



주간 건강과 질병

PHWR

Public Health Weekly Report

Vol. 18, No. 37, September 18, 2025

Content

정책 보고

1373 수도권 Disease X 대응 합동훈련 결과

1393 「찾아가는 희귀질환 진단지원 사업」 성과와 기대



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 18일

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

수도권 Disease X 대응 합동훈련 결과

양성찬 , 양진희 , 장은정 , 황경원* 

질병관리청 수도권질병대응센터 감염병대응과

초 록

목적: 본 원고에서는 수도권 내 신종감염병(Disease X) 대응 역량 강화를 위해 실시한 합동훈련의 결과를 소개하고, 개선안을 도출하여 효율적인 훈련 체계를 마련하고자 하였다.

방법: 훈련은 두 차례에 걸쳐, 검역단계부터 의료기관까지 Disease X 의심 환자 및 확진 환자 발생 시 대응 절차를 중심으로 진행되었으며, 유증상자 선하기 후 조치, 검역단계 유증상자 조치, 가족 단위 여행객 중 미성년 유증상자 조치, 고위험군(임산부) 유증상자 조치에 대해 실행훈련, 도상훈련, 토론훈련을 병행하여 실시하였다.

결과: 실행훈련은 검역대 혼잡 상황 및 민원 발생 대응 과정을 역할극 형식으로 수행하였으며, 이어 고위험군(임산부) 유증상자의 병상 배정 및 확진 후 대응 절차에 대한 시뮬레이션 훈련을 시행하였다. 또한 확진자의 병상 배정 및 이송 절차, 의료기관 내 확진자 이동 동선과 통제 구역 설정 등에 관한 도상훈련도 진행되었다. 토론기반 훈련에서는 병상 배정, 추가 병상 확보, 연락 체계 개선 방안, 고위험군 대응 방안 등을 논의하였다. 훈련 종료 후 설문조사 진행 결과 1차와 2차 훈련 모두 평균 만족도 4.0 이상의 높은 만족도를 보였다.

결론: Disease X 유입에 대비하기 위해서는 모든 유관기관(검역소-지자체-의료기관)이 참여하는 합동훈련이 필수적이다. 수도권역 대응 기관 합동훈련 결과 전반적으로 높은 만족도를 보였으나, 정확한 만족도 분석을 위해 표준화된 문항 개발 및 통일성 있는 설문조사가 필요하였다. 또한 직종 및 직군별 맞춤 문항 도입과 정기적인 합동훈련의 필요성이 확인되었다. 수도권질병대응센터는 2024년 합동훈련에 이어, 수도권 감염병전문병원과 함께 감염병 환자별 중증도에 따른 의료기관 간 이송·회송 주제로 2025년 훈련 진행 예정이다. 향후 감염병 대응 전주기를 지속적으로 점검하고 개선하여 수도권역 내 대응체계를 더욱 강화할 것이다.

주요 검색어: 신종감염병; 검역 대응; 의료대응; 합동훈련

서 론

전 세계적으로 신종감염병(Disease X)이 주기적으로 발생하고 있으며, 유행 주기도 점차 짧아져 공중보건의 부담이 증가하고 있다(2009년 신종인플루엔자→2015년 메르스

→2020년 코로나바이러스감염증-19[코로나19]→2022년 엠폭스). 또한 국가 간 교류 활성화, 해외여행 증가, 기후 변화 등 다양한 요인으로 국내 유입 가능성도 높아지고 있다[1]. 수도권역 내 Disease X 국내 유입 및 확산을 차단하기 위해, 해외 입국자의 대부분(2024년 기준 국제선 이용객의 79.1%)이

Received May 7, 2025 Revised August 7, 2025 Accepted August 21, 2025

*Corresponding author: 황경원, Tel: +82-2-361-5720, E-mail: kirk99@korea.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?**

신종감염병(Disease X)의 경우 초동대응 역량이 중요하며, 이에 따라 매년 질병관리청 및 각 지자체 주관으로 감염병 대응 훈련을 시행하고 있다.

② 새로이 알게 된 내용은?

Disease X 국내 유입 및 유행을 대비하여 검역단계부터 의료기관까지 대응 전주기에 대한 대규모 합동훈련(실행, 도상, 토론)을 통하여 수도권 감염병 대응 역량을 강화하였다.

③ 시사점은?

수도권역 내 유관기관 합동훈련을 통하여 검역단계부터 의료기관까지 대응 과정을 기관별 역할을 숙지하였으며, 지역사회 확산 단계에서 지자체 간 협력체계 강화를 위한 추가 훈련을 계획하고 있다. 본 훈련 과정 중 제기된 문제점을 보완하여 수도권역 내 감염병 대응 역량을 강화할 것이다.

이용하는 인천국제공항[2]을 비롯한 수도권역 내 국립검역소와 유관기관의 신속한 대응이 매우 중요하다.

특히 인천국제공항 제2터미널은 2024년 11월 확장 운영을 통해 주기장이 160개에서 220개로 확대되며, 이에 따라 연간 여행객도 3천 명 이상 증가하여 약 1억 명에 이를 것으로 예상된다[3]. 이에 따라 연간 운항 건수 및 입국자 수 증가로 Disease X의 유입 가능성이 더욱 커지고 있다. Disease X는 예기치 않은 시기에 발생하여 빠르게 확산이 될 수 있으며, 발생 초기에는 적용이 가능한 치료제나 백신이 없어 조기 인지 및 초동 대응이 중요하다[4].

이러한 Disease X 발생에 대비해 질병관리청은 과거 메르스 유행 시 직면했던 병상 부족, 중증 및 특수 환자 중심 치료 자원 미흡, 감염병 검사시설 부족 등의 문제를 극복하기 위해 의료 대응의 컨트롤타워 역할을 수행할 감염병전문병원을 구축하였다. 감염병전문병원은 감염병의 신속한 진단, 전문적 치료, 체계적인 병상 배정을 담당하는 전문 의료기관으로, 수도권역의 경우 공모를 통해 분당서울대학교병원이 2022년 3

월에 선정되었고, 2023년부터 시범사업을 시작으로 의료 대응체계 논의, 대응 인력 교육 및 훈련, 관계 기관과의 네트워크 구축 등을 통해 대응체계를 강화하고 있다[5].

수도권질병대응센터는 Disease X의 해외유입에 대비하여, 감염병전문병원을 포함한 수도권역 내 대응체계를 구체화하고 전주기 대응에 대한 이해도 제고를 위해 ‘수도권 Disease X 대응 합동훈련’을 수행하였다(「질병관리청과 그 소속기관 직제 시행규칙」 제22조 제4항 제16호 근거).

민·관 합동훈련으로 진행된 이번 훈련은 질병관리청 및 소속기관(수도권질병대응센터, 국립인천검역소, 국립동해검역소), 서울·인천·경기·강원 등 지자체 감염병 부서, 수도권 감염병전문병원(분당서울대병원), 인천광역시의료원 등 국가지정입원치료병상 운영 의료기관, 그리고 유관기관(인천국제공항공사 등)이 함께 참여하였다. 이를 통해 검역단계부터 지역사회까지 이어지는 대응체계를 확립하고, 지자체·의료기관·검역소 등 유관기관의 공중보건 위기상황 대응 역량을 강화하였다.

본 원고에서는 ‘2024년 수도권 Disease X 대응 합동훈련’의 결과를 소개하고, 검역에서 지역사회까지 이르는 연계 훈련 사례를 제시하고자 한다.

방 법**1. 훈련 참여기관 및 역할**

1차 훈련(2024년 9월 3일)은 국립인천공항검역소에서 실행훈련(operations-based exercise) 훈련, 수도권질병대응센터에서 토론훈련(discussion-based exercise)을 주관하였다. 질병관리청(종합상황실, 검역정책과, 신종감염병대응과, 의료대응지원과)과 시·도(서울특별시, 인천광역시, 경기도, 강원특별자치도), 시·군·구(성남시 분당구보건소, 인천광역시 중구보건소), 의료기관(분당서울대학교병원, 국립인천의료원)은 토론훈련에 참여하여 각 기관의 역할에 대해 논의하였으며,

국립인천검역소 및 국립동해검역소는 실행훈련에 가상 승객 및 검역관 역할로 참여하였다.

2차 훈련(2024년 9월 24일)은 수도권질병대응센터와 수도권 감염병전문병원(분당서울대병원) 주관으로, 지역사회에서 환자 대응을 위한 도상훈련(tabletop-based exercise)과 실행훈련으로 진행되었다. 훈련에는 수도권역 내 의료기관들이 질병관리청, 시·도, 시·군·구 보건소와 함께 도상훈련에 참석하여 환자 발생 시 대응 절차를 숙지하였으며, 분당서울대병원 내 시뮬레이션센터에서 실시된 실행훈련(시뮬레이션 훈련)을 참관하였다(그림 1).

2. 훈련주제 및 구성

본 훈련은 가상의 Disease X인 'Pan24 인플루엔자'의 전 세계적 확산으로 일부 환자가 국내에 유입된 상황을 가정하여 진행되었다. 입국 검역이 강화되고 유증상자 및 확진자에 대한 수도권역 차원의 대응이 요구되는 상황(초기 코로나19 상

황과 유사)을 시나리오로 설정하였다(그림 2).

1차 훈련은 인천국제공항 제2여객터미널(T2)의 확장 운영에 앞서 사전 점검의 일환으로, 유증상자가 다수 발생한 혼잡 상황에서 검역 대응 역량 강화를 주제로 훈련을 진행하였다. 검역단계 기능훈련(functional exercises)의 일환으로, 국립인천공항검역소 소속 숙련된 검역관이 국립인천검역소 및 국립동해검역소 검역관들과 함께 역할극 기반의 훈련을 수행함으로써, 실제 상황 대응능력 향상을 도모하였다. 훈련 시나리오는 다음의 네 가지 상황으로 구성되었다: ① 유증상자 선하기 후 조치, ② 검역단계 유증상자 조치, ③ 가족 여행객 중 미성년 유증상자 조치, ④ 고위험군(임산부) 유증상자 조치(그림 2).

2차 훈련은 1차 훈련과 연계하여 ④ 고위험군(임산부) 유증상자 발생 상황에서 지자체와 의료기관 연계, 고위험군 의심 환자 발생시 의료기관의 대응체계 점검 및 의료대응 역량 강화를 주제로 훈련을 수행하였다.

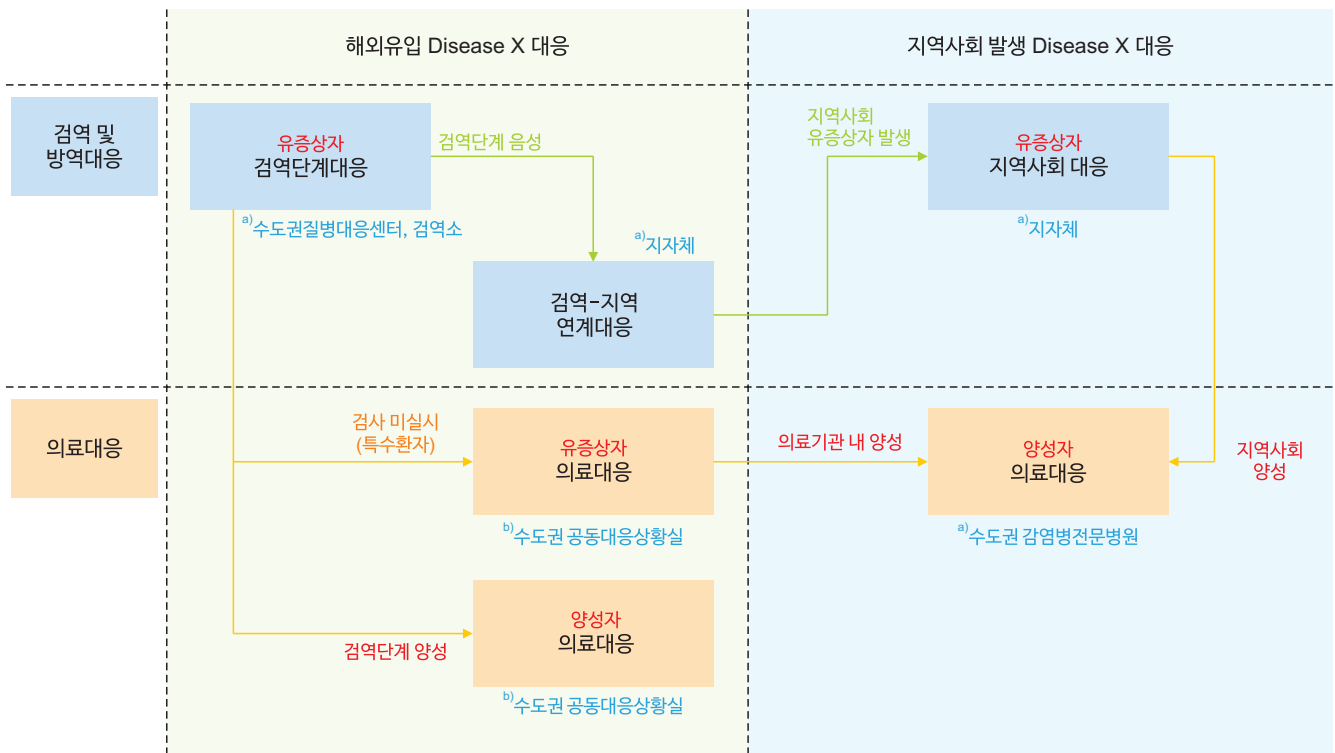


그림 1. 해외유입 신종감염병(Disease X) 대응 훈련 흐름도

a) 주요대응기관. b) 수도권 공동대응상황실: 수도권질병대응센터, 수도권 감염병전문병원, 관할 지자체가 위기단계에 따라 구성.

