집 가능성에 관하여 3차에 걸친 자문회의를 실시하였다. HIA의 한 과정인 스코핑 회의에서 수정을 하여 최종적으로 45개의 항목을 선정하였다(표 1).

2. 기후변화 건강영향평가 시범사업**1) 시범사업 지역의 선정**

앞서 기술한 바와 같이 건강도시지표에 HIA가 지표로 포함되어 있어 건강도시 담당부서에서 시범사업을 추진하게 되었다. 대한민국건강도시협의회 사무국과 세계건강도시연맹(Alliance for Healthy Cities) 사무국인 서울시 강동구 보건소로부터 건강도시 중 기후변화와 HIA에 대한 관심과 의지가 높은 도시를 추천받아 서울시 은평구와 경기도 시흥시를 선정하였다.

표 1. 기후변화 건강영향평가의 평가항목

영역		세부영역	항목
건강결정요인	건강행태	식품 섭취	채소 섭취 식품안정성
		신체활동	중강도 이상 신체활동 걷기
	생활환경	주택의 에너지 효율성	
		실내 냉방시설	
		수질	
		대기오염(PM, O ₃ , NO _x , CO ₂ , SO ₂)	
		실내 공기질	
		녹지 공간	
	사회경제적요인	사회적 지지와 연결망	
	서비스 접근성 및 질	의료 및 돌봄 서비스	
		공공 편의 시설	폭염·한랭 재해
		교통	대중교통 자전거
건강결과	감염성 질환		매개체감염 수인성·식품매개감염
	비감염성 질환	폭염	온열질환 심뇌혈관질환 신장질환 호흡기계질환 알레르기질환 정신질환
			한랭질환
		한파 대기오염	심뇌혈관질환 호흡기계질환 알레르기질환 정신질환 암
			정신건강
		재해 영양결핍	
			폭염으로 인한 손상
			재해로 인한 손상
	손상	폭염	폭염으로 인한 사망
		재해	기후변화로 인한 대기오염 관련 사망
		대기오염	기후 재해로 인한 사망
	사망	재해	
	기후변화 취약계층		아동청소년 노인 장애인 독거 저소득 임산부 만성질환자 야외 노동자

2) 기후변화 건강영향평가의 대상

기후변화적응대책 세부시행계획은 「기후위기 대응을 위한 탄소중립·녹색성장 기본법(탄소중립기본법)」 제40조 제1항 및 같은 법 시행령 제43조 제2항에 따라 지자체장이 5년 단위로 수립하는 것이다. 경기도 시흥시(2020-2024년)와 서울시는 은평구(2021-2025년) 모두 제2차 기후변화적응대책 세부시행계획을 대상으로 하였다. 제2차 기후변화적응대책은 건강, 재난/재해, 산림/생태, 물 관리, 적응기반 등 총 5개 부문으로 나누어 작성되는데, 본 연구에서는 건강부문의 사업만을 HIA의 대상으로 하였다.

3) 건강영향평가 유형

HIA는 필요한 자원의 양과 분석의 심층성에 따라 탁상형, 간이(신속)형, 심층형으로 나뉘지는데 본 연구에서는 연구 기간이 6개월인 점을 감안하여 평균 3-6개월 소요되며 문헌고찰과 이해관계자 의견 등 질적 자료에 주로 의존하는 간이(신속)형 HIA를 추진하였다.

4) 기후변화 건강영향평가 절차별 추진 방법

HIA는 그림 1과 같은 절차에 따라 수행하였다. 가장 먼저 HIA 운영위원회를 구성하였다. 운영위원회는 HIA의 각 절차마다 의사결정을 하는 기구로 HIA의 모든 이해관계자들로 구성하는 것이 원칙이다. 운영위원회는 보건소, 기후부서, 민간 기후 전문가, 시민대표 등 8명의 민관협력체제로 구성하였다. 이후에 운영위원회 위원들에게 기후변화 HIA의 개념, 절차 및 방법, 도구 등을 포함한 매뉴얼을 교육하였다.

스코핑 단계는 HIA의 의사결정 기준을 정하고 HIA의 과업지시서를 작성하는 단계이다. 과업지시서에서는 HIA의 목적, 유형, 내용, 방법, 자료, 분석 대상 인구집단의 범위, 일정 등을 결정하였다. 근거자료는 크게 (1) 기후보건 프로파일과 (2) 사업의 건강영향에 관한 근거자료로 구성된다. 먼저 지역 사회 프로파일은 본 연구에서 도출한 기후변화 HIA 평가항목 45개로부터 지역사회건강조사 등 기존 자료로부터의 생산가능성을 고려하여 선정된 37개 지표를 사용하여 작성하였다.

기후변화적응대책 사업의 건강영향에 관한 근거자료로는 문헌고찰, 전문가 자문, 사업부서 담당자 인터뷰, 기후변화적

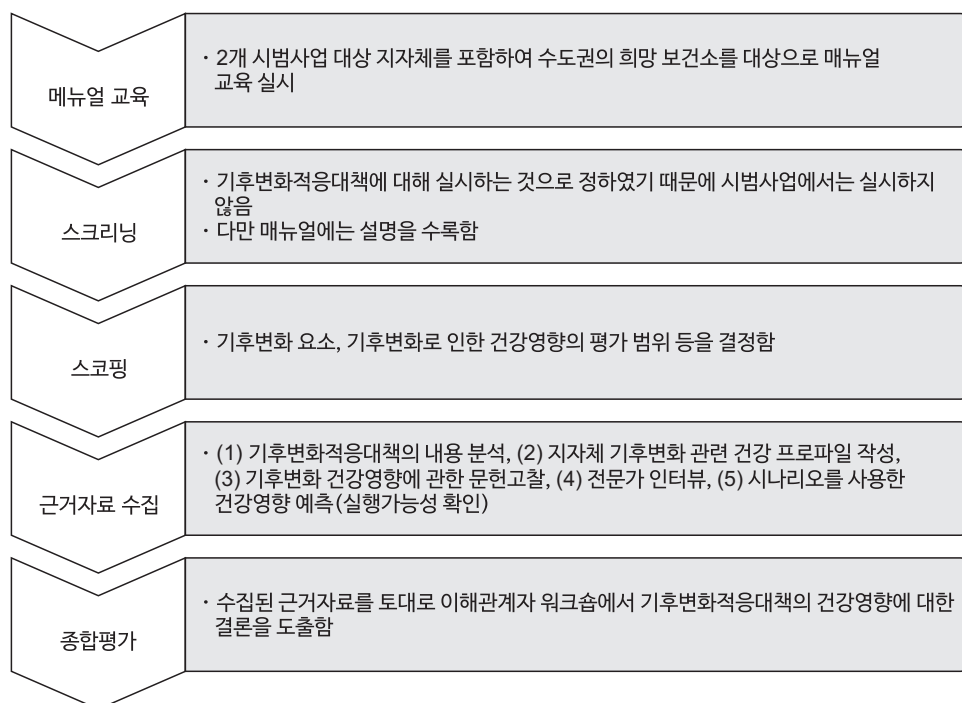


그림 1. 기후변화 건강영향평가 시범사업 절차

응대책 이행보고서, 그리고 인터넷 검색 자료 등 다양한 자료를 사용하였다. 먼저 건강영향에 관한 문헌고찰은 국내 학술지(KCI)와 해외 학술지(PubMed)에서 각 사업에 대한 주요 단어를 검색어로 사용하여 검색을 진행하였다. 총 1,111개 논문이 검색되었고, 1차적으로 제목을 검토하여 1,028편을 제외하였고, 2차적으로 서론을 검토하여 48편을 제외하고 최종적으로 35편의 해당 사업에 대한 건강영향을 연구한 논문만을 포함하였다. 전문가 인터뷰는 문헌고찰에서 근거가 부족하다고 발견된 부분을 보완하기 위해 실시하였다.

마지막 단계로 운영위원회는 상기 수집된 모든 근거자료를 종합하고, 권고사항을 도출하기 위해 종합평가 워크숍을 수행하였다. 건강영향에 관한 근거 자료는 (1) 인과경로 모형, (2) 포괄적 근거 매트릭스 등 두 가지 형태로 제시하였다. 포괄적 근거 매트릭스는 각각의 기후변화적응대책 사업별로 건강영향의 방향(긍정/부정/불확실)과 판단의 근거가 된 자료를 표로 정리한 것이다. 인과경로 모형은 포괄적 근거 매트릭스를 기반으로 적응대책 사업 내용-건강결정요인-건강결과 요소를 연결하는 모형으로 의사결정자들이 손쉽게 적응대책의 건강영향을 이해할 수 있게 하는 결과물이다. 워크숍의 의사결정 방법은 합의를 원칙으로 하였다. 도출된 권고사항에 우선순위는 부여하지 않았다.

3. 시범사업의 평가

먼저 본 사업의 효과성 평가를 위해서 시범사업 전후에 운영위원회 위원들의 기후변화의 건강영향(심뇌혈관질환 등 8개 질환)에 대한 인식 정도를 비교하였다. 서울시 은평구의 사전 설문 응답자는 11명, 사후 설문 응답자는 8명이며 모두 사전 응답자와 동일한 반면, 경기도 시흥시의 사전 설문 응답자는 8명, 사후 설문 응답자는 6명이며 이 중 2명이 사전 응답자와 동일하였다. 시범사업 전후의 설문 응답을 비교하기 위해 비모수적 방법인 Wilcoxon rank-sum test를 수행하였다. 또한 참가자들의 경험을 평가하기 위하여 사업에 대한 만족도와 필요성, 애로사항 및 개선사항을 조사하였다.

결 과

기후보건 프로파일, 문헌고찰, 전문가 자문, 담당자 인터뷰 등 다양한 근거자료들을 바탕으로 기후변화적응대책에 대한 HIA 결과를 인과경로와 포괄적 근거 매트릭스로 정리하였고, 각 도시의 운영위원회가 참여한 종합평가 워크숍에서 검토 후 채택하였다. 표 2는 포괄적 근거 매트릭스의 한 사례를 보여준다.

또한, 종합평가 워크숍에서는 HIA 결과를 바탕으로 기후변화적응대책 세부사업실행계획의 건강부문에 포함된 사업들에 대한 권고사항을 제안하였다. 서울시 은평구 운영위원회에

표 2. 포괄적 근거자료 매트릭스 사례(시흥시)

사업명	담당부서	사업내용	평가항목		건강영향 (긍정+, 부정-, 모름/)	근거자료			
			스코핑	자료수집 과정에서 추가된 항목		문헌	전문가	담당자	기타 (성과지표, 웹 검색)
취약계층 보호 및 지원	어르신 복지과	• 취약계층 대상 생활	온열질환	-	+	-	○	○	-
		교육 실시(폭염 관련	한랭질환	-	+	-	○	-	-
		용어, 건강수칙 등)	노인	-	+	-	○	○	○
		• 특보 시 취약계층 대	-	사회적 지지와 연결망	+	-	○	-	-
		상 안전확인 전화 및	-	정신건강	+	○	○	-	-
		방문							

서 제안된 권고사항들은 다음을 포함한다.

첫째, 기후정의 차원에서 취약계층(이동노동자, 야간쉼터, 노숙자 등)을 위한 사업이 필요하다는 제안이 있었다. 둘째, 무더위/한파 쉼터와 관련해서는 절대적인 수의 증가 및 야간 및 주말 운영 시설의 확충, 상비약이나 혈압계 등의 필수 의료 장비, 정수기 구비의 필요성, 위치홍보의 필요성 등이 제기되었다. 셋째, 취약계층(사회적 소외집단, 독거노인)은 시설이 있더라도 정신적으로 위축되어 있어 방문을 꺼리기 때문에 이 집단을 대상으로 한 홍보 및 추가적인 시설 및 정책 마련(중고 에어컨 설치, 무더위 쉼터 셔틀버스 운영 등)이 보강되어야 하고, 평상시에 정신적 지지 및 사회적 연결망 지원이 필요하다는 의견이 나왔다. 넷째, 대피 시설 중 장애인 접근 가능 시설 확충이 필요하며 현재 있는 장애인 시설들을 대피 시설로 지정하는 것이 제안되었다. 이러한 권고사항들은 종합평가 워크숍에 참여한 서울시 은평구 기후변화대응팀에 전달하여 제3차 기후변화적응대책 수립 시 반영하기로 결정되었다.

경기도 시흥시에서 제안된 주요 권고사항들은 다음과 같다. 첫째, 야간 무더위 쉼터의 환경 개선으로 화장실 냉방 시설 설치와 필요에 따라 개폐되는 방식의 운영 등이 제안되었다. 둘째, 버스정류장 폭염 한파 차단시설에 관해서는 온열 의자 수의 확충이 필요하다는 의견이 있었고, 밀폐된 공간에서 감염병 전파 우려가 있기 때문에 위생적 이용 방안 등(마스크 착용, 손 씻기)에 대한 시민의식 고취가 필요하다는 의견이 있었다. 셋째, 전통시장 쿨링포그 시설은 주변 상인들에게 습기와 기계 소음으로 인한 불편감을 준다는 사실이 발견되었다. 넷째, 이동노동자 폭염 한파 쉼터는 주차 공간 부족, 개인별 휴식공간 부족의 문제가 있어 개선이 필요하였다. 다섯째, 모기 매개 감염병 예방관리를 위한 시민방역단 운영에 관해서는 방역 면적은 넓은데 장비와 인원이 한정되어 있어 육체적인 피로가 누적되는 문제가 지적되었고 방역 인원 증가, 방역 활동시간 단축 등의 개선방안이 제시되었다.

경기도 시흥시 기후변화적응대책 건강부문에 대한 HIA

의 종합적인 결론은 다음과 같다. 기후변화에 대응하기 위한 다양한 사업들을 통해 온열, 한랭질환 및 매개체감염 발생이 상대적으로 낮게 통제되고 있는 것으로 판단되었다. 다만 현재 수행되는 사업들의 보완을 통해 사업의 효과성과 만족도를 높일 필요가 있고, 기후변화 HIA 평가항목 중 제외된 항목들(예: 장애인, 저소득, 임산부, 아동, 수인성식품매개감염, 정신건강 등)을 신규사업으로 개발할 것을 권고하였다. 또한 취약계층의 범주로 이주민, 산업단지 근로자, 침수 취약지역 주민 등 경기도 시흥시에 특화된 취약집단 대응이 보다 강화될 필요성이 발견되었다.

기후변화적응대책 세부사업시행계획 건강부문에 대한 HIA의 효과성으로 기후변화와 건강 문제의 관련성 인식(매우 높음 7, 매우 낮음 1)의 변화를 비교하였다. 서울시 은평구의 경우, 시범사업 진행 후 기후변화와 관련된 건강 문제에 대한 인식이 증가하였으며, Wilcoxon rank-sum test 결과 수인성 감염, 정신문제, 영양 문제, 임신·출산, 사망 항목에서 유의한 차이가 나타났다. 반면에 경기도 시흥시의 경우 시범사업 진행 후 알레르기 질환, 매개체 감염, 수인성 감염, 손상, 사망 등의 문제에 대한 관련성 인식이 감소했으나 이러한 차이는 통계적으로 유의하지 않았다(그림 2).

기후변화 HIA에 대한 만족도(매우 만족 7, 매우 불만족 1) 측면에서 서울시 은평구는 평균 6.4점이었으며, 만족의 이유로 '기후변화 대책 마련 방향성 제시', '기후변화에 대한 위기의식 체감' 등이 있었다. 경기도 시흥시는 평균 6.8점이었으며, 만족의 이유로 '사업별 추진 상황체크 및 현장인터뷰 진행', '관련 기관과의 협의 및 소통' 등이 있었다. 기후변화 HIA의 필요성(매우 필요 7, 매우 불필요 1)에서 서울시 은평구는 평균 6.8점, 경기도 시흥시는 평균 7점으로 매우 높은 수준이었다.

향후 기후변화 HIA 수행의 장애물이 무엇인지에 관한 질문에 대하여 경기도 시흥시와 서울시 은평구 공통으로 '부서 간 협조 및 정보공유', '민관협력', '예산확보'를 지적하였다.

