



주간 건강과 질병

PHWR

Public Health Weekly Report

Vol. 19, No. 21, June 4, 2026

Content

조사/감시 보고

885 지역사회건강조사 자료를 활용한 우리나라 성인의 비만 현황

정책 보고

898 국가 희귀질환 등록사업 현황 및 향후 운영방향

질병 통계

921 시·도별 현재흡연율 격차 추이, 2016-2025년



KDCA

Korea Disease Control and
Prevention Agency

Aims and Scope

Public Health Weekly Report (Abbreviation: *Public Health Wkly Rep*, PHWR)는 질병관리청의 공식 학술지이다.

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

PHWR은 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. PHWR은 주로 국내의 공중보건 관련 정보를 제공하지만 전 세계 연구자들의 투고를 환영한다.

About the Journal

PHWR (eISSN: 3092-491X)은 질병관리청에서 발간하는 학술지이다.

PHWR은 연간 50호의 주간 발간 학술지로 매주 목요일에 발행되며, 신속한 전문가 심사 과정을 통해 정보를 적시에 공유한다. 또한, PHWR은 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

PHWR에 투고하고자 하는 모든 논문의 접수는 온라인 투고시스템(<https://www.phwr.org/submission>)을 통해서 가능하며 논문투고 시 필요한 모든 내용은 원고 투고 규정과 보고 지침을 참고한다. PHWR은 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: 2026년 6월 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

최보율
한양대학교 의과대학

부편집인

곽진
전북대학교 의과대학

손현진
동아대학교 의과대학

하미나
단국대학교 의과대학

류소연
조선대학교 의과대학

염준섭
연세대학교 의과대학

박지혁
동국대학교 의과대학

이혁민
연세대학교 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
동작구 건강관리청

이선희
부산대학교 의과대학

이윤환
아주대학교 의과대학

이재갑
한림대학교 의과대학

이형민
질병관리청

전경만
삼성서울병원

정은옥
건국대학교 이과대학

정재훈
고려대학교 보건대학원

최선화
국가수리과학연구소

최원석
고려대학교 의과대학

최은화
서울대학교어린이병원

허미나
건국대학교 의과대학

사무국

권정민
질병관리청

김시우
질병관리청

김재홍
질병관리청

박희빈
질병관리청

이희재
질병관리청

원고편집인

이문주
(주)메드랑

지역사회건강조사 자료를 활용한 우리나라 성인의 비만 현황

고윤실 , 김은경 , 김유미*

질병관리청 만성질환관리국 만성질환관리과

초 록

목적: 비만은 만성질환과 암 발생 위험을 증가시키는 주요 공중보건 과제이다. 본 연구는 지역사회건강조사 자료를 활용하여 우리나라 성인의 비만 현황을 살펴보고자 하였다.

방법: 2015~2024년 지역사회건강조사에 참여한 만 19세 이상 성인 연간 약 23만 명의 자료를 분석하였다. 비만은 자가보고 키와 몸무게로 산출한 체질량지수(body mass index) 25 kg/m^2 이상으로 정의하였다. 연도별 변화 추이와 지역 간 분포는 기술통계를 이용하여 분석하였으며 인구사회학적 특성에 따른 비만율의 차이는 다변량 로지스틱 회귀분석을 통해 검토하였다. 모든 분석은 복합표본설계를 반영하였으며 SAS 9.4를 사용하였다.

결과: 2024년 우리나라 성인의 비만율은 34.4%였으며 최근 10년간 증가하는 추세를 보였다. 남성 비만율은 41.4%로 여성 23.0%보다 약 1.8배 높았으며, 남성은 30~49세에서 여성은 60세 이상에서 상대적으로 높은 비만율을 보였다. 2024년 비만율이 가장 높은 시·도는 전남과 제주로 36.8%였으며 가장 낮은 시·도는 세종으로 29.1%였다.

결론: 우리나라 성인의 비만율은 최근 10년간 지속적으로 증가하였으며 성·연령 및 지역 간 차이가 확인되었다. 이러한 결과는 우리나라 성인 인구의 비만 현황을 지속적으로 모니터링하고 인구집단별 특성을 고려한 예방 및 관리 노력이 필요함을 시사한다.

주요 검색어: 비만; 비만율; 비만을 추이; 지역사회건강조사; 시·도별 비만율 분포

서 론

비만은 심혈관질환, 제2형 당뇨병 등 주요 만성질환의 발생 위험을 증가시키는 대표적인 공중보건 문제로 전 세계적으로 유병 규모가 지속적으로 확대되고 있다. 세계보건기구(World Health Organization, WHO)에 따르면 전 세계 지역에서 비만 인구가 지속적으로 증가하고 있으며 2022년 기준

성인 비만 유병률은 1990년대 초반 대비 두 배 이상 증가한 것으로 보고되어 비만이 전 세계적 공중보건 과제로 부상하였음을 보여준다[1]. 또한 WHO는 비만을 비감염성질환의 주요 위험요인으로 규정하고 국가 차원의 체계적 대응과 다부문 협력을 통한 예방·관리의 필요성을 강조하고 있다[2].

비만은 만성질환뿐 아니라 여러 암의 발생 위험과도 관련된다는 근거가 국제적으로 축적되어 왔다. 국제암연구소

Received February 23, 2026 Revised May 6, 2026 Accepted May 7, 2026

*Corresponding author: 김유미, Tel: +82-43-719-7380, E-mail: umiver@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?**

비만은 만성질환과 암 발생 위험을 높이는 주요 공중보건 문제로 국내외에서 유병률이 지속 증가하는 경향을 보이고 있다.

② 새로이 알게 된 내용은?

2024년 조사 결과 우리나라 성인 비만율은 3명 중 1명 수준으로 10년간 꾸준히 증가하였고 17개 광역 시·도 모두 10년 전 대비 비만율이 증가하였다. 지역사회건강조사 결과 분석을 통해 비만인구의 인구·사회학적 특성 및 지역 간 비만을 건강격차를 구체적으로 파악하게 되었다.

③ 시사점은?

인구·사회학적 특성별 맞춤형 관리와 지역 간 격차 해소를 위한 근거기반 보건정책 수립이 필요하다.

(International Agency for Research on Cancer, IARC)는 과도한 체지방이 대장암, 간암, 췌장암, 신장암, 자궁내막암, 폐경 후 유방암 등 다양한 암의 발생 위험 증가와 인과적으로 관련됨을 보고하였다[3]. 또한 IARC Handbooks는 과도한 체지방이 없는 상태가 암 예방에 기여할 수 있음을 종합적으로 평가하였다[4]. 세계암연구기금(World Cancer Research Fund) 역시 건강한 체중 유지를 암 예방의 핵심 전략으로 제시하고 있다[5].

우리나라에서도 비만은 국가 건강정책의 주요 관리 과제로 다뤄지고 있다. 보건복지부는 「제6차 국민건강증진종합계획(Health Plan 2030)」을 통해 비만을 포함한 비감염성질환 예방·관리를 핵심 과제로 설정하고 생애주기별 접근과 생활터 중심 전략을 기본 방향으로 제시하였다[6]. 이러한 정책 방향은 비만 관리가 개인의 노력에 국한되지 않고 사회적·환경적 요인을 함께 고려해야 함을 시사한다.

이에 본 연구는 지역사회건강조사 데이터를 활용하여 우리나라 성인의 비만추이를 연도, 인구·사회학적 특성, 지역 등 다각도에서 분석함으로써 향후 비만 예방 및 관리정책 수

립에 필요한 기초 자료를 제시하고자 한다.

방 법

지역사회건강조사는 「지역보건법」 제4조에 근거하여 2008년부터 시행되고 있는 전국 규모의 건강 설문조사로 지역 단위에서의 건강행태 및 만성질환 수준을 체계적으로 파악하기 위해 설계되었다. 이를 통해 생산되는 통계는 국가와 지방자치단체의 보건정책 수립 및 평가를 위한 과학적 근거자료로 활용된다. 본 보고에서는 2015년부터 2024년까지 지역사회건강조사에 참여한 만 19세 이상 성인 대상 연간 약 23만 명의 자료를 이용하여 비만율을 분석하였으며 분석 대상은 비만을 측정을 위한 키, 몸무게 설문조사 문항에 응답한 대상으로 한정하였다. 지역사회건강조사에서는 비만을 측정을 위해 조사대상자 본인이 인지하고 있는 키와 몸무게를 설문조사로 수집하여 대상자별 비만 여부를 판정하며 체질량 지수(body mass index)가 25 kg/m^2 이상이면 비만인 것으로 정의하였다.