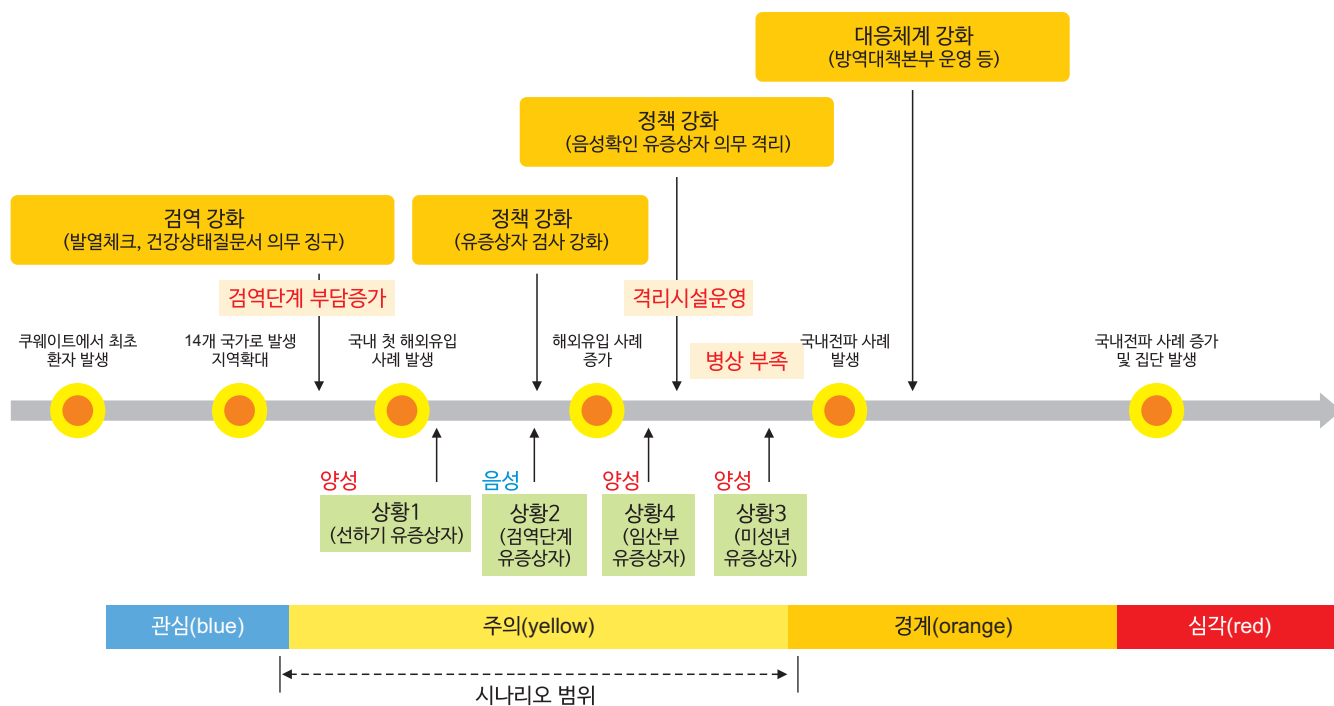


그림 2. 해외유입 신종감염병(Disease X) 발생 시나리오

3. 훈련평가

훈련 종료 후 Disease X (의사)환자 대응 절차에 대한 훈련 만족도를 조사하였다. 1차 훈련의 경우:

1) 업무역량증진: (1) '훈련을 통해 감염병 위기 대응 역량을 강화함으로써 지역 내 감염 확산을 최소화할 수 있다', (2) '감염병 위기 대응 업무를 수행할 때 감염병 담당자로서 보람을 느낀다', (3) '감염병 위기 대응 상황이 발생하더라도 평소와 같이 잘 대응할 수 있다고 생각한다', (4) '감염병 대응 관련 타 기관의 업무와 역할을 잘 이해하고 있다', (5) '실제 상황 발생 시 관련 기관 간 의사소통을 원활하게 할 수 있다.'

2) 교육 내용 · 방식: (1) '훈련에 필요한 기자재', (2) '훈련을 실시하기에 적절한 인원의 훈련생이 참여하였다', (3) '훈련에 적절한 직종(직군)의 훈련생이 참여하였다', (4) '훈련이 전반적으로 원활하게 진행되었다', (5) '실행훈련 방식과 내용이 적절하였다', (6) '토론훈련 방식과 내용이 적절하였다', (7) '훈련 내용이 훈련생 수준에 적합하였다.'

3) 교육장: '훈련 장소가 훈련을 진행하기에 적합하였다'

에 대한 만족도를 조사하였으며, 2차 훈련에는 도상훈련 만족도, 시뮬레이션 훈련 만족도, 업무지식 획득(지식 획득 도움 정도), 실무적용(실무능력 획득 도움 정도), 훈련 진행(프로그램 진행 만족도), 전반적인 프로그램 만족도를 조사하였다, 만족도 조사는 1차와 2차 훈련 모두 QR코드를 활용하여 진행되었으며, 각 항목은 5점 만점으로 평가하고, 평균 만족도를 산출하였다.

결 과

Disease X 해외유입에 대비하여 검역단계부터 지역사회까지 감염병 대응 역량 강화를 위해 수도권역 내 지자체, 의료기관, 검역소와 합동훈련을 2회에 걸쳐 진행하였다(2024년 9.3., 9.24.). 1차 훈련은 인천국제공항 T2에서 진행되었으며 13개 기관 110명이, 2차 훈련은 수도권 감염병전문병원(분당서울대학교병원)에서 진행되었으며 31개 기관 105명이 참석하였다. 훈련 종료 후 참석자 대상 만족도 및 이해도를 조사하

고 결과를 분석하였다.

1. 실행기반 훈련 수행 결과

훈련은 가상의 Disease X인 ‘Pan24 인플루엔자’ 환자가 국내에 유입된 상황을 가정하여 진행되었다. 1차 훈련에서 실행훈련은 가상 승객 31명(공항공사 24명, 인천공항검역소 2명, 인천검역소 4명, 동해검역소 1명)을 대상으로 검역 과정을 역할극 형식으로 수행하였다. 역할극은 인천국제공항(T2) 내 검역대와 해외감염병신고센터에서 진행되었다. 검역대에서는 가상 승객 중 4명의 의심 환자 발생 상황을 설정하여 다음과 같은 시나리오를 다루었다: ① 유증상자의 선하기 후 조치, ② 검역 단계에서의 유증상자 조치, ③ 가족 여행객 중 미성년 유증상자 대응, ④ 고위험군(임산부) 유증상자 대응. 이러한 상황을 바탕으로 일반 승객 및 유증상 승객의 검역 과정을 상황극 형태로 진행하였으며, 검역대 혼잡 상황 및 민원인 발생 시 대응 절차를 포함하여 훈련을 수행하였다.

이어서 해외감염병신고센터에서 시연을 통한 유증상자 사례분류, 역학조사, 검체 채취 절차 및 의심 환자 이동 동선을 숙지하였다. 각 상황별 대응 절차는 동영상으로 제작되어 토론훈련 시 시청함으로써 반복 학습을 도모하였다(그림 3). 특

히, 고위험군(임산부) 유증상자 사례의 경우 병상 배정 및 양성 판정 이후의 의료기관 내 대응 훈련으로 연계하여 수도권 감염병전문병원 내 시뮬레이션센터에서 특수 중증환자에 대한 응급처치 시뮬레이션(기관삽관, 인공호흡기 치료, 인공투석 준비 등)으로 진행되었다.

2. 도상훈련 및 토론기반 훈련 수행 결과

1차 훈련의 도상훈련은 4가지 상황별 대응 절차를 담은 동영상 학습 후, 유증상자의 검사 결과에 따른 병상 배정 및 이송 절차에 대해 주어진 시나리오를 기반으로 조별실습(상황극) 형태로 진행되었다. 2차 훈련에서는 도면과 물품 스티커를 활용하여, 격리병동 및 수술실 내 필요 물품 선정 및 배치, 환자 이동 동선 및 통제 구역 설정, 개인보호구 착·탈의 구역 설정 등 토론을 통한 문제 해결 형식으로 수행하였다.

토론 기반 훈련의 경우 1차 훈련에서는 공통주제(① Disease X 의심 환자 발생 시 병상 배정 절차 및 기관별 역할, ② 병상 배정 우선순위 선정 절차)와 조별주제(① 확진자 증가로 수도권 내 감염병 관리기관 부족 시 추가 병상 확보 방안, ② 병상 배정 요청 시 신속한 소통을 위한 연락 체계 마련 방안, ③ 담당 시·도에서 병상 배정이 불가능할 경우의 조치 방



그림 3. 가상승객 중 유증상자 발생 상황
(A) 유증상자 선하기 조치. (B) 검역단계 유증상자 조치. (C) 미성년 유증상자 조치. (D) 고위험군(임산부) 유증상자 조치.

안, ④ 의심 환자 중 응급환자 또는 임산부 등 특수 상황 발생 시 이송 방안 및 보호자 동반 입소 시 감염관리 방안, ⑤ 음성이 확인된 유증상자 또는 노출자의 격리시설 및 이송 방안)로 나누어 진행되었다. 2차 훈련은 병원 소속 직원 2개 조, 원외 직원 4개 조로 구성하여 도상훈련 키트를 활용한 개별 및 조별 토의를 진행하였다. 논의 내용에는 Disease X 대응 과정에서 발생할 수 있는 여러 상황(병상 배정, 대응 과정 관련 의사소통 체계, 검체 관리 등)에 대한 문제와 현행 1급 감염병 대응 지침에 따른 대응체계 개선 필요 사항이 포함되었다. 특히, 질병관리청 고시에 감염병전문병원의 역할 중 환자 중증도에 따른 병상 배정·전원 등의 조정이 어렵다는 점과, 기능·역할의 원활한 수행을 위한 법제화 필요성 등에 대해 기관별 입장에 따른 의견들을 교환하였다. 또한 실제 Disease X 발생 시

문의를 위한 컨택 포인트(의료기관→지역 관할 보건소→주소지 관할 보건소→시·도→질병관리청)가 현장 대응에 적합한지 코로나19 및 메르스 등 과거 감염병 대응 경험을 바탕으로 기관별 의견을 나누었다.

3. 만족도 조사결과

1차 훈련의 만족도 조사에는 총 45명이 참여하였으며 참여 인원의 성별은 여성(71.1%), 연령은 50세 이상(37.8%), 근무 경력은 3-5년 미만(28.9%)이 가장 높은 비중을 차지하였다. 평균 만족도는 4.3점이었으며, 항목별로는 ▲업무역량 증진 4.2점, ▲교육 내용·방식 4.4점, ▲교육장 환경 4.5점으로 나타났다(표 1). 소속 기관별 만족도는 의료기관이 타 기관에 비하여 다소 낮은 3.9점으로 나타났으며, 근무 경력과

표 1. 1차 훈련 만족도 조사 결과

분류		업무역량 증진	교육 내용·방식	교육장	전체만족도
평균		4.2	4.4	4.5	4.3
성별	남	4.4	4.7	4.8	4.6
	여	4.1	4.3	4.3	4.2
연령(세)	20-29	4.4	4.7	4.7	4.6
	30-39	4.2	4.5	4.5	4.4
	40-49	4.3	4.5	4.5	4.4
	≥50	4.1	4.2	4.3	4.2
소속기관	질병관리청	4.3	4.4	4.4	4.4
	수도권질병대응센터(검역소 포함)	4.5	4.7	4.8	4.7
	의료기관	3.6	4.0	4.0	3.9
	지방자치단체	3.8	4.1	4.1	4.0
현기관 근무경력	1년 미만	4.1	4.5	5.0	4.5
	1-3년 미만	4.4	4.7	4.7	4.6
	3-5년 미만	4.4	4.6	4.6	4.5
	5-10년 미만	4.0	4.3	4.4	4.2
	10년 이상	3.9	4.2	4.1	4.1
감염병대응업무경력	1년 미만	4.4	4.4	4.3	4.4
	1-3년 미만	4.5	4.8	4.9	4.7
	3-5년 미만	4.3	4.5	4.5	4.4
	5-10년 미만	4.0	4.1	4.2	4.1
	10년 이상	3.8	4.2	4.1	4.0
훈련참여경험	없음	4.4	4.6	4.6	4.5
	1회	3.9	4.0	4.1	4.0
	2회 이상	4.2	4.5	4.5	4.4

단위: 평균 점수.

표 2. 2차 훈련 만족도 조사 결과

항목	도상훈련	시뮬레이션	업무지식획득	실무적용	훈련진행	평균
평균 만족도	4.8	4.8	4.7	4.7	4.8	4.8

감염병 대응 업무경력에 따른 만족도는 1~3년 미만이 가장 높게 나타났으며 경력이 오래될수록 만족도가 낮게 나타났다. 훈련 참석 경험에 따른 만족도는 최초 훈련 참석 인원에서 가장 높은 만족도(4.5점)를 보였다. 주요 개선 의견 및 소감으로는 실행훈련의 확대 및 정례화에 대한 요구가 있었으며, 교육 운영 측면에서는 훈련 진행의 원활함을 위해 더 많은 인력이 투입되어야 한다는 의견이 제시되었다.

2차 훈련의 만족도 조사에도 45명이 참여하였으며, 참여자의 근무지는 외부 기관(73.3%), 연령은 30대(35.6%), 근무 경력은 5~10년 미만(24.4%)이 높은 비중을 차지하였다, 평균 만족도는 4.8점으로 나타났으며, 항목별로는 ▲도상훈련 만족도, ▲시뮬레이션 훈련 만족도, ▲훈련 진행 전반에 대한 만족도 4.8점, ▲업무 지식 획득 및 실무 적용 만족도 4.7점이었다(표 2).

주요 의견은 시뮬레이션 훈련을 통해 국가지정입원치료병상이 개소하던 초기와 비교하여, 현재는 Disease X 대응에 있어 의료진 간 협업이 더욱 조화롭게 이루어지고 있다는 평가가 있었다. 다만, 능숙한 리더 양성을 위한 교육 강화의 필요성이 지적되었고, 향후 주기적인 훈련을 통해 병원 내·외부 프로세스를 점검하고 체계적인 피드백을 시행하는 것이 중요하다는 의견이 제시되었다. 또한, 실제 특수 상황에서의 약물 투약 및 처치 시 고려해야 할 사항들에 대해 보다 세밀한 검토가 필요하다는 제언도 있었다.

결론

Disease X 유입에 대비하기 위해서는 기관별 훈련 이외에도 전체 유관기관이 참여하는 합동훈련이 필요하다. 또한 지속적인 훈련을 통해 효과적인 감염병 관리를 위한 권역별 대

비·대응 방안을 논의하고, 감염병 대응을 위한 권역 내 유관기관 간 협조체계를 사전에 구축하여야 한다. 이에 본 훈련은 향후 공중보건위기상황 발생 시 즉각적이고 효율적인 대응을 위한 공론의 장을 제공하였다는 점에서 의의가 있었다. 코로나19 유행 이후 Disease X의 유입 및 유행에 대비하여 수행된 이번 훈련의 시사점 및 개선·발전 방안은 다음과 같았다.

첫째, 통일된 훈련 만족도 분석을 위한 규정화된 카테고리 및 세부 문항이 요구되었다. 전체 평균 만족도는 1차 훈련 4.3점, 2차 훈련 4.8점으로 높게 나타났으나 훈련 간 설문조사 문항에 차이가 있어 정밀한 비교 분석이 어려웠다. 1차 훈련에서는 3개(업무역량 증진 여부, 교육 내용 및 방식, 교육장에 대한 만족도), 2차 훈련에서는 5개(도상훈련 만족도, 실행기반 훈련 만족도, 지식 획득에 도움 정도, 실무 적용에 도움 정도, 프로그램 진행 만족도) 항목이 조사되었다. 모든 항목에서 4점 이상의 점수로 높은 만족도를 기록하였으나, 향후 정확한 훈련 만족도 분석을 위하여 규정화된 문항을 개발하여 통일성 있는 만족도 조사가 요구되었다.

둘째, 직종 및 직군별 맞춤 문항을 통한 추가 조사가 요구되었다. 합동훈련의 경우 훈련 참가자의 직종과 직군이 다양하여 직군별 맞춤 문항이 요구되었다. 1차 훈련 중 토론훈련의 경우 기획 단계에서부터 각 조별로 기관별 담당자가 균형 있게 배치될 수 있도록 조정하였으며, 반대로 도상훈련은 동일 기관 및 직군끼리 배치하여 원활한 소통을 유도하였다. 이를 통하여 기관간 소통 및 협력체계를 구축할 수 있었으나, 1차 훈련 만족도 조사 분석 결과 소속기관, 근무 경력, 감염병 대응 경력에 따른 평균 만족도의 차이가 확인되어 기관별 요구사항을 확인하기 위한 맞춤형 설문조사가 요구되었다.