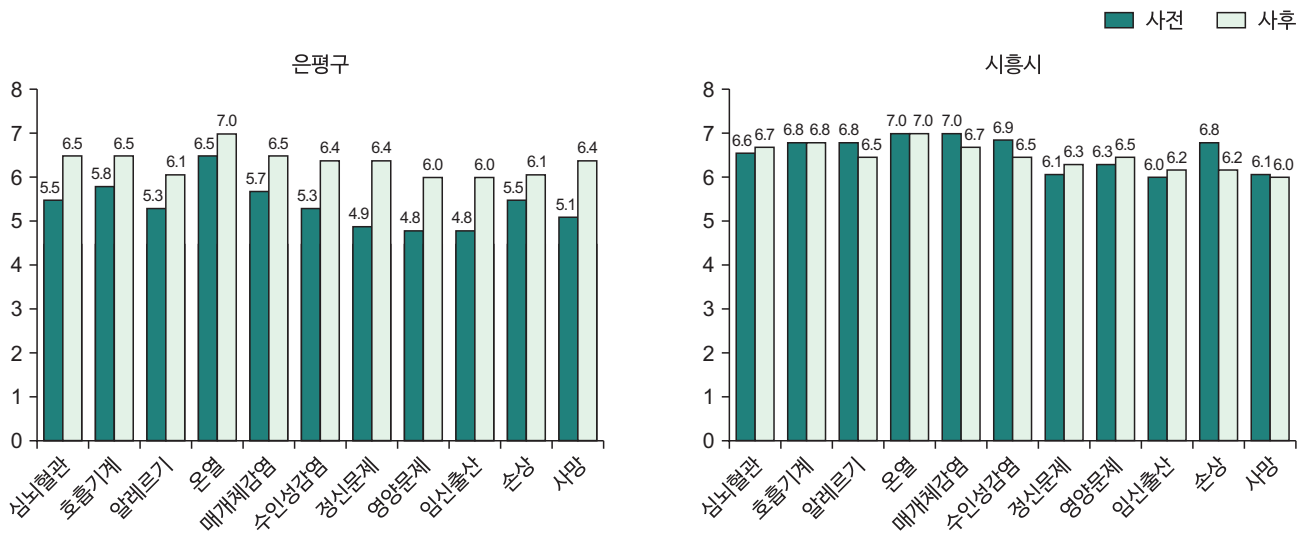


그림 2. 시범사업 전후 기후변화와 건강 문제의 관련성 인식의 변화

향후 기후변화 HIA 수행을 위한 제도적 요소로 경기도 시흥시와 서울시 은평구 공통으로 ‘법적 근거 마련’을 제안하였으며, 이외에 경기도 시흥시의 경우 ‘인센티브 제공’, 서울시 은평구의 경우 ‘업무 지침 마련’, ‘지자체 및 보건소, 전문가 의견수렴’, ‘주민참여’ 등의 요소를 추가적으로 제안하였다.

논 의

본 연구의 목적은 기후변화 HIA를 시범적으로 적용하여 타당성과 실행가능성을 확인하는 것이었다. 본 연구를 통해 이 시범사업이 갖는 몇 가지 의의를 찾을 수 있었다.

첫째, 본 연구를 통해 지자체를 위한 45개의 기후변화 HIA 평가항목을 도출하였다. 이 평가 항목들은 기후관련 질병 및 사망 중심의 기후보건영향평가 항목들과는 달리 건강결정요인들을 포함하고 있다. 질병이나 사망은 궁극적으로 의미 있는 기후보건영향의 지표가 될 수 있지만 지자체에서 그 수준을 모니터링 하기가 어렵고(예: 수가 적어서 안정적인 자료 확보 어려움) 또한 사업 시행 후 오랜 시간이 지나야 효과가 나타나는 특성 때문에 지자체에서 관리 지표로 활용하기가 쉽지 않다. 반면에 건강행태, 서비스, 생활환경 등과 같은 건강결정요인들은 지자체의 기후변화적응과 관련된 정책 및 사업

과 관련성이 높기 때문에 HIA를 통해 적응대책을 보완, 강화하는 데 활용도가 높을 것으로 판단된다.

둘째, 본 연구에서 개발된 지자체 기후변화 HIA 절차와 방법이 실행가능함을 확인하였다. 본 연구에서 개발된 기후변화 HIA의 유형은 3개월 안에 마칠 수 있는 간이(신속)형 HIA로서 관련된 부서와 주민을 포함한 다부문으로 구성된 운영위원회를 통해 문헌고찰, 전문가 자문, 실무자 인터뷰 등을 근거자료로 다양한 기후변화 관련 사업에 적용 가능하다는 것을 확인하였다.

셋째, 본 연구는 지자체 수준에서의 기후변화 정책, 사업 등에 관한 HIA로서는 국내 첫 사례로서의 의의가 있다. 대부분의 기후변화 HIA는 기후변화 자체의 건강영향을 확인하는 연구이다. 반면에 본 연구는 기후변화 대응을 위한 보다 나은 대안을 찾기 위한 노력의 일환으로 기후변화적응대책의 건강영향을 평가하여 권고사항을 도출하였다. 이러한 노력은 지자체 기후변화적응대책의 건강부문 사업들이 보다 포괄적이면서 효과적인 것으로 구성될 수 있도록 의사결정을 지원하는 역할을 할 수 있을 것이다.

넷째, 서울시 은평구와 경기도 시흥시 모두 기후변화 사업의 주관 부서인 기후변화대응팀에서 제3차 기후변화적응대책 수립 시 건강부문에 본 연구 결과를 수용하였다는 것은 HIA

가 'HiAP'을 실현하는 데 효과적인 도구가 될 수 있음을 보여주는 것이라고 할 수 있다.

다섯째, 본 연구에서 개발된 기후변화 HIA 평가 항목에는 총 8개의 취약집단이 포함되어 있고, 이것은 질병관리청의 기후변화 중장기계획[1]의 전략에 포함된 '기후보건 취약집단 건강보호'에 부합한다. 또한 HIA 절차 중 하나인 스코핑 단계에서 필요한 경우 각 지자체의 상황에 맞게 더 다양한 취약계층을 정의하여 살펴볼 수 있는 기회가 있음을 확인하였다.

본 연구가 갖는 의의가 있음에도 불구하고 본 연구는 몇 가지 제한점을 갖는다. 첫째, 시범사업의 평가에 사용된 표본의 수가 적고 사업 전후에 참여한 표본이 일치하지 않아 비모수적 통계분석을 사용할 수밖에 없었다. 이는 사업 평가 결과를 일반화하기 어려움을 시사한다. 둘째, 본 연구에 참여한 도시는 건강도시 또는 지자체를 대표할 수 없다. 두 도시는 본 연구의 목적에 맞는 것으로 편의표집되었기 때문에 본 연구결과를 일반화하는 데 한계가 있다. 향후에는 다양한 지자체를 대상으로 한 연구나 무작위 표집을 통한 연구가 필요하다. 셋째, 건강영향의 근거 자료가 문헌, 실무자 면담, 전문가 의견 등 정성적인 자료에 국한되어 있어 정량적인 평가는 이루어지지 못했다는 한계가 있다. 또한 문헌고찰에 있어서도 두 명의 연구자에 의한 독립적인 고찰과 같은 체계적 문헌고찰의 요건을 갖추지 못했다는 점도 한계라고 할 수 있다.

마지막으로 향후 필요한 연구에 관해 몇 가지 제안을 하고자 한다. 첫째, 효과성 있는 기후변화적응대책을 개발할 필요가 있다. 본 연구 결과 문헌에 근거가 없는 효과를 기대하고 추진되는 사업들이 여럿 존재함을 발견하였다. 질병관리청에서 이러한 근거를 생산하는 연구를 하여 지자체가 근거 있는 기후변화 건강 적응대책을 도입할 수 있도록 할 필요가 있다. 둘째, 효과성 있는 적응대책 개발을 위한 기초 자료로 기후변화적응대책의 건강증진 효과에 대한 근거 자료를 만드는 일이 필요하다. 시범사업 결과 많은 사업들에서 근거 문헌이 부족하여, 전문가나 담당자의 주관적인 의견에 의존하여 건강

영향을 판단할 수밖에 없었다. 셋째, 보다 다양한 지리적 특성을 가진 지자체를 고려한 평가항목 및 지표의 개발이 필요하다. 본 연구는 도시 지역을 대상으로 하였으나 농촌, 어촌, 산촌 등 다양한 지리적 여건을 고려하여 평가항목 및 지표가 개발될 필요가 있다. 넷째, 보건의료 인력들에 대한 기후변화 인식개선 교육 훈련 사업 개발이 필요하며, 기후변화 HIA는 보건의료 인력의 기후변화 인식을 높이는 데 유용한 도구가 될 수 있음을 확인하였다. 따라서 본 연구의 시범사업 결과를 포함하여 기후변화 HIA 교육의 대상을 전국의 보건소를 포함한 전체 보건의료인력으로 확대 실시할 필요가 있다.

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: This research was funded by the Korea Disease Control and Prevention Agency (grant no. 2024-13-001).

Acknowledgments: Eunpyeong District Steering Committee Members: Siwan Kim (Director, Eunpyeong District Public Health Center), Seonok Wi (Director, Division of Health and Hygiene), Eunkyoung Kim (Director, Climate Change Response Team), Minwoo Kim (Officer in charge of Climate Change Adaptation Plan), Eunmi Park (Chairperson, Eunpyeong District Collaborative Governance Council), Yoonjung Jang (Healthy City Activity Manager), Myunghee Moon (Chairperson, Eunpyeong District Carbon Neutral and Green Growth Committee), Minhoo Lee (Team Leader, Climate Action Team, Seoul Federation for Environmental Movements), Hyunsik Cho (Team Leader, Eunpyeong District Public Health Center), Hwanhee Lee (Officer, Eunpyeong District Public Health Center). Siheung City Steering Committee Members: Hyungjung Lee (Director, Health Policy

Division), Eunhwa Oh (Director, Healthy City Division), Jaejin Lee (Director, Climate Change Response Team), Namhyun Kim (Team Leader, Natural Disaster Team, Citizens Safety Division), Youngsoon Yoon (Chairperson, Healthy City Citizens Council), Sook Yang (Member, Healthy City Citizens Council), Moonjin Kim (Secretary General, Siheung Federation for Environmental Movements), Jiyeon Wi (Team Leader, Education and Exhibition, Siheung Eco Center), Eunjin Lee (Public Officer, Healthy City Division), Yoonil Bang (Team Leader, Health Policy, Healthy City Division).

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

Author Contributions: Conceptualization: EJK. Data curation: MAB. Funding acquisition: JSK. Investigation: EJK, MAB. Methodology: EJK. Project administration: SRS, SJN. Supervision: JSK. Writing – original draft: EJK. Writing

– review & editing: SRS, SJN.

References

1. Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA). [Mid-to-long-term climate health strategy]. KDCA; 2024. Korean.
2. Ministry of Health and Welfare, Korea Health Promotion Institute (KHEPI). [Guidelines for utilizing healthy city indicators]. KHEPI; 2024. Korean.
3. Hyosan Health and Environment Foundation, Korea Health Promotion Institute (KHEPI). [Manual for health impact assessment in local governments for health in all policies]. KHEPI; 2022. Korean.
4. Rocque RJ, Beaudoin C, Ndjaboue R, et al. Health effects of climate change: an overview of systematic reviews. *BMJ Open* 2021;11:e046333.
5. Kemm J. Perspectives on health impact assessment. *Bull World Health Organ* 2003;81:387.
6. Ministry of Health and Welfare, Korea Health Promotion Institute (KHEPI). The 5th national health plan (health plan 2030, 2021~2030). KHEPI; 2022.

Surveillance Report

Health Impact Assessment of Local Governments' Climate Change Adaptation Plans: A Case Study

Eunjeong Kang^{1*} , Minah Baek¹ , Soon-Ryu Seo² , Jin-Sook Kim³ , Sun-Jin Nho⁴ 

¹Department of Health Administration and Management, Soonchunhyang University, Asan, Korea, ²Division of Tuberculosis Policy, Department of Infectious Disease Policy, Korea Disease Control and Prevention Agency, Cheongju, Korea, ³Gunsan National Quarantine Station, Chungcheong Regional Center for Disease Control and Prevention, Korea Disease Control and Prevention Agency, Gunsan, Korea, ⁴Division of Chronic Disease Management, Capital Regional Center for Disease Control and Prevention, Korea Disease Control and Prevention Agency, Seoul, Korea

ABSTRACT

Objectives: This study describes the methodology and evaluation outcomes of a health impact assessment (HIA) pilot project conducted for the health sector under the second phase of the climate change adaptation plan implemented in Siheung City, Gyeonggi-do, and Eunpyeong District, Seoul.

Methods: Based on a literature review and expert consultation, 45 evaluation items were identified for inclusion in the climate change HIA. Thereafter, a rapid HIA was conducted to assess the health-sector projects within the framework of the climate change adaptation plan. In each city, a steering committee comprising eight members from several sectors was formed. Various data, including literature reviews and expert consultations, were collected as evidence of health impacts, and were comprehensively appraised in a final workshop conducted by the steering committee.

Results: Evidence regarding the health impact of the climate change adaptation plan was collected through the HIA. The health impacts of each program were organized using causal pathways and a comprehensive evidence matrix. Several recommendations for the climate change adaptation plan were suggested, including enhancing initiatives for vulnerable populations and improving the conditions of heat wave shelters. The evaluation outcomes of the pilot project indicated high levels of satisfaction and perceived necessity; moreover, an increase in participants' awareness of the health impacts of climate change was also noted.

Conclusions: The climate change HIA confirmed its potential to enhance the effectiveness of health-sector initiatives within the climate change adaptation plan. Future research directions to strengthen the implementation of climate change HIAs were also proposed.

Key words: Climate change; Health impact assessment; Local government; Healthy city

*Corresponding author: Eunjeong Kang, Tel: +82-41-530-1391, E-mail: marche72@sch.ac.kr

Key messages

① What is known previously?

A health impact assessment (HIA) is a combination of procedures, methods, and tools to predict the potential impacts of policies, plans, and projects on population health and the distribution of those effects across different groups.

② What new information is presented?

Through the climate change HIA, it was possible to predict the health impacts of health-sector projects within the climate change adaptation measures established and implemented by each local government.

③ What are implications?

Climate change HIAs can serve as effective tools for formulating health-beneficial climate change adaptation measures and enhancing local governments' awareness of the relationship between climate change and public health.

Introduction

The Mid- to Long-Term Plan for Climate and Health (2024–2028) of the Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA) outlines four strategies to improve the climate resilience of the public [1]. Following the institutionalization of Healthy Cities under the National Health Promotion Act, Healthy City Indicators were released in January 2024 [2]. A health impact assessment (HIA) is included as an indicator, for which the “Manual for Local Government Health Impact Assessment for Health in All Policies” has been developed as an implementation guideline [3].

Climate change affects health in multiple ways, including climatic factors (e.g., temperature, precipitation, and humidity), extreme weather events (e.g., floods, droughts, and

typhoons), and air quality degradation due to pollution and wildfires. The health impacts of climate change encompass diverse outcomes, including infectious and non-communicable diseases (morbidity) and mortality, affecting both individuals and the broader healthcare system [4].

An HIA is a systematic process for evaluating the potential, and often unintended, effects of a project, program, plan, policy, or strategy (hereafter “initiatives”) on population health and its distribution [5]. As a tool to support such initiatives, an HIA is closely aligned with the “Health in All Policies” (HiAP) framework [6]. HIAs are valuable tools for developing measures to adapt to climate change because they (1) involve the examination of the impact of climate change on a wide range of health determinants and outcomes; (2) can be integrated into climate-related policy-making processes; (3) facilitate the engagement of stakeholders, including citizens; and (4) systematically address health equity, an aspect often overlooked in health policy.

In 2024, the Seoul Metropolitan Area Center for Disease Control and Prevention and Soonchunhyang University developed a manual for climate change HIA and conducted pilot projects in two cities. This study presents the implications from the implementation and evaluation of a pilot climate change HIA project in Siheung, Gyeonggi Province, and Eunpyeong-gu, Seoul.

Methods

1. Development of Climate Change HIA Items

A review of domestic and international literature was conducted to derive HIA items for climate change-related initiatives, yielding 53 initial items. Three rounds of advisory

Table 1. Assessment items of climate change health impact assessment

Domain			Subdomain	Item
Health determinants	Health behaviors		Food intake	Vegetable consumption
				Food safety
			Physical activity	Moderate or higher intensity physical activity
	Living environment			Walking
			Energy efficiency of housing	
			Indoor cooling facilities	
			Water quality	
			Air pollution (PM, O ₃ , NO _x , CO ₂ , SO ₂)	
			Indoor air quality	
			Green spaces	
	Socioeconomic factors		Social support and networks	
	Accessibility and quality of services		Medical and long-term care services	
			Public facilities	Heatwaves and cold spells
				Disaster
Transportation			Public transportation	
			Cycling	
Health outcomes	Infectious diseases		Vector-borne diseases	
			Waterborne and foodborne diseases	
	Non-communicable diseases	Heatwave	Heat-related illnesses	
			Cardiovascular and cerebrovascular diseases	
			Renal diseases	
			Respiratory diseases	
			Allergic diseases	
			Mental disorders	
		Cold spells	Cold-related illnesses	
		Air pollution	Cardiovascular and cerebrovascular diseases	
			Respiratory diseases	
			Allergic diseases	
			Mental disorders	
			Cancer	
		Disasters	Mental health	
	Nutritional deficiency			
	Injuries	Heatwave	Heat-related injuries	
		Disasters	Disaster-related injuries	
	Mortality	Heatwave	Heat-related mortality	
Air pollution		Air pollution-related mortality attributable to climate change		
Disasters		Mortality attributable to climate-related disasters		
Climate change vulnerable populations			Children and adolescents	
			Older adults	
			Persons with disabilities	
			Individuals living alone	
			Low-income groups	
			Pregnant women	
			Patients with chronic diseases	
			Outdoor workers	

meetings were held with approximately five climate change experts and local government practitioners to evaluate the appropriateness of the selected items and the feasibility of collecting associated data. After revisions during scoping meetings, a standard HIA procedure, a final set of 45 items was selected (Table 1).

2. Climate Change HIA Pilot Project

1) Selection of pilot project sites

As an HIA is an established Healthy City Indicator, the pilot project was initiated by the municipal departments responsible for the Healthy Cities program. Based on recommendations from the Korean Healthy Cities Partnership and the Alliance for Healthy Cities Secretariat, Eunpyeong-gu, Seoul, and Siheung, Gyeonggi Province, were selected as cities demonstrating a strong commitment to climate change and HIA.