본 보고는 우리나라 지자체 단위 지역주민의 특성을 대표할 수 있도록 가중치와 층화변수를 적용한 복합표본설계 분석방법을 활용하였다. 우리나라 전체 성인 비만율의 연도별 변화 추이는 2015년부터 2024년까지 시·군·구 보건소 단위 비만율의 성·연령 표준화율(국가데이터처 2005년 추계인구 사용)의 중앙값으로 제시하였으며 각 시·도 및 시·군·구별 비만율 역시 표준화율로 제시하였다. 인구사회학적 특성별 비만율은 집단 간 실제 분포를 반영한 수준 비교와 해석의 직관성을 높이기 위해 전국 단위 평균값의 조율을 사용하였다. 통계 분석 도구는 SAS 9.4 (SAS Institute Inc.)의 PROC SURVEYMEANS를 이용하였다.

결 과

우리나라 성인 비만율은 꾸준히 증가하여 2024년에는 34.4%로 성인 약 3명 중 1명이 비만인 것으로 나타났다. 이는 10년 전 약 4명 중 1명(26.3%) 수준이었던 것과 비교할 때 약 30.8% 증가한 것이다(그림 1) [7].

시·도별 비만율의 지역별 추세 및 경향에 대해 살펴보면 2024년 기준 비만율이 가장 높은 지역은 전남과 제주(각 36.8%)였으며 가장 낮은 지역은 세종(29.1%)이었다(그림 2) [7].

최근 10년간(2015-2024년) 시·도별 비만율 추이를 분석한 결과, 전국 17개 모든 광역 시·도에서 비만율이 증가한

것으로 확인되었다. 특히 전남은 2015년 25.4%에서 2024년 36.8%로 11.4%p 상승하며 가장 큰 증가폭을 보였으며 울산과 충남이 그 뒤를 이었다. 반면 세종은 같은 기간 2.9%p 증가(2015년 26.2%→2024년 29.1%)에 그쳐 상대적으로 완만한 증가세를 보였고, 대전과 강원 또한 비교적 낮은 증가폭을 기록하였다(그림 2, 3) [7].

시·군·구 단위 비만율은 장기적 정책효과 분석의 안정성을 고려하여 2022-2024년 최근 3개년 평균값으로 산출하였다. 분석 결과, 충북 단양군 44.6%, 강원 철원군 41.9%, 충북 보은군 41.4% 순으로 높았으며 경기 과천시 22.1%, 대전 서구 23.1%, 대구 수성구 23.7% 순으로 낮게 나타났다. 전국 최고 수준인 충북 단양군(44.6%)과 최저 수준인 경기 과천

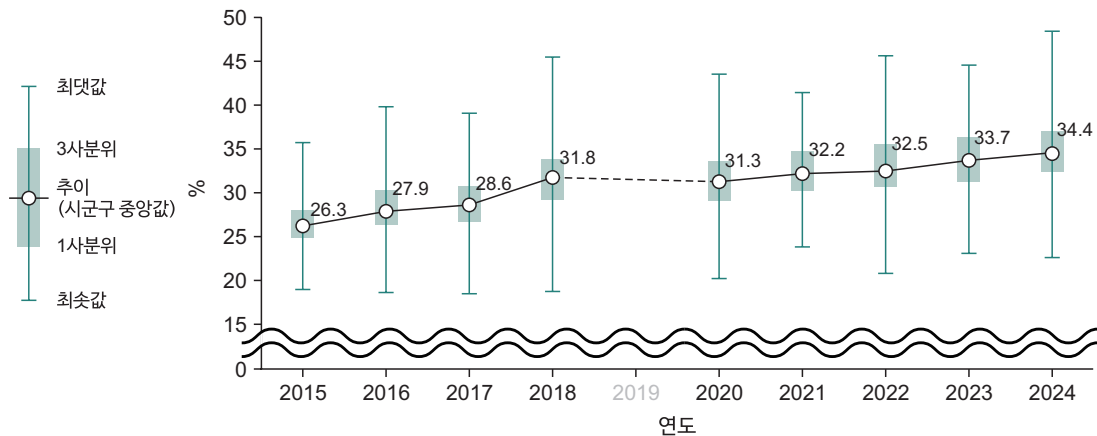


그림 1. 2015-2024년 비만율 추이

단위: %, 표준화율. 2019년은 조사 미실시로 통계값 없음. Reused from Korea Disease Control and Prevention Agency (2025) [7].

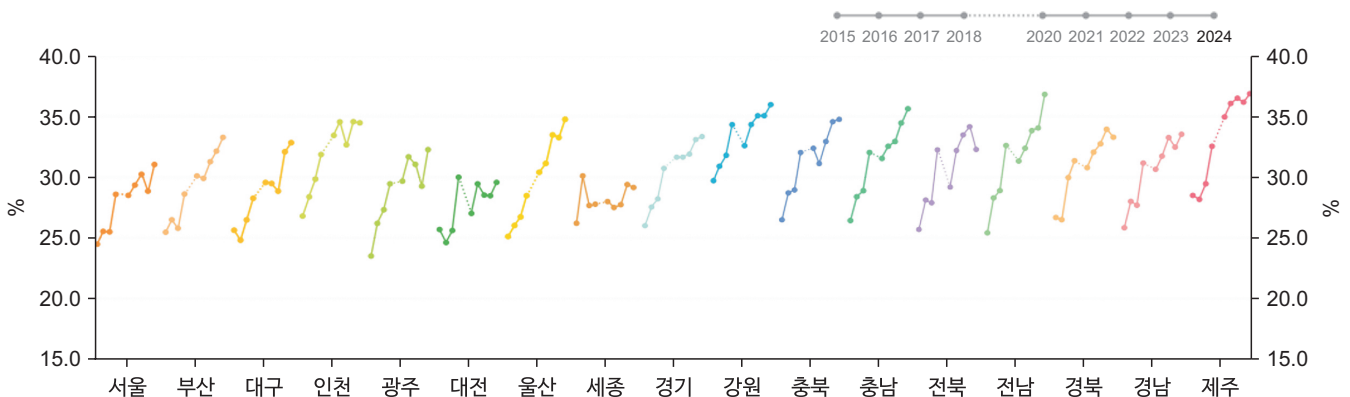


그림 2. 2015-2024년 시·도별 비만율 추이

단위: %, 표준화율. 2019년은 조사 미실시로 통계값 없음. Reused from Korea Disease Control and Prevention Agency (2025) [7].

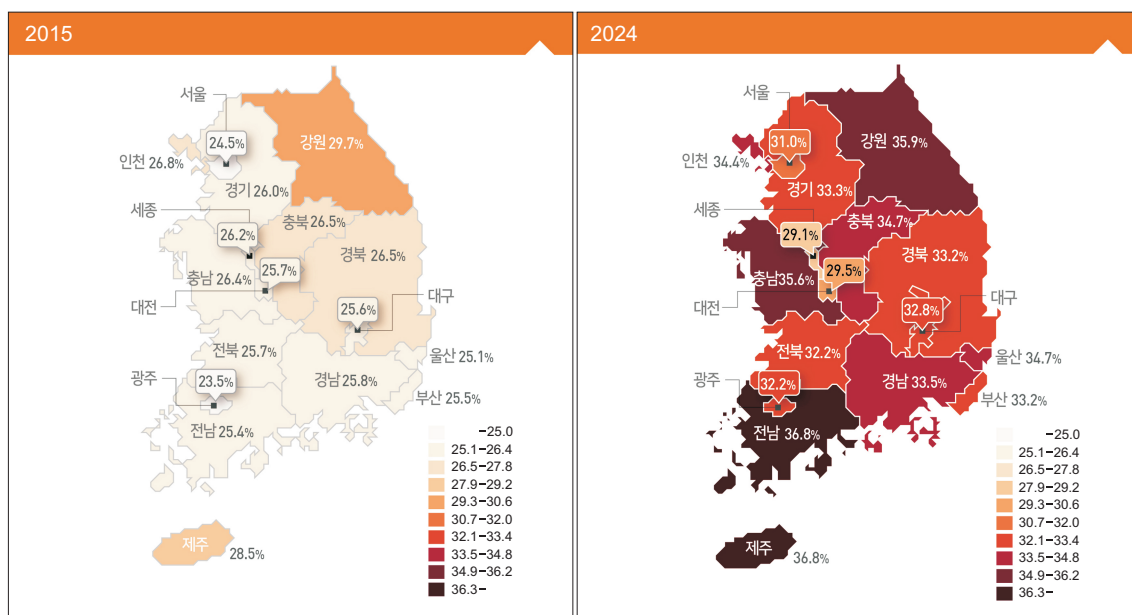


그림 3. 2015년, 2024년 시·도별 비만율 분포

단위: %, 표준화율. Reused from Korea Disease Control and Prevention Agency (2025) [7].

시(22.1%) 간 격차비(‘최댓값/최솟값’)로 수치가 클수록 격차가 큰 것을 의미)는 약 2배로 확인되었다. 또한 동일한 시·도 내에서도 시·군·구 간 비만율 편차가 나타났다. 시·도 내 격차비가 가장 큰 지역은 경기 1.76으로, 도내 기초지자체 간 건강격차가 상대적으로 큰 구조를 보였으며 울산은 1.11로 나타나 격차가 가장 작은 지역으로 확인되었다(보충 그림 1; available online) [7].