셋째, 유관기관 간 합동훈련에 주기적인 수행이 요구되었다. 권역 내 대응능력 향상을 위하여 전년도 훈련과 비교 분석

및 사전·사후 평가를 시행하고 개선 방안을 도출하기 위해서는 주기적인 반복 훈련이 중요하다. 또한 감염병 근무 경력이 매우 짧거나 인사이동 및 신규 채용 등으로 인한 감염병 위기 대응 훈련 경험 부재 보완을 위하여 정기적인 훈련 및 평가가 요구되었다.

넷째, 질병관리청(위기관리총괄과, 검역정책과, 신종감염병대응과 등)에서 주관하는 다양한 감염병 위기 대응 훈련에 참석하는 기관 및 주제(Disease X, 생물테러대응 등)가 중복되어, 향후 훈련계획 수립 시 훈련 목적과 대상 감염병의 차별화가 필요하였다. 참여기관의 역할·범위 등에서 중복성을 최소화하고, 훈련 간 연계성을 명확하게 드러낼 수 있도록 구성할 필요가 있었다. 특히 1차 훈련 만족도 조사에서 업무역량 증진 관련 문항 중 타 기관 업무 이해 및 의사소통 부분에서 다른 문항에 비하여 다소 낮은 평점을 보여 지속적인 합동훈련을 통한 협력체계 구축이 필요할 것으로 보였다.

다섯째, 권역 완결형 감염병 대응체계 구축을 위해서는 각 기관의 기능과 역할에 대한 명확한 규명이 요구되었다. 수도권 질병대응센터는 수도권 내 대응 기관을 아우를 수 있는 컨트롤타워로서 위상을 확립할 필요가 있었다. 반면 수도권 감염병전문병원의 경우 중앙감염병전문병원과의 기능 분담을 통해 수도권 내 전문의료대응거점으로서의 입지를 명확하게 해야 하며, 수도권 질병대응센터와 함께 유기적인 협업을 통해 그 기능적 위치를 구체화할 필요성이 있었다.

여섯째는 팬데믹 대응체계의 실질적 정립이 필요하다. 코로나19 대응을 통한 유관기관 담당자들의 경험을 체계적으로 수집·정리하여 이를 기반으로 한 대응체계 재정립이 필수적이다. 특히 본 훈련의 결과를 통해 자원 배분, 병상 배정 체계 등을 개선하고 정립할 필요가 있다. 현행 병상 배정 방식인 순번제(예, 서울→인천→경기) 방식에서 환자 중증도, 의료기관 자원활용도, 이송 등 여러 요인을 고려한 방식으로 개선할 필요성이 있었다. 또한 유관기관이 공동으로 사용할 가능한 의료자원관리시스템 구축이 요구되었다.

본 훈련 결과를 토대로 개선 및 요구사항을 조합하여 수도권 내 유관기관 감염병 대응 훈련을 보다 더 내실 있게 운영하고 확대·강화하기 위한 방안을 도출하였다. 먼저 훈련 내용구성(대상 감염병 확대, 훈련 대상자별 시나리오 등)과 훈련 도구(훈련 방식 다양화 등)의 개발이다. 현재는 일부 감염병에 한정(메르스, 조류인플루엔자 인체감염증, 에볼라바이러스병, 엠폭스, 코로나19)된 시나리오로 훈련을 실시 중이나, 이 외에도 원인불명 감염병을 대비하기 위한 증후군별(호흡기, 출혈열, 발진, 신경, 설사 등) 시나리오의 추가 개발이 필요하다. 훈련 시나리오 대상 감염병의 다양화 외에도 권역 내 감염병 대응 기관별(권역별 질병대응센터, 광역자치단체, 감염병관리지원단, 기초자치단체, 의료기관 등) 특화 훈련을 위한 세분화된 시나리오의 개발이 필요하다. 특히 1차 훈련 만족도 분석 결과, 근무 경력이나 감염병 대응 업무경력이 많을수록 만족도가 다소 낮아지는 경향을 보였다. 또한 질병관리청 소속기관이나 지방자치단체에 비하여 의료기관 관계자들의 만족도가 낮게 나타나 이를 보완하여 만족도를 높일 수 있는 다양한 시나리오 개발이 요구되었다.

훈련 방식은 토론기반형 도상훈련뿐 아니라 기능훈련이나 전면훈련/종합현장훈련(full-scale exercises)과 같은 실행 기반형 훈련을 중심으로 구성하고 시행하여야 할 것이다. 실행 기반형 기능훈련을 현장에서 적용해 봄으로써 실제 대응에 있어서 발생할 수 있는 문제점이나 미비점을 찾아내고 지속 보완하는 과정을 거쳐야 할 것이다. 또한 훈련 대상 및 규모의 확대가 필요하다. 지자체 및 의료기관 대상으로 여러 감염병 대응 훈련이 진행중이나, 권역 내 여러 협력기관(세관, 공사, 군부대, 소방서 등)을 포함한 주기적인 합동훈련을 권역별 질병대응센터 중심으로 계획하고 운영할 필요가 있다. 이를 통해 권역별 질병대응센터의 역할과 기능을 강화(권역 내 관할 지자체 훈련 지원 및 시행)하는 동시에 감염병 대응 절차와 기관별 역할을 숙지함으로써 효과를 극대화할 수 있을 것으로 기대한다. 이러한 훈련 대상 및 규모의 확대는 코로나19 이후

변화된 방역 환경에 부응하는 조치로써, 각 방역 주체에게 부여된 역할과 임무를 유기적으로 이해토록 하고, 소통의 창구를 제공하는 기회가 될 것으로 판단된다.

수도권질병대응센터는 본 훈련 결과를 토대로 Disease X 해외유입에 대비하여 수도권역 내 유관기관의 현장 대응능력 강화를 위한 합동훈련을 구상하고, 이번 훈련과 연계하여 수도권 감염병전문병원과 함께 환자 중증도에 따른 의료기관 간 이송·회송 주제로 훈련을 진행할 예정이다. 또한 평가 방식 개선을 통하여 감염병 대응 전주기를 점검하고 수도권역 감염병 대응체계를 강화할 것이다.

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: None.

Acknowledgments: None.

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

Author Contributions: Conceptualization: SCY, EJJ. Data curation: SCY. Formal analysis: SCY, JHY. Investigation: SCY, JHY. Methodology: SCY, EJJ. Project administration: SCY. Resources: JHY, EJJ. Supervision: KWH. Visualization:

SCY. Writing – original draft: SCY. Writing – review & editing: KWH, EJJ.

References

1. Kim HS, Ahn HT, Kim JY, Lee HM. Results of crisis response training for emerging and re-emerging infectious diseases conducted by the Korea Disease Control and Prevention Agency in the Republic of Korea, 2022. Public Health Wkly Rep 2023;16:762-79.
2. Airportal [Internet]. Ministry of Land, Infrastructure and Transport; c2025 [cited 2025 Aug 5]. Available from: <https://www.airportal.go.kr/stats/transport/chartDetail.do>
3. Ko DH. New, improved Incheon airport set to open in December with expanded apron, enhanced service capacity. The Korea Times [Internet]. 2024 Oct 20 [cited 2025 Apr 25]. Available from: <https://www.koreatimes.co.kr/business/companies/20241020/new-improved-incheon-airport-set-to-open-in-december-with-expanded-apron-enhanced-service-capacity>
4. Park EM, Hur HJ, Kim BI, Yeo SG. Results of the 2024 emerging and re-emerging infectious disease crisis management response training. Public Health Wkly Rep 2025; 18:545-59.
5. Hwang MH, Kim HH, Park JY. Introduction of a pilot project to establish a regional comprehensive medical response system in 2023. Public Health Wkly Rep 2024;17: 1449-61.

Policy Note

Results of Combined Training Exercise for Respond to Disease X in the Capital Region

Sungchan Yang , Jin Hee Yang , Eun Jung Jang , Kyungwon Hwang* 

Division of Infectious Disease Control and Response, Capital Regional Center for Disease Control and Prevention,
Korea Disease Control and Prevention Agency, Seoul, Korea

ABSTRACT

Objectives: To report on a combined training exercise (CTX) conducted to strengthen the capacity to respond to an emerging infectious disease (Disease X) in the capital region and to formulate suggestions for improvement to create an efficient training system.

Methods: The CTX was conducted twice, focusing on response procedures for suspected and confirmed cases of Disease X, from the quarantine stage to medical institutions. Response to pre detected symptomatic person on board, a symptomatic case at the quarantine response, a symptomatic case in a family group, and a high-risk symptomatic group.

Results: The operations-based exercise was conducted in a role-playing format to simulate quarantine station congestion and the complaint response process, followed by a simulation exercise on bed assignment and post-confirmation response procedures for high-risk cases (pregnant women). In addition, diagrammatic exercises were conducted on bed assignment and transfer procedures for confirmed cases, movement of confirmed patients in medical institutions, and the establishment of control areas. In discussion-based training, bed allocation, securing additional beds, improving the communication system, and responding to high-risk groups were discussed. Results of survey, all categories scored above 4.0, indicating high satisfaction.

Conclusions: CTX involving all relevant organizations is essential to prepare for the inflow of Disease X. Although the CTX had high overall satisfaction, it is necessary to develop standardized questions and conduct a standardization survey to accurately analyze satisfaction. It is also necessary to introduce customized questions for each occupation and organization, and to conduct regular exercises. Based on the CTX in 2024, a training course with the Capital Infectious Disease Hospital will be organized, including a response system in the event of community spread after a confirmed case. The entire cycle of the infectious disease response will be continuously checked and improved to further strengthen the response system in the region.

Key words: Disease X; Quarantine response; Medical response; Combined training exercise

*Corresponding author: Kyungwon Hwang, Tel: +82-2-361-5720, E-mail: kirk99@korea.kr

Key messages

① What was known previously?

Emerging infectious disease (Disease X) response exercises are conducted annually by the Korea Disease Control and Prevention Agency and local governments.

② What new information is presented?

A large-scale combined training exercise (CTX) on the inflow response process (from the quarantine stage to medical institutions) was conducted to improve Disease X response capabilities in the capital region.

③ What are implications?

The organic response between related agencies and familiarization with the procedures for the roles of each agency are crucial for responding to infectious diseases. Through the CTX of related organizations in the region, the Capital Regional Centers for Disease Control and Prevention trained the process of responding to cases, from the quarantine stage to medical institutions, based on the roles of each organization. Additional training is planned to strengthen the systems for cooperation between local governments during a large-scale outbreak.

Introduction

Globally, emerging infectious diseases (Disease X) occur periodically with ever-shorter pandemic cycles, elevating public health burden (e.g., 2009 H1N1 influenza, 2015 Middle East respiratory syndrome [MERS], 2020 coronavirus disease 2019 [COVID-19], 2022 Mpox). Furthermore, various factors such as active international exchange, increased travel abroad, and climate change have heightened the potential for these diseases to be introduced into the country [1]. To prevent the introduction and spread of Disease X within the capital region, a prompt and coordinated response from National Quarantine Stations and related agencies is imperative, particularly at key

portals such as Incheon International Airport [2], which handles the majority of international arrivals (79.1% of passengers in 2024).

In particular, with the expansion of Incheon International Airport Terminal 2 (T2) scheduled for November 2024, its aircraft apron will increase from 160 to 220. Consequently, the annual number of travelers is expected to rise by over 30 million, to approximately 100 million [3]. This growth in annual flights and arrivals further increases the risk of Disease X. Disease X can occur unexpectedly and spread rapidly. With no available treatments or vaccines in the initial stages, early recognition and initial response are critical [4].

To prepare for such outbreaks, the Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA) has established Regional Infectious Disease Specialty Hospitals to serve as control towers for medical response. These institutions were designed to overcome challenges faced during the MERS epidemic, such as shortages of hospital beds, insufficient resources for severe and special-needs patients, and a lack of infectious disease testing facilities. Regional Infectious Disease Specialty Hospitals are expert medical institutions responsible for rapid diagnosis, specialized treatment, and systematic allocation of beds. For the capital region, Seoul National University Bundang Hospital was selected through a public call in March 2022. Since 2023, it has strengthened its response system through pilot programs focused on refining the medical response framework, training personnel, and building networks with related agencies [5].

In preparation for the overseas introduction of Disease X, the Capital Regional Center for Disease Control and Prevention implemented the “Capital Region’s Joint Training Exercise for Disease X Introduction” to formalize the regional response system, including the Regional Infectious Disease Specialty

Hospital, and to enhance understanding of the full-cycle response (based on Article 22, Paragraph 4, Subparagraph 16 of the Enforcement Rule of the Organization of the KDCA and its Affiliated Organizations).

This public-private combined training exercise (CTX) involved the participation of the KDCA and its affiliated agencies (Capital Regional Center for Disease Control and Prevention, Incheon International Airport National Quarantine Station), infectious disease departments of local governments (Seoul, Incheon, Gyeonggi, Gangwon), the Capital Regional Infectious Disease Specialty Hospital (Seoul National University Bundang Hospital), medical institutions operating National Designated Inpatient Treatment Beds (e.g., Incheon Medical Center), and other relevant organizations (e.g., Incheon International Airport Corporation). Through this exercise, a response system extending from quarantine to the community was established, strengthening the public health crisis response capabilities of related agencies such as local governments, medical institutions, and quarantine stations.

This report outlines the results of the “2024 Capital Region’s Joint Training Exercise for Disease X Introduction,” detailing a case study of a coordinated drill spanning from quarantine to community response.

Methods

1. Roles of Each Organizations

The first training session (September 3, 2024) included an operations-based exercise hosted by the Incheon International Airport National Quarantine Station and a discussion-based exercise hosted by the Capital Regional Center for Disease Control and Prevention. The KDCA (emergency operating

center, division of quarantine policy, division of emerging infectious disease response, division of health care response facility), provincial/municipal governments (Seoul, Incheon, Gyeonggi, Gangwon), local public health centers (Seongnam Bundang-gu, Incheon Jung-gu), and medical institutions (Seoul National University Bundang Hospital, National Incheon Medical Center) participated in the discussion-based exercise to deliberate on their respective roles. Meanwhile, the Incheon and Donghae quarantine stations participated in the operations-based exercise as mock passengers and quarantine officers.

The second training session (September 24, 2024), hosted by the Capital Regional Center for Disease Control and Prevention and the Capital Regional Infectious Disease Specialty Hospital (Seoul National University Bundang Hospital), consisted of a tabletop exercise and an operations-based exercise focusing on community-level patient response. Medical institutions from the capital region participated in the tabletop exercise with the KDCA, provincial/municipal governments, and public health centers to review outbreak response procedures. They also observed the operations-based exercise (simulation training) conducted at the simulation center within Seoul National University Bundang Hospital (Figure 1).