2) Scope of the climate change HIA

In accordance with Article 40(1) of the Framework Act on Carbon Neutrality and Green Growth (the “Act”) and Article 43(2) of its Enforcement Decree, heads of local governments formulate a Detailed Action Plan for Climate Change Adaptation every 5 years. The HIA in both Siheung (2020–2024) and Eunpyeong-gu (2021–2025) targeted their respective second Detailed Action Plan for Climate Change Adaptation. Although the second adaptation plan comprised five sectors (health, disaster/calamity, forest/ecology, water management, and adaptation infrastructure), this HIA focused exclusively on initiatives within the health sector.

3) HIA type

HIAs are classified as desktop, rapid, or in-depth based

on the resources required and analytical depth. Given the 6-month study timeframe, a rapid HIA was conducted, which typically takes 3 to 6 months and relies primarily on qualitative data from literature reviews and stakeholder consultations.

4) Climate change HIA procedure

The HIA was performed according to the procedure outlined in Figure 1. First, an HIA steering committee was formed. The steering committee, a decision-making body for each HIA stage, should ideally comprise all relevant stakeholders. An eight-member public-private steering committee was established, including representatives from the public health center, the climate department, a private-sector climate expert, and the community. Committee members were subsequently trained using a manual covering the concepts, procedures, methods, and tools for a climate change HIA.

The scoping stage involved defining the decision-making criteria for the HIA and drafting the terms of reference. The terms of reference specified the purpose, type, scope, methods, data sources, target population, and timeline of the HIA. The evidence base consisted of two main components: (1) a climate and health profile and (2) evidence on the health impacts of the initiatives. The community profile was developed using 37 indicators selected from the 45 assessment items, based on the feasibility of generating them from existing data sources such as the Community Health Survey.

Evidence on the health impacts of the climate change adaptation initiatives was gathered from multiple sources, including a literature review, expert consultations, interviews with program managers, implementation reports for the adaptation plan, and online searches. The literature review on health impacts was conducted by searching domestic (KCI) and

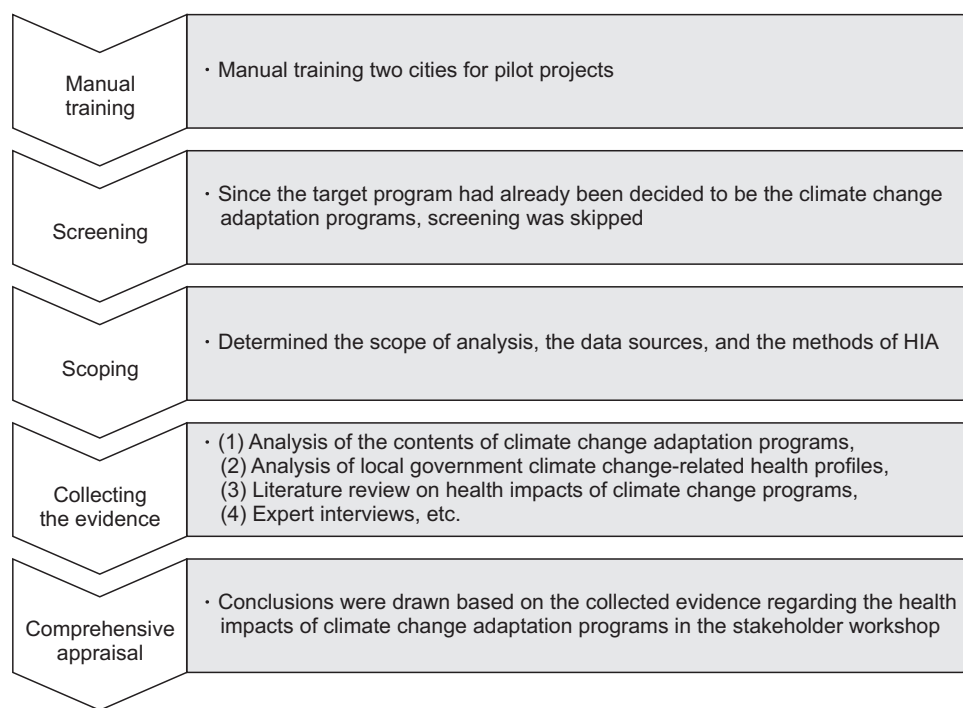


Figure 1. Process of the pilot project for climate change health impact assessment

international (PubMed) academic databases by using keywords relevant to each initiative. A total of 1,111 articles were retrieved. An initial title screening excluded 1,028 articles, and a secondary introduction screening excluded another 48, leaving 35 articles on the health impacts of the relevant initiatives for final analysis. Expert interviews were conducted to supplement areas where the literature review revealed insufficient evidence.

In the final stage, the steering committee held a comprehensive appraisal workshop to synthesize all the collected evidence and formulate recommendations. The evidence on health impacts was presented in two formats: (1) a causal pathway model and (2) a comprehensive evidence matrix. The comprehensive evidence matrix tabulated the direction of health impact (positive, negative, or uncertain) and the corresponding evidence source for each climate change adaptation initiative. Based on this matrix, a causal pathway model was developed to link initiative components, health determinants, and health outcomes, providing a clear visual tool for decision-makers to understand

the health impacts of adaptation measures. Decisions during the workshop were made by consensus. The resulting recommendations were not prioritized.

3. Pilot Project Evaluation

To evaluate project effectiveness, the awareness of steering committee members regarding the health impacts of climate change (for eight conditions, including cardiovascular and cerebrovascular diseases) was compared before and after the project. In Eunpyeong-gu, there were 11 pre-survey and eight post-survey respondents, with the latter group being a subset of the former. In Siheung, there were eight pre-survey and six post-survey respondents, of whom only two had completed the pre-survey. The Wilcoxon rank-sum test, a non-parametric method, was used to compare pre- and post-project survey responses. Participants' experiences were also evaluated through a survey of their satisfaction level, perceived necessity of the project, challenges encountered, and suggestions for

improvement.

Results

Based on evidence from the climate and health profile, literature review, expert consultations, and manager interviews, the HIA findings were summarized in a causal pathway model and a comprehensive evidence matrix. These were subsequently reviewed and adopted by each city's steering committee during a comprehensive appraisal workshop. Table 2 presents an example of the comprehensive evidence matrix.

Based on the HIA findings, the workshop also generated recommendations for the health-sector initiatives within the detailed climate change adaptation plan. Recommendations from the Eunpyeong-gu steering committee included the following:

First, from a climate justice perspective, new initiatives targeting vulnerable groups (e.g., mobile workers, nighttime

shelter users, and homeless individuals) were deemed necessary. Second, for heat-/cold-wave shelters, several needs were identified: increasing the absolute number of shelters, expanding nighttime and weekend operations, providing essential medical equipment (e.g., first-aid kits and blood pressure monitors), installing water purifiers, and improving the promotion of shelter locations. Third, it was noted that vulnerable groups, such as socially isolated individuals and older adults living alone, may be reluctant to use available facilities owing to psychological barriers. Therefore, targeted outreach and supplementary policies (e.g., installation of donated air conditioners and operation of shelter shuttle buses) should be reinforced, alongside ongoing mental and social support networks. Fourth, it was recommended that more evacuation shelters be made accessible to people with disabilities and that existing disability service facilities be designated as official evacuation sites. These recommendations were presented to the Eunpyeong-gu climate change response team, which agreed to incorporate them

Table 2. Example of comprehensive evidence matrix (Siheung city)

Project name	Responsible department	Project description	Assessment items		Health impact (positive +, negative -, unknown /)	Evidence			
			Scoping	Items added during data collection		Literature	Experts	Staff	Others (performance indicators, Web search)
Protection and support for vulnerable populations	Senior welfare division	- Life education for vulnerable groups (heatwave terminology, health guidelines, etc.) - Safety check calls and visits during weather advisories	Heat-related illnesses	-	+	-	○	○	-
			Cold-related illnesses	-	+	-	○	-	-
			Older adults	-	+	-	○	○	○
			-	Social support and networks	+	-	○	-	-
			-	Mental health	+	○	○	-	-

into the forthcoming third climate change adaptation plan.

Key recommendations proposed in Siheung included the following: First, improvements to nighttime heat-wave shelters were suggested, such as installation of air conditioning in rest-rooms and implementation of flexible, on-demand operating hours. Second, regarding enclosed shelters at bus stops, participants suggested increasing the number of heated benches and promoting public awareness of hygiene practices (e.g., mask-wearing and handwashing) to mitigate the risk of infectious disease transmission. Third, cooling fog systems in traditional markets were found to cause discomfort to nearby merchants from excess humidity and mechanical noise. Fourth, shelters for mobile workers required improvements, because they lacked adequate parking and private resting spaces. Fifth, for the citizen-led team for mosquito-borne disease control, physical exhaustion because of limited personnel and equipment was the key issue. The suggested improvements included increasing staff numbers and shortening pest control activity hours.

The overall conclusion from the HIA of the health sector in Siheung's climate change adaptation plan was as follows. Various initiatives to address climate change appeared to effectively control the incidence of heat- and cold-related illnesses and vector-borne infections at relatively low levels. Key recommendations included enhancing the effectiveness of current initiatives and developing new programs to address previously excluded areas, such as mental health, water- and food-borne infections, and specific needs of vulnerable groups (e.g., people with disabilities, low-income individuals, pregnant women, and children). Furthermore, a need was identified to strengthen responses for vulnerable populations specific to Siheung, including migrants, industrial complex workers, and residents of

flood-prone areas.

The HIA's effectiveness was partly assessed by comparing changes in perceived association between climate change and health issues, rated on a 7-point scale (1=very low, 7=very high). In Eunpyeong-gu, awareness of climate-related health issues increased after the project. The Wilcoxon rank-sum test revealed significant differences in perceived associations for waterborne infections, mental health problems, nutritional issues, pregnancy and childbirth, and mortality. In contrast, for Siheung, the perceived association decreased after the project for issues such as allergic diseases, vector-borne infections, waterborne infections, injuries, and mortality; however, these differences were not significant (Figure 2).

Satisfaction with the climate change HIA (1=very dissatisfied, 7=very satisfied) was high, averaging 6.4 in Eunpyeong-gu. The stated reasons for satisfaction included "providing direction for climate change countermeasures" and "heightening the sense of crisis regarding climate change." Siheung averaged 6.8, with participants citing "monitoring initiative implementation via on-site interviews" and "facilitating consultation and communication with relevant agencies." The perceived necessity of the HIA (1=very unnecessary, 7=very necessary) was exceptionally high, averaging 6.8 in Eunpyeong-gu and 7.0 in Siheung.

When asked about future barriers to conducting HIAs, participants in both cities commonly cited three issues: a lack of inter-departmental cooperation and information sharing, challenges in public-private partnerships, and difficulty securing budgets. Regarding institutional support for future HIAs, both cities proposed "establishing a legal basis." Siheung additionally suggested "providing incentives," while Eunpyeong-gu proposed "developing work guidelines," "gathering opinions

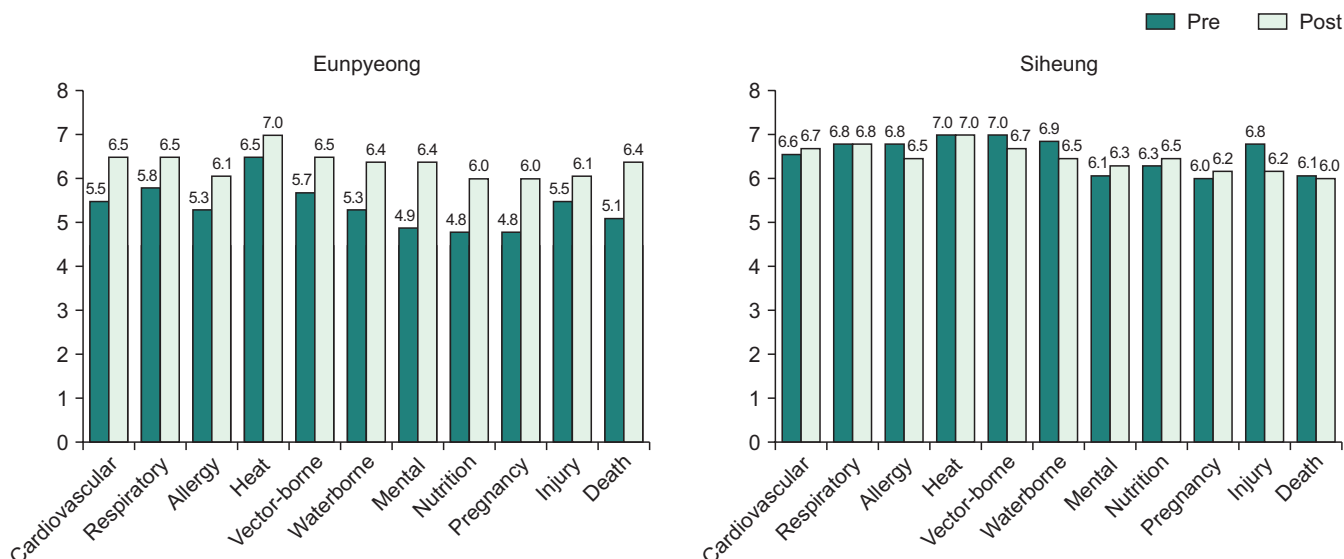


Figure 2. Changes in perceptions of the relationship between climate change and health issues before and after the pilot project

from local governments, public health centers, and experts,” and “ensuring citizen participation.”

Discussion

This study aimed to pilot a climate change HIA to confirm its validity and feasibility. This research identified several significant implications of the pilot project.

First, the study produced 45 climate change HIA assessment items tailored for local governments. Unlike traditional climate and health assessments focused on morbidity and mortality, these items incorporate broader health determinants. While morbidity and mortality are definitive indicators, monitoring them at the municipal level is challenging owing to small case numbers and the long latency period before an initiative's effects become apparent, making them impractical as management indicators for local governments. In contrast, health determinants such as behaviors, services, and living environments are highly relevant to local adaptation policies and are therefore more useful for supplementing and strengthening

these measures through an HIA.

Second, the study confirmed the feasibility of the developed HIA procedures and methods for local governments. The rapid HIA model, achievable within 3 months, proved applicable to various climate-related initiatives. It effectively used evidence from literature reviews, expert consultations, and practitioner interviews, guided by a multisectoral steering committee that included relevant departments and residents.

Third, this study represents the first HIA of municipal-level climate change policies and initiatives in the Republic of Korea. Most climate change HIAs focus on quantifying the health impacts of climate change itself. This study, however, assessed the health impacts of existing adaptation measures to identify better alternatives and formulate actionable recommendations. This approach can support decision-making to ensure that the health components of municipal climate adaptation plans are more comprehensive and effective.

Fourth, the acceptance of these findings by the lead climate change response teams in both cities for their third adaptation plan demonstrates that HIAs can be effective tools for realizing

HiAP. Fifth, the developed HIA items include eight vulnerable groups, aligning with the “health protection for climate-vulnerable groups” strategy in the KDCA’s Mid- to Long-Term Plan (2024) [1]. Furthermore, the scoping stage of the HIA was confirmed to provide an opportunity to define and analyze additional vulnerable groups tailored to the specific context of each local government.

Despite its contributions, this study has several limitations. First, the evaluation was limited by a small sample size and inconsistent participation between the pre- and post-project surveys, necessitating the use of non-parametric statistical analysis. This limits the generalizability of the project evaluation results. Second, the participating cities are not representative of all Healthy Cities or local governments. The cities were selected through convenience sampling to suit the study’s purpose, which further limits the generalizability of the findings. Future research should involve a more diverse range of local governments, ideally selected through random sampling. Third, since the evidence for health impacts was limited to qualitative sources such as literature, interviews, and expert opinions, a quantitative assessment could not be performed. The literature review also did not meet the standards of a systematic review, such as independent review by two researchers.

Several suggestions for future research are proposed. First, there is a need to develop effective, evidence-based measures to adapt to climate change. This study found that several current initiatives are being pursued based on expected effects that lack a basis in scientific literature. The KDCA should support research to generate this evidence, enabling local governments to adopt proven climate and health adaptation strategies. Second, to support the development of effective adaptation measures, an evidence base on the health promotion effects of different

climate adaptation strategies must be built. The pilot project revealed that a lack of published evidence for many initiatives forced a reliance on the subjective opinions of experts and managers to assess health impacts. Third, assessment items and indicators should be developed for local governments with diverse geographical characteristics. While this study focused on urban areas, future development should consider various settings, including rural, coastal, and mountainous regions. Fourth, education and training programs are needed to improve climate change awareness among healthcare personnel, and this study confirmed that HIAs can be useful tools for this purpose. Therefore, HIA training, incorporating the findings from this pilot project, should be expanded to all healthcare personnel nationwide, including those in public health centers.

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: This research was funded by the Korea Disease Control and Prevention Agency (grant no. 2024-13-001).

Acknowledgments: Eunpyeong District Steering Committee Members: Siwan Kim (Director, Eunpyeong District Public Health Center), Seonok Wi (Director, Division of Health and Hygiene), Eunkyung Kim (Director, Climate Change Response Team), Minwoo Kim (Officer in charge of Climate Change Adaptation Plan), Eunmi Park (Chairperson, Eunpyeong District Collaborative Governance Council), Yoonjung Jang (Healthy City Activity Manager), Myunghee Moon (Chairperson, Eunpyeong District Carbon Neutral and Green Growth Committee), Minhoo Lee (Team Leader, Climate Action Team, Seoul Federation for Environmental

Movements), Hyunsik Cho (Team Leader, Eunpyeong District Public Health Center), Hwanhee Lee (Officer, Eunpyeong District Public Health Center). Siheung City Steering Committee Members: Hyungjung Lee (Director, Health Policy Division), Eunhwa Oh (Director, Healthy City Division), Jaejin Lee (Director, Climate Change Response Team), Namhyun Kim (Team Leader, Natural Disaster Team, Citizens Safety Division), Youngsoon Yoon (Chairperson, Healthy City Citizens Council), Sook Yang (Member, Healthy City Citizens Council), Moonjin Kim (Secretary General, Siheung Federation for Environmental Movements), Jiyeon Wi (Team Leader, Education and Exhibition, Siheung Eco Center), Eunjin Lee (Public Officer, Healthy City Division), Yoonil Bang (Team Leader, Health Policy, Healthy City Division).