한편 2024년 지역사회건강조사 자료를 이용하여 인구사회학적 특성에 따른 비만율을 분석한 결과, 비만율은 인구사회학적 특성에 따라 차이가 있었으며 특히 성별, 연령, 교육수준, 가구형태, 혼인상태 등에 따라 통계적으로 유의한 차이가 있는 것으로 확인되었다($p<0.05$).

성별 분석 결과를 살펴보면 남성의 비만율은 41.4%, 여성은 23.0%로, 남성이 여성보다 약 1.8배 높았다. 연령대별로는 남성은 사회경제적 활동이 활발한 30대와 40대에서 각각 53.1%와 50.3%로 나타나 가장 높은 비만율을 보인 반면 여성은 연령이 증가함에 따라 비만율이 점진적으로 상승하여 70대 이상에서 27.9%로 최고치에 도달하는 상반된 양상을 보였다.

또한 비만율은 개인의 사회경제적 여건에 따라 성별로 차별화된 분포를 나타냈다. 남성의 경우 사무직 47.0%, 전문행정관리직 45.8%, 대졸 이상 44.9%, 월 가구소득 500만원 이상 44.5%로 고소득·고학력·사무직군에서 비만율이 상대적으로 높게 관찰되었다. 여성의 경우에는 남성과 대조적으로 농림어업직군 30.2%, 중졸 이하 30.7%, 월 가구소득 200만원 미만 27.8%로 저소득·현장노동직군에서 비만율이 높은 경향을 보였다. 가구형태 및 혼인상태별 비만율을 살펴보면, 남성의 경우 1인 가구 39.9%에 비해 2인 이상 가구에서 41.7%로 비만율이 더 높았으며, 미혼의 경우 42.4%로 배우자가 있는 경우 41.8%, 사별·이혼·별거한 경우의 35.5%보다 비만율이 높았다. 여성은 남성과 달리 1인 가구일 경우 비만율 23.6%로 2인 이상일 경우의 22.9%보다 높았으며, 사별·이혼·별거 상태일 경우 비만율 26.6%로 미혼인 경우 18.7%, 배우자가 있는 경우 23.3%보다 높았다(표 1).

결론

본 연구는 지난 10년간(2015–2024년) 우리나라 성인의

표 1. 인구사회학적 특성별 비만율, 2024년 (N=229,197)

구분		전체	성별*	
			남성	여성
전체		32.6	41.4	23.0
연령*	19-29세	28.9	39.9	16.8
	30-39세	37.8	53.1	21.1
	40-49세	36.1	50.3	21.4
	50-59세	32.5	41.6	23.2
	60-69세	30.1	34.0	26.6
	70세 이상	27.0	26.0	27.9
직업	전문행정관리	32.2	45.8	17.0
	사무직	33.3	47.0	18.5
	판매서비스직	33.4	46.8	24.2
	농림어업	34.4	36.7	30.2
	기능단순노무직	38.4	42.3	28.2
	무직	27.5	32.6	24.4
교육수준*	중학교 졸업	31.0	31.4	30.7
	고등학교 졸업	33.0	40.4	24.7
	대학교 졸업 이상	32.0	44.9	17.7
월가구소득	200만원 미만	29.2	31.0	27.8
	200-300만원	31.6	38.0	25.8
	300-400만원	33.9	41.8	25.2
	400-500만원	34.3	43.4	24.2
	500만원 이상	32.4	44.5	19.7
가구형태*	1인 가구	31.9	39.9	23.6
	2인 이상	32.2	41.7	22.9
혼인상태*	미혼	32.5	42.4	18.7
	배우자 있음	32.7	41.8	23.3
	사별, 이혼, 별거	29.4	35.5	26.6

단위: %. 인구사회학적 특성별 비만율은 전국 단위 평균값을 이용하여 조율로 산출하였음. *p<0.05 (복합표본설계 로지스틱 회귀분석 결과).

비만율 현황을 분석하였다. 우리나라 성인 비만율은 최근 10년간 지속적으로 증가하여 2024년에는 34.4%에 도달했다. 이는 성인 약 3명 중 1명이 비만인 상태로 10년 전(26.3%) 대비 약 30.8% 급증한 수치이다. 특히 전국 17개 모든 광역시·도에서 예외 없이 비만율이 상승하여 비만 문제가 특정 지역을 넘어선 전국적인 공중보건 과제를 확인하였다.

인구사회학적 특성에 따른 비만율의 차이도 확인되었다. 남성은 고학력·고소득·사무직군에서 비만율이 높게 나타난 반면 여성은 저소득·현장노동직군에서 더 높은 비만율을 보이는 등 성별에 따라 상반된 양상이 나타났다. 이러한 결과는 비만

관리 정책 수립에 있어 성별이 중요한 고려 요인임을 시사하며 향후 정책은 성별 및 인구집단별 특성을 반영한 맞춤형 접근이 필요함을 보여준다. 또한 지역 간 건강격차 역시 심화되어 비만율이 가장 높은 제주(36.8%)와 가장 낮은 세종(29.1%) 간의 차이뿐만 아니라 동일 시·군·구 내에서도 최대 2배의 격차가 발생하고 있어 지역 단위의 세분화된 관리 전략이 요구된다.

한편 본 연구는 자가보고 방식의 설문자료를 활용하였다는 한계를 가진다. 자가보고 신장과 체중은 응답자의 건강상태 인지 수준 및 특성에 따라 오차가 발생할 수 있으며[8], 이러한 오차는 연령, 성별 등 인구사회학적 특성에 따라 차이를

보이는 것으로 보고된 바 있다[9]. 또한 건강상태 인지 수준 및 건강정보 접근성의 차이에 따라 동일한 건강상태에서도 다르게 응답할 가능성이 있어, 결과 해석에 주의가 필요하다.

그럼에도 불구하고 본 연구는 지역사회건강조사 자료를 기반으로 우리나라 성인의 비만 수준과 인구집단 간 격차를 장기간 추이로 제시함으로써 비만 감시체계의 기초 자료로서 의의를 갖는다. 아울러 최근 비만 치료제의 상용화 등으로 관리 환경이 빠르게 변화하는 상황에서 향후 비만 정책은 예방 중심에서 치료를 포함한 통합적 관리 체계로의 전환이 요구된다. 이에 따라 인구집단별 특성과 성별 차이를 반영한 맞춤형 전략과 더불어 건강보험 및 건강형평성을 고려한 종합적 정책 설계가 필요하다.

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: None.

Acknowledgments: This article is a revision prepared with reference to the press release titled “One in Three Korean Adults Is Obese: A 30.8% increase Over the Past Decade,” published by the Division of Chronic Disease Control, Korea Disease Control and Prevention Agency, on Nov 10, 2025.

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

Author Contributions: Conceptualization: YMK. Data curation: YSK. Formal analysis: YSK. Supervision: YMK. Writing – original draft: YSK, EKK. Writing – review & editing: EKK.

Supplementary Materials

Supplementary data are available online.

References

1. World Health Organization. Obesity and overweight [Internet]. World Health Organization; 2024 [cited 2025 Sep 10]. Available from: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/obesity-and-overweight>
2. World Health Organization. WHO acceleration plan to stop obesity. World Health Organization; 2023.
3. Lauby-Secretan B, Scoccianti C, Loomis D, Grosse Y, Bianchini F, Straif K. Body fatness and cancer: viewpoint of the IARC Working Group. *N Engl J Med* 2016;375:794-8.
4. International Agency for Research on Cancer (IARC). Absence of excess body fatness: IARC handbooks of cancer prevention. Volume 16. IARC; 2018.
5. World Cancer Research Fund/American Institute for Cancer Research. Diet, nutrition, physical activity and cancer: a global perspective. World Cancer Research Fund International; 2018.
6. Ministry of Health and Welfare. The 6th national health promotion plan (health plan 2030). Ministry of Health and Welfare; 2026.
7. Korea Disease Control and Prevention Agency Press Release (November 10 2025). One in three Korean adults is obese: a 30.8% increase over the past decade. [cited 2025 Nov 10]. Available from: <https://www.kdca.go.kr/kdca/2847/subview.do?enc=Zm5jdDF8QEB8JTJGYmJzJTJGa2RjYSUyRjQxJTJGMjE1NDY1JTJGYXJ0Y2xWaWV3LmRvJTNGcGFzc3dvcmQ1M0Q1MjZyZ3NCZ25kZVN0ciUzRCUyNmZpbmRPeG53cmQ1M0Q1MjZmaW5kV29yZCUzRCVFQ1VCOsU4NCVFQ1VBNyU4QyUyNnJnc0VuZGRlU3RyJTNEJTl2ZmluZFR5cGU1M0RzaiUyNmZpbmRDbFNlcSUzRCUyNnBhZ2U1M0QxJTl2>
8. Ko Y, Choi S, Won J, Lee YK, Kim DH, Lee SK. Differences in accuracy of height, weight, and body mass index between self-reported and measured using the 2018 Korea Community Health Survey data. *Epidemiol Health* 2022;44:e2022024.
9. Yoon K, Jang SN, Chun H, Cho SI. Self-reported anthropometric information cannot vouch for the accurate assessment of obesity prevalence in populations of middle-aged and older Korean individuals. *Arch Gerontol Geriatr* 2014;59:584-92.