2. Training Topics and Structure

This training was based on a hypothetical scenario in which a global pandemic of an Disease X, designated “Pan24 Influenza,” resulted in the introduction of several cases into the country. The scenario was set in a context requiring a heightened entry quarantine and a regional level response to symptomatic and confirmed cases, similar to the early stages of the

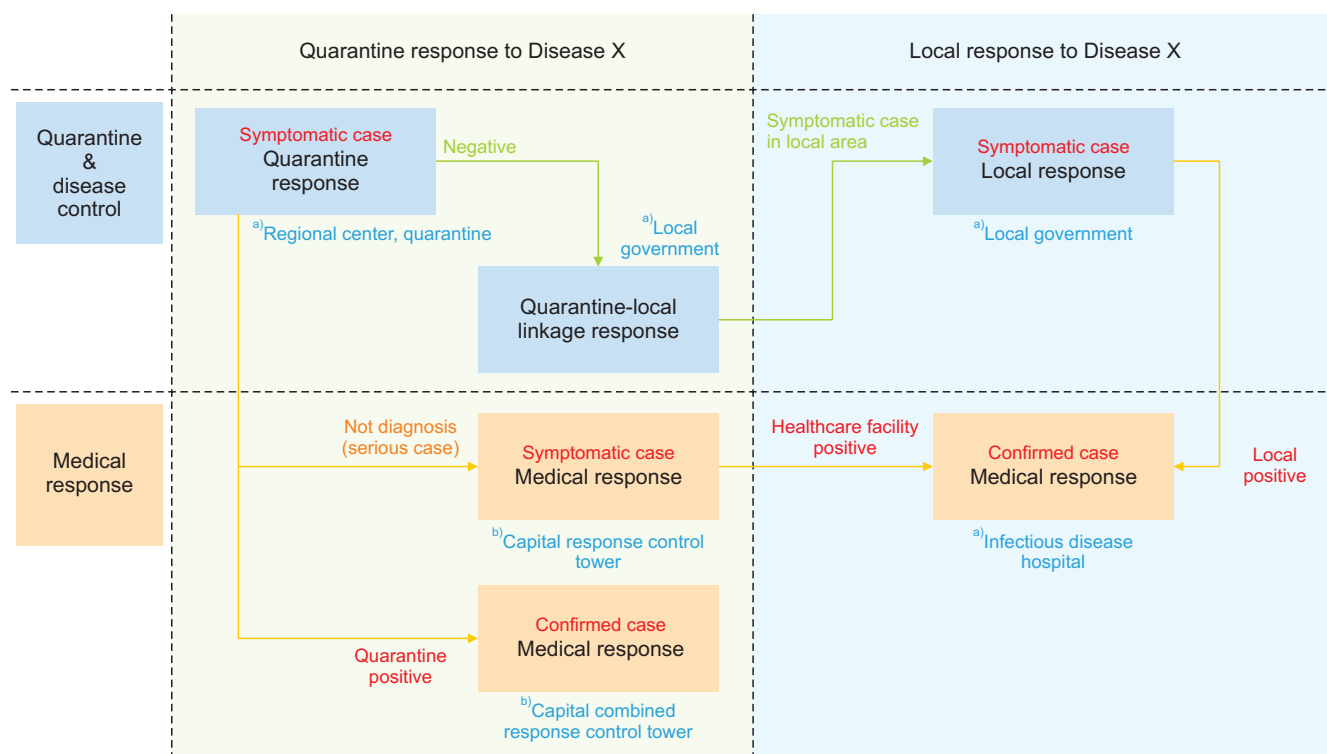


Figure 1. Response process for inflow Disease X

^{a)}Major response agency. ^{b)}Capital medical response control tower: capital control tower (regional center, infectious hospital, local government) is organized according to crisis stage.

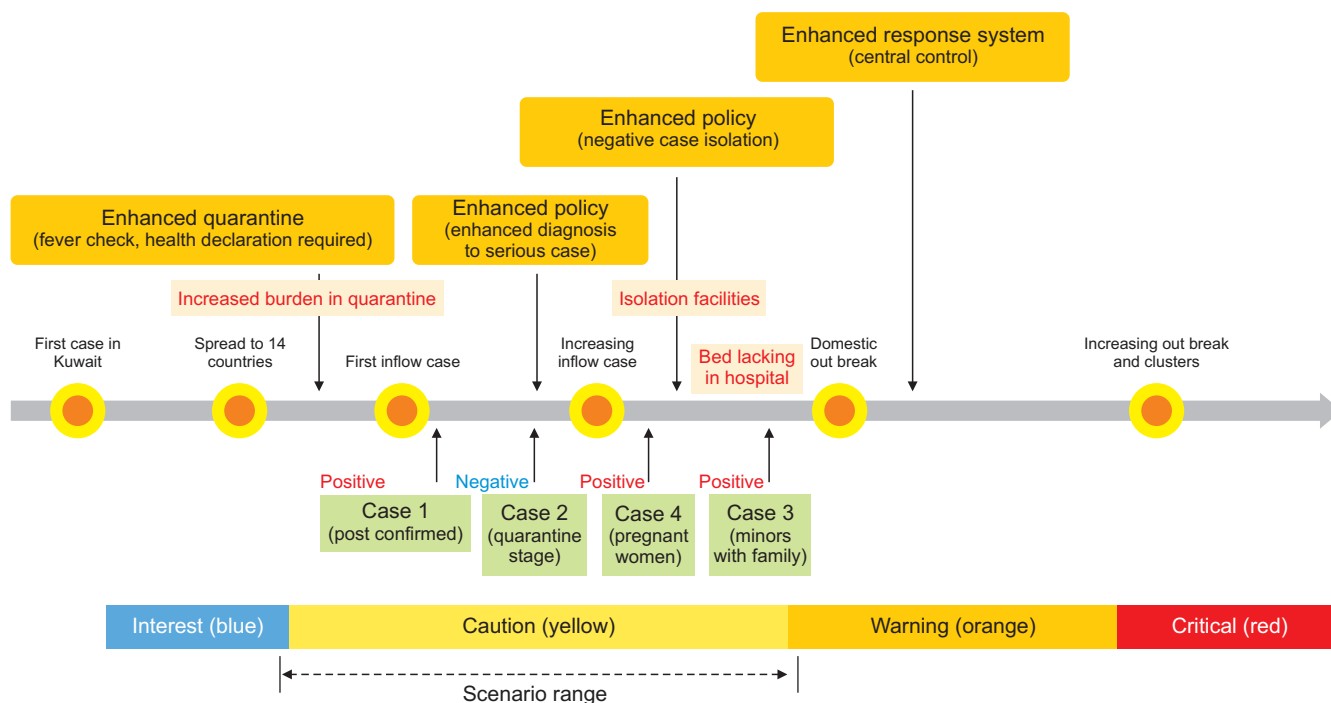


Figure 2. Outbreak of Disease X following crisis response stage

COVID-19 pandemic (Figure 2).

The first session, serving as a preliminary check before the expansion of Incheon International Airport T2, focused on enhancing quarantine response capabilities during a high-traffic scenario with multiple symptomatic individuals. As part of the functional exercise at the quarantine stage, experienced officers from the Incheon International Airport National Quarantine Station conducted role-playing drills with officers from the Incheon and Donghae Quarantine Stations to improve their real-world response capabilities. The training scenario consisted of the following four situations: (1) Response to pre-detected symptomatic person on board, (2) Management of a symptomatic case at the quarantine response, (3) Management of a symptomatic case(minor) in a traveling with family, and (4) Management of a high-risk symptomatic group (a pregnant woman) (Figure 2).

The second session, linked to the first, centered on the scenario of (4) a high-risk group (a pregnant woman). It focused on coordination between the local government and medical institutions, review of the medical response system for suspected high-risk patients, and enhancement of medical response capabilities.

3. Training Evaluation

Following the training, a satisfaction survey was administered regarding the response procedures for suspected patients with Disease X. For the first session, the survey assessed satisfaction across three main categories:

1) Enhancement of work competency, which included the items (1) “This training can strengthen crisis response capabilities to minimize local transmission,” (2) “I feel a sense of fulfillment as an infectious disease response professional,” (3) “I

am confident in my ability to respond effectively during an infectious disease crisis,” (4) “I have a good understanding of the roles and responsibilities of other agencies in infectious disease response,” and (5) “I am confident I can communicate effectively with related agencies during an actual event.”

2) Content and method of education, which covered (1) “The necessary equipment and materials were well-prepared,” (2) “An appropriate number of trainees participated,” (3) “Trainees from appropriate professional backgrounds participated,” (4) “The training proceeded smoothly overall,” (5) “The method and content of the operations-based exercise were appropriate,” (6) “The method and content of the discussion-based exercise were appropriate,” and (7) “The training content was suitable for the trainees’ level.”

3) Training venue, which assessed whether “the training location was suitable.” For the second session, the survey assessed satisfaction with the tabletop exercise, satisfaction with the simulation training, knowledge acquisition, practical application, training facilitation, and overall program satisfaction. In both sessions, the surveys were conducted via a QR code, and the items were rated on a 5-point scale to calculate the average satisfaction score.

Results

To enhance infectious disease response capabilities from quarantine to the community in preparation for the introduction of Disease X, two joint training exercises were conducted with local governments, medical institutions, and quarantine stations in the capital region (September 3 and 24, 2024). The first session was held at Incheon International Airport T2 with 110 participants from 13 institutions; the second was held

at the Capital Regional Infectious Disease Specialty Hospital (Seoul National University Bundang Hospital) with 105 participants from 31 institutions. Following the training, a survey on satisfaction and comprehension was conducted among the participants, and the results were analyzed.

1. Results of the Operations-based Exercises

The exercise was conducted under the hypothetical scenario whereby a patient with “Pan24 Influenza,” an Disease X, enters the country. In the first session, the operations-based exercise involved 31 mock passengers (24 from the Airport Corporation, 2 from Incheon Airport Quarantine Station, 4 from Incheon Quarantine Station, and 1 from Donghae Quarantine Station) who role-played the quarantine process. The role-playing took place at the quarantine desk and the Overseas Infectious Disease Report Center within Incheon International Airport (T2). At the quarantine checkpoint, a scenario with four suspected cases among the mock passengers was created to address the following situations: (1) Response to a pre-disembarkation report of a symptomatic person,

(2) Management of a symptomatic person at the quarantine checkpoint, (3) Response to a symptomatic case (minor) in a traveling with family, and (4) Response to a symptomatic high-risk group (a pregnant woman). Based on these situations, the quarantine process for both general and symptomatic passengers was conducted as a role-playing drill, which also included response procedures for checkpoint congestion and public complaints.

Subsequently, at the Overseas Infectious Disease Reporting Center, the participants reviewed procedures for case classification, epidemiological investigation, specimen collection, and movement routes for suspected patients through live demonstrations. The response procedures for each scenario were recorded on video and shown during the discussion-based exercise to reinforce learning (Figure 3). Notably, the symptomatic high-risk individual's case (a pregnant woman) was extended into an in-hospital response drill following bed allocation and a positive test result. This was conducted as an emergency treatment simulation (e.g., tracheal intubation, mechanical ventilation, dialysis preparation) for a special critical patient at the



Figure 3. Symptomatic case in the virtual passengers
(A) Post-symptomatic case response. (B) Quarantine stage detected case. (C) Response for minor symptom case. (D) High-risk case (pregnant women).

simulation center of the Capital Regional Infectious Disease Specialty Hospital.

2. Results of the Tabletop and Discussion-based Exercises

The tabletop exercise in the first session began with a video review of the four response scenarios, followed by a group-based practical drill (role-playing) on bed allocation and transport procedures based on a given scenario and a symptomatic person's test results. In the second session, the exercise was conducted as a problem-solving discussion using floor plans and equipment stickers to determine the selection and placement of necessary items in isolation wards and operating rooms, establish patient movement routes and controlled zones, and designate areas for donning and doffing personal protective equipment (PPE).

The discussion-based exercise in the first session was divided into common topics (① Bed allocation procedures and institutional roles for suspected Disease X cases and ② Prioritization procedures for bed allocation) and group-specific topics (① Securing additional beds if regional facilities become insufficient, ② Establishing a communication system for rapid bed requests, ③ Actions if the responsible jurisdiction cannot allocate a bed, ④ Transport and infection control for special cases [e.g., emergency patients, pregnant women] and accompanying guardians, and ⑤ Isolation and transport for symptomatic or exposed individuals who test negative). In the second session, the participants were divided into two groups of hospital staff and four groups of external staff to conduct individual and group discussions using tabletop exercise kits. The discussions addressed potential issues in a Disease X response (e.g., bed allocation, communication systems,

specimen management) and the need to improve the response framework based on current guidelines for Class 1 infectious diseases. Notably, the participants exchanged views on the difficulty of coordinating patient triage and transfers based on severity—a role stipulated for specialized infectious disease hospitals under KDCA notifications—and the need for legislation to facilitate the smooth execution of these functions. Furthermore, drawing on experiences from past outbreaks such as COVID-19 and MERS, institutions shared opinions on whether the current point-of-contact chain for inquiries during a Disease X response (medical institution→local public health center→jurisdictional public health center→province/city→KDCA) is suitable for on-site operations.

3. Satisfaction Survey Results

A total of 45 participants responded to the first session's satisfaction survey. The majority of the participants were female (71.1%). They were typically aged 50 years or older (37.8%) and had between three to five years of work experience (28.9%). The average satisfaction score was 4.3 out of 5. By category, the scores were as follows: Enhancement of Work Competency (4.2), Content and Method of Education (4.4), and Training Venue Environment (4.5) (Table 1). Satisfaction among participants from medical institutions was slightly lower (3.9) than that of participants from other agencies. Satisfaction was highest among those with less than one to three years of work and infectious disease response experience, decreasing with increasing years of experience. Regarding prior attendance, first-time participants reported the highest satisfaction (4.5). Key feedback included requests to expand and regularize operations-based exercises. Operationally, some suggested that more personnel should be allocated to ensure smoother

Table 1. Survey of satisfaction to exercise (first)

Category		Ability	Contents & method	Location	Total
Mean		4.2	4.4	4.5	4.3
Sex	Male	4.4	4.7	4.8	4.6
	Female	4.1	4.3	4.3	4.2
Age (yr)	20–29	4.4	4.7	4.7	4.6
	30–39	4.2	4.5	4.5	4.4
	40–49	4.3	4.5	4.5	4.4
	≥50	4.1	4.2	4.3	4.2
Organization	KDCA	4.3	4.4	4.4	4.4
	KDCA affiliated organization (include quarantine station)	4.5	4.7	4.8	4.7
	Health care facility	3.6	4.0	4.0	3.9
	Local government	3.8	4.1	4.1	4.0
Work experience (yr)	<1	4.1	4.5	5.0	4.5
	1–<3	4.4	4.7	4.7	4.6
	3–<5	4.4	4.6	4.6	4.5
	5–<10	4.0	4.3	4.4	4.2
	≥10	3.9	4.2	4.1	4.1
Experience of disease response (yr)	<1	4.4	4.4	4.3	4.4
	1–<3	4.5	4.8	4.9	4.7
	3–<5	4.3	4.5	4.5	4.4
	5–<10	4.0	4.1	4.2	4.1
	≥10	3.8	4.2	4.1	4.0
Number of training	None	4.4	4.6	4.6	4.5
	Once	3.9	4.0	4.1	4.0
	Over twice	4.2	4.5	4.5	4.4

Unit: average. KDCA=Korea Disease Control and Prevention Agency.