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

Author Contributions: Conceptualization: EJK. Data curation: MAB. Funding acquisition: JSK. Investigation:

EJK, MAB. Methodology: EJK. Project administration: SRS, SJN. Supervision: JSK. Writing – original draft: EJK. Writing – review & editing: SRS, SJN.

References

1. Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA). [Mid-to-long-term climate health strategy]. KDCA; 2024. Korean.
2. Ministry of Health and Welfare, Korea Health Promotion Institute (KHEPI). [Guidelines for utilizing healthy city indicators]. KHEPI; 2024. Korean.
3. Hyosan Health and Environment Foundation, Korea Health Promotion Institute (KHEPI). [Manual for health impact assessment in local governments for health in all policies]. KHEPI; 2022. Korean.
4. Rocque RJ, Beaudoin C, Ndjaboue R, et al. Health effects of climate change: an overview of systematic reviews. *BMJ Open* 2021;11:e046333.
5. Kemm J. Perspectives on health impact assessment. *Bull World Health Organ* 2003;81:387.
6. Ministry of Health and Welfare, Korea Health Promotion Institute (KHEPI). The 5th national health plan (health plan 2030, 2021~2030). KHEPI; 2022.

2022년 국내 희귀질환 발생 및 추이 분석

박일수¹ , 이경아^{2*} , 이태현³ , 김지영⁴ , 성지환⁴ , 최경화⁴ ¹동의대학교 의료·보건·생활대학 의료경영학과, ²가천대학교 간호대학 간호학과, ³국민건강보험공단 건강보험연구원,⁴질병관리청 만성질환관리국 희귀질환관리과

초 록

목적: 본 연구는 국내 희귀질환자의 발생 및 사망 현황과 그 추이를 분석하고, 인구통계학적 특성과 사회경제적 요인에 따른 주요 시사점을 도출하는 것을 목적으로 하였다.

방법: 「희귀질환자 통계 연보」의 원자료를 활용하여 희귀질환의 발생 및 사망 현황, 진료이용 내역 등을 중심으로 후향적 분석을 실시하였다.

결과: 2022년 희귀질환 신규 발생자는 총 54,952명으로, 2019년 이후 매년 약 5만 명대 중반 수준을 유지하고 있었다. 2022년 신규 발생자 중 당해 연도에 사망한 환자 수는 1,902명이었다. 또한 성별과 연령 집단에 따라 상대적으로 많이 발생하는 희귀질환의 분포 양상이 서로 다르게 나타났다. 산정특례 등록 후 12개월간의 1인당 평균 진료비는 639만 원이었으며, 의료급여 수급자의 진료비(760만 원)는 건강보험 가입자(631만 원)에 비해 20% 이상 높았다. 1인당 급여비 기준으로는 의료급여 수급자인 경우 건강보험 가입자 대비 32.7% 높게 나타났다.

결론: 본 연구 결과는 희귀질환 발생과 진료이용에 있어 성별, 연령, 사회경제적 요인에 따른 차이를 시사하며, 향후에는 질병부담과 생애 주기 정보를 반영한 다차원적 통계지표 개발이 필요함을 보여준다.

주요 검색어: 희귀질환; 희귀질환자 통계 연보; 신규 발생자; 진료이용; 질병부담

서 론

희귀질환은 질환의 수는 많지만, 각 질환별 유병 인구가 매우 적어 국가 차원의 공공 보건의료 정책 수립과 자원 배분에 구조적 제약을 초래하는 대표적인 영역이다[1]. 희귀질환에 대한 정의는 국가마다 상이하지만, 대부분 일정 기준 이

하의 유병률 또는 환자 수를 기준으로 삼는다[2]. 우리나라는 「희귀질환관리법」에 따라 유병 인구가 2만 명 이하이거나 진단이 곤란하여 유병 규모 산정이 어려운 질환을 희귀질환으로 정의하며, 보건복지부령에 따라 질병관리청장이 지정한 질환을 고시하고 있다[3]. 전 세계적으로 희귀질환의 수는 질환별 정의 기준과 국가별 인구통계 자료의 차이로 인해 다양하

Received June 23, 2025 Revised July 15, 2025 Accepted July 21, 2025

*Corresponding author: 이경아, Tel: +82-32-820-4217, E-mail: kalee613@gachon.ac.kr

Copyright © Korea Disease Control and Prevention Agency



This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>) which permits unrestricted 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?

희귀질환은 유병 인구는 적지만 그 특성을 파악하여 관리 및 예방 정책에 활용하기 위한 국가 차원의 통계가 필요하므로, 우리나라는 2019년부터 매년 「희귀질환자 통계 연보」를 산출하고 있다.

② 새로이 알게 된 내용은?

2022년 국내 희귀질환 신규 발생자는 총 54,952명으로, 2019년 이후 매년 약 5만 명대 중반 수준을 유지하고 있었다. 성별과 연령대에 따라 다빈도 희귀질환에 차이가 있으며, 성별과 연령대별로 발생 비율이 높은 희귀질환도 상이하였다. 희귀질환 발생자 중 의료급여 수급권자의 비중이 높고, 발생 후 12개월간 사용한 진료비도 건강보험 가입자보다 더 많았다.

③ 시사점은?

현행 통계는 발생자 수 중심의 구조로 한계가 있으며, 인구 통계학적·사회경제적 요인을 반영한 다차원적 통계지표가 필요하다.

게 추정되나, 최근의 연구들은 희귀질환의 수를 약 5,000개에서 10,000개를 초과하는 수준으로 추정하고 있으며, 이는 분류 기준과 범위에 따라 차이가 있다[4]. 우리나라의 경우, 매년 약 1,000여 개의 희귀질환이 고시되고 있다[3,5,6].

희귀질환은 유전적 요인의 비중이 높고, 상당수가 장애를 동반하거나 수명을 단축시키며, 높은 의료비용을 수반하는 특성이 있다. 이러한 특성은 희귀질환 환자와 그 가족에게 사회·경제적 부담을 가중 시키며[7], 이에 따라 희귀질환에 대한 국가 차원의 정기적인 모니터링 체계 구축과 이를 기반으로 한 전략적 대응이 희귀질환 분야 정책추진의 핵심 과제로 부각되고 있다[8].

그러나 여전히 희귀질환에 대한 신뢰도 높은 역학 정보뿐 아니라 질환별 진단 기준과 치료 지침도 충분히 확립되어 있지 않아, 임상적 진단, 환자 지원, 정책 설계, 제도 개발 등 다양한 영역에서 실질적인 한계가 존재해 왔다[9]. 이에 우리나

라는 2019년부터 희귀질환 통계 사업을 본격적으로 추진하였으며, 2020년 12월에는 첫 국가승인통계 결과물인 「2019 희귀질환자 통계 연보」를 발간하였다. 이후 2022년까지 총 4개 연도의 통계연보가 공표되면서, 희귀질환 관련 통계의 지속적 생산체계가 점차 구축되고 있다. 「희귀질환자 통계 연보」는 현재까지 국내에서 유일하게 국가 단위로 생산·공표되고 있는 공식 희귀질환 통계로서, 보건의료 정책 수립, 질환 감시체계 구축, 학술 및 제도 연구의 기반자료로 중요한 역할을 수행하고 있다. 특히 발생자 수, 사망자 수, 진료이용현황 등 다양한 항목에 대한 연도별 자료가 축적됨에 따라, 향후 정밀한 정책 설계 및 자원 배분의 실증적 근거로 활용될 수 있다.

「2022 희귀질환자 통계 연보」에서는 성별 사망통계 항목을 신설하고, 연령 기준을 전 항목에 걸쳐 10세 단위로 통일하였으며, 진료이용통계에는 의료보장형태별(건강보험, 의료급여) 항목을 추가하는 등 지표 체계가 개선되었다[10]. 또한 ‘알 수 없음’으로 분류되던 질병분류코드 및 연령군 항목이 2022년 통계 결과에서는 발생하지 않아, 데이터 질의 안정성과 분석 체계의 고도화가 이루어졌음을 확인할 수 있다.

이에 본 연구는 2019년부터 2021년까지의 희귀질환 발생 현황과 비교하여 2022년도 희귀질환 발생 통계 결과를 종합적으로 분석하고, 성별 및 연령별 특성과 진료이용특성을 함께 제시함으로써, 국내 희귀질환자에 대한 최신 역학 정보를 공유하고자 한다. 이러한 분석 결과를 토대로, 향후 국가 희귀질환 통계 산출 체계의 고도화 방향을 제시하고, 정책에 활용할 수 있는 보다 정밀한 통계 기반을 마련하는 데 기여하고자 한다.

방 법

1. 연구설계

본 연구는 질병관리청에서 발간한 「2022 희귀질환자 통계 연보」 원자료를 기반으로 수행된 기술통계 기반의 후향적

분석연구이다. 본 연구는 희귀질환자의 현황과 특성을 파악하고 희귀질환 통계 연보의 개선 방향을 제안하는 데 목적을 둔다.

2. 연구 대상 및 자료 수집 방법

분석 대상은 2022년도에 희귀질환 산정특례에 신규 등록된 환자이며, 적용 시작일 기준으로 2022년 1월 1일부터 12월 31일 사이에 등록된 사례를 포함하였다. 다만 등록 지연 가능성을 고려하여, 2023년 12월 31일까지 등록된 정보를 포함하여 분석하였다. 자료는 국민건강보험공단으로부터 건강보험 가입자에 대한 정보를, 한국사회보장정보원으로부터는 의료급여 수급권자에 대한 정보를 수집하였다. 희귀질환 분류는 2021년 12월 28일 기준 고시된 총 1,123개 질환 목록을 기준으로 하였으며, 동일 개인이 희귀질환군별(희귀질환, 극희귀질환, 기타염색체이상질환) 복수 질환을 가진 경우는 각각의 질환을 모두 발생 사례로 인정하였다. 신규 발생자로 확정된 대상자에 대해서는 건강보험심사평가원을 통해 진료이용 정보를, 통계청을 통해 사망 정보를, 행정안전부를 통해 주소 정보를 추가로 연계 수집하였다.

3. 희귀질환자 현황 분석 절차

희귀질환자 현황 분석은 다음의 두 단계로 진행되었다. 1 단계에서는 국민건강보험공단 및 한국사회보장정보원으로부터 수집된 산정특례 등록 자료를 기반으로 2022년 신규 발생자를 도출하였다. 이를 위해 각 기관의 자료 구조를 표준화하고, 질병분류코드는 질병관리청 희귀질환 목록 기준에 따라 재정렬하였다. 또한 2019년부터 2021년까지의 이력을 대조하여 신규 여부를 확인하고, 주민등록번호와 성명, 자격변동으로 인해 산정특례번호가 중복되거나 변동된 경우를 고려하여 개인식별 고유 ID를 생성하였다.

2단계에서는 최종 선정된 신규 발생자를 기준으로, 행정안전부로부터 받은 거주지 정보와 건강보험심사평가원으로부터

확보한 산정특례 적용일 기준 12개월간의 진료이용 정보를 연계하였다. 또한 통계청으로부터 해당 발생자의 2022년도 내 사망 정보를 수신하여 사망 현황 통계도 함께 산출하였다. 이와 같은 과정을 통해 「2022 희귀질환자 통계 연보」에서는 희귀질환별 발생자 수, 당해 연도 사망자 수, 12개월간 진료이용 내역 등의 주요 통계를 제공하였다.

4. 자료분석 방법

본 연구에서는 희귀질환자 현황을 분석하기 위해 질환 분류, 인구통계학적 특성, 진료이용 내역, 사망 현황 등의 주요 분석변수를 설정하였다. 질환 분류는 희귀질환, 극희귀질환, 기타염색체이상질환으로 구분하였으며, 인구통계학적 특성은 성별 및 연령에 따라 분석하였다. 희귀질환은 유병인구가 2만 명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 보건복지부령으로 정한 절차와 기준에 따라 정한 질환이며, 극희귀질환은 진단법이 있는 독립된 질환으로 유병률이 극히 낮거나(우리나라 유병인구가 200명 이하) 별도의 상병코드가 없는 질환이다. 기타염색체이상질환은 과학 및 의료기술의 발달로 발견된, 질환명이 없는 새로운 염색체 이상(염색체 결손, 중복 등)질환으로 별도의 상병코드가 없지만 증상이 아닌 질환으로 규정할 수 있는 희귀질환이다[10]. 진료이용 내역은 산정특례 등록 후 12개월 동안의 총 진료비를 중심으로 건강보험과 의료급여 유형별로 구분하여 분석하였다. 사망 현황은 2022년도 신규 발생자 중 당해 연도 내 사망자 수를 분석하였다. 분석 방법으로는 빈도, 비율, 평균 등의 기술 통계 기법을 활용하였으며, 성별 및 연령별 분포, 진료이용 행태의 차이를 파악하였다. 또한 2022년의 통계 결과가 갖는 의의를 확인하기 위해 2019년부터 2021년까지의 동일 지표에 대한 연도별 추이를 비교 분석하였다.

결 과

1. 희귀질환 발생 추이

2022년에는 고시된 1,123개 희귀질환 중 770개 질환에 대해 총 54,952명(남자 27,357명, 여자 27,595명)의 신규환자가 발생하였다. 희귀질환 목록은 2019년 926개에서 2022년 1,123개로 매년 증가하고 있고 신규 발생자 수는 2019년 55,549명, 2020년 52,310명, 2021년 55,874명, 2022년 54,952명으로 연간 약 5만 명대 중반 수준을 유지하고 있다. 각 연도의 7월 1일 기준, 총 인구 기준[11]으로 조발생률은 10만 명당 2019년 107.3명, 2020년 100.9명, 2021년 107.9명, 2022년 106.3명이다. 2022년 희귀질환군별로는 희귀질환군이 전체의 96.1% (52,790명)를 차지하였고, 극희귀질환은 3.8% (2,074명), 기타염색체이상질환은 0.2% (88명)로 나타났다. 신규 발생자 중 당해 연도에 사망한 환자 수는 2019년 1,596명에서 2022년 1,902명으로 증가하였다(그림 1).

2. 2022년도 성별 및 연령별 희귀질환 발생 현황

1) 성별 다빈도 및 성별 발생 비율 상위 희귀질환

2022년 전체 희귀질환 중 발생자 수가 가장 많은 질환은

특발성 폐섬유증(4,819명), 비가역적 확장성 심근병증(3,039명), 기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스(2,825명), 소장 및 대장 모두의 크론병(2,392명), 모야모야병(2,261명) 순이었다. 성별로 구분하면, 남성은 특발성 폐섬유증, 비가역적 확장성 심근병증, 소장 및 대장 모두의 크론병, 소장의 크론병, 비폐색성 비대성 심근병증 순으로 발생자 수가 많았으며, 여성은 기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스, 건조증후군(쉐그렌), 모야모야병, 특발성 폐섬유증, 비가역적 확장성 심근병증 순이었다(그림 2).

발생자 수가 200명을 초과하는 희귀질환 중에서 남성의 발생 비율이 높은 질환은 중증 화농성 한선염, 특발성 폐섬유증, 소장 및 대장 모두의 크론병, 소장의 크론병, 대장의 크론병이었으며, 이 질환의 남성 발생 비율은 71.0~78.7%였다. 여성의 발생 비율이 높은 질환은 근병증을 동반한 쉐그렌 증후군, 건조증후군(쉐그렌), 기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스, 진행성 전신경화증, 자가면역성 간염 순이었으며 이 질환의 여성 발생 비율은 83.5~92.1%로 나타났다(표 1).