Surveillance Report

Prevalence of Obesity among Korean Adults Using the Korea Community Health Survey Data

Yoon-Sil Ko , Eun Kyeong Kim , Youmi Kim* 

Division of Chronic Disease Control, Department of Chronic Disease Prevention and Control, Korea Disease Control and Prevention Agency, Cheongju, Korea

ABSTRACT

Objectives: Obesity is a major public health agenda due to its association with increased risk of chronic diseases and cancer. This study examined the prevalence and trends of obesity among Korean adults using the Korea Community Health Survey data.

Methods: Data from approximately 230,000 adults aged ≥ 19 years who participated annually in the Korea Community Health Survey between 2015 and 2024 were analyzed. Obesity was defined as a body mass index ≥ 25 kg/m² based on self-reported height and weight. Annual trends and regional distributions in obesity prevalence were assessed with descriptive statistics, and associations with sociodemographic characteristics were examined using multivariable logistic regression models. All analyses incorporated the complex sampling design and survey weights, and were performed using SAS version 9.4.

Results: In 2024, obesity prevalence among Korean adults was 34.4%, and had increased steadily over the past decade. The prevalence was greater in men (41.4%) than in women (23.0%). Among men, the prevalence of obesity was highest in those aged 30–49 years, while among women, it was higher among those aged ≥ 60 years. Jeonnam and Jeju had the highest prevalence (36.8%), whereas Sejong had the lowest prevalence (29.1%).

Conclusions: The prevalence of obesity among Korean adults increased steadily over the past decade, with substantial differences by sex, age, and region. Continuous monitoring and targeted prevention and management strategies are needed to address population-specific characteristics.

Key words: Obesity; Obesity prevalence; Regional trends; Korea Community Health Survey; Provincial distribution of obesity prevalence

*Corresponding author: Youmi Kim, Tel: +82-43-719-7380, E-mail: umiver@korea.kr

Introduction

Obesity is a major public health issue that increases the risk of major chronic diseases, including cardiovascular disease and type 2 diabetes, and its prevalence continues to increase

worldwide. According to the World Health Organization (WHO), the number of people with obesity has continued to increase across all regions worldwide. As of 2022, the prevalence of obesity among adults was reported to have more than doubled compared with the early 1990s, indicating that obesity

Key messages

① What is known previously?

Obesity is a major public health agenda because it increases the risk of chronic diseases and cancer, and its prevalence has steadily increased in the Republic of Korea and globally.

② What new information is presented?

In 2024, the prevalence of obesity among Korean adults reached approximately one in three, and it has steadily increased over the course of the past decade. All 17 metropolitan cities and provinces showed increases compared with 10 years earlier. Using Korea Community Health Survey data, this study provides detailed insight into the sociodemographic characteristics associated with obesity and regional disparities.

③ What are the implications?

Evidence-based public health policies that incorporate tailored management strategies based on sociodemographic characteristics and address regional disparities are needed.

has emerged as a global public health challenge [1]. WHO also identifies obesity as a major risk factor for major noncommunicable diseases and emphasizes the need for systematic national responses and prevention and management through multisectoral collaboration [2].

Global evidence shows that obesity is associated not only with chronic diseases but also with the risk of developing several cancers. The International Agency for Research on Cancer (IARC) reported that excess body fat is causally associated with an increased risk of various cancers, including colorectal, liver, pancreatic, kidney, endometrial, and postmenopausal breast cancers [3]. Evaluation by the *IARC Handbooks* has shown that the absence of excess body fat might contribute to cancer

prevention [4]. Consistently, the World Cancer Research Fund presents maintaining a healthy body weight as a key strategy for cancer prevention [5].

In the Republic of Korea (ROK), obesity is also addressed as a major management priority in national health policy. Through the Sixth National Health Plan (Health Plan 2030), the Ministry of Health and Welfare has set the prevention and management of noncommunicable diseases, including obesity, as a core task and has presented a life-course approach and setting-based strategies as key directions [6]. This policy direction suggests that obesity management should not be limited to individual efforts but should also take social and environmental factors into account.

Thus, this study aimed to provide basic data necessary for establishing future obesity prevention and management policies by using the Korea Community Health Survey (KCHS) data to analyze trends in obesity among adults in the ROK from multiple perspectives, including year, sociodemographic characteristics, and region.

Methods

The KCHS is a nationwide health survey conducted since 2008 pursuant to Article 4 of the Regional Public Health Act. It was designed to systematically assess health behaviors and the levels of chronic diseases at the local level. The statistics produced through this survey are used as scientific evidence for the establishment and evaluation of health policies by the national government and local governments. In this report, obesity prevalence was analyzed using data from approximately 230,000 adults aged 19 years or older who participated in the KCHS each year from 2015 to 2024. The analysis was limited

to respondents who answered the survey items on height and weight used to measure obesity prevalence. In the KCHS, self-reported height and weight are collected through a survey to measure obesity prevalence and determine obesity status for each respondent, and obesity is defined as a body mass index of ≥ 25 kg/m².

This report used a complex sample design analysis method applying weights and stratification variables to represent the characteristics of local residents at the local government level in the ROK. Annual trends in obesity prevalence among all adults in the ROK from 2015 to 2024 were presented as the median of sex- and age-standardized obesity prevalence rates at the public health center level in cities, counties, and districts (using the 2005 projected population of the Ministry of Data and Statistics as the standard population), and obesity prevalence by province and by city, county, and district was also presented as standardized rates. For obesity prevalence by sociodemographic characteristics, crude rates adjusted using national-level average values were used to improve the intuitiveness of level comparisons and interpretation while reflecting the actual distribution of each group. Statistical analyses were performed using PROC SURVEYMEANS in SAS version 9.4 (SAS Institute Inc.).

Results

Obesity prevalence has increased steadily among Korean adults, reaching 34.4% in 2024, indicating that approximately one in three adults has obesity. Compared with the level of approximately one in four adults (26.3%) in 2015, the 2024 data represent an increase of approximately 30.8% (Figure 1) [7].

Examination of regional trends and patterns in obesity prevalence at the city/province level revealed that the regions with the highest obesity prevalence in 2024 were Jeonnam and Jeju (36.8% each), while the region with the lowest obesity prevalence was Sejong (29.1%) (Figure 2) [7].

Analysis of trends in obesity prevalence at the city/province level over the past 10 years (2015–2024) showed that obesity prevalence increased in all 17 metropolitan cities and provinces nationwide. In particular, Jeonnam showed the largest increase, rising by 11.4 percentage points from 25.4% in 2015 to 36.8% in 2024, followed by Ulsan and Chungnam. In contrast, Sejong showed a relatively moderate increase of 2.9 percentage points over the same 10-year period (26.2% in 2015 to 29.1% in 2024), while Daejeon and Gangwon recorded relatively small increases in obesity prevalence (Figures 2, 3) [7].

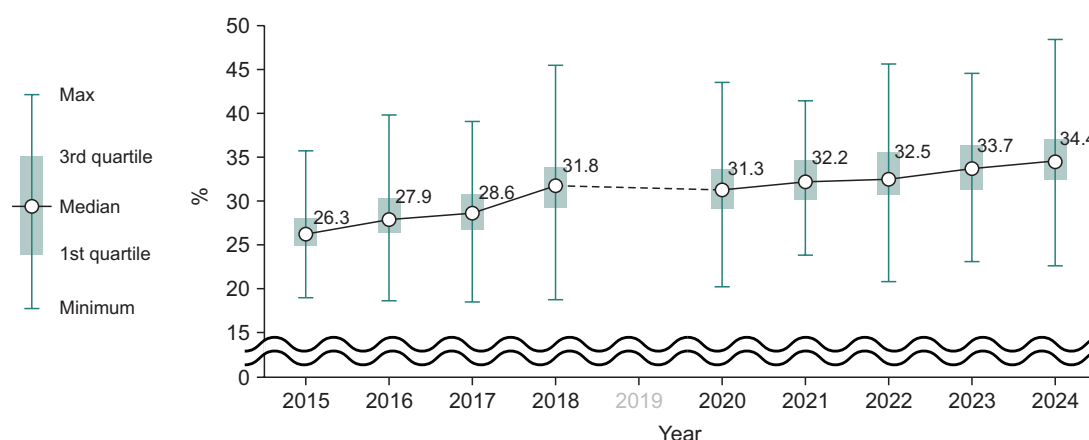


Figure 1. Trends in obesity prevalence among Korean adults, 2015–2024

Unit: %, standardized rate. Obesity-related items were not surveyed in 2019; therefore, no obesity prevalence data are available. Reused from Korea Disease Control and Prevention Agency (2025) [7].