Table 2. Survey of satisfaction to exercise (second)

Category	Tabletop	Simulation	Ability	Apply	Proceeding	Average
Average	4.8	4.8	4.7	4.7	4.8	4.8

training progression.

Forty-five individuals also participated in the second session's survey; the majority were from external institutions (73.3%). The participants were typically in their 30s (35.6%) and had less than 5 to 10 years of work experience (24.4%). The average satisfaction score was 4.8, with the following category scores: Tabletop Exercise (4.8), Simulation Training (4.8), Overall Training Progression (4.8), and Knowledge

Acquisition and Practical Application (4.7) (Table 2).

According to one key perspective, compared to the early days of the Nationally Designated Inpatient Treatment Beds, collaboration among medical staff in responding to Disease X has become more harmonious, as observed during the simulation training. However, the need for enhanced training to develop proficient leaders was highlighted. The participants suggested that regular future training is important for reviewing

internal and external hospital processes and implementing systematic feedback. Additionally, it was suggested that medication administration and procedures in special clinical situations require more detailed consideration.

Conclusion

To prepare for the introduction of an Disease X, joint exercises involving all relevant agencies are necessary, in addition to institution-specific drills. Furthermore, continuous training is essential for discussing regional preparedness and response strategies for effective disease management and for establishing a cooperative framework among related agencies in advance. In this regard, this training was significant in providing a public forum for discussing immediate and effective responses to future public health crises. The following section outlines the key implications and recommendations from this post-COVID-19 training, conducted to prepare for the introduction and spread of Disease X.

First, standardized categories and specific questions are needed for a unified analysis of training satisfaction. While the overall average satisfaction was high (4.3 in the first session and 4.8 in the second), differences in the survey questions between the sessions precluded a precise comparative analysis. The first session's survey had three categories (work competency, education content/method, and venue), while the second had five (tabletop exercise satisfaction, operations-based exercise satisfaction, knowledge acquisition, practical application, and program progression). All categories scored above 4.0, indicating high satisfaction. However, to enable accurate analysis in the future, standardized questions must be developed to ensure consistent surveys.

Second, additional surveys with questions tailored to specific job types and professional groups are needed. The diversity of participants' professions in joint exercises calls for questions tailored to each group. During the discussion-based exercise in the first session, the groups were intentionally balanced with representatives from different institutions from the planning stage. In contrast, for the tabletop exercise, the participants were grouped by their own institution and profession to facilitate smoother communication. While this helped build inter-agency communication, the analysis of the first satisfaction survey revealed differences in average satisfaction based on institution, work experience, and response experience, indicating a need for tailored surveys to identify specific institutional requirements.

Third, periodic joint training exercises among related agencies are necessary. To improve regional response capabilities, periodic training is essential for conducting comparative analyses with previous drills, performing pre- and post-evaluations, and deriving improvement measures. Furthermore, regular training is needed to address the lack of crisis response experience among personnel with limited tenure in infectious disease control or due to staff rotations and new hires.

Fourth, given the overlap in participating institutions and topics (e.g., Disease X, bioterrorism) across various crisis response drills hosted by the KDCA, future planning must differentiate between training objectives and target diseases. Exercises should be structured to minimize redundancy in the roles and scopes of participating agencies and to clearly demonstrate the connectivity between different drills. Notably, in the first satisfaction survey, items related to understanding other agencies' tasks and communication were rated slightly lower than other items in the work competency category, suggesting

a need to build a cooperative framework through sustained joint training.

Fifth, establishing an integrated regional infectious disease response system requires a clear definition of each agency's functions and roles. The Capital Regional Center for Disease Control and Prevention needs to solidify its status as the control tower overseeing all response agencies within the capital regional. Meanwhile, the Capital Regional Infectious Disease Specialty Hospital must clarify its position as a specialized medical response hub by delineating functions with the central national hospital, and its functional role must be specified through organic collaboration with the Capital Regional Center for Disease Control and Prevention.

Sixth, establishing a practical pandemic response system is essential. It is imperative to systematically collect and organize the experiences of personnel from related agencies during the COVID-19 response and re-establish the response framework based on this knowledge. Specifically, the results of this training highlight the need to improve and formalize systems for resource allocation and bed assignment. The current sequential bed assignment system (e.g., Seoul→Incheon→Gyeonggi) must be improved to one that considers multiple factors, such as patient severity, institutional resource utilization, and transport logistics. Furthermore, the establishment of a shared medical resource management system for use by all related agencies is required.

Based on this training's results, a combination of improvements and requirements was used to derive strategies for operating, expanding, and strengthening infectious disease response drills for related agencies in the capital regional more substantively. The development of training content (e.g., expanding the range of target diseases, creating tailored scenarios

for different participants) and tools (e.g., diversifying training methods) came first. Training scenarios are currently limited to a few diseases (MERS, Avian influenza HPAI, Ebola virus disease, Mpox, COVID-19). Additional syndrome-based scenarios (e.g., respiratory, hemorrhagic fever, rash, neurological, diarrheal) must be developed to prepare for diseases of unknown origin. In addition to diversifying the target diseases, tailored scenarios for specialized training must be developed for each type of regional response agency (e.g., Regional Centers for Disease Control and Prevention, metropolitan/provincial governments, Regional Disease control center, Provincial and local government, Healthcare facility). Notably, the first satisfaction survey analysis showed that satisfaction tended to decrease slightly with increased work or infectious disease response experience. Furthermore, satisfaction among medical personnel was lower than that of participants from KDCA agencies or local governments, indicating a need to develop diverse scenarios that can address this gap and increase their engagement.

Training methods should focus on implementing operations-based drills, such as functional exercises and full-scale exercises, while also including discussion-based tabletop exercises. By applying operations-based functional exercises in the field, potential problems or shortcomings in an actual response can be identified and addressed continuously. Additionally, both the scope and scale of the training need to be expanded. While various drills for local governments and medical institutions are ongoing, regional DPCs must plan and operate periodic joint exercises that include a broader range of partner organizations (e.g., customs, public corporations, military units, fire departments). This approach is expected to maximize effectiveness by strengthening the roles of the regional DPCs (e.g., supporting drills for local governments) while ensuring that

all participants are proficient in response procedures and their respective institutional roles. Expanding the scope and scale of this training is a measure that responds to the changed post-COVID-19 public health environment; it provides an opportunity for each response entity to organically understand their assigned roles and establish clear channels of communication.

Based on these findings, the Capital Regional Center for Disease Control and Prevention is designing a CTX to strengthen the on-site response capabilities of related agencies for the introduction of Disease X. In conjunction with this effort, it plans to conduct a drill with the Capital Regional Infectious Disease Specialty Hospital focused on inter-hospital patient transport and referral based on severity. Furthermore, by improving its evaluation methods, the Capital Regional Center for Disease Control and Prevention will review the entire cycle of infectious disease response and strengthen the capital regional's overall response framework.

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: None.

Acknowledgments: None.

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

Author Contributions: Conceptualization: SCY, EJJ. Data

curation: SCY. Formal analysis: SCY, JHY. Investigation: SCY, JHY. Methodology: SCY, EJJ. Project administration: SCY. Resources: JHY, EJJ. Supervision: KWH. Visualization: SCY. Writing – original draft: SCY. Writing – review & editing: KWH, EJJ.

References

1. Kim HS, Ahn HT, Kim JY, Lee HM. Results of crisis response training for emerging and re-emerging infectious diseases conducted by the Korea Disease Control and Prevention Agency in the Republic of Korea, 2022. *Public Health Wkly Rep* 2023;16:762-79.
2. Airportal [Internet]. Ministry of Land, Infrastructure and Transport; c2025 [cited 2025 Aug 5]. Available from: <https://www.airportal.go.kr/stats/transport/chartDetail.do>
3. Ko DH. New, improved Incheon airport set to open in December with expanded apron, enhanced service capacity. *The Korea Times* [Internet]. 2024 Oct 20 [cited 2025 Apr 25]. Available from: <https://www.koreatimes.co.kr/business/companies/20241020/new-improved-incheon-airport-set-to-open-in-december-with-expanded-apron-enhanced-service-capacity>
4. Park EM, Hur HJ, Kim BI, Yeo SG. Results of the 2024 emerging and re-emerging infectious disease crisis management response training. *Public Health Wkly Rep* 2025; 18:545-59.
5. Hwang MH, Kim HH, Park JY. Introduction of a pilot project to establish a regional comprehensive medical response system in 2023. *Public Health Wkly Rep* 2024;17: 1449-61.

「찾아가는 희귀질환 진단지원 사업」 성과와 기대

이예은¹ , 김지영² , 최준길² , 김영배² , 전종근^{3*} ¹부산대학교 의학연구원, ²질병관리청 만성질환관리국 희귀질환관리과, ³부산대학교 의과대학 소아청소년과 희귀질환센터 의학유전학클리닉

초 록

목적: 「찾아가는 희귀질환 진단지원 사업」은 거주지 중심 전장유전체염기서열분석(whole genome sequencing, WGS) 지원을 통해 기존 진단법의 한계로 인해 진단이 어려운 희귀질환자, 특히 비수도권 지역 환자들의 희귀질환 조기 진단지원 및 진단을 제고를 목적으로 한다. 본 보고에서는 해당 사업의 성과를 중심으로, 조기 진단 및 치료 연계 등 임상적 유용성과 환자 수혜 현황 등 정책적 효과를 종합적으로 분석하고자 하였다.

방법: 2024년 8월부터 전국 23개 비수도권 희귀질환 전문기관 및 상급종합병원에서 진료를 받은 희귀질환 의심 환자 410명을 대상으로 WGS를 실시하였다. 환자의 거주지 중심 의료기관에서 검체 채취, 검사 의뢰, 진단보고서 제공, 유전상담까지의 전 과정을 단일 진료 흐름 내에서 수행하는 원스톱 진단체계를 운영하였으며, 외부검사기관에서 WGS검사를 시행하였다.

결과: WGS를 시행 받은 총 410명의 희귀질환 의심환자 중 129명(31.5%)에서 유전자의 병인성 변이가 확인되었으며, 검사 평균 소요기간은 약 28일이었다. 양성판정을 받은 환자들의 78.2%에서는 산정특례 및 의료비 지원 등 국가 정책과 연계된 실질적 치료 혜택을 받을 수 있었다. 진단환자의 약 30%는 치료약물 또는 식이요법 등 치료 연계가 가능한 희귀질환으로 확인되었다. 환자의 희귀질환진단 이후 시행된 가족 3인 이내 유전검사에서 28가구(65.1%)에서 잠재적 보인자 또는 증상 전 고위험군으로 확인되었다. 2차발견 정보 제공에 대한 동의율은 99.0% (406/410)로 매우 높았으며, 동의자 중 16명(3.9%)에서 임상적으로 의미 있는 2차 유전자 변이가 확인되었다.

결론: 「찾아가는 희귀질환 진단지원 사업」은 거주지 내 의료 접근성 향상, 지역 간 희귀질환 진단 격차 해소, 적시 치료 연계, 고위험군의 조기 선별 및 예방관리 강화에 실질적인 임상적 효과를 확인할 수 있었다. 특히, 진단 결과에 따른 임상적 치료전략 수립, 가족 내 고위험군 선별, 2차발견 분석 등을 통해 정밀유전진단의 다각적 활용 가능성이 입증되었으며, 이러한 결과는 향후 유전체 기반 진단서비스의 지역 내 확대와 지속적 운영의 정책적 필요성을 시사한다.

주요 검색어: 희귀질환; 전장유전체염기서열분석; 진단; 치료

서 론

희귀질환은 현재까지 7,000여종 이상이 보고되고 있으며,

이 중 약 80%는 유전적 요인에 기인한다[1,2]. 전체 희귀질환의 약 75%는 영유아기에 발병하며, 30%는 조기 사망과 밀접하게 연관되어 있어, 조기 진단과 신속한 치료 개입이 환자 예

Received June 16, 2025 Revised August 7, 2025 Accepted August 18, 2025

*Corresponding author: 전종근, Tel: +82-55-360-3158, E-mail: chongkun@pusan.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?**

국내 희귀질환의 진단 인프라는 대부분 수도권에 집중되어 있어 거주지 내에서 희귀질환 진단 접근성 부족 현상으로 비 수도권에서의 고질적인 진단지연 문제가 발생하고 있다.

② 새로이 알게 된 내용은?

「찾아가는 희귀질환 진단지원 사업」은 거주지 중심의 희귀질환 전문기관, 상급종합병원을 대상으로 희귀질환 진단검사 지원을 통해 환자의 거주지 내 의료 진단 접근성의 개선에 기여한다.

③ 시사점은?

본 사업은 거주지 중심의 진단지원 체계 강화를 통해 희귀질환 조기 진단 실현과 지역 간 진단의료 불균형 해소를 통해 국가 희귀질환 관리체계의 실효성 재고에 기여할 수 있음을 시사한다.

후에 결정적인 영향을 미친다[1,3]. 그러나 희귀질환은 매우 드문 질환이기 때문에 경우에 따라서 기존 진단법으로는 진단이 어려워, 진단을 위해 여러 의료기관을 순회하며 진단지연을 겪는 이른바 ‘진단 여정’ 현상이 나타나고 있다[4]. 실제로 희귀질환 환자의 평균 진단 소요 기간은 대략 7년 이상에 달하며, 길게는 10년 이상 진단받지 못한 환자도 상당수에 이른다[5-7].

따라서 이러한 희귀질환 진단영역에서의 구조적 문제들을 해소하기 위해, 질병관리청은 「찾아가는 희귀질환 진단지원 사업」을 도입하였다. 본 사업은 희귀질환 환자가 원거리 이동 없이 거주지 내 희귀질환 전문기관 및 상급종합병원(참여 의료기관)을 방문하여, 전장유전체염기서열분석(whole genome sequencing, WGS)을 활용한 유전 진단 서비스를 통한 조기진단 및 검사해석을 받을 수 있도록 지원하고 있다. 이를 통해 환자의 지리적 의료 접근성을 높이는 동시에 WGS와 같은 정밀 유전체 분석기술을 도입함으로써 기존 진단법으로는 진단이 어려운 희귀질환의 진단율을 높이는 것을 함께 목표로 한

다[8-10]. 나아가 본 사업은 단순한 진단지원을 넘어, 조기 진단을 통한 적기 치료 연계, 가족 단위 유전자 검사에 기반한 잠재적 환자 및 보인자 선별을 통한 고위험군 관리 및 희귀질환 예방의료의 실질적 구현을 목표로 한다.

고위험군 관리를 위해서 본 사업에서는 분석 대상 유전체에서 본래 진단 목적과는 무관하게 발견된 유전자 변이인 ‘2차발견(secondary findings, SF)’에 대한 보고도 함께 이루어지고 있다. SF는 미국임상유전학회(American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG)에서 제시한 권고기준에 따라 보고되며, 현재는 ACMG SF v3.2 목록에 기반하여 심혈관 질환, 암, 대사질환 등 조기 개입이 가능한 81개 유전자의 병적 변이를 대상으로 한다[11]. 이러한 SF는 대상자 본인은 물론 가족에게도 질병 예방과 건강관리 측면에서 중요한 정보를 제공함으로써, 정밀의료 및 공중보건 차원의 가치가 강조되고 있다.