2) 연령별 다빈도 및 연령별 발생 비율 상위 희귀질환

연령별 희귀질환 발생자를 분석하면, 20세 미만에서 발생

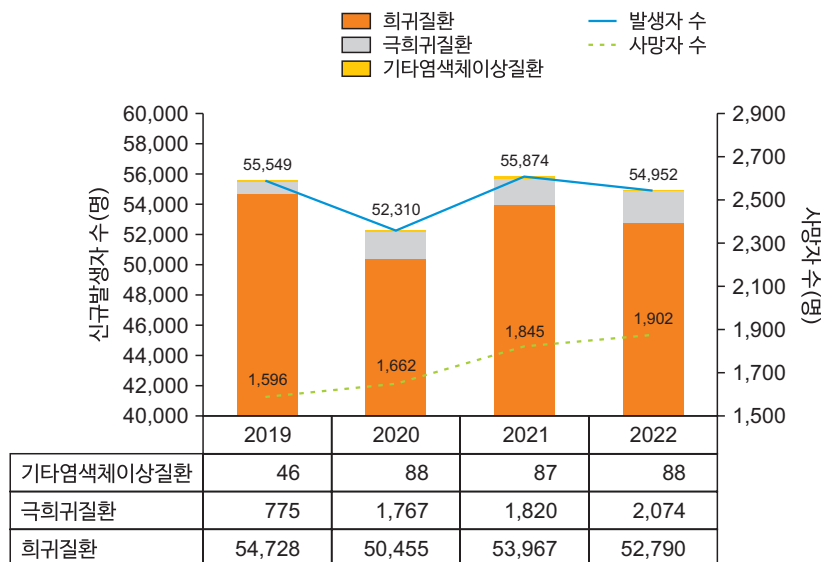


그림 1. 희귀질환 발생자 수 및 사망자 수 추이(2019~2022년)

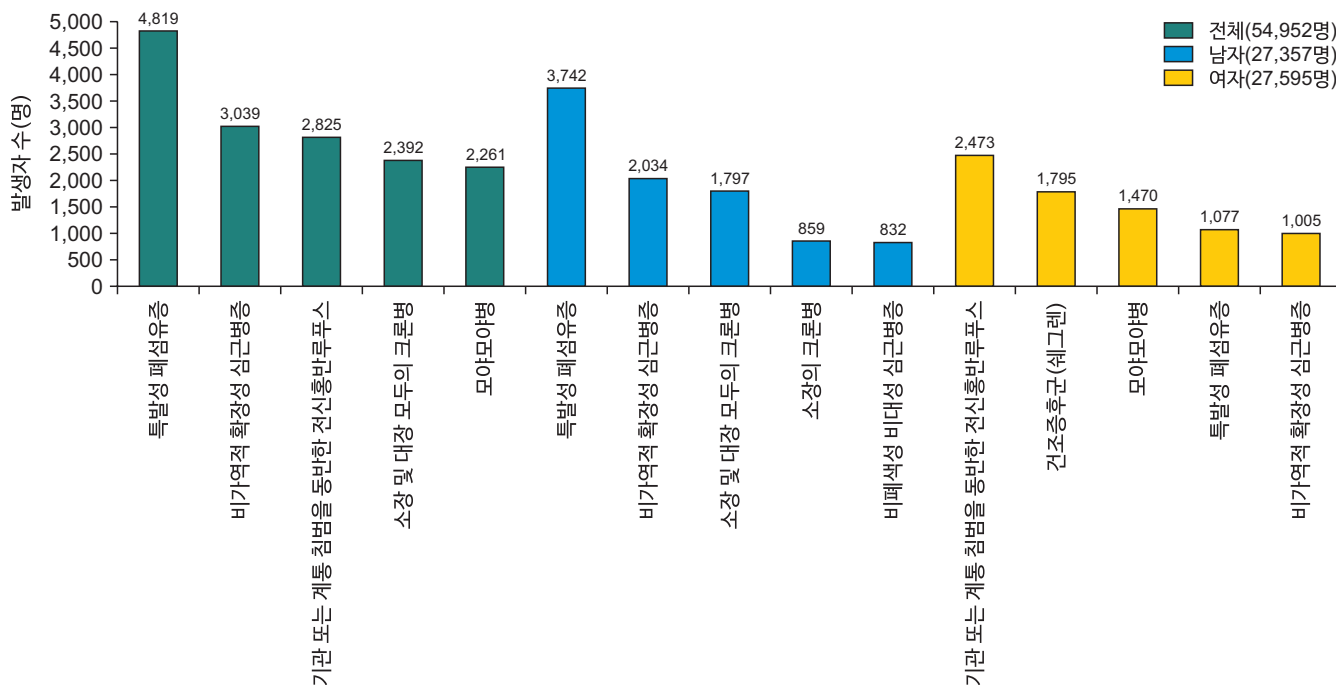


그림 2. 성별 발생자 수 상위 1-5위 희귀질환

표 1. 2022년 성별 발생비율이 높은 희귀질환(발생자 수 200명 초과 질환)

구분	전체	남자	여자
전체 희귀질환 신규 발생자 수	42,429 (100.0)	21,201 (50.2)	21,048 (49.8)
발생자 200명 초과 희귀질환 중 남자의 발생 비율이 높은 질환			
중증 화농성 한선염	230 (100.0)	181 (78.7)	49 (21.3)
특발성 폐염증	4,819 (100.0)	3,742 (77.7)	1,077 (22.3)
소장 및 대장 모두의 크론병	2,392 (100.0)	1,797 (75.1)	595 (24.9)
소장의 크론병	1,149 (100.0)	859 (74.8)	290 (25.2)
대장의 크론병	677 (100.0)	481 (71.0)	196 (29.0)
발생자 200명 초과 희귀질환 중 여자의 발생 비율이 높은 질환			
근병증을 동반한 췌그렌 증후군	407 (100.0)	32 (7.9)	375 (92.1)
건조증후군(췌그렌)	1,949 (100.0)	154 (7.9)	1,795 (92.1)
기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스	2,825 (100.0)	352 (12.5)	2,473 (87.5)
진행성 전신경화증	639 (100.0)	82 (12.8)	557 (87.2)
자가면역성 간염	1,053 (100.0)	174 (16.5)	879 (83.5)

단위: 명(%).

자가 가장 많은 질환은 소장 및 대장 모두의 크론병, 발작수면 및 허탈발작, 연소성 류마티스관절염, 소이증(小耳症), 신경섬유증증(비악성) 1형, 2형 순이었으며, 20-59세에서 발생자가 가장 많은 질환은 기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스, 소장 및 대장 모두의 크론병, 모야모야병, 비가역적 확

장성 심근병증, 건조증후군(췌그렌) 순이었다. 60세 이상에서 발생자 수가 가장 많은 질환은 특발성 폐염증, 비가역적 확장성 심근병증, 류마티스성 다발근통, 비폐색성 비대성 심근병증, 건조증후군(췌그렌) 순이었다(그림 3).

발생자 수가 200명을 초과하는 희귀질환 중에서 20세 미

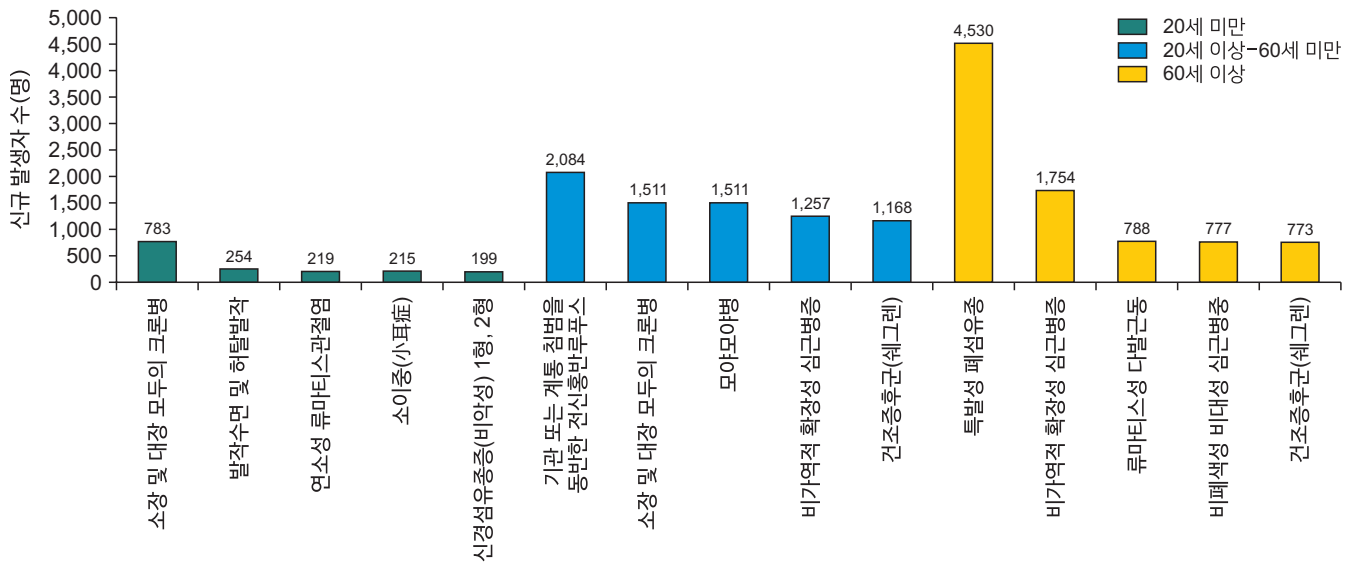


그림 3. 연령별 발생자 수 상위 1-5위 희귀질환

표 2. 2022년 연령군별 발생비율이 높은 희귀질환(발생자 수 200명 초과 질환)

구분	전체	20세 미만	20-59세	60세 이상
전체	42,249 (100.0)	3,485 (8.2)	19,726 (46.7)	19,038 (45.1)
20세 미만에서 발생 비율이 높은 희귀질환				
연소성 류마티스관절염	250 (100.0)	219 (87.6)	24 (9.6)	7 (2.8)
소이증(小耳症)	252 (100.0)	215 (85.3)	29 (11.5)	8 (3.2)
상세불명의 이분척추	223 (100.0)	173 (77.6)	43 (19.3)	7 (3.1)
팔로네징후	296 (100.0)	163 (55.1)	124 (41.9)	9 (3.0)
신경섬유종증(비악성) 1형, 2형	377 (100.0)	199 (52.8)	157 (41.6)	21 (5.6)
20-59세에서 발생 비율이 높은 희귀질환				
원추각막	853 (100.0)	42 (4.9)	785 (92.0)	26 (3.0)
중증 화농성 한선염	230 (100.0)	21 (9.1)	205 (89.1)	4 (1.7)
다발경화증	222 (100.0)	16 (7.2)	183 (82.4)	23 (10.4)
베체트병	892 (100.0)	26 (2.9)	673 (75.4)	193 (21.6)
소장의 크론병	1,149 (100.0)	158 (13.8)	851 (74.1)	140 (12.2)
60세 이상에서 발생 비율이 높은 희귀질환				
진행성 핵상안근마비(스틸-리차드슨-울스제위스키)	314 (100.0)	-	13 (4.1)	301 (95.9)
특발성 폐섬유증	4,819 (100.0)	-	289 (6.0)	4,530 (94.0)
수포성 유사천포창	648 (100.0)	-	54 (8.3)	594 (91.7)
류마티스성 다발근통	927 (100.0)	-	139 (15.0)	788 (85.0)
현미경적 다발동맥염	212 (100.0)	5 (2.4)	32 (15.1)	175 (82.5)

단위: (%)

만에서 높은 비율로 발생하는 질환은 연소성 류마티스관절염, 소이증(小耳症), 상세불명의 이분척추, 팔로네징후, 신경섬유종증(비악성) 1형, 2형 순이었으며, 20-59세의 발생 비율이 높은 질환은 원추각막, 중증 화농성 한선염, 다발경화증, 베체트병,

소장의 크론병 순이었다. 60세 이상에서 다른 연령대에 비해 높은 비율로 발생하는 질환은 진행성 핵상안근마비(스틸-리차드슨-울스제위스키), 특발성 폐섬유증, 수포성 유사천포창, 류마티스성 다발근통, 현미경적 다발동맥염 순이었다(표 2).

표 3. 2022년 희귀질환 발생자의 산정특례 등록 후 12개월 동안의 진료이용현황

구분		진료 실인원수	1인당 평균 진료비		
			총 진료비	급여비	본인부담금
계	전체	52,818 (100.0)	6,387	5,719	665
	건강보험	49,500 (93.7)	6,306	5,604	699
	의료급여	3,318 (6.3)	7,598	7,439	157
희귀질환	전체	50,789 (100.0)	6,377	5,713	660
	건강보험	47,541 (93.6)	6,294	5,596	695
	의료급여	3,248 (6.4)	7,582	7,423	157
극희귀질환	전체	1,955 (100.0)	6,811	6,018	793
	건강보험	1,888 (96.6)	6,746	5,930	815
	의료급여	67 (3.4)	8,661	8,500	161
기타염색체이상질환	전체	74 (100.0)	2,482	2,240	242
	건강보험	71 (95.9)	2,562	2,310	252
	의료급여	3 (4.1)	581	581	-

단위: 명(%) 또는 천 원.

3. 희귀질환 발생자의 산정특례 등록 후 12개월 동안의 진료이용현황

2022년 희귀질환 발생자 중 희귀질환 산정특례 등록 후 12개월 동안 진료를 받은 실인원은 52,818명이었다. 1인당 총 진료비 평균은 639만 원(급여비 572만 원, 본인부담금은 66만 원)이었다. 희귀질환군별 1인당 총 진료비 평균은 희귀질환군은 638만 원, 극희귀질환군은 681만 원, 기타염색체이상질환군은 248만 원이었다. 희귀질환 발생자의 의료보장형태별(건강보험, 의료급여) 진료이용 내역을 분석한 결과, 진료 실인원수의 건강보험 가입자는 49,500명으로 93.7%였으며, 의료급여 수급권자가 3,318명으로 6.3%였다. 1인당 총 진료비 평균은 건강보험 가입자는 631만 원, 의료급여 수급권자는 760만 원으로 의료급여 수급권자의 총 진료비가 높았다. 1인당 급여비는 건강보험 가입자 560만 원, 의료급여 수급권자 744만 원이었다(표 3).

결론

본 연구는 2022년도 국내 희귀질환자의 발생 현황을 분석하고, 성별·연령별 특성 및 산정특례 등록 이후 12개월간

의 진료이용 내역을 종합적으로 고찰하였다. 그 결과, 2022년 신규 발생자는 총 54,952명으로 전년도에 비해 소폭 감소하였으나, 2019년 이후로는 매년 약 5만 명대 중반 수준을 유지하고 있는 것으로 나타났다. 전체 희귀질환자의 조발생률은 2022년 기준 10만 명당 106.3명으로, 이는 우리나라 2022년 모든 암의 조발생률인 10만 명당 550.2명의 19.3% 수준이다[12]. 모든 희귀질환에 대한 국가 간 조발생률의 직접 비교는 어려우나, 희귀암에 대해 한정하여 1988년부터 2002년까지 진단받은 유럽 환자들의 암 등록 데이터를 분석 연구에 따르면, 유럽의 모든 희귀암의 연간 발생률은 10만 명당 약 108명으로 추산되며, 이는 매년 전체 암 진단의 22%에 해당된다고 하였다[13]. 단, 이는 암에만 한정하고 있고, 각국의 희귀질환 정의와 통계 집계 방식의 차이는 발생률에 상당한 영향을 미치므로, 통계 기준의 국제적 표준화 및 해석 상의 주의가 요구된다. 또한 우리나라의 「희귀질환자 통계 연보」에 포함되는 희귀질환 발생자 수는 내국인뿐만 아니라 외국인을 포함하고 있어 내국인을 기준으로 한 발생자 수 제시가 필요하다.

성별 및 연령에 따라 희귀질환의 발생 양상은 상이하게 나타났다. 여성의 경우 자가면역질환 계열의 발생 비율이 높았

으며, 대표적으로 건조증후군과 전신홍반루푸스는 여성 발생이 많았다. 이는 자가면역질환 환자의 약 80%가 여성이라는 기존 연구 결과와도 일치한다[14]. 반면, 남성에서는 염증성 장질환 및 심근병증 계열의 질환 발생이 상대적으로 많았다. 연령별로는 20세 미만에서 선천성 기형과 자가면역질환이, 60세 이상에서는 폐 섬유증과 심근질환이 주로 나타나, 연령군에 따른 대표 질환의 양상도 뚜렷하게 구분되었다[15,16].

희귀질환은 일반적으로 질환 인지도가 낮고 표준화된 진단 지침이 부족하여 조기 진단이 어렵고, 치료 접근성 또한 제한적이기 때문에 질병 관리가 쉽지 않은 영역이다. 기존의 선행연구에 따르면 여성과 청소년은 희귀질환 진단까지 평균적으로 더 긴 시간이 소요되며, 이는 질환의 진행을 가속화시키고 예후를 악화시키는 요인으로 작용할 수 있다[17]. 성별과 연령 요인에 따른 차별적인 발생 양상은 희귀질환의 조기진단 및 관리전략 수립에 있어 주요 고려 요소임을 시사한다. 특히 성별 및 연령별로 자주 발생하거나 비율이 높은 희귀질환에 대한 선별적 접근이 필요하다. 그러나 본 연구는 당해 연도 신규 발생자만을 분석 대상으로 삼았기 때문에 전체 인구집단에서의 희귀질환 유병률을 반영하기에는 한계가 있으며, 이는 질병 부담의 전반적 평가와는 다소 차이가 있을 수 있다. 따라서 유병률과 생애주기별 정보를 포함한 보완적 통계지표 개발이 필요하며, 이를 통해 보다 정교한 질병 감시 및 보건의료정책 설계가 가능할 것이다.

희귀질환 신규 발생자의 당해 연도 사망률은 점차 증가하고 있는 것으로 나타났다. 2022년 기준 사망률은 3.5% (발생 54,952명 중 사망 1,902명)로, 2019년 대비 0.6%p 상승하였다. 이는 중증 희귀질환의 상대적 비중 증가 외에도 진단 기술의 향상으로 인한 희귀질환 사망자의 식별 증가, 또는 누적된 의료 접근성 격차 등 다양한 요인이 복합적으로 작용한 결과로 해석될 수 있다. 실제로 이탈리아 Veneto 지역에서 2002년부터 2019년까지 동안 축적된 희귀질환 등록 데이터를 분석한 연구에 따르면, 희귀질환자의 표준화사망비가 일

반 인구 대비 약 1.93배로 보고되었으며, 특히 신경계와 같은 중증 희귀질환군에서 15년 생존율이 18%로 낮게 나타났다[18]. 등록 및 진단 체계가 고도화됨에 따라 과거에는 식별되지 못했던 중증 희귀질환 사례들이 점차 통계에 반영되었고, 이로 인해 전체 사망률이 상승하는 양상으로 나타났을 가능성을 시사한다. 다만 사망률 증가의 원인을 보다 정확히 규명하기 위해서는 국내외 실증 자료를 기반으로 한 다각도 분석이 필요하며, 현재의 「희귀질환자 통계 연보」는 사망자 수만을 제시하고 있어 생존 기간이나 사망 원인을 반영하지 못하는 한계가 있기 때문에 향후에는 생존을 기반의 정교한 지표 개발과 장기적인 추적조사가 필요하다.