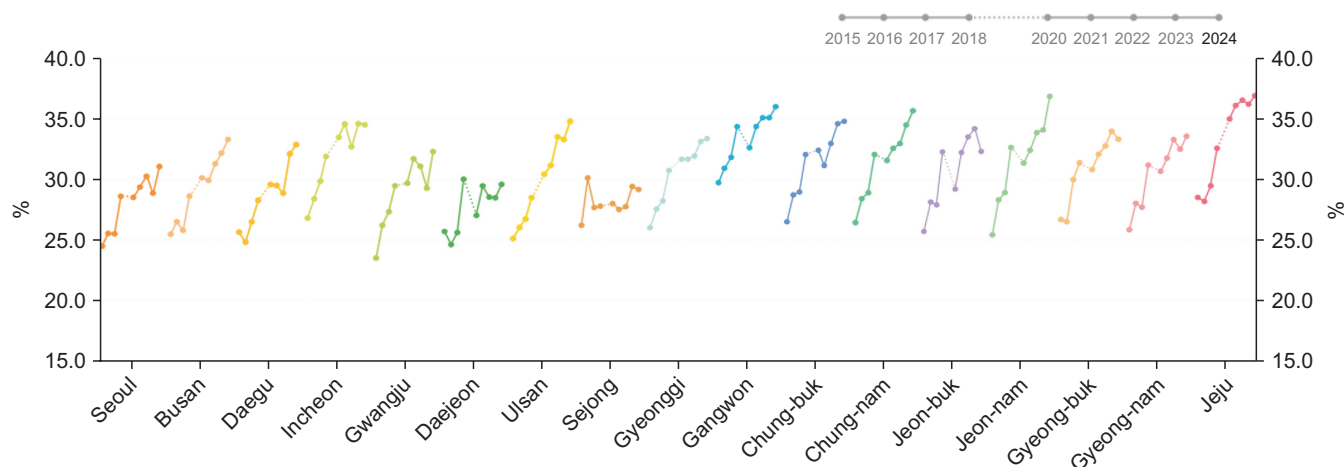


Figure 2. Trends in obesity prevalence by province, 2015–2024

Unit: %, standardized rate. Obesity-related items were not surveyed in 2019; therefore, no obesity prevalence data are available. Reused from Korea Disease Control and Prevention Agency (2025) [7].

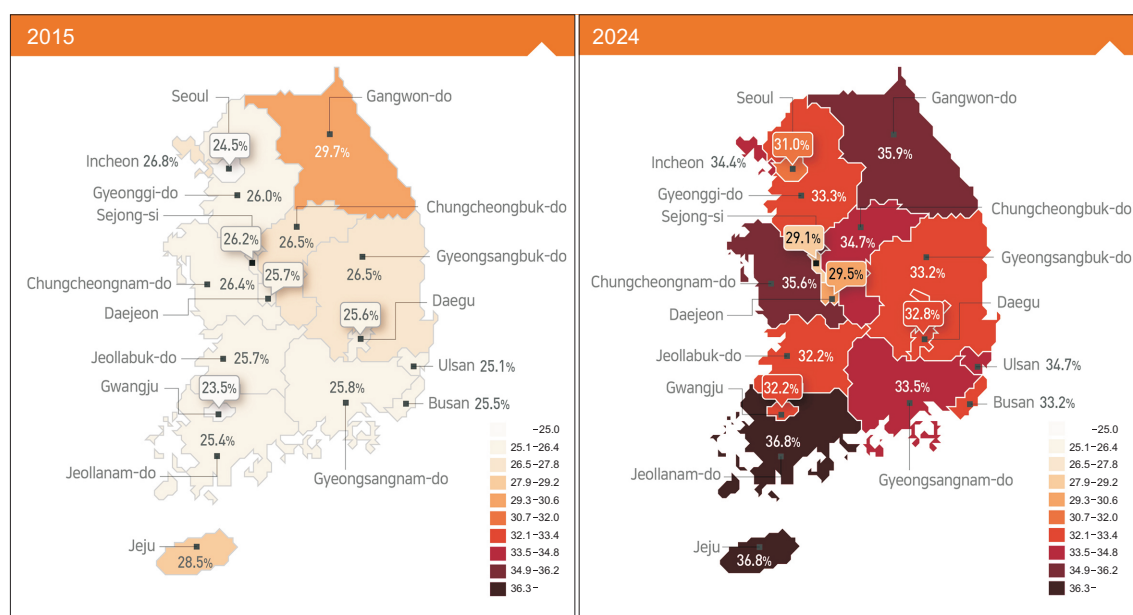


Figure 3. Distribution of obesity prevalence by province, 2015 and 2024

Unit: %, standardized rate. Reused from Korea Disease Control and Prevention Agency (2025) [7].

Average obesity prevalence at the city, county, and district level for the most recent 3 years (2022–2024) was calculated in consideration of the stability of long-term policy effect analysis. The results showed that obesity prevalence was the highest in Danyang-gun, Chungbuk, at 44.6%, followed by Cheorwon-gun, Gangwon, at 41.9%, and Boeun-gun, Chungbuk, at 41.4%. The prevalence was the lowest in Gwacheon-si,

Gyeonggi, at 22.1%, followed by Seo-gu, Daejeon, at 23.1%, and Suseong-gu, Daegu, at 23.7%. The disparity ratio between Danyang-gun, Chungbuk, which was at the highest level nationwide (44.6%), and Gwacheon-si, Gyeonggi, which was at the lowest level (22.1%) (defined as “maximum value/minimum value,” with a larger value indicating a greater disparity), was confirmed to be approximately twofold. Variations in

obesity prevalence were also observed across cities, counties, and districts within the same city/province. The region with the largest within-city/province disparity ratio was Gyeonggi, at 1.76, reflecting a structure with relatively large health disparities among basic local governments within the province, while Ulsan, at 1.11, was confirmed as the region with the smallest disparity (Supplementary Figure 1; available online) [7].

Furthermore, analysis of obesity prevalence by sociodemographic characteristics using the 2024 KCHS data showed significant differences in obesity prevalence by sex, age, educational level, household type, and marital status, among other factors ($p < 0.05$).

By sex, obesity prevalence was 41.4% among men and 23.0% among women, with the prevalence among men approximately 1.8 times higher than that among women. By age group, men in their 30s and 40s showed the highest obesity prevalence, at 53.1% and 50.3%, respectively, when socioeconomic activity is the highest. In contrast, among women, obesity prevalence gradually increased with age and reached the highest level of 27.9% among those aged 70 years or older.

Obesity prevalence showed differentiated distributions by sex according to individuals' socioeconomic conditions. Among men, obesity prevalence was relatively higher among high-income, highly educated, and office-based occupational groups, with rates of 47.0%, 45.8%, 44.9%, and 44.5% among office workers; professional, administrative, and managerial workers; those with a college degree or higher; and those with a monthly household income of KRW 5 million or more. In contrast, obesity prevalence among women tended to be higher in low-income and manual labor groups, including 30.2%, 30.7%, and 27.8% among those working in agriculture, forestry, and fisheries; those with a middle school education or

lower; and those with a monthly household income of less than KRW 2 million. By household type and marital status, men living in households with two or more members had a higher obesity prevalence, at 41.7%, than those living in single-person households, at 39.9%. Among men, obesity prevalence was 42.4% among unmarried individuals, which was higher than that among married men, at 41.8%, and those who were widowed, divorced, or separated, at 35.5%. Among women, unlike men, those living in single-person households had a higher obesity prevalence, at 23.6%, than those living in households with two or more members, at 22.9%. Among women who were widowed, divorced, or separated, obesity prevalence was 26.6%, which was higher than that among unmarried women, at 18.7%, and women with a spouse, at 23.3% (Table 1).

Conclusion

This study analyzed the status of obesity prevalence among adults in the ROK between 2015 and 2024. Obesity prevalence among adults in the ROK increased continuously over these 10 years, reaching 34.4% in 2024. This finding indicates that approximately one in three adults had obesity and represents a sharp increase of approximately 30.8% compared with the obesity prevalence in 2015 (26.3%). In particular, obesity prevalence increased in all 17 metropolitan cities and provinces nationwide, confirming that obesity is a nationwide public health challenge extending beyond specific regions.