특히 최근 연구에서는 유전체 기반 진단이 환자맞춤형 치료제 개발의 가능성을 제시하고 있으며, 약 10%의 희귀질환 환자에서 맞춤형 치료 전략이 적용될 수 있음을 보고하고 있다[3]. 이에 따라 본 사업에서도 보다 정확한 희귀질환 진단과 치료 연계를 위하여 WGS를 중심으로 한 정밀 유전진단 기술을 도입하였다는 점에서 제도적 의미가 있다.

본 보고에서는 2024년도 「찾아가는 희귀질환 진단지원 사업」의 결과를 바탕으로, 사업을 통한 진단과 치료연계의 효용성과 타당성을 확인 및 고찰하고자 한다.

방 법

2024년 8월부터 질병관리청에서 지원하는 「찾아가는 희귀질환 진단지원 사업」을 통해 전국 23개 비수도권 소재 희귀질환 참여 의료기관에서 희귀질환 의심 환자 총 410명을 대상으로 검체를 채취하여 외부검사기관에서 WGS검사를 시행하였으며 다음과 같은 절차에 따라 진행되었다.

1. 대상자 선정 및 검체 채취

거주지 지역 참여 의료기관에 내원한 환자 중 희귀질환이 의심되는 경우, 의료진 상담 후 유전자검사 동의서, 인체유래물 기증 동의서, SF 동의서에 서면 동의한 대상자에 한하여 등록을 하였다. 검체는 말초혈액(peripheral blood), 혈액채취카드(dried blood spot card), 조직 DNA (tissue DNA) 등이 이용되었으며 채취된 검체는 지정된 외부 검사기관으로 전달되었다.

2. 전장유전체염기서열분석

수집된 검체는 외부 전문 검사기관에서 NovaSeq X plus (Illumina) 플랫폼을 이용한 150bp paired-end 방식으로 WGS가 수행되었다[12].

3. 진단보고서 생성·제공 및 후속 검사지원

진단보고서 생성은 양산부산대병원과 외부검사기관의 임상유전학전문의(3인), 진단검사의학전문의(1인), 생명정보학전문가(1인) 등으로 이루어진 진단보고서생성위원회의를 거쳐 확정되었으며, 결과는 질병관리청 질병보건통합관리시스템을 통해 의료진용 진단보고서와, 환자용 진단보고서를 업로드하여 제공이 되었다. 업로드된 의료진 및 환자용 진단보고서는 의뢰담당 의사에게 전달이 되어, 진료 시 환자 및 보호자에게 환자용 진단보고서를 전달 하였으며, 환자용 진단보고서에는 결과의 이해를 돕기 위한 용어 해설, 변이 정보 해석 방법 등이 추가되어 설명되었다. 이를 통해 환자와 보호자가 진단보고서를 보다 명확하게 이해하고, 향후 치료 및 관리 방향에 대해 의료진과 효과적으로 논의할 수 있도록 지원하였다.

WGS검사 이후 다음과 같은 추가 후속검사가 제공되었다:

1) 원인 유전자변이 검증: 생어 시퀀싱(Sanger sequencing), gap-PCR, RNA분석 등; 2) 부모 및 형제 3인 내외 가족유전검사를 지원하여 고위험군 선별.

4. 2차발견 보고

WGS와 함께, ACMG 권고(2023, v3.2)에 따라 질병 발생 위험이 높은 81개 유전자에 대한 SF 분석이 시행되었으며 [11], 사전 동의자(406명)에 한해 보고되었다.

결 과

1. WGS 대상자의 연령별 분포

WGS를 시행 받은 전체 410명의 희귀질환 환자 중 12세 미만 소아 환자가 235명(57.3%)으로 가장 높은 비율을 차지하였으며, 12세 이상 18세 미만 청소년 85명(20.7%), 성인(18세 이상) 90명(22.0%)으로 집계되었다.

2. 유전검사 전체 진단율 및 연령별 진단율 현황

전체 대상자 중 129명(31.5%)에서 유전자의 병인성 변이가 확인되었으며, 특히 소아 연령군(12세 미만)에서 전체 양성 사례의 80.6% (104/129)로 가장 높은 빈도를 차지하였다. 한편, 청소년 및 성인군의 진단율은 각각 15.5% (20/129) 및 3.9% (5/129)로 확인되었다.

3. WGS 소요기간

희귀질환 의심 환자로부터 검체 채취 후 최종 진단결과보고서 제공되기까지의 평균 소요 기간은 약 28일이었다.

4. 희귀질환 치료 연계 및 사회경제적 지원 효과

희귀유전질환 양성판정 환자 129명 중 39명(30.2%)에서 치료약물(15명), 표적 식이요법(18명), 수술적 중재(6명) 등 임상적 치료 전략이 가능한 질환으로 확인되었다(표 1). 이들 환자들은 진단과 함께 조기 치료로의 연계가 가능하였으며, 이는 희귀질환 고위험군에 대한 선제적 개입 및 질병 관리의 효율성을 높이는 데 기여할 수 있다. 또한, 진단이 확정된 환자들 중 78.2% (101/129)는 국민건강보험공단의 산정특

표 1. 희귀질환별 치료적 접근법 현황

연번	질환군	질환명	임상적 치료전략
1	내분비, 영양 및 대사 질환	글리코젠축적병 1b형 A 프로피온산혈증	옥수수전분, 항생제, 과립구집락자극인자(G-CSF) 메트로니다졸항생제투여, 소듐벤조에이트, 바이오틴(Biotin) 투여, 식이요법(저단백식이)
2	선천기형, 변형 및 염색체이상	연골무형성증 엔젤만 증후군 차지 증후군 좌심형성부전증후군 제1형 신경섬유종증 누난 증후군	성장호르몬, 수술요법 메칠페니데이트, 케톤체유발식, 항경련제 수술적 교정(기관절개술, 심장결합, 입술갈림증), 호르몬대체요법, 보청기 와우이식 등 프로스타글란딘 E-1 (PGE-1)주사, 수술, 심장 이식 코셀루코 경구약물 성장호르몬: 노디트로핀
3	순환기계통 질환	모야모야병	항경련제, 수술요법(두개내외우회로형성술)
4	신경계통 질환	유전성 강직성 하반신마비 멜라스증후군 돌발성 운동유발 이상운동 블랙판-다이아몬드 증후군 판코니빈혈 비스코트-얼드리치증후군	근이완제-바클로펜(Baclofen), 티자니딘(Tizanidine), 단트롤렌(Dantrolene), 다아제팜(Diazepam), 클로나제팜(Clonazepam) 코엔자임 Q (coenzyme Q), L-아르기닌(L-arginine), L-카르니틴(levocarnitine) 항뇌전증제(페니토인, 카바마제핀) 부신 코르티코스테로이드, 골수이식 스테로이드, 안드로젠, 조혈모세포이식 조혈모세포이식, 비장 절제술, 면역글로불린과 감마글로불린 공급, 아스피린
5	혈액 및 조혈기관질환 및 면역 메커니즘을 침범한 특정장애	뇌-폐-갑상선 증후군 선천성 당화장애 미만성 폐림프관종증 드라벡 증후군 동형접합 가족성 고콜레스테롤혈증 유전성 만성 췌장염 HNRNPU-관련 장애 부갑상선기능저하증-감각신경성 난청-신장 질환 증후군 OPHN1 관련 장애 RANBP2 관련 급성 뇌병증	갑상선제 복용, 테트라베나진(tetrabenazine), L-도파(levodopa) 만노오스 보충과 간 이식(Mannose supplementation and liver transplantation) 수술적 제거, 약물 치료(인터페론 알파, 스테로이드), 방사선 치료 항경련제치료와 케톤생성 식이요법, 카나비디올(cannabidiol) 복용 치료 HMG-CoA 환원효소 억제제, 담즙흡수 차단제, PCSK9 억제제 급성 췌장염 재발에 대한 수액치료, 통증조절, 영양공급, 췌장 외분비기능부전에 대한 췌장 효소 공급, 괴사조직 제거, 배액, 감압술, 췌장 절제술 항경련제, 발프로산 나트륨(sodium valproate) 경구용갈슍제복용, 보청기, 인공와우이식 Fasudil 약물 고용량 스테로이드(High-dose steroids), IVIG, 기타 면 역억제제(other immuno suppressants)
6	코드 없음		

G-CSF=granulocyte colony-stimulating factor; PGE-1=prostaglandin E1; IVIG=intravenous immunoglobulin.

례 적용 또는 희귀질환자 의료비 지원사업 등 국가 지원정책 사업에 연계되어, 보조기기·특수식이 지원 등 다양한 형태의 사회·경제적 지원을 통해 의료비 부담경감의 혜택을 받을 수 있었다.

5. 희귀질환 진단 후 관리 체계의 확장

희귀질환 진단 환자를 대상으로 한 가족 유전 상담 결과, 129가구 중 43가구(33.3%)가 1차 혈족 유전검사를 수용하였으며, 이 중 28가구(65.1%)에서 잠재적 보인자 또는 증상 전 고위험군이 확인되어 희귀질환 예방적 관리 접근의 필요성이 부각되었다.

6. 2차발견 분석 결과

본 연구에서는 전체 410명의 희귀질환 의심 환자 중 99.0%가 ACMG v3.2 권고에 따라 SF 정보 제공에 동의하였다. 동의자들은 유전체 분석을 통해 질환의 유전 양상에 따라 질병 발생 가능성이 높거나 임상적으로 중대한 위험이 명확한

경우, 추가적인 유전자 변이 분석을 받았으며, 해당 변이에 대해서는 생어 시퀀싱을 통한 변이 검증이 병행되었다.

분석 결과, 동의자 406명 중 3.9%에서 임상적으로 의미 있는 유전성 고위험 유전자 변이가 확인되었다. 이들 변이의 상당수는 심혈관 질환 및 유전성 암 등 조기 개입과 예방의 중요성이 높은 질환군에 해당하였다(표 2).

7. 진단 여정 기간 현황

본 사업 참여자 410명 중 양성 변이로 확인된 환자 가운데 증상 발현일이 명확히 확인된 107명을 분석한 결과, 평균 진단 소요 기간은 7.4년이였다. 진단까지의 소요 기간을 세부적으로 살펴보면, 증상 발현 후 1년 미만에 진단된 환자는 21명(19.6%), 1년 이상 5년 이하가 35명(32.7%), 6년 이상 10년 이하가 24명(22.4%), 10년 이상 소요된 경우가 27명(25.2%)으로 확인되었다(표 3).

표 2. 전장유전체염기서열분석 의뢰 사유 증aska테고리 및 질환별 2차발견 분류

증aska테고리	질환명	질환분류	2차발견 유전자	건수
피부질환	10형 부정맥유발성 우심실이형성증	심혈관질환	DSG2	1
내분비질환	1형 가족성 비후성 심근병증	심혈관질환	MYH7	1
	3형 가족성 고콜레스테롤혈증	심혈관질환	PCSK9	1
신경발달장애	1형 유전성 난소-유방암	암	BRCA1	1
	4형 린치증후군	암	PMS2	1
	1D형 확장성 심근병증	심혈관질환	TNNT2	1
	1G형 확장성 심근병증	심혈관질환	TTN	4
	4형 가족성 비후성 심근병증	심혈관질환	MYBPC3	3
신경질환	2형 로이-디에즈 증후군	심혈관질환	TGFBR2	1
종양 증후군	5형 린치증후군	암	MSH6	2

표 3. 진단 소요 기간 분포(희귀유전질환판정)

전체	기간(년)							
	<1	1-5	6-10	11-15	16-20	21-25	26-30	≥31
107 (100)	21 (19.6)	35 (32.7)	24 (22.4)	10 (9.3)	6 (5.6)	8 (7.5)	0 (0.0)	3 (2.8)

단위: 명(%).

논 의

본 사업은 「제2차 희귀질환관리 종합계획(2022-2026)」의 전략 목표에 따라, 희귀질환 환자와 가족에 대한 지원을 강화하고 효과적인 희귀질환 관리체계 구축을 위한 핵심 사업으로 추진되었다. 특히, 비수도권 거주 환자와 가족을 대상으로 진단 고효율성의 WGS를 활용해 거주지 중심의 원스톱 희귀질환 진단지원 서비스 제공이 지역 의료현장에서 실현 가능한 유용한 모델임을 실증적으로 검증하고자 하였다.

전체 410명의 희귀질환 의심환자를 대상으로 시행된 전장 유전체염기서열 기반 유전체 분석 결과, 12세 미만 소아 환자 연령군에서 WGS검사가 가장 많이 의뢰가 되었으며(57.3%), 또한 검사를 시행 받은 전체 환자들 중 희귀질환 유전진단율은 약 31.5%로 확인되었으며, 특히 소아 연령군에서 전체 진단사례의 80.6%를 차지하였다. 이는 소아 연령군에서의 희귀질환 진단수요가 가장 높을 뿐만 아니라 희귀질환 조기 진단 검사의 비용대비 효율성과 지원 필요성을 강조할 수 있을 것으로 보인다.

또한, 검사를 의뢰한 의료인이 최종 진단결과보고서를 받기까지 평균 소요기간이 28일로 매우 단축 되었으며 이로 인해 유전진단의 지연을 최소화 하는 데 기여 할 수 있었다.

본 사업을 통해 희귀질환으로 진단받은 환자들의 상당수

는 건강보험 산정특례 및 희귀질환자 의료비 지원사업 등 국가 정책과 연계되어 실질적인 사회·경제적 지원을 제공받을 수 있게 되었는데, 특히 양성 진단 환자의 약 30%는 치료제, 식이요법 등의 치료법이 존재하는 질환으로 확인되어, 본 사업이 단순 진단지원의 의료적 차원을 넘어 조기 치료 연계, 환자-가족의 사회경제적 부담 완화, 임상적 예후 개선에도 기여할 수 있음을 보여주었다. 또한, 가족 단위의 유전검사 지원은 잠재적 고위험군의 조기 선별 및 예방적 개입 체계 마련에도 중요한 역할을 할 것으로 기대된다.

SF 분석결과와 경우 희귀질환 환자의 3.9%에서 확인이 되었는데, 이는 기존 국내 대규모 유전체 연구에서 보고된 SF빈도(3.75%)와 유사하며[13], WGS 기반 진단 과정에서 예기치 않게 확인된 병인성 유전변이가 임상적으로 실질적인 의미를 가질 수 있음을 시사하며, SF결과는 질병 발현 가능성이 있는 보인자에 대한 주기적 임상 모니터링 및 가족 구성원 전체를 아우르는 예방적 건강관리 전략과 국내임상 가이드라인개발의 실질적 근거로 활용될 수 있을 것이다[14].