한편, 희귀질환 발생 후 12개월간의 진료이용 현황에서 진료 실인원수 기준으로 건강보험 가입자가 93.7%, 의료급여 수급권자가 6.3%였는데, 우리나라의 의료급여 수급자가 전 국민의 약 3%이며, 실제 2022년 기준 건강보험과 의료급여 연간 진료실인원수의 비율에서도 의료급여 수급권자 비율이 3.1%인 것과 비교하면 희귀질환 발생자 중에서 의료급여 수급권자의 비율이 높음을 알 수 있다[19,20]. 2022년 희귀질환 발생자의 1인당 총 진료비는 의료급여 수급권자가 건강보험 가입자에 비해 약 20% 높았으며, 1인당 급여비 기준으로는 의료급여 수급자인 경우가 건강보험 가입자 대비 32.7% 높게 분석되었다(건강보험 가입자 560만 원, 의료급여 수급권자 744만 원). 2022년 의료급여 통계연보 기준 의료급여 수급권자의 1인당 급여비인 663만 원과 비교해도 12.3% 높은 비용이다[20]. 의료급여 수급자는 낮은 소득 수준, 열악한 생활환경, 만성질환 동반 등으로 전반적인 건강 취약성이 높아 희귀질환 발생 비율 또한 상대적으로 높게 나타날 수 있다[21]. 한편, 희귀질환은 조기 진단이 어렵고 진단·치료에 고비용이 수반되므로, 본인부담이 적은 의료급여 수급자 계층에서는 상대적으로 진단 접근성이 높아 실제 진단 사례가 더 많이 확인되어 통계에 반영되었을 가능성도 있다. 실제로 미국에서도 Medicaid 수급자 집단에서 희귀질환 진단율과 진단 이

후의 의료자원 소비가 일반 보험가입자보다 높은 경향이 보고된 바 있다[22]. 이러한 결과는 희귀질환의 진단 및 치료, 보장체계 설계에 있어 사회경제적 취약계층의 구조적 건강 취약성과 진료비 부담을 함께 고려한 정밀하고 차등화된 정책 개입이 필요함을 시사한다. 특히, 일부 의료급여 수급자 집단에서는 조기 진단이 이루어질 수 있는 반면, 다른 취약계층에서는 여전히 진단 및 치료가 지연되거나 의료접근성이 낮은 사례도 존재하므로, 희귀질환 등록·관리체계의 사각지대 해소와 소득 및 지역 간 형평성을 고려한 맞춤형 보장성 확대 전략이 병행되어야 한다[23].

전반적으로 2022년 국내 희귀질환자의 발생 현황 분석 결과, 「희귀질환자 통계 연보」는 데이터의 명료성과 정교성이 지속적으로 개선되고 있으나 환자 중심의 통계 지표는 제시하지 못하고 있다. 현재 통계 연보는 5개 유관기관으로부터 수집한 행정자료를 기반으로 작성되는 가공통계 형태로, 희귀질환 산정특례에 등록된 대상자만 포함되기 때문에 미등록 환자는 파악할 수 없다는 한계가 있으며, 집계 데이터 특성상 개별 환자의 세부 특성과 희귀질환의 진단, 발생 및 관리 실태를 구체적으로 분석하기에는 제한이 있다. 특히 발생자 중심의 단일 시점 통계만으로는 환자의 질병 부담이나 장기적 관리 필요성을 충분히 설명하기 어렵다. 희귀질환 통계는 전체적 규모 산출뿐 아니라, 향후 예방 및 관리 정책 수립에 실질적으로 기여할 수 있도록 질환 특성에 기반한 분류 및 지표 개발이 병행되어야 한다. 단순히 질환명이나 환자 수를 나열하는 통계를 넘어서, 해당 질환의 임상 경과, 중증도, 진단 시기, 치료 가능성, 생존율, 기능장애 유무, 유전성 여부 등 질환별 고유한 특성과 의료적 요구를 포함한 다차원적 신규 통계지표 개발이 필요하다. 향후에는 희귀질환의 질병 특성과 임상적 기준에 근거한 보다 정확한 통계 산출을 위해 희귀질환 등록 통계사업을 통해 환자 중심의 동태적 정보(예: 진단 지연 기간, 치료 경과, 생존율 등)를 포함한 데이터 수집이 필요하다. 이를 통해 실질적인 정책 수립과 제도 설계를 위한 과학적 근거

를 보다 정밀하게 구축할 수 있을 것이다.

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: This study was supported by the Korea Disease Control and Prevention Agency (no. 11-1790387-001106-01).

Acknowledgments: None.

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

Author Contributions: Conceptualization: KAL. Data curation: ISP, KAL, KHC. Formal analysis: ISP, KAL. Funding acquisition: ISP. Investigation: ISP, KAL, THL. Methodology: ISP, KAL. Project administration: THL. Resources: JYK, JHS, KHC. Supervision: JYK, JHS. Visualization: KAL. Writing – original draft: KAL, ISP. Writing – review & editing: all authors.

References

- Gorini F, Coi A, Mezzasalma L, Baldacci S, Pierini A, Santoro M. Survival of patients with rare diseases: a population-based study in Tuscany (Italy). *Orphanet J Rare Dis* 2021;16:275.
- Ferreira CR. The burden of rare diseases. *Am J Med Genet A* 2019;179:885-92.
- Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA). 2019 Annual report on the rare disease patients in Korea. KDCA; 2020.
- Haendel M, Vasilevsky N, Unni D, et al. How many rare diseases are there? *Nat Rev Drug Discov* 2020;19:77-8.
- Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA). 2020 Annual report on the rare disease patients in Korea. KDCA; 2021.
- Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA).

- 2021 Annual report on the rare disease patients in Korea. KDCA; 2023.
7. Thygesen JH, Zhang H, Issa H, et al.: CVD-COVID-UK/COVID-IMPACT Consortium. Prevalence and demographics of 331 rare diseases and associated COVID-19-related mortality among 58 million individuals: a nationwide retrospective observational study. *Lancet Digit Health* 2025;7:e145-56.
8. Lee K, Lee TH, Park IS, Kim JY, Sung JH, Choi KH. Current Status of Statistics and Future Improvement Plans on Rare Diseases in Korea: Focusing on 2021 Annual Report on the Rare Disease Patients in Korea. *Public Health Wkly Rep* 2024;17:1635-53.
9. Pai M, Yeung CHT, Akl EA, et al. Strategies for eliciting and synthesizing evidence for guidelines in rare diseases. *BMC Med Res Methodol* 2019;19:67.
10. Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA). 2022 Annual report on the rare disease patients in Korea. KDCA; 2024.
11. KOSIS. Population projections [Internet]. Statistics Korea; 2023 [cited 2025 Jun 30]. Available from: https://kosis.kr/statHtml/statHtml.do?sso=ok&returnurl=https%3A%2F%2Fkosis.kr%3A443%2FstatHtml%2FstatHtml.do%3Flist_id%3DA41_10%26obj_var_id%3D%26seqNo%3D%26tblId%3DDT_1BPA001%26vw_cd%3DDMT_ZTITLE%26orgId%3D101%26path%3D%252FstatisticsList%252FstatisticsListIndex.do%26conn_path%3DDMT_ZTITLE%26itm_id%3D%26lang_mode%3Dko%26scrId%3D%26
12. National Cancer Information Center. Cancer incidence [Internet]. National Cancer Information Center; 2025 [cited 2025 Jun 30]. Available from: <https://www.cancer.go.kr/lay1/S1T639C640/contents.do>
13. Gatta G, van der Zwan JM, Casali PG, et al.: RARECARE working group. Rare cancers are not so rare: the rare cancer burden in Europe. *Eur J Cancer* 2011;47:2493-511.
14. Angum F, Khan T, Kaler J, Siddiqui L, Hussain A. The prevalence of autoimmune disorders in women: a narrative review. *Cureus* 2020;12:e8094.
15. Gunne E, Lambert DM, Ward AJ, Murphy DN, Treacy EP, Lynch SA. An estimate of the cumulative paediatric prevalence of rare diseases in Ireland and comment on the literature. *Eur J Hum Genet* 2022;30:1211-5.
16. Maher TM, Bendstrup E, Dron L, et al. Global incidence and prevalence of idiopathic pulmonary fibrosis. *Respir Res* 2021;22:197.
17. EURORDIS. Major survey reveals lengthy diagnostic delays for rare disease patients [Internet]. EURORDIS; 2024 [cited 2025 Jun 11]. Available from: https://www.eurordis.org/survey-reveals-lengthy-diagnostic-delays/?utm_source=chatgpt.com
18. Mazzucato M, Visonà Dalla Pozza L, Minichiello C, Toto E, Vianello A, Facchin P. Estimating mortality in rare diseases using a population-based registry, 2002 through 2019. *Orphanet J Rare Dis* 2023;18:362.
19. Health Insurance Review & Assessment Service (HIRA), National Health Insurance Service (NHIS). 2022 National health insurance statistical yearbook. HIRA, NHIS; 2023.
20. Health Insurance Review & Assessment Service (HIRA), National Health Insurance Service (NHIS). 2022 Medical aid statistics. HIRA, NHIS; 2024.
21. Allen J, Berry D, Cook F, et al. Medicaid coverage practices for approved gene and cell therapies: existing barriers and proposed policy solutions. *Mol Ther Methods Clin Dev* 2023;29:513-21.
22. Odouard IC, Ballreich J, Socal MP. Medicaid spending and utilization of gene and RNA therapies for rare inherited conditions. *Health Aff Sch* 2024;2:qxae051.
23. Chung CCY, Ng NYT, Ng YNC, et al. Socio-economic costs of rare diseases and the risk of financial hardship: a cross-sectional study. *Lancet Reg Health West Pac* 2023; 34:100711.

Original Article

Analysis of the Incidence and Trends of Rare Diseases in the Republic of Korea in 2022

Il-Su Park¹ , Kyounga Lee^{2*} , Tae-Hyeon Lee³ , Jee-Young Kim⁴ , Ji-Hwan Sung⁴ , Kyoung-Hwa Choi⁴ 

¹Department of Healthcare Management, College of Nursing, Healthcare Sciences and Human Ecology, Dong-eui University, Busan, Korea,

²Department of Nursing, College of Nursing, Gachon University, Incheon, Korea, ³Health Insurance Research Institute, National Health Insurance Service, Wonju, Korea, ⁴Division of Rare Disease Management, Department of Chronic Disease Prevention and Control, Korea Disease Control and Prevention Agency, Cheongju, Korea

ABSTRACT

Objectives: The study aim was to analyze the incidence and trends of rare diseases in the Republic of Korea and identify key implications based on demographic and socioeconomic differences.

Methods: Using data from the “Annual Report on Rare Disease Patients in Korea,” we retrospectively analyzed the number of newly registered patients with rare diseases, number of deaths, and healthcare expenditures within 12 months of registration.

Results: In 2022, 54,952 new rare disease cases were reported, maintaining an annual level in the mid-50,000s since 2019. The number of deaths among incident cases within the same year was 1,902 in 2022. The distribution of frequently occurring rare diseases varied according to sex and age. The average medical expense per patient within 12 months of registration was KRW 6.39 million. Medical Aid beneficiaries incurred 20% higher costs (KRW 7.60 million) than those of National Health Insurance subscribers (KRW 6.31 million). Based on the per-capita benefit cost, Medical Aid beneficiaries had 32.7% higher costs than those of National Health Insurance subscribers.

Conclusions: These findings suggest that rare disease incidence and care varied according to demographic and socioeconomic factors. To enhance future rare disease policies and surveillance, the development of multidimensional indicators that incorporate disease burden and life course perspectives is warranted.

Key words: Rare diseases; Annual report; Incidence; Health care costs; Disease burden

*Corresponding author: Kyounga Lee, Tel: +82-32-820-4217, E-mail: kalee613@gachon.ac.kr

Introduction

Rare diseases represent a major challenge to public health, creating structural constraints pertaining to national policy development and resource allocation owing to the large number of distinct conditions, each affecting a very small patient

population [1]. Although definitions of rare diseases vary by country, most are based on prevalence or a patient count that falls below a specified threshold [2]. In the Republic of Korea (ROK), the Rare Disease Management Act defines a rare disease as a condition affecting 20,000 or fewer individuals, or whose prevalence is difficult to determine owing to diagnostic

Key messages

① What is known previously?

Despite the low prevalence of rare diseases, national statistics are essential to understand their characteristics and guide management and prevention policies. Since 2019, Republic of Korea has published annual report on rare disease patients.

② What new information is presented?

In 2022, 54,952 new rare disease cases were identified, maintaining levels in the mid-50,000s since 2019. Differences in the most frequently diagnosed rare diseases according to sex and age were noted, and rare diseases with higher incidence rates also varied by sex and age. Medical Aid beneficiaries had a higher representation and incurred greater healthcare expenditures.

③ What are implications?

Current statistics are limited by an incidence-based approach. Thus, multidimensional indicators that incorporate both demographic and socioeconomic factors are needed.

challenges. The Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA) is responsible for designating and officially listing these conditions under the authority of the Ministry of Health and Welfare [3]. Estimates of the number of rare diseases worldwide vary because of differing definitional criteria and national demographic data. However, recent studies suggest the number ranges from 5,000 to over 10,000, depending on the classification criteria and scope [4]. In ROK, approximately 1,000 conditions are officially designated as rare diseases [3,5,6].

Rare diseases are often characterized by a significant genetic component, frequent association with disability or reduced life expectancy, and substantial healthcare costs. These

characteristics exacerbate the socioeconomic burden on patients and their families [7], underscoring the need for a national periodic monitoring system and evidence-based strategies as core priorities in rare disease policy [8]. However, a persistent lack of reliable epidemiological data, coupled with insufficient diagnostic criteria and treatment guidelines, has led to substantial practical limitations in clinical diagnosis, patient support, and policy development [9]. In response, ROK launched its national Rare Disease Statistics Project in 2019, publishing the first government-approved “Annual Report on Rare Disease Patients in Korea” in December 2020. With four consecutive annual reports published until 2022, a system for the sustained production of rare disease statistics has now been established. This report is currently the only official, nationally produced statistical source on rare diseases in ROK, providing foundational data for healthcare policy, disease surveillance, and academic and institutional research. The accumulation of annual data on metrics, such as incidence, mortality, and healthcare utilization, provides a robust empirical basis for precision policy-making and resource allocation for the future.

The 2022 annual report featured an improved indicator, which included new mortality statistics stratified by sex, standardized 10-year age intervals across all items, and healthcare utilization data categorized by healthcare coverage type (National Health Insurance [NHI] or Medical Aid) [10]. Furthermore, the elimination of “Unknown” categories for disease classification codes and age groups in the 2022 reports signifies improved data quality and a more sophisticated analytical framework. This study, therefore, provides the latest epidemiological information on patients with rare diseases in ROK by comprehensively analyzing the 2022 incidence statistics in comparison with data for the period 2019–2021,

presenting characteristics by sex, age, and healthcare utilization. Based on these findings, we aimed to outline future directions for advancing the national rare disease statistics system and contribute to establishing a more precise evidence base for policy.

Methods

1. Study Design

This study is a retrospective, descriptive analysis based on raw data from the “2022 Annual Report on the Rare Disease Patients in Korea,” published by the KDCA. The objective of this study was to characterize the status of patients with rare diseases and to recommend improvements for the annual statistics report.

2. Study Population and Data Collection

The study population comprised patients newly registered in the special co-payment reduction program for rare diseases between January 1 and December 31, 2022. To account for potential registration delays, data registered until December 31, 2023, were included. Data were collected from the National Health Insurance Service (NHIS) for NHI subscribers and from the Korea Social Security Information Service (SSIS) for Medical Aid beneficiaries. Disease classification was based on the official list of 1,123 designated conditions as of December 28, 2021. If an individual had multiple conditions across different categories (rare diseases, ultra-rare diseases, and other chromosomal abnormalities), each was counted as a separate incident case. For confirmed incident cases, data were linked from multiple sources: healthcare utilization data from the Health Insurance Review and Assessment Service (HIRA),

mortality data from Statistics Korea, and residential address information from the Ministry of the Interior and Safety.

3. Analysis of Patient Status

First, 2022 incident cases were identified from the registration data for the special co-payment reduction program, collected from the NHIS and SSIS. This involved standardizing the data structures from each institution and realigning disease classification codes according to the KDCA’s official rare disease list. Second, a unique personal identifier was generated to confirm new case status by checking against records from 2019 to 2021 and to deduplicate records arising from changes in national resident registration numbers, names, or eligibility status. Finally, for the selected incident cases, residential information from the Ministry of the Interior and Safety was linked with 12-month healthcare utilization data from HIRA, starting from the program’s effective date. Mortality statistics were also compiled using data on deaths occurring within the 2022 calendar year, provided by Statistics Korea. This comprehensive process enabled the “2022 Annual Report on the Rare Disease Patients in Korea” to provide key statistics, including the number of incident cases per disease, same-year mortality, and 12-month healthcare utilization details.