Differences in obesity prevalence according to sociodemographic characteristics were also identified. Among men, higher obesity prevalence was observed among highly educated, high-income, and office-based occupational groups. In contrast, among women, higher obesity prevalence was

Table 1. The prevalence of obesity by sociodemographic characteristics, 2024 (N=229,197)

Category		Overall	Sex*	
			Male	Female
Overall		32.6	41.4	23.0
Age (yr)*	19–29	28.9	39.9	16.8
	30–39	37.8	53.1	21.1
	40–49	36.1	50.3	21.4
	50–59	32.5	41.6	23.2
	60–69	30.1	34.0	26.6
	70+	27.0	26.0	27.9
Occupation	Professional/administrative	32.2	45.8	17.0
	Office work	33.3	47.0	18.5
	Sales/service	33.4	46.8	24.2
	Agriculture/fishery/forestry	34.4	36.7	30.2
	Skilled/manual labor	38.4	42.3	28.2
	Unemployed	27.5	32.6	24.4
Education level*	Middle school graduates	31.0	31.4	30.7
	High school graduates	33.0	40.4	24.7
	College graduates or higher	32.0	44.9	17.7
Monthly household income	Less than ₩2 million	29.2	31.0	27.8
	₩2–3 million	31.6	38.0	25.8
	₩3–4 million	33.9	41.8	25.2
	₩4–5 million	34.3	43.4	24.2
	More than ₩5 million	32.4	44.5	19.7
Household composition*	Single-person household	31.9	39.9	23.6
	Two or more persons	32.2	41.7	22.9
Marital status*	Never married	32.5	42.4	18.7
	Married	32.7	41.8	23.3
	Widowed, divorced, or separated	29.4	35.5	26.6

Unit: %. The prevalence of obesity by sociodemographic characteristics was calculated using crude rates based on nationally weighted averages. * $p < 0.05$ (based on complex sample design logistic regression analysis).

observed among low-income and manual labor groups. These findings suggest that sex is an important factor in establishing obesity management policies and show that future policies require tailored approaches reflecting the characteristics of each sex and population group. In addition, regional health disparities have also intensified, not only in terms of the difference between Jeju, which had the highest obesity prevalence at (36.8%), and Sejong, which had the lowest obesity prevalence (29.1%), but also in terms of disparities of up to twofold within the same city, county, and district, indicating the need for more

comprehensive management strategies at the regional level.

One of the limitations of this study is that it used self-reported survey data. Self-reported height and weight may be subject to errors depending on respondents' level of awareness of their health status and individual characteristics [8], and such errors have been reported to differ according to sociodemographic characteristics, such as age and sex [9]. In addition, because respondents may report the same health status differently depending on differences in health awareness and access to health information, caution is required in interpreting the results.

Nevertheless, this study is meaningful as basic evidence for the obesity surveillance system in that it presents long-term trends in obesity levels and disparities among adult population groups in the ROK based on KCHS data. Furthermore, as the obesity management environment is rapidly changing due to factors such as the recent commercialization of anti-obesity medications, future obesity policies are required to shift from a prevention-centered system to an integrated management system that includes treatment. The findings warrant a comprehensive policy design considering health insurance and health equity, together with tailored strategies reflecting population-group characteristics and sex differences.

Declarations

Ethics Statement: Not applicable.

Funding Source: None.

Acknowledgments: This article is a revision prepared with reference to the press release titled “One in Three Korean Adults Is Obese: A 30.8% increase Over the Past Decade,” published by the Division of Chronic Disease Control, Korea Disease Control and Prevention Agency, on Nov 10, 2025.

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

Author Contributions: Conceptualization: YMK. Data curation: YSK. Formal analysis: YSK. Supervision: YMK. Writing – original draft: YSK, EKK. Writing – review & editing: EKK.

Supplementary Materials

Supplementary data are available online.

References

1. World Health Organization. Obesity and overweight [Internet]. World Health Organization; 2024 [cited 2025 Sep 10]. Available from: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/obesity-and-overweight>
2. World Health Organization. WHO acceleration plan to stop obesity. World Health Organization; 2023.
3. Lauby-Secretan B, Scoccianti C, Loomis D, Grosse Y, Bianchini F, Straif K. Body fatness and cancer: viewpoint of the IARC Working Group. *N Engl J Med* 2016;375:794-8.
4. International Agency for Research on Cancer (IARC). Absence of excess body fatness: IARC handbooks of cancer prevention. Volume 16. IARC; 2018.
5. World Cancer Research Fund/American Institute for Cancer Research. Diet, nutrition, physical activity and cancer: a global perspective. World Cancer Research Fund International; 2018.
6. Ministry of Health and Welfare. The 6th national health promotion plan (health plan 2030). Ministry of Health and Welfare; 2026.
7. Korea Disease Control and Prevention Agency Press Release (November 10 2025). One in three Korean adults is obese: a 30.8% increase over the past decade. [cited 2025 Nov 10]. Available from: <https://www.kdca.go.kr/kdca/2847/subview.do?enc=Zm5jdDF8QEB8JTJGYmJzJTJGa2RjYSUyRjQxJTJGMjE1NDY1JTJGYXJ0Y2xWaWV3LmRvJTNGcGFzc3dvcmQlM0QlMjZyZ3NCZ25kZVN0ciUzRCUyNmZpbmRPeG53cmQlM0QlMjZmaW5kV29yZCUzRCVFQlVCOSU4NCVFQlVBbnYU4QyUyNnJnc0VuZGRlU3RyJTNEJTl2ZmluZFR5cGUlM0RzaiUyNmZpbmRDbFNlcSUzRCUyNnBhZ2U1M0QxJTl2>
8. Ko Y, Choi S, Won J, Lee YK, Kim DH, Lee SK. Differences in accuracy of height, weight, and body mass index between self-reported and measured using the 2018 Korea Community Health Survey data. *Epidemiol Health* 2022;44:e2022024.
9. Yoon K, Jang SN, Chun H, Cho SI. Self-reported anthropometric information cannot vouch for the accurate assessment of obesity prevalence in populations of middle-aged and older Korean individuals. *Arch Gerontol Geriatr* 2014;59:584-92.

국가 희귀질환 등록사업 현황 및 향후 운영방향

하정현[†] , 박도현[†] , 김지영*

질병관리청 만성질환관리국 희귀질환관리과

초 록

목적: 희귀질환은 질환별 환자 수가 적고 진단 및 치료법이 확립되지 않은 경우가 많아 환자 관리와 정책 수립에 필요한 근거자료 구축이 어렵다. 이에 질병관리청은 환자의 진단·치료 현황과 질환 특성을 체계적으로 수집·분석하기 위해 의료기관 기반의 국가 희귀질환 등록 사업을 추진하고 있다.

방법: 본 연구에서는 시범 사업과 본 사업 운영 결과, 현장점검 및 해외 사례 분석을 바탕으로 사업의 성과와 한계를 평가하였다.

결과: 사업 수행을 위한 조직적 기반을 확보하고 등록관리시스템 구축 및 유관기관 시스템 연계를 통해 자료 수집·분석 기틀을 마련하는 등의 성과를 거두었다. 그러나 사업 참여기관의 업무부담 및 전담인력 부재로 인해 전체 희귀질환자 규모를 파악할 만큼의 자료 수집이 이루어지기 어렵고, 등록기준의 표준화 및 연계정보의 확대 등이 개선 과제로 파악되었다.

결론: 향후에는 체계적이고 표준화된 자료 수집기반을 마련하여 적정 규모의 신뢰성 있는 데이터를 확보하고, 데이터 활용을 위한 제도 정비 등을 통해 근거 기반 희귀질환 관리정책 수립에 기여하고자 한다.

주요 검색어: 희귀질환; 희귀질환 등록; 희귀질환 전문기관; 정책; 통계

서 론

희귀질환은 국가별로 정의의 기준이 상이하나 우리나라에서는 「희귀질환관리법」 제2조에 따라 유병인구가 2만 명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 정의하고 있다. 희귀질환은 질환의 종류는 많지만 질환별 환자 수가 매우 적어 진단 기준의 확립과 치료 근거 마련이 어렵다. 이로 인해 정확한 진단까지 장기간이 소요되는 ‘진단 방랑’,

진료 인프라의 수도권 집중으로 인한 의료기관 접근성의 지역 간 불균형, 고가 치료제와 비급여 검사로 인한 의료비 부담 등 다양한 문제가 발생하고 있다.

이러한 문제를 해소하기 위해서는 질환별 발생 규모, 진단 및 치료 현황 등 실증적 근거자료의 구축이 필수적이다. 그간 국내 희귀질환자의 규모 및 진료 이용 현황은 건강보험 산정특례 등록자 및 의료기관의 진료비 청구자료 등 행정자료를 기반으로 파악되어 왔다. 이러한 방식은 국민건강보험과 의료

Received November 18, 2025 Revised May 4, 2026 Accepted May 6, 2026

*Corresponding author: 김지영, Tel: +82-43-719-8771, E-mail: jykim1104@korea.kr

[†]이 저자들은 본 연구에서 공동 제1저자로 기여하였음.

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.