한편, WGS검사를 통해 진단된 환자들의 평균 진단 소요기간이 7.4년임을 고려했을 때, 희귀질환 환자들이 초기 증상 발현 이후 적절한 진단을 받기까지 장기간의 진단 여정을 겪고 있음을 보여준다. 특히, 4분의 1에 해당하는 환자들이 10년 이상 진단을 받지 못한 채 방치되어 있었던 점은, 비수도

표 4. 지역별 검사 의뢰 현황 및 비율(N=410)

구분	의료기관 수	검사수(명)	비율(%)	권역 기관 평균의뢰(건)
총계	23	410	100.0	-
강원권	1	34	8.30	34
경남동부권	6	101	24.60	17
경남서부권	2	62	15.10	31
경북권	5	28	6.80	6
세종권	1	6	1.50	6
전남권	1	38	9.30	38
전북권	2	50	12.20	25
제주권	1	13	3.20	13
충남권	3	38	9.30	13
충북권	1	40	9.80	40

권 지역 등에서의 의료 접근성 부족 및 유전학적 진단 체계의 한계를 시사한다. 따라서 이러한 결과는 희귀질환 환자에 대한 신속하고 정확한 유전학적 진단 체계 구축의 지속 필요성을 뒷받침하며, 진단지연으로 인한 치료 기회 상실을 방지하기 위한 정책적·제도적 보완의 중요성을 뒷받침하는 근거가 될 수 있을 것이다.

다만, 본 사업에서 전장유전체염기서열 기반 진단검사를 통해서도 미진단된 환자들에 대해서는 주기적 재분석(reanalysis), trio-기반 WGS, RNA 또는 long read-시퀀싱과 같은 추가적인 진단지원 연계 방안 모색이 필요할 것이다. 이러한 접근은 기존 분석 방법으로 진단되지 않는 희귀질환의 유전적 기전을 규명하기 위해 국제적으로도 활발히 수행되고 있으며, 다양한 연구에서 새로운 질병 메커니즘을 밝히기 위한 효과적인 전략으로 보고되고 있다[15-17].

결론적으로, 「찾아가는 희귀질환 진단지원 사업」은 진단 인프라의 지역적 편중 문제 해소를 통해, 어느 지역에서나 거주지 내 희귀질환 의심환자가 조기에 진단을 받을 수 있는 환경을 마련할 수 있고, 이를 통해 치료 연계, 가족 고위험군의 선제적 관리 등 국내 희귀질환 관리체계 내 실효성 있는 정책 모델로서의 가능성을 보여주었다.

특히, 모든 검사 참여자가 비수도권 소재 의료기관을 통해 진단에 접근하였다는 점에서, 본 사업은 지역 간 진단 접근성 격차를 실질적으로 완화하고 형평성을 개선하는 데 기여한 점에서 중요한 의의를 지닌다(표 4).

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: This study was funded by the Korea Disease Control and Prevention Agency grant (6500-6544-306).

Acknowledgments: None.

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

Author Contributions: Conceptualization: CKC. Data curation: YEL. Formal analysis: YEL. Funding acquisition: CKC. Investigation: YEL. Methodology: CKC. Project administration: CKC. Resources: CKC. Supervision: CKC. Validation: CKC. Visualization: YEL. Writing – original draft: YEL. Writing – review & editing: JYK, JKC, YBK, CKC.

References

1. The Lancet Global Health. The landscape for rare diseases in 2024. *Lancet Glob Health* 2024;12:e341.
2. Haendel M, Vasilevsky N, Unni D, et al. How many rare diseases are there? *Nat Rev Drug Discov* 2020;19:77-8.
3. Kim J, Woo S, de Gusmao CM, et al. A framework for individualized splice-switching oligonucleotide therapy. *Nature* 2023;619:828-36.
4. Faye F, Crocione C, Anido de Peña R, et al. Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: results of a rare barometer retrospective patient survey. *Eur J Hum Genet* 2024;1-11.
5. Siegel IJ, Vaithilingam SL, Hartig MM, Patty EC, Mantsch LE, Garrison SR. Diagnostic delays in rare genetic disorders with neuropsychiatric manifestations: a systematic review. *Eur J Med Genet* 2025;75:105016.
6. Shire. Rare Disease Impact Report: Insights from Patients and the Medical Community [Internet]. Shire; 2013 [cited 2025 Apr 30]. Available from: <https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2013/04/ShireReport-1.pdf>
7. Jeong SG. Rare diseases: “diagnostic odyssey” can exceed 10 years... Special dietary therapy or tests, if available, are a relief. *JoongAng Health Media* [Internet]. 2020 Feb 28 [cited 2025 Apr 30]. Available from: <https://jhealthmedia.joins.com/news/articleView.html?idxno=21451>
8. Lim JG. Korea Disease Control and Prevention Agency to double the scale of the 2025 rare disease diagnosis support program. *Medical World News* [Internet]. 2025 Mar 18 [cited 2025 Apr 30]. Available from: <https://medicalworld-news.co.kr/news/view.php?idx=1510966473>
9. Lee SD. ‘Rare Disease Diagnosis Support Program’ identi-

- fies 129 patients early. Medical News [Internet]. 2025 Mar 18 [cited 2025 Apr 30]. Available from: <https://www.bosa.co.kr/news/articleView.html?idxno=2244213>
10. Choi KS. 2025 Rare Disease Diagnosis Support Program officially launched. Hospital News [Internet]. 2025 Mar 18 [cited 2025 Apr 30]. Available from: <https://www.khanews.com/news/articleView.html?idxno=232450>
11. Miller DT, Lee K, Abul-Husn NS, et al. ACMG SF v3.1 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med* 2022;24:1407-14.
12. Ng HY, Ma W, Lam WJ, et al. Identification of technically challenging variants: whole-genome sequencing improves diagnostic yield in patients with high clinical suspicion of rare diseases. *HGG Adv* 2025;6:100469.
13. Kim Y, Kim JM, Cho HW, Park HY, Park MH. Frequency of actionable secondary findings in 7472 Korean genomes derived from the National Project of Bio Big Data pilot study. *Hum Genet* 2023;142:1561-9.
14. Katz AE, Nussbaum RL, Solomon BD, Rehm HL, Williams MS, Biesecker LG. Management of secondary genomic findings. *Am J Hum Genet* 2020;107:3-14.
15. Boycott KM, Rath A, Chong JX, et al. International cooperation to enable the diagnosis of all rare genetic diseases. *Am J Hum Genet* 2017;100:695-705.
16. Best S, Fehlberg Z, Richards C, et al. Reanalysis of genomic data in rare disease: current practice and attitudes among Australian clinical and laboratory genetics services. *Eur J Hum Genet* 2024;32:1428-35.
17. Larizza L, Watson CM, Gillentine MA, Finelli P. Editorial: the clinical utility of long read sequencing to improve diagnostic yield and uncover biological mechanisms in rare disease. *Front Genet* 2024;15:1494860.

Policy Note

Achievements and Expectations of the Rare Disease Diagnostic Support Program in the Republic of Korea

Ye Eun Lee¹ , Jee Young Kim² , Jun Kil Choi² , Young Bae Kim² , Chong Kun Cheon^{3*} 

¹Division of Medical Research Institute, Pusan National University, Busan, Korea, ²Division of Rare Disease Management, Department of Chronic Disease Prevention and Control, Korea Disease Control and Prevention Agency, Cheongju, Korea, ³Division of Medical Genetics Clinic, Center for Rare Diseases, Department of Pediatrics, Pusan National University School of Medicine, Busan, Korea

ABSTRACT

Objectives: The Rare Disease Diagnostic Support Program in the Republic of Korea aims to improve early diagnosis and diagnostic yield for patients with rare diseases, particularly for those residing in non-metropolitan areas, by providing whole genome sequencing (WGS) services through regional medical institutions. This study evaluated the performance of the program, focusing on its clinical utility, including early diagnosis and treatment linkage, and its policy impact related to patient benefits.

Methods: From August 2024, WGS was performed on 410 patients with suspected rare diseases at 23 institutions outside the metropolitan area. A one-stop diagnostic pathway was established to perform sample collection, test referral, report delivery, and genetic counseling within a single clinical flow based on the patient's location of residence. Sequencing was performed by external laboratories.

Results: Among the 410 patients, pathogenic variants were identified in 129 (31.5%), with a turnaround time of 28 days. Of those diagnosed, 78.2% received treatment benefits via national programs such as co-payment exemption and medical expense support programs. Approximately 30% of the patients were eligible for therapeutic intervention, particularly medication or dietary therapy. Family genetic testing of three members identified potential carriers or high-risk groups in 28 households (65.1%). Consent for secondary findings was 99.0%, with clinically significant variants found in 3.9% of cases.

Conclusions: The program demonstrated clinical value by improving diagnostic accessibility, reducing regional disparities, facilitating timely treatment, and supporting preventive care through family risk identification. These findings support the need for sustainable expansion of genome-based diagnostic services in the national health policy.

Key words: Rare disease; Whole genome sequencing; Diagnosis; Treatment

*Corresponding author: Chong Kun Cheon, Tel: +82-55-360-3158, E-mail: chongkun@pusan.ac.kr

Introduction

Currently, more than 7,000 rare diseases have been

reported, and approximately 80% of these are caused by genetic factors [1,2]. Approximately 75% of rare diseases manifest in infancy, and 30% are associated with premature death.

Key messages

① What is known previously?

In the Republic of Korea, the diagnostic infrastructure for rare diseases is primarily concentrated in metropolitan areas, resulting in chronic diagnostic delays and limited access to diagnostic services for patients in non-metropolitan regions.

② What new information is presented?

The Rare Disease Diagnostic Support Program in the Republic of Korea has improved diagnostic accessibility by supporting genetic testing for rare diseases at specialized regional centers and tertiary hospitals.

③ What are the implications?

This program suggests that strengthening community-based diagnostic support systems can facilitate earlier diagnosis, reduce regional disparities in rare disease care, and enhance the effectiveness of national rare disease management systems.

Therefore, early diagnosis and prompt treatment are crucial for patient prognosis [1,3]. The diagnosis of rare diseases, however, is difficult owing to their rarity, and in some cases, conventional diagnostic methods may fail to identify them. Therefore, patients often have to visit multiple healthcare facilities to obtain a diagnosis, resulting in a phenomenon known as the “diagnostic journey” [4]. The mean diagnostic delay in cases of rare diseases is approximately 7 years, with a considerable proportion of patients remaining undiagnosed for more than a decade [5-7].

Therefore, to resolve structural problems in the diagnosis of rare diseases, the Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA) introduced the “Outreach Support Program for the Diagnosis of Rare Diseases.” This program provides support to patients with rare diseases by enabling them to visit

a rare disease center or advanced general hospital in their area without having to travel long distances, where they can receive an early diagnosis and test interpretations through genetic diagnosis services utilizing whole genome sequencing (WGS). The aim of this program is to enhance geographical access to healthcare for patients while introducing precision genomic testing technologies such as WGS to increase the diagnosis rate for rare diseases that are difficult to diagnose using conventional methods [8-10]. Furthermore, this program is intended to provide more than just diagnostic support and seeks to connect patients with timely treatment through early diagnosis, management of high-risk groups by screening potential patients and carriers based on family-based genetic testing, and effective implementation of preventive healthcare for rare diseases.

To address the management of high-risk groups, this program also reports on “secondary findings (SF),” gene variants discovered in the analyzed genome that are unrelated to the original diagnostic purpose. Any SF is reported in accordance with the recommended criteria presented by the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) and is currently based on the ACMG SF v3.2 list, targeting 81 genes with pathogenic variants that enable early intervention for cardiovascular disease, cancer, metabolic disorders, and other conditions [11]. SFs play a pivotal role in disease prevention and health management, offering invaluable insights not only to patients but also to their families, which underscores their significance in precision medicine and public health.

Recent studies have indicated the potential for genome-based diagnostics to facilitate the development of personalized therapies, with reports indicating that personalized treatment strategies can be applied to approximately 10% of patients with rare diseases [3]. Consequently, this program holds significant

institutional value owing to its introduction of precision genetic diagnosis technology centered on WGS, facilitating more precise diagnosis and treatment of rare diseases. This report aims to identify and examine the effectiveness and validity of diagnosis and treatment coordination through the program, based on the results of the 2024 Outreach Support Program for the Diagnosis of Rare Diseases.

Methods

In August 2024, the KDCA-supported Outreach Support Program for the Diagnosis of Rare Diseases initiated a nationwide selection process, identifying a total of 410 patients suspected of having rare diseases from 23 rare disease centers and tertiary hospitals situated beyond the Seoul metropolitan area (hereinafter referred to as participating healthcare institutions). Samples were collected and subsequently subjected to WGS at external testing institutions, in accordance with the following procedures.

1. Selection of Participants and Sample Collection

Among patients who visited participating healthcare institutions in their area of residence and were suspected of having a rare disease, only those who provided written consent on the genetic testing consent form, human biological material donation consent form, and SF consent form after consultation with healthcare providers were enrolled in the program. The samples used were peripheral blood, dried blood spot cards, and tissue DNA. The collected samples were sent to designated external testing institutions.

2. Whole Genome Sequencing

The collected samples were then subjected to WGS using the NovaSeq X Plus (Illumina) platform with a 150-base pair paired-end approach at external specialized testing institutions [12].

3. Generation and Provision of Diagnostic Reports and Follow-up Testing Support

The diagnostic reports were generated by a diagnostic report generation committee comprising three clinical geneticists, one diagnostic laboratory specialist, and one bioinformatics specialist from Pusan National University Yangsan Hospital and external testing institutions. The results were subsequently uploaded to the Integrated Disease Control System of the KDCA, where they were made available as diagnostic reports for healthcare providers and patients. The uploaded diagnostic reports for healthcare providers and patients were then forwarded to the referring doctors, who subsequently provided the diagnostic reports to patients and their guardians during consultations. The diagnostic reports for patients included additional explanations of terms to facilitate comprehension of the results and methods for interpreting variant information. This facilitates patient and family understanding of diagnostic reports, enabling effective communication with healthcare providers regarding future treatment and management plans.

The additional follow-up tests provided after WGS were as follows: 1) verification of causative gene variants by methods including Sanger sequencing, gap-polymerase chain reaction, and RNA testing; and 2) screening for high-risk groups by supporting genetic testing for parents and siblings (up to three people).

4. Report on SFs

In conjunction with WGS, SF analysis was conducted on 81 genes with an elevated disease risk, as delineated by the ACMG recommendations (2023, v3.2) [11]. This analysis was restricted to individuals who had previously provided consent (n=406).

Results

1. Age Distribution of Individuals Tested by WGS

Among the 410 patients with rare diseases who were tested by WGS, pediatric patients under the age of 12 years accounted for the highest percentage (n=235, 57.3%), followed by adolescents aged 12–18 years (n=85, 20.7%) and adults aged 18 years and older (n=90, 22.0%).

2. Status of Overall Diagnosis and Diagnosis

Rates by Age for Genetic Testing

Pathogenic gene variants were identified in 129 (31.5%) participants, with the highest frequency noted in the pediatric age group (under 12 years of age), accounting for 80.6% (104/129) of all positive cases. The diagnostic rates for adolescents and adults were determined to be 15.5% (20/129) and 3.9% (5/129), respectively.

3. Time Required for WGS

The mean interval from specimen collection from patients suspected of having rare diseases to the delivery of the final diagnostic report was approximately 28 days.