4. Data Analysis

Key analytical variables were established to analyze the status of patients with rare diseases, including disease classification, demographics, healthcare utilization, and mortality. Diseases were classified as rare, ultra-rare, or other chromosomal abnormalities. Demographics were analyzed by sex and age. A rare disease is a condition with a prevalence of $\leq 20,000$ persons or with unknown prevalence owing to diagnostic difficulty.

An ultra-rare disease is a diagnosable, independent condition with a prevalence of ≤ 200 persons in ROK or one that lacks a specific disease code. Other chromosomal abnormalities are novel aberrations (e.g., deletions and duplications) discovered through scientific advances that lack a specific disease name or code but are defined as disease entities [10]. Healthcare utilization was analyzed based on total medical costs during the 12 months following program registration, stratified by healthcare coverage type (NHI vs. Medical Aid). Mortality status included the number of death among the 2022 incident cases that occurred within the same calendar year. Descriptive statistics, including frequencies, proportions, and means, were used to analyze distributions by sex and age and to identify differences in healthcare utilization patterns. To contextualize the 2022 findings, a comparative analysis of annual trends for the same indicators from 2019 to 2021 was conducted.

Results

1. Trends in Rare Disease Incidence

In 2022, a total of 54,952 new incident cases (27,357 and

27,595 male and female patients, respectively) were reported for 770 of the 1,123 officially designated rare diseases. While the number of designated rare diseases increased annually from 926 in 2019 to 1,123 in 2022, the number of new incident cases remained in the mid-50,000s: 55,549 in 2019, 52,310 in 2020, 55,874 in 2021, and 54,952 in 2022. Based on the total population as of July 1 of each year [11], the crude incidence rate per 100,000 population was 107.3 in 2019, 100.9 in 2020, 107.9 in 2021, and 106.3 in 2022. In terms of disease category, rare diseases accounted for 96.1% (52,790) of all incident cases in 2022, followed by ultra-rare diseases (3.8%; 2,074) and other chromosomal abnormalities (0.2%; 88). The number of deaths among incident cases within the same calendar year increased from 1,596 in 2019 to 1,902 in 2022 (Figure 1).

2. Incidence of Rare Diseases by Sex and Age in 2022

1) Most frequent diseases and those with the highest proportions by sex

In 2022, the five diseases with the highest number of

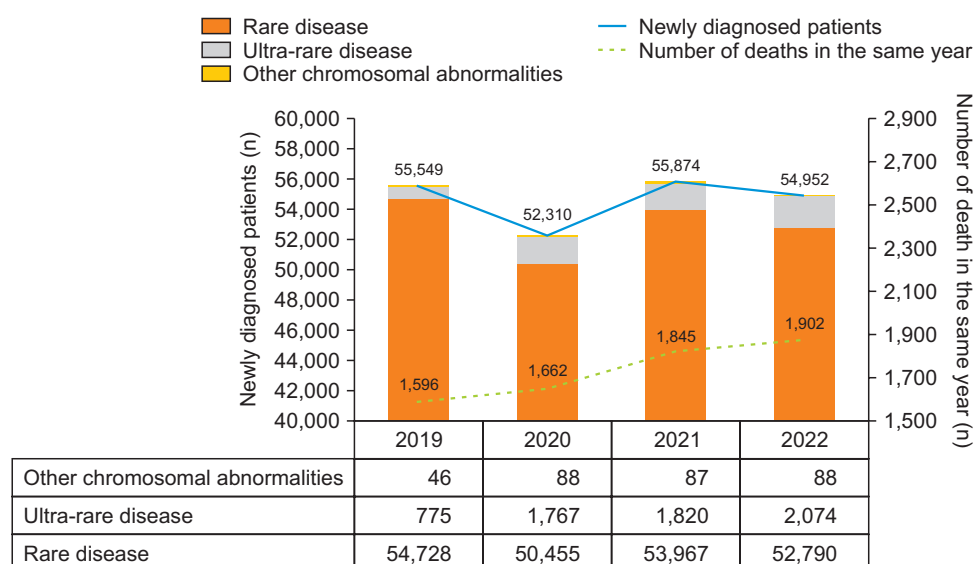


Figure 1. Trends in the number of rare disease cases and deaths (2019–2022)

incident cases were idiopathic pulmonary fibrosis (n=4,819), irreversible dilated cardiomyopathy (n=3,039), systemic lupus erythematosus with organ or system involvement (n=2,825), Crohn's disease of both the small and large intestines (n=2,392), and Moyamoya disease (n=2,261). Stratified by sex, the most frequent diseases in male individuals were idiopathic pulmonary fibrosis, irreversible dilated cardiomyopathy, Crohn's disease of both the small and large intestines, Crohn's disease of the small intestine, and nonobstructive hypertrophic cardiomyopathy. In female individuals, the most frequent diseases were systemic lupus erythematosus with organ or system involvement, Sicca syndrome (Sjögren), Moyamoya disease, idiopathic pulmonary fibrosis, and irreversible dilated cardiomyopathy (Figure 2).

Among diseases with over 200 incident cases, those with the highest proportion of male patients, ranging from 71.0% to 78.7%, were severe hidradenitis suppurativa, idiopathic pulmonary fibrosis, Crohn's disease of both the small and large intestines, Crohn's disease of the small intestine, and Crohn's

disease of the large intestine. Those with the highest proportion of female patients, ranging from 83.5% to 92.1%, were Sjögren's syndrome with myopathy, Sicca syndrome (Sjögren), systemic lupus erythematosus with organ or system involvement, progressive systemic sclerosis, and autoimmune hepatitis (Table 1).

2) Most frequent diseases and those with the highest proportions by age

By age group, the most frequent diseases in individuals under 20 years of age were Crohn's disease of both the small and large intestines, narcolepsy and cataplexy, juvenile rheumatoid arthritis, microtia, and neurofibromatosis (non-malignant) types 1 and 2. In the 20–59-year age group, the most frequent diseases were systemic lupus erythematosus with organ or system involvement, Crohn's disease of both the small and large intestines, Moyamoya disease, irreversible dilated cardiomyopathy, and Sicca syndrome (Sjögren). In the ≥60-year age group, the most frequent diseases were idiopathic pulmonary fibrosis,

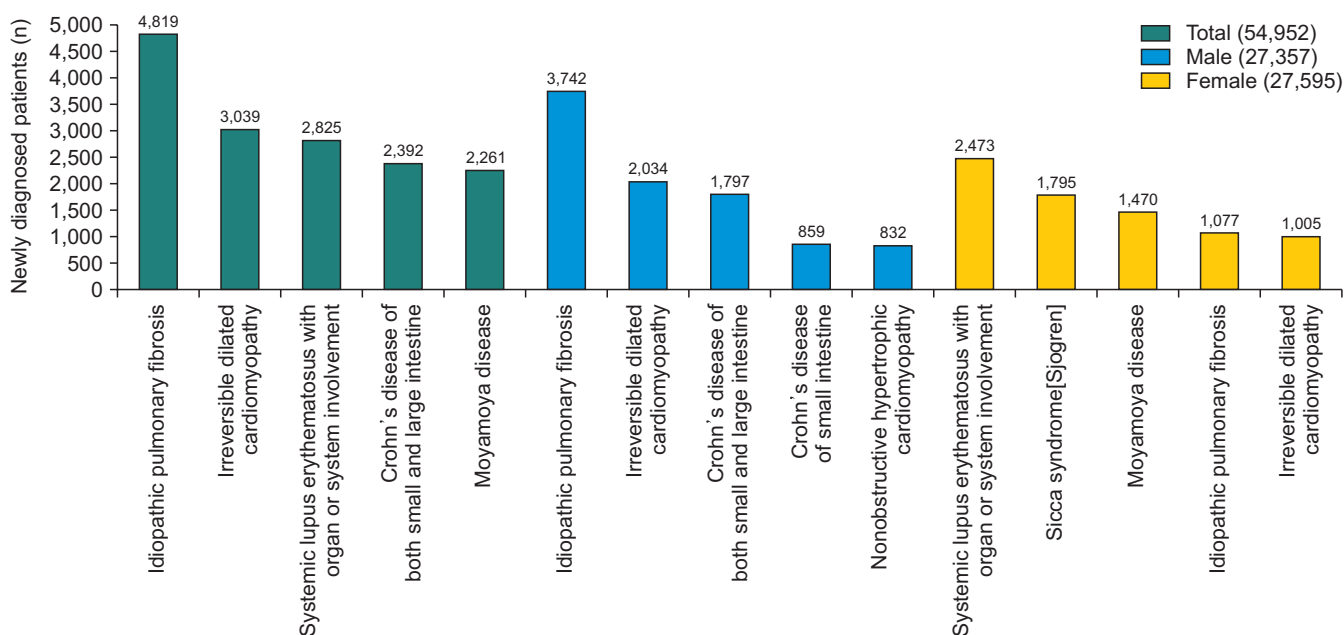


Figure 2. Top 5 most frequently diagnosed rare diseases by sex

Table 1. Rare diseases with a high sex-specific incidence rate in 2022 (≥ 200 cases)

Category	Total	Male	Female
Total number of newly diagnosed rare disease patients	42,429 (100.0)	21,201 (50.2)	21,048 (49.8)
Top rare diseases (≥ 200 cases) with higher incidence in males			
Hidradenitis suppurativa, severe	230 (100.0)	181 (78.7)	49 (21.3)
Idiopathic pulmonary fibrosis	4,819 (100.0)	3,742 (77.7)	1,077 (22.3)
Crohn's disease of both small and large intestine	2,392 (100.0)	1,797 (75.1)	595 (24.9)
Crohn's disease of small intestine	1,149 (100.0)	859 (74.8)	290 (25.2)
Crohn's disease of large intestine	677 (100.0)	481 (71.0)	196 (29.0)
Top rare diseases (≥ 200 cases) with higher incidence in females			
Sjogren's syndrome with myopathy	407 (100.0)	32 (7.9)	375 (92.1)
Sicca syndrome (Sjögren)	1,949 (100.0)	154 (7.9)	1,795 (92.1)
Systemic lupus erythematosus with organ or system involvement	2,825 (100.0)	352 (12.5)	2,473 (87.5)
Progressive systemic sclerosis	639 (100.0)	82 (12.8)	557 (87.2)
Autoimmune hepatitis	1,053 (100.0)	174 (16.5)	879 (83.5)

Values are presented as number (%).

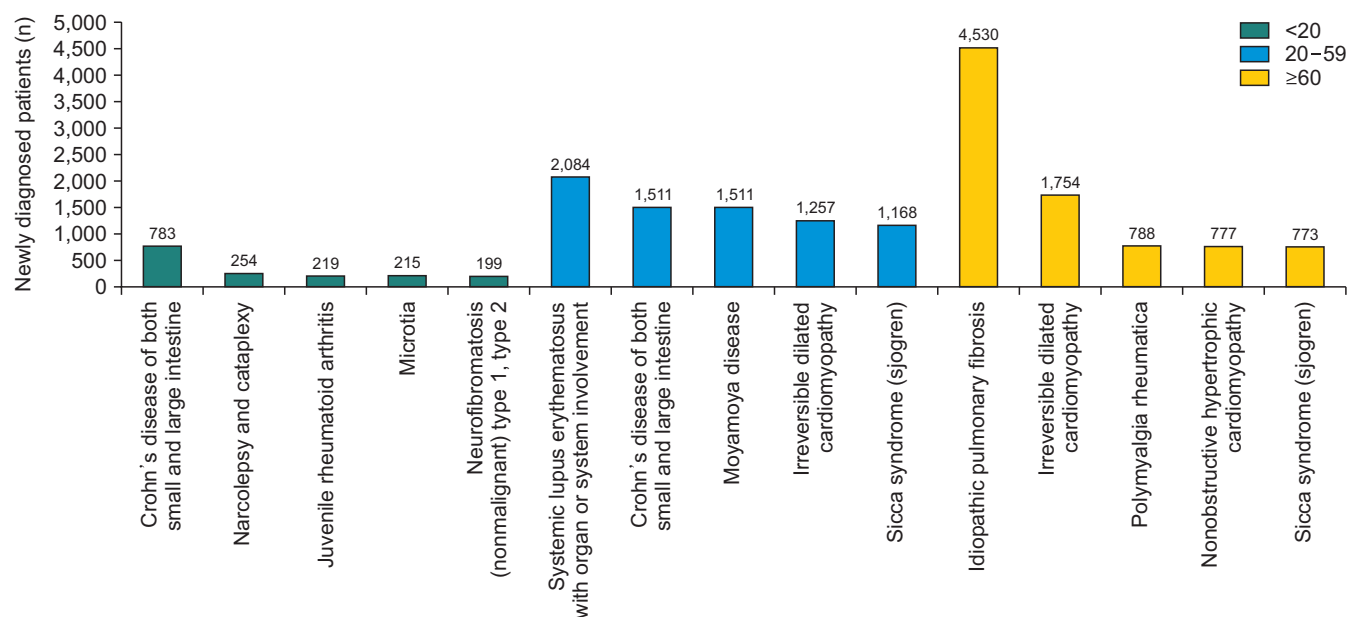


Figure 3. Top 5 most frequently diagnosed rare diseases by age group

irreversible dilated cardiomyopathy, polymyalgia rheumatica, nonobstructive hypertrophic cardiomyopathy, and Sicca syndrome (Sjögren) (Figure 3).

Among diseases with over 200 incident cases, those with a high proportion of cases in the <20 years age group were juvenile rheumatoid arthritis, microtia, spina bifida unspecified,

tetralogy of Fallot, and neurofibromatosis (non-malignant) types 1 and 2. The diseases with a high proportion in the 20–59-year age group were keratoconus, severe hidradenitis suppurativa, multiple sclerosis, Behçet's disease, and Crohn's disease of the small intestine. Furthermore, the diseases with a high proportion in the ≥ 60 -year age group were progressive

supranuclear ophthalmoplegia (Steele-Richardson-Olszewski), idiopathic pulmonary fibrosis, bullous pemphigoid, polymyalgia rheumatica, and microscopic polyangiitis (Table 2).

3. Healthcare Utilization during the 12 Months Following Program Registration

Of the 2022 incident cases, 52,818 individuals received medical care within 12 months of registration in the program. The average total medical cost per person was 6.39 million KRW, comprising 5.72 million KRW in reimbursement costs and 0.66 million KRW in out-of-pocket payments. By disease category, the average total medical costs per person were 6.38 million KRW for rare diseases, 6.81 million KRW for ultra-rare diseases, and 2.48 million KRW for other chromosomal abnormalities. Analysis by healthcare coverage type showed

that 93.7% (n=49,500) of individuals receiving care were NHI subscribers, while 6.3% (n=3,318) were Medical Aid beneficiaries. The average total medical cost per person was higher for Medical Aid beneficiaries (7.60 million KRW) than for NHI subscribers (6.31 million KRW). The per capita reimbursement costs were 5.60 million KRW for NHI subscribers and 7.44 million KRW for Medical Aid beneficiaries (Table 3).

Conclusion

This study analyzed the incidence of rare diseases in ROK in 2022, providing a comprehensive overview of demographic characteristics and healthcare utilization during the 12 months following registration in the special co-payment reduction program. The total number of new incident cases in 2022

Table 2. Rare diseases with high age-specific incidence rate in 2022 (≥200 cases)

Category	Total	<20 yr	20–59 yr	≥60 yr
Total	42,249 (100.0)	3,485 (8.2)	19,726 (46.7)	19,038 (45.1)
Rare diseases with a high incidence proportion under age 20				
Juvenile rheumatoid arthritis	250 (100.0)	219 (87.6)	24 (9.6)	7 (2.8)
Microtia	252 (100.0)	215 (85.3)	29 (11.5)	8 (3.2)
Spina bifida, unspecified	223 (100.0)	173 (77.6)	43 (19.3)	7 (3.1)
Tetralogy of Fallot	296 (100.0)	163 (55.1)	124 (41.9)	9 (3.0)
Neurofibromatosis (nonmalignant) type 1, type 2	377 (100.0)	199 (52.8)	157 (41.6)	21 (5.6)
Rare diseases with a high incidence proportion among individuals aged 20–59				
Keratoconus	853 (100.0)	42 (4.9)	785 (92.0)	26 (3.0)
Hidradenitis suppurativa, severe	230 (100.0)	21 (9.1)	205 (89.1)	4 (1.7)
Multiple sclerosis	222 (100.0)	16 (7.2)	183 (82.4)	23 (10.4)
Behçet's disease	892 (100.0)	26 (2.9)	673 (75.4)	193 (21.6)
Crohn's disease of small intestine	1,149 (100.0)	158 (13.8)	851 (74.1)	140 (12.2)
Rare diseases with a high incidence proportion in individuals aged 60 and over				
Progressive supranuclear ophthalmoplegia (Steele-Richardson-Olszewski)	314 (100.0)	–	13 (4.1)	301 (95.9)
Idiopathic pulmonary fibrosis	4,819 (100.0)	–	289 (6.0)	4,530 (94.0)
Bullous pemphigoid	648 (100.0)	–	54 (8.3)	594 (91.7)
Polymyalgia rheumatica	927 (100.0)	–	139 (15.0)	788 (85.0)
Microscopic polyarteritis	212 (100.0)	5 (2.4)	32 (15.1)	175 (82.5)

Values are presented as number (%).