핵심요약

① 이전에 알려진 내용은?

희귀질환은 환자 수가 적어 진단·치료 근거가 부족하며 진단 방랑, 진료 접근성 불균형 등의 문제가 지속되었다. 문제 해결을 위해서는 환자 규모와 질환특성 파악이 우선적이나 그간 국내 현황은 건강보험 산정특례 등록현황 등 행정자료를 기반으로 파악되었다.

② 새로이 알게 된 내용은?

질병관리청은 희귀질환의 진단·치료 현황 등을 체계적으로 파악하여 행정자료 중심의 통계를 보완하고, 근거기반 정책 수립과 연구 활성화를 위해 2024년부터 의료기관 기반의 등록사업을 시행하였다. 시범 사업 및 본 사업을 통해 등록 관리시스템과 희귀질환 전문기관 중심의 수집기반을 구축하였다. 등록역량 강화와 데이터 정확성 제고를 위해 실무자교육, 다빈도 질환 등록안내서를 배포하고, 데이터 검증 체계를 운영하였다.

③ 시사점은?

사업수행체계를 구축한 한편, 수집건수 부족과 등록기준 표준화 미흡 등의 한계도 확인되었다. 향후 적정 규모의 신뢰성 있는 데이터를 확보하여 통계생산, 정책 수립 등에 활용될 수 있도록 사업구조의 지속적인 개선이 필요하다.

급여 적용 환자를 중심으로 유병 규모와 의료이용 실태를 추정할 수 있다는 장점이 있으나[1], 희귀질환 산정특례 등록 대상이 아닌 전체 희귀질환자 규모를 포괄하지 못하고 진단 및 치료 경과 등 임상정보를 포함하지 않아 질환별 특성과 환자 집단의 다양성을 반영하기 어렵다는 한계를 지닌다.

질병관리청은 행정자료 중심의 통계를 보완하고, 질환별 특성을 고려한 정책 수립의 근거를 마련하기 위해 2024년부터 의료기관 기반의 ‘국가 희귀질환 등록사업’을 시행하고 있다.

본 연구에서는 희귀질환 등록사업에 대해 소개하고 해외 유사사업 사례 및 사업 운영 경험을 바탕으로 성과 및 한계를 분석하고 향후 개선방향을 모색하고자 한다.

방 법

본 연구에서 제1기 희귀질환 전문기관 17개소를 대상으로 2024년 10월부터 2025년 3월까지 수행된 시범 사업과 2025년 4월부터 현재까지 운영 중인 본 사업의 지침, 참여 의료기관 설문조사 결과, 해외 사례 조사, 현장방문 결과 등을 종합적으로 분석하였다. 이를 통해 국가 희귀질환 등록사업의 운영 현황을 기술하고, 사업의 성과와 한계 및 개선방향을 도출하였다.

결 과

1. 국가 희귀질환 등록사업 개요

1) 사업 목적

질병관리청은 2020년부터 국내 희귀질환자 발생, 사망 및 진료 이용에 관한 자료를 수집 및 분석하여 국가승인통제인 희귀질환자 통계연보를 매년 발간하고 있다. 희귀질환자 통계연보는 국민건강보험공단, 한국사회보장정보원, 국가데이터처 등 유관기관의 행정자료를 기반으로 작성되는 가공통계로써 국내 전체 희귀질환 유병 규모와 진단, 치료 경과 등의 임상적 특성을 파악하기 어렵다는 한계가 있었다.

국가 희귀질환 등록사업은 이러한 한계를 보완하기 위해 의료기관을 통해 국가관리대상 희귀질환자의 전체 규모와 진단·치료 현황 등을 지속적이고 체계적으로 수집하여 통계를 산출하고, 질환별 임상 특성과 환자 수요를 반영한 정책 수립의 근거를 마련하기 위해 추진되었다.

2) 사업 운영 체계 구축

질병관리청은 등록사업 운영을 위해 희귀질환 전문기관 및 등록사업본부를 지정하고, 등록관리시스템을 구축하는 등 사업 운영 체계를 정비하였다.

먼저 2024년 1월, 희귀질환 진료 지원체계를 강화하고 등

록사업을 체계적으로 추진하기 위해 제1기(2024-2026년) 권역별 희귀질환 전문기관을 지정하였다. 전문기관은 희귀질환 관리법 제14조에 근거하여 희귀질환자의 진료, 연구, 등록통계사업 등을 수행하는 의료기관으로 2025년 12월 말 기준 전국에 17개소가 운영되고 있다(그림 1).

이어서 같은 해 6월, 한국보건의료정보원을 희귀질환 등록사업본부로 지정하고 등록자료의 수집, 관리, 분석을 위한 희귀질환 등록관리시스템을 개발하였다. 또한 식품의약품안전처와 협업하여 희귀의약품 및 의약품 허가 정보를 등록관리시스템과 연계함으로써 질환별 치료제 정보 수집 체계를 구축하였다.

3) 시범 사업 운영

질병관리청은 사업 시행 전 전문가 자문 및 희귀질환 전문기관 의견수렴을 거쳐 시범 사업 운영지침을 마련(2024.10.)하고, 2024년 10월부터 2025년 3월까지 시범 사업을 실시하였다.

이 기간 동안 총 2,824건의 자료가 수집되었으며, 2025

년 3월에는 전문기관을 대상으로 설문조사를 실시하여 사업 운영 현황, 애로사항 및 개선 요구를 파악하였다(보충 표 1: available online). 설문에는 17개 전문기관 중 16개소 실무자가 참여하였다. 설문 결과, 등록 실무자 직군은 간호사(75%)가 가장 많았으며, 자료 1건당 평균 등록시간은 20분 이상 소요(50%)된다는 의견이 가장 많았다. 입력이 어렵고 장시간 소요되는 등록항목은 최종 진단방법이 17%로 가장 높았으며 치료제, 검사방법, 가족력 여부가 각각 13%로 그 뒤를 이었다. 해당 항목들의 입력이 어려운 사유는 대체로 전자의무기록(electronic medical record, EMR)을 세세히 살펴 항목별 해당 정보를 찾고, 임상정보를 해석하는 것에 장시간이 소요되거나 판단이 모호한 부분이 있는 것으로 나타났다. 사업 운영의 주요 개선 필요사항은 크게 세 가지로 시스템 사용 편의성 제고, 운영 지침의 명확성 확보, 사업 수행 전담인력 지원으로 파악되었다. 시스템 개선 제안 사항으로는 정보연동을 통한 자동 입력 항목 추가, 정보 업로드 방식 개선, 중복등록 방지 기능 도입 의견 등이 있었다. 운영지침의 경우 등록대상 및 항목별 기준을 명확히 하고, 입력 상황별 구체적 가이드라인 제시의 필요성이 제기되었다. 또한 희귀질환 전문기관의 기존 업무 외에 추가적으로 수행하게 된 등록사업 운영을 위한 전담인력 확보가 필요하다는 의견이 있었다.

4) 본 사업 시행

질병관리청은 시범 사업 결과를 바탕으로 개선사항을 반영하여 2025년 4월부터 본 사업을 시행하였다. 본 사업에서는 건강보험공단 산정특례 신청정보를 연계하여 환자 주소, 진료의사 정보, 진단명, 상병코드 및 산정특례 특정기호 등 7개 항목이 자동 입력되도록 개선하고, 엑셀 기반 기본정보 일괄 업로드 기능을 도입하는 등 입력 편의성을 높였다. 또한 데이터 활용성을 강화하고자 필수 등록항목을 확대하고, 정책연구용역을 통해 등록항목별 탐색 자료원, 진단 및 유전학 검사 방법 자료를 정리하여 운영지침을 보완하였다.

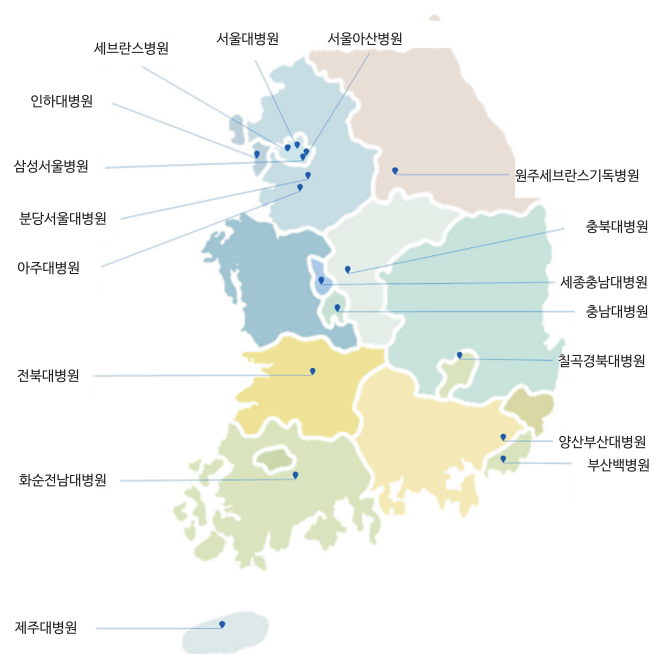


그림 1. 제1기(2024-2026년) 권역별 희귀질환 전문기관 현황

2025년 5월에는 본 사업 운영지침과 시스템 기능개선 사항을 중심으로 실무자 교육을 실시하였다. 또한 2024년 건강보험 희귀질환 산정특례 등록자 수를 기준으로 상위 50대 다빈도 발생 질환을 선정하여 질환별 증상·원인·진단 및 치료방법을 정리한 안내서를 배포하였다. 이를 통해 등록담당자의 희귀질환 이해도와 등록역량을 강화하고, 사업의 데이터 품질과 운영 효율성 향상을 도모하였다.