4. Effectiveness of Rare Disease Treatment

Coordination and Socioeconomic Support

Among the 129 patients diagnosed with rare genetic diseases, 39 (30.2%) were confirmed to have diseases for which clinical treatment strategies were available, such as therapeutic drugs (15), targeted diets (18), and surgical interventions (6) (Table 1). The capacity for these patients to receive early treatment upon diagnosis indicates the potential for proactive intervention and more efficient disease management for high-risk groups with rare diseases. Furthermore, 78.2% (101/129) of patients with a confirmed diagnosis were referred to national support programs, such as the National Health Insurance Service's special assessment system or healthcare expense support program for patients with rare diseases. These patients received various forms of social and economic support, including assistive devices and special diets, to reduce their healthcare expenses.

5. Expansion of the Management System after Rare Disease Diagnoses

In family genetic counseling conducted for patients diagnosed with rare diseases, 33.3% (43/129) consented to primary genetic testing, and among them, 28 households (65.1%) were identified as potential carriers or high-risk groups before symptom manifestation, underscoring the necessity for preventive management approaches for rare diseases.

6. SF Analysis Results

In this study, 99.0% of the 410 patients suspected of having a rare disease consented to the provision of SF information in accordance with the ACMG v3.2 guidelines. Participants who consented to participate underwent additional genetic

Table 1. Current therapeutic approaches by rare disease category

No.	Disease group	Disease name	Clinical therapeutic strategy
1	Endocrine, nutritional, and metabolic diseases	Glycogen storage disease 1b type A Propionic acidemia	Cornstarch, antibiotics, G-CSF Metronidazole antibiotics, sodium benzoate, biotin supplementation, dietary therapy (low-protein diet)
2	Congenital malformations, deformations, and chromosomal abnormalities	Achondroplasia Angelman syndrome CHARGE syndrome Hypoplastic left heart syndrome Neurofibromatosis (nonmalignant) type 1 Noonan syndrome	Growth hormone, surgical treatment Methylphenidate, ketogenic diet, antiepileptic drugs Surgical correction (tracheostomy, heart defects, cleft lip), hormone replacement therapy, hearing aids, cochlear implant PGE-1 injection, surgery, heart transplantation Koselugo (selumetinib) oral medication Growth hormone: norditropin
3	Circulatory system diseases	Moyamoya disease	Antiepileptic drugs, surgical treatment (extracranial-intracranial bypass)
4	Nervous system diseases	Hereditary spastic paraplegia MELAS syndrome PKD	Muscle relaxants: baclofen, tizanidine, dantrolene, diazepam, clonazepam Coenzyme Q, L-arginine, levocarnitine Antiepileptic drugs: phenytoin, carbamazepine
5	Disorders of blood, hematopoietic organs, and immune mechanisms	Blackfan-Diamond syndrome Fanconi's anaemia Wiskott-Aldrich syndrome	Adrenal corticosteroids, bone marrow transplantation Steroids, androgens, hematopoietic stem cell transplantation Hematopoietic stem cell transplantation, splenectomy, immunoglobulin and gamma globulin administration, aspirin
6	Uncoded	Brain-lung-thyroid syndrome Congenital disorder of glycosylation Diffuse pulmonary lymphangiomatosis Dravet syndrome Familial hypercholesterolemia homozygote Hereditary chronic pancreatitis HNRNPU-related disorder HDR syndrome OPHN1-related disorder RANBP2 related acute encephalopathy	Thyroid hormone administration, tetrabenazine, levodopa Mannose supplementation, liver transplantation Surgical removal, pharmacological therapy (interferon-alpha, steroids), radiation therapy Antiepileptic drug therapy, ketogenic diet, CBD treatment HMG-CoA reductase inhibitors, bile acid sequestrants, PCSK9 inhibitors Fluid therapy for recurrent acute pancreatitis, pain control, nutritional support, pancreatic enzyme replacement, necrosectomy, drainage, decompression, pancreatectomy Antiepileptic drugs, sodium valproate Oral calcium supplements, hearing aids, cochlear implantation Fasudil High-dose steroids, IVIG, other immunosuppressants

PKD=paroxysmal kinesigenic dyskinesia; HDR=hypoparathyroidism-sensorineural deafness-renal disease; G-CSF=granulocyte colony-stimulating factor; PGE-1=prostaglandin E1; CBD=cannabidiol; IVIG=intravenous immunoglobulin.

testing for disease-causing or clinically significant variants identified through genome sequencing. These variants were also verified by Sanger sequencing. The analysis revealed clinically significant genetic variants associated with high risk in 3.9% of the 406 participants who provided consent. A considerable proportion of these variants have been associated with disease groups that necessitate prompt intervention and prevention measures, including cardiovascular disease and hereditary cancer (Table 2).

7. Status of the Diagnostic Journey Period

Among the 410 participants who participated in this program, 107 patients with positive variants and clearly identified symptom onset dates were analyzed, yielding an average diagnosis period of 7.4 years. A detailed examination of the

duration until diagnosis revealed that 21 patients (19.6%) were diagnosed within less than 1 year after symptom onset, 35 (32.7%) were diagnosed within 1–5 years, 24 (22.4%) were diagnosed within 6–10 years, and 27 (25.2%) were diagnosed after 10 years (Table 3).

Discussion

The Outreach Support Program for the Diagnosis of Rare Diseases was launched as a core initiative to strengthen support for patients with rare diseases and their families and establish an effective rare disease management system, in accordance with the strategic objectives of the Second Comprehensive Rare Disease Management Plan (2022–2026). This study aimed to empirically validate the efficacy of a one-stop rare disease

Table 2. Categories of symptoms and secondary findings by disease based on whole genome sequencing requests

Symptom category	Disease name	Disease classification	SF gene	Number of cases
Dermatological disorders	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia type 10	Cardiovascular	<i>DSG2</i>	1
Endocrine disorders	Familial hypertrophic cardiomyopathy type 1	Cardiovascular	<i>MYH7</i>	1
	Familial hypercholesterolemia type 3	Cardiovascular	<i>PCSK9</i>	1
Neurodevelopmental disorder	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome type 1	Cancer	<i>BRCA1</i>	1
	Lynch syndrome type 4	Cancer	<i>PMS2</i>	1
	Dilated cardiomyopathy type 1D	Cardiovascular	<i>TNNT2</i>	1
	Dilated cardiomyopathy type 1G	Cardiovascular	<i>TTN</i>	4
Neurology disorder	Familial hypertrophic cardiomyopathy type 4	Cardiovascular	<i>MYBPC3</i>	3
	Loeys-Dietz syndrome type 2	Cardiovascular	<i>TGFBR2</i>	1
Tumor syndrome	Lynch syndrome type 5	Cancer	<i>MSH6</i>	2

SF=secondary findings.

Table 3. Distribution of time required for diagnosis (determination of rare genetic disease)

Total	Period (yr)							
	<1	1–5	6–10	11–15	16–20	21–25	26–30	≥31
107 (100)	21 (19.6)	35 (32.7)	24 (22.4)	10 (9.3)	6 (5.6)	8 (7.5)	0 (0.0)	3 (2.8)

Unit: n (%).

diagnosis support service that utilizes highly efficient WGS for patients and their families living outside of the Seoul metropolitan area, thereby demonstrating that such a service is feasible in local medical settings.

Because of WGS-based genetic testing conducted for a total of 410 patients suspected of having rare diseases, WGS was most frequently requested for pediatric patients under the age of 12 years (57.3%). The genetic diagnosis rate for rare diseases was verified to be approximately 31.5% for all patients who underwent testing, accounting for 80.6% of all diagnosed cases in the pediatric age group. This highlights not only the high demand for rare disease diagnosis in the pediatric age group but also the cost-effectiveness and necessity of support for early diagnosis of rare diseases. In addition, the average time required for the healthcare providers who requested the tests to receive the final diagnostic reports was significantly reduced to 28 days, thereby contributing to minimizing delays in genetic diagnosis.

The program provided practical social and economic support through national policies such as special health insurance coverage and healthcare expense assistance for patients with rare diseases to a substantial number of patients diagnosed with rare diseases. Specifically, approximately 30% of patients with positive results were found to have conditions for which treatment methods such as medication and diet therapy exist, suggesting that this program could contribute to early treatment coordination, alleviate the socioeconomic burden on patients and their families, and improve clinical prognosis, going beyond the medical dimension of simple diagnostic support. Genetic testing support for families is also expected to play an important role in establishing a system for early screening and preventive intervention for potential high-risk groups.

The SF analysis results were obtained from 3.9% of patients with rare diseases, which was similar to the SF frequency (3.75%) reported in previous large-scale genome studies in the Republic of Korea [13]. The unexpected findings of pathogenic genetic variants during the WGS-based diagnosis process may have practical clinical significance. The SFs can be used as practical evidence for developing preventive health management strategies that include periodic clinical monitoring of carriers with a potential risk of disease onset and all family members, as well as domestic clinical guidelines [14].

Meanwhile, considering that the average time required for diagnosis of patients diagnosed through WGS was 7.4 years, it seems that patients with rare diseases undergo a long diagnostic journey until obtaining an appropriate diagnosis after the onset of initial symptoms. A particularly salient finding was that a quarter of patients remained undiagnosed for more than 10 years, suggesting limited access to healthcare in regions outside the Seoul metropolitan area and limitations in the genetic diagnosis system. Consequently, these findings underscore the ongoing necessity of a swift and precise genetic diagnostic system for patients with rare diseases. Moreover, they offer substantiation for the imperative of policy and institutional enhancements aimed at averting the forfeiture of treatment opportunities due to protracted diagnostic delays.

However, for patients who remain undiagnosed even through WGS-based diagnostic testing in this program, it will be necessary to pursue additional diagnostic support measures such as periodic reanalysis, trio-based WGS, RNA sequencing, and long-read sequencing. This approach is currently being pursued on an international scale to identify the genetic mechanisms of rare diseases that cannot be diagnosed using existing testing methods. Numerous studies have reported this

Table 4. Number and proportion of test requests by region (N=410)

Region	No. of medical institutions	No. of tests	Proportion (%)	Average requests per institution
Total	23	410	100.0	-
Gangwon	1	34	8.30	34
Gyeongnam East	6	101	24.60	17
Gyeongnam West	2	62	15.10	31
Gyeongbuk	5	28	6.80	6
Sejong	1	6	1.50	6
Jeonnam	1	38	9.30	38
Jeonbuk	2	50	12.20	25
Jeju	1	13	3.20	13
Chungnam	3	38	9.30	13
Chungbuk	1	40	9.80	40

approach as an effective strategy for elucidating new disease mechanisms [15-17].

In conclusion, the Outreach Support Program for the Diagnosis of Rare Diseases has demonstrated the potential to serve as an effective policy model within the domestic rare disease management system by addressing regional disparities in diagnostic infrastructure. This program facilitates early diagnosis for patients suspected of having rare diseases, regardless of their place of residence. Consequently, treatment coordination and proactive management of high-risk families are enabled. It is noteworthy that all participants in the screening program accessed diagnostic services through healthcare institutions located outside the Seoul metropolitan area. This program is significant in that it contributed to the substantial reduction of regional disparities in access to diagnosis and to improvement in equity (Table 4).

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: This study was funded by the Korea Disease Control and Prevention Agency grant (6500-6544-

306).

Acknowledgments: None.

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

Author Contributions: Conceptualization: CKC. Data curation: YEL. Formal analysis: YEL. Funding acquisition: CKC. Investigation: YEL. Methodology: CKC. Project administration: CKC. Resources: CKC. Supervision: CKC. Validation: CKC. Visualization: YEL. Writing – original draft: YEL. Writing – review & editing: JYK, JKC, YBK, CKC.

References

1. The Lancet Global Health. The landscape for rare diseases in 2024. *Lancet Glob Health* 2024;12:e341.
2. Haendel M, Vasilevsky N, Unni D, et al. How many rare diseases are there? *Nat Rev Drug Discov* 2020;19:77-8.
3. Kim J, Woo S, de Gusmao CM, et al. A framework for individualized splice-switching oligonucleotide therapy. *Nature* 2023;619:828-36.
4. Faye F, Crocione C, Anido de Peña R, et al. Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: results of a rare barometer retrospective patient survey. *Eur J Hum Genet* 2024;1-11.
5. Siegel IJ, Vaithilingam SL, Hartig MM, Patty EC, Mantsch LE, Garrison SR. Diagnostic delays in rare genetic disor-

- ders with neuropsychiatric manifestations: a systematic review. *Eur J Med Genet* 2025;75:105016.
6. Shire. Rare Disease Impact Report: Insights from Patients and the Medical Community [Internet]. Shire; 2013 [cited 2025 Apr 30]. Available from: <https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2013/04/ShireReport-1.pdf>
7. Jeong SG. Rare diseases: “diagnostic odyssey” can exceed 10 years... Special dietary therapy or tests, if available, are a relief. JoongAng Health Media [Internet]. 2020 Feb 28 [cited 2025 Apr 30]. Available from: <https://jhealthmedia.joins.com/news/articleView.html?idxno=21451>
8. Lim JG. Korea Disease Control and Prevention Agency to double the scale of the 2025 rare disease diagnosis support program. Medical World News [Internet]. 2025 Mar 18 [cited 2025 Apr 30]. Available from: <https://medicalworld-news.co.kr/news/view.php?idx=1510966473>
9. Lee SD. ‘Rare Disease Diagnosis Support Program’ identifies 129 patients early. Medical News [Internet]. 2025 Mar 18 [cited 2025 Apr 30]. Available from: <https://www.bosa.co.kr/news/articleView.html?idxno=2244213>
10. Choi KS. 2025 Rare Disease Diagnosis Support Program officially launched. Hospital News [Internet]. 2025 Mar 18 [cited 2025 Apr 30]. Available from: <https://www.khanews.com/news/articleView.html?idxno=232450>
11. Miller DT, Lee K, Abul-Husn NS, et al. ACMG SF v3.1 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med* 2022;24:1407-14.
12. Ng HY, Ma W, Lam WJ, et al. Identification of technically challenging variants: whole-genome sequencing improves diagnostic yield in patients with high clinical suspicion of rare diseases. *HGG Adv* 2025;6:100469.
13. Kim Y, Kim JM, Cho HW, Park HY, Park MH. Frequency of actionable secondary findings in 7472 Korean genomes derived from the National Project of Bio Big Data pilot study. *Hum Genet* 2023;142:1561-9.
14. Katz AE, Nussbaum RL, Solomon BD, Rehm HL, Williams MS, Biesecker LG. Management of secondary genomic findings. *Am J Hum Genet* 2020;107:3-14.
15. Boycott KM, Rath A, Chong JX, et al. International cooperation to enable the diagnosis of all rare genetic diseases. *Am J Hum Genet* 2017;100:695-705.
16. Best S, Fehlberg Z, Richards C, et al. Reanalysis of genomic data in rare disease: current practice and attitudes among Australian clinical and laboratory genetics services. *Eur J Hum Genet* 2024;32:1428-35.
17. Larizza L, Watson CM, Gillentine MA, Finelli P. Editorial: the clinical utility of long read sequencing to improve diagnostic yield and uncover biological mechanisms in rare disease. *Front Genet* 2024;15:1494860.