Table 3. Medical service use during 12 month after rare disease registration in 2022

Category		Case	Average medical expense per patient		
			Total	Benefit	Co-payment
Total	Total	52,818 (100.0)	6,387	5,719	665
	Health insurance	49,500 (93.7)	6,306	5,604	699
	Medical aid	3,318 (6.3)	7,598	7,439	157
Rare disease	Total	50,789 (100.0)	6,377	5,713	660
	Health insurance	47,541 (93.6)	6,294	5,596	695
	Medical aid	3,248 (6.4)	7,582	7,423	157
Ultra-rare disease	Total	1,955 (100.0)	6,811	6,018	793
	Health insurance	1,888 (96.6)	6,746	5,930	815
	Medical aid	67 (3.4)	8,661	8,500	161
Other chromosomal abnormalities	Total	74 (100.0)	2,482	2,240	242
	Health insurance	71 (95.9)	2,562	2,310	252
	Medical aid	3 (4.1)	581	581	-

Values are presented as number (%) or KRW 1,000.

was 54,952. While this represents a slight decrease from the previous year, the annual incidence has remained in the mid-50,000s since 2019. The crude incidence rate for all rare diseases in 2022 was 106.3 per 100,000 population, equivalent to 19.3% of the crude incidence rate for all cancers in ROK during the same year (550.2 per 100,000) [12]. Although direct cross-national comparisons are challenging, a study of European cancer registries from 1988 to 2002 estimated the annual incidence of all rare cancers to be approximately 108 per 100,000, accounting for 22% of all cancer diagnoses annually [13]. However, given that this figure is limited to cancers and that national definitions and statistical methodologies vary, international standardization and caution in interpretation are warranted. Furthermore, Annual Report on Rare Disease Patients in Korea includes non-nationals, necessitating the presentation of incidence data specific to the national population.

Incidence patterns of rare diseases varied significantly by sex and age. Female patients exhibited a higher incidence of autoimmune diseases; notably, there was a striking sex disparity

in the case of Sicca syndrome (Sjögren) and systemic lupus erythematosus. This finding is consistent with previous research indicating that approximately 80% of patients with autoimmune diseases are female [14]. In contrast, the incidences of inflammatory bowel diseases and cardiomyopathies were relatively higher in male patients. Distinct patterns also emerged by age: congenital malformations and autoimmune disorders were predominant in individuals younger than 20 years, whereas pulmonary fibrosis and cardiac diseases were most common in those aged 60 years and over [15,16].

The management of rare diseases is inherently challenging owing to low public awareness, a lack of standardized diagnostic guidelines that leads to diagnostic delays, and limited access to treatments. Previous studies have shown that female and adolescent patients experience longer than average diagnostic journeys, a factor that can accelerate disease progression and worsen prognosis [17]. These differentiated incidence patterns underscore that sex and age are critical factors to be considered when developing strategies for early diagnosis and

management. Targeted approaches are particularly needed for diseases that are frequent or disproportionately affect specific sex and age groups. However, a limitation of this study is its focus on incident cases, which do not reflect the overall prevalence in the population and may not fully represent the total disease burden. Therefore, developing complementary statistical indicators that include prevalence and life-course data is essential for more sophisticated disease surveillance and health policy design.

The same-year mortality rate among new incident cases of rare diseases showed a gradual increase. In 2022, the mortality rate was 3.5% (1,902 deaths among 54,952 incident cases), a 0.6 percentage-point increase from 2019. This trend may be attributable to a combination of factors, including a relative increase in the proportion of severe diseases, better identification of rare diseases owing to improved diagnostics, and cumulative disparities in healthcare access. An analysis of registry data from the Veneto region of Italy (2002–2019) reported a standardized mortality ratio of 1.93 for patients with rare diseases compared with the general population. Notably, severe conditions such as neurological disorders had a low 15-year survival rate of 18% [18]. This suggests that as registration and diagnostic systems advance, severe cases that previously went unidentified are being increasingly captured in statistics, potentially contributing to the observed increase in overall mortality. However, to determine the causes of this increase more accurately, multifaceted analyses using empirical data are required. The current annual report is limited in this regard, because it provides only the number of deaths and does not capture survival duration or cause of death. Therefore, the development of sophisticated, survival-based indicators and long-term follow-up is necessary.

The proportion of Medical Aid beneficiaries among incident rare disease cases (6.3%) was notably high, considering that this group constitutes only 3% of the total population and accounted for just 3.1% of all individuals receiving care in 2022 [19,20]. In 2022, the per capita total medical cost for incident cases was approximately 20% higher for Medical Aid beneficiaries than for NHI subscribers. The per capita reimbursement cost was 32.7% higher for Medical Aid beneficiaries (7.44 million KRW) than for NHI subscribers (5.60 million KRW). This figure is also 12.3% higher than the average per capita reimbursement cost of 6.63 million KRW for all Medical Aid beneficiaries in 2022 [20]. Medical Aid beneficiaries may have a higher incidence of rare diseases because of the greater overall health vulnerability associated with low income, poor living conditions, and a higher burden of comorbidities [21]. Alternatively, the lower out-of-pocket costs for Medical Aid beneficiaries may improve their access to high-cost diagnostic procedures for rare diseases, potentially leading to a higher rate of confirmed diagnoses being captured in the statistics for this group. Indeed, studies in the United States have reported that Medicaid beneficiaries tend to have higher diagnosis rates and greater post-diagnosis healthcare consumption for rare diseases compared to commercially insured populations [22]. These findings indicate the need for precise, differentiated policy interventions in the diagnosis, treatment, and coverage design for rare diseases that account for the structural health vulnerabilities and financial burdens of socioeconomically disadvantaged populations. While some Medical Aid beneficiaries may receive timely diagnoses, others may still face delays. Therefore, strategies must address gaps in the rare disease registration system and promote equitable access through tailored coverage expansions that consider income and regional

disparities [23].

In conclusion, while the analysis of the 2022 data revealed continuous improvements in the clarity and sophistication of the Annual Report on Rare Disease Patients in Korea, it still lacked patient-centered indicators. The current report, based on processed administrative data from five institutions, is limited to patients registered in the special co-payment reduction program and does not capture unregistered individuals. Its aggregated nature also restricts detailed analyses of individual patient characteristics or the specifics of diagnosis and management. Specifically, incidence-focused, cross-sectional statistics are insufficient to fully capture the patient disease burden or long-term management needs. To effectively inform future prevention and management policies, rare disease statistics must evolve beyond calculating the overall scale to include the development of classifications and indicators based on disease characteristics. This requires moving beyond simple enumerations to create new, multidimensional indicators that incorporate disease-specific attributes and medical needs, including clinical course, severity, age at diagnosis, treatability, survival rate, functional impairment, and heritability. Therefore, future efforts should focus on generating more precise statistics grounded in the clinical characteristics of each disease. This necessitates the collection of patient-centered, dynamic data—such as data on diagnostic delay, treatment pathways, and survival rates—through the national rare disease registration project. Doing so will build a more robust scientific evidence base for effective policy-making and system design.

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: This study was supported by the Korea Disease Control and Prevention Agency (no. 11-1790387-001106-01).

Acknowledgments: None.

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

Author Contributions: Conceptualization: KAL. Data curation: ISP, KAL, KHC. Formal analysis: ISP, KAL. Funding acquisition: ISP. Investigation: ISP, KAL, THL. Methodology: ISP, KAL. Project administration: THL. Resources: JYK, JHS, KHC. Supervision: JYK, JHS. Visualization: KAL. Writing – original draft: KAL, ISP. Writing – review & editing: all authors.

References

1. Gorini F, Coi A, Mezzasalma L, Baldacci S, Pierini A, Santoro M. Survival of patients with rare diseases: a population-based study in Tuscany (Italy). *Orphanet J Rare Dis* 2021;16:275.
2. Ferreira CR. The burden of rare diseases. *Am J Med Genet A* 2019;179:885–92.
3. Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA). 2019 Annual report on the rare disease patients in Korea. KDCA; 2020.
4. Haendel M, Vasilevsky N, Unni D, et al. How many rare diseases are there? *Nat Rev Drug Discov* 2020;19:77–8.
5. Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA). 2020 Annual report on the rare disease patients in Korea. KDCA; 2021.
6. Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA). 2021 Annual report on the rare disease patients in Korea. KDCA; 2023.
7. Thygesen JH, Zhang H, Issa H, et al.; CVD-COVID-UK/COVID-IMPACT Consortium. Prevalence and demographics of 331 rare diseases and associated COVID-19-related mortality among 58 million individuals: a nationwide retrospective observational study. *Lancet Digit*

- Health 2025;7:e145-56.
8. Lee K, Lee TH, Park IS, Kim JY, Sung JH, Choi KH. Current Status of Statistics and Future Improvement Plans on Rare Diseases in Korea: Focusing on 2021 Annual Report on the Rare Disease Patients in Korea. *Public Health Wkly Rep* 2024;17:1635-53.
9. Pai M, Yeung CHT, Akl EA, et al. Strategies for eliciting and synthesizing evidence for guidelines in rare diseases. *BMC Med Res Methodol* 2019;19:67.
10. Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA). 2022 Annual report on the rare disease patients in Korea. KDCA; 2024.
11. KOSIS. Population projections [Internet]. Statistics Korea; 2023 [cited 2025 Jun 30]. Available from: https://kosis.kr/statHtml/statHtml.do?sso=ok&returnurl=https%3A%2F%2Fkosis.kr%3A443%2FstatHtml%2FstatHtml.do%3Flist_id%3DA41_10%26obj_var_id%3D%26seqNo%3D%26tblId%3DDT_1BPA001%26vw_cd%3DDMT_ZTITLE%26orgId%3D101%26path%3D%252FstatisticsList%252FstatisticsListIndex.do%26conn_path%3DDMT_ZTITLE%26itm_id%3D%26lang_mode%3Dko%26scrId%3D%26
12. National Cancer Information Center. Cancer incidence [Internet]. National Cancer Information Center; 2025 [cited 2025 Jun 30]. Available from: <https://www.cancer.go.kr/lay1/S1T639C640/contents.do>
13. Gatta G, van der Zwan JM, Casali PG, et al.; RARECARE working group. Rare cancers are not so rare: the rare cancer burden in Europe. *Eur J Cancer* 2011;47:2493-511.
14. Angum F, Khan T, Kaler J, Siddiqui L, Hussain A. The prevalence of autoimmune disorders in women: a narrative review. *Cureus* 2020;12:e8094.
15. Gunne E, Lambert DM, Ward AJ, Murphy DN, Treacy EP, Lynch SA. An estimate of the cumulative paediatric prevalence of rare diseases in Ireland and comment on the literature. *Eur J Hum Genet* 2022;30:1211-5.
16. Maher TM, Bendstrup E, Dron L, et al. Global incidence and prevalence of idiopathic pulmonary fibrosis. *Respir Res* 2021;22:197.
17. EURORDIS. Major survey reveals lengthy diagnostic delays for rare disease patients [Internet]. EURORDIS; 2024 [cited 2025 Jun 11]. Available from: https://www.eurordis.org/survey-reveals-lengthy-diagnostic-delays/?utm_source=chatgpt.com
18. Mazzucato M, Visonà Dalla Pozza L, Minichiello C, Toto E, Vianello A, Facchin P. Estimating mortality in rare diseases using a population-based registry, 2002 through 2019. *Orphanet J Rare Dis* 2023;18:362.
19. Health Insurance Review & Assessment Service (HIRA), National Health Insurance Service (NHIS). 2022 National health insurance statistical yearbook. HIRA, NHIS; 2023.
20. Health Insurance Review & Assessment Service (HIRA), National Health Insurance Service (NHIS). 2022 Medical aid statistics. HIRA, NHIS; 2024.
21. Allen J, Berry D, Cook F, et al. Medicaid coverage practices for approved gene and cell therapies: existing barriers and proposed policy solutions. *Mol Ther Methods Clin Dev* 2023;29:513-21.
22. Odouard IC, Ballreich J, Socal MP. Medicaid spending and utilization of gene and RNA therapies for rare inherited conditions. *Health Aff Sch* 2024;2:qxae051.
23. Chung CCY, Ng NYT, Ng YNC, et al. Socio-economic costs of rare diseases and the risk of financial hardship: a cross-sectional study. *Lancet Reg Health West Pac* 2023; 34:100711.

포화지방산 1일 섭취량 추이, 2014-2023년

포화지방산 1일 섭취량(연령표준화)은 2023년 기준 18.0 g이었다. 성별로는 남자의 섭취량(20.0 g)이 여자(15.9 g)에 비해 높았으며(그림 1), 연령별로는 19-29세의 섭취량이 21.8 g으로 가장 높았다(그림 2).

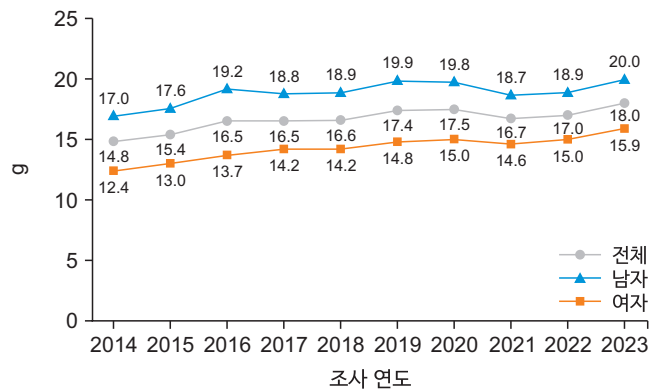


그림 1. 연도별 포화지방산 1일 섭취량, 2014-2023년

*포화지방산 1일 섭취량: 식품으로부터 섭취한 포화지방산 섭취량(g)의 합, 1세 이상

†그림 1에 제시된 결과는 2005년 추계인구로 연령표준화

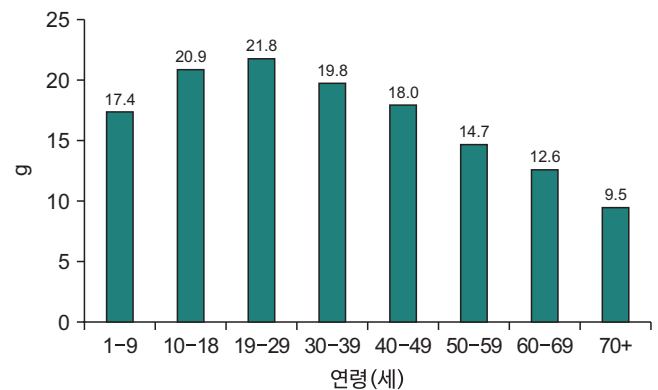


그림 2. 연령별 포화지방산 1일 섭취량, 2023년

출처: 2023 국민건강통계, <https://knhanes.kdca.go.kr/>

작성자: 질병관리청 만성질환관리국 건강영양조사분석과 연소영

QuickStats

Trends in the Intake of Saturated Fatty Acids during 2014–2023

The daily intake of saturated fatty acids (SFA) was 18.0 g in 2023. In terms of the sex of the participants, intake of SFA in male (20.0 g) was higher than that of female (15.9 g) (Figure 1), and by age groups, the intake was the highest among those aged 19–29 years (21.8 g) (Figure 2).

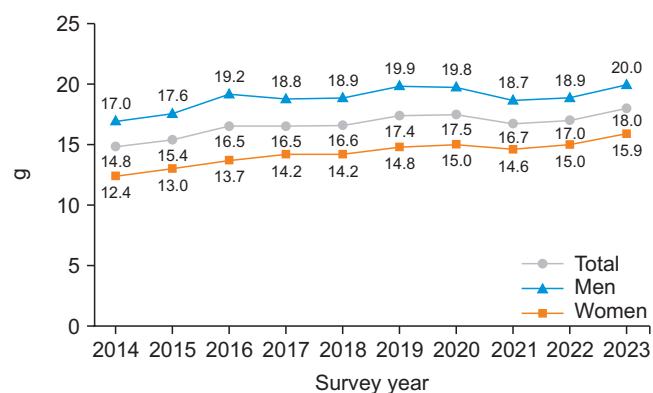


Figure 1. Trends in the intake of saturated fatty acids, 2014–2023

*Intake of saturated fatty acids: the sum of the intake of saturated fatty acids (g) from food, among individuals aged ≥ 1 year.

[†]The mean value in Figure 1 was calculated using the 2005 population projections for Korea.

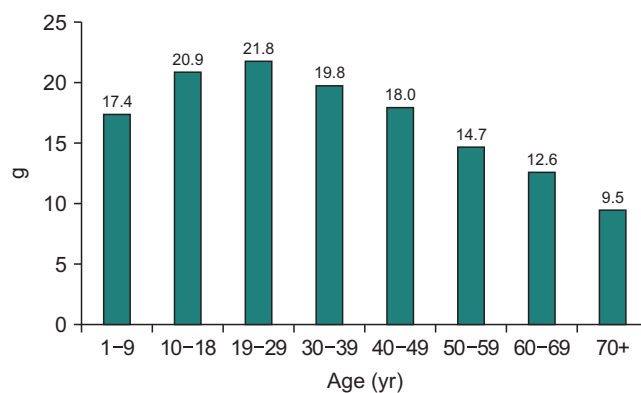


Figure 2. Intake of saturated fatty acids by age groups, 2023

Source: Korea Health Statistics 2023, Korea National Health and Nutrition Examination Survey, <https://knhanes.kdca.go.kr/>

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