등록사업을 통해 수집되는 항목은 4개 분야 30개 항목으로(표 1), 2024년 10월부터 2025년 12월까지 누적 총 17,778건의 자료를 수집하였다(보충 표 2; available online).

또한 데이터 수집 과정에서 오류와 누락을 방지하고 정확성을 확보하기 위해 등록시스템에 자동 검증 기능을 도입하고(1차 검증) 항목별 검증기준을 마련하였다. 또한 등록사업본부를 통한 데이터 검증(2차 검증) 및 보완체계를 도입하였다(표 2).

2. 해외 유사사업 사례 및 시사점

1) 미국 'All of Us Research Program'

미국은 정밀의료 이니셔티브(Precision Medicine Initiative)를 추진하기 위해 2016년 정밀의료 연구 지원, 전자건강정보(electronic health information) 접근성 보장 등의 내용을

담은 「21st Century Cures Act」를 제정하였다. 또한 연구 참여자의 개인정보보호 및 신뢰 보호를 위해 '개인정보보호 및 신뢰원칙(Privacy and Trust Principles)'을 수립하였다.

'All of Us Research Program'은 이러한 정책의 일환으로, 국립보건원(National Institutes of Health) 주도하에 개인의 생활습관, 환경, 생물학적 요인이 건강과 질병에 미치는 영향을 규명하기 위한 대규모 코호트 기반 연구 프로그램이다. 이 프로그램은 인구학적 다양성을 반영하기 위해 18세 이상 성인 100만 명 이상을 대상으로 설문조사, 신체검사, 설문조사, 신체검사, 전자건강기록(electronic health record) 등의 건강정보를 수집하고, 혈액 등 인체유래물(biospecimen)을 채취·분석하여 유전체 데이터를 생산한다. 수집된 자료는 표준화 및 정제 과정을 거쳐 연구용 데이터셋으로 구축되며, 정보의 민감도와 활용 목적에 따라 접근유형을 3단계(public, registered, controlled)로 구분하여 제공한다. 연구자들은 'Researcher Workbench'라는 클라우드 기반 플랫폼을 통해 보안환경에서 데이터를 탐색, 분석할 수 있으며 개인식별 위험을 최소화한 상태에서 통계, 유전체, 임상정보를 통합한 정밀의료 연구를 수행할 수 있다[2].

'All of Us Research Program'은 특정 질환 등록사업이라

표 1. 희귀질환 등록사업 수집정보

구분	세부 등록항목
환자 정보	성명, 주민등록번호, 성별, 산정특례 등록여부 및 등록번호, 주소, 장애유무, 방문병원 수 등
질환·진단·치료제 정보	진단명, 상병코드, 발병시기, 최초 진료 및 진단정보, 진단방법, 치료제 처방정보 등
유전자 검사정보	유전자 검사방법, 검사일자, 검사결과, 가족력 여부 등
의료기관 정보	의료기관명, 진료의사명, 진료과목 등

표 2. 등록자료 검증 절차

구분	내용
검증(1차)	시스템 등록 시 자동 검증, 시스템 내 정보 입력 시 정규표현식, 입력 형태(Int ^{a)} , String ^{b)} 등) 제한을 통해 입력 값 검증
검증(2차)	보건의료정보관리사(전 의무기록사)가 「국가 희귀질환 등록사업 운영지침」을 기준으로 등록 정보가 희귀질환 등록대상 및 기준에 해당하는지 오류 및 누락 확인
보완	희귀질환 등록 정보 오류 안내 및 '보완요청'
승인	'보완요청' 등록 정보 오류 등 재확인 후 '승인완료' 처리

^{a)}Int: 정수형 값만 입력되도록 제한하는 자료형. ^{b)}String: 문자, 기호 등을 텍스트 형태로 입력되도록 제한하는 자료형.

기보다 정밀의료 기반 대규모 코호트 연구이지만, 임상정보와 유전체 정보, 인체유래물을 통합 수집하고 보안 분석환경에서 연구 활용이 가능하도록 설계되었다는 점에서 희귀질환과 같이 환자 수가 적고 임상정보 축적이 중요한 질환군 관리에 시사점을 제공한다. 특히 접근권한을 단계적으로 구분하고 클라우드 기반 보안 분석환경을 제공하는 구조는 향후 희귀질환 등록자료의 안전한 2차 활용 모델로 참고할 수 있다.

2) 프랑스 'Genomic Medicine 2025'

프랑스는 2016년 정부 주도의 「Genomic Medicine 2025」 전략을 수립하여, 유전체 분석 역량을 국가 보건체계 전반에 통합하여 암, 희귀질환의 진단혁신과 맞춤치료를 확대하고, 유전체 의학분야의 기술 혁신을 선도하기 위한 기반을 마련하였다.

이 전략은 유전체 의학을 전국 단위로 도입하기 위해 임상, 연구, 산업의 데이터를 통합 관리하는 중앙집중형 데이터 거버넌스를 구축하였다. 전국의 초고속 유전체 시퀀싱 연구소(LBM-FMG)에서 분석된 유전체 검사 결과들이 데이터 수집·분석센터(Data Collection and Analysis Center, CAD)로 모인다. CAD는 대용량 연산 및 저장 역량을 갖춘 데이터 허브이자 분석 인프라로 기능하며, 유전체와 임상 데이터를 연계하여 통합 데이터셋을 구축하고, 연계된 정보의 통합 분석 및 변이 주석(variant annotation) 기능을 수행한다. 또한 LBM-FMG 등 고처리량 유전체검사기관에서 생산된 데이터를 기반으로, 검사결과의 재분석 및 재해석이 가능하도록 기술적 지원을 제공한다. 연구자는 CAD의 '보안 버블(bulle de sécurité)'이라는 보안 분석 플랫폼을 통해 데이터에 접근 및 분석할 수 있으며, 자신의 분석 데이터와 알고리즘을 해당 플랫폼으로 가져와 통합 분석할 수도 있다.

이러한 체계를 통해 프랑스 정부는 유전체 검사 역량을 의료체계에 도입하고, 임상과 유전체 데이터를 아우르는 국가 데이터 생태계를 조성하여, 공공 의료·연구·산업 간 데이터

순환을 제도적으로 보장하고 있다[3].

프랑스의 사례는 희귀질환과 암을 중심으로 유전체 검사를 국가 의료체계에 통합하고, 검사 결과의 재분석 및 재해석 체계를 제도화하였다는 점에서 의미가 있다. 이는 희귀질환 환자의 진단 정확도 향상과 장기적 데이터 축적을 가능하게 하며, 등록자료와 유전체 정보를 연계하여 활용하는 국가 차원의 데이터 생태계 구축 모델로 평가된다.

3) 핀란드 'FinnGen'

핀란드는 인체유래물의 수집·보관·연구 활용을 규정한 「Biobank Act」와 보건 및 사회복지서비스 제공과정에서 생성된 데이터의 2차 목적 활용을 가능하도록 한 「Act on the Secondary Use of Health and Social Data」를 근거로 대규모 바이오·유전체 연구 프로젝트인 'FinnGen'을 운영하고 있다.

이 프로젝트는 핀란드 정부, 대학, 병원, 제약사 등 공공과 민간이 협력하는 컨소시엄 형태로, 핀란드 인구의 10%인 50만 명 이상의 바이오뱅크 참여자의 임상정보와 유전체 데이터를 통합하여 질병의 유전적 요인과 치료 반응성을 규명하는 것을 목표로 한다. 연구에 활용되는 데이터는 'Finnish Biobank Network'와 'FinBB Secure Sandbox'를 통해 표준화·비식별화 과정을 거쳐 안전하게 제공된다. 연구자는 'Fingenious' 플랫폼을 통해 연구 제안 및 데이터 접근을 신청하며, 모든 분석은 보안 원격 환경(Secure Sandbox)에서 수행되어 데이터 유출 위험을 최소화한다.

핀란드는 명확한 법적 근거 아래 공공기관과 민간이 협력하는 데이터 생태계를 구축함으로써 안전한 데이터 활용 모델을 제시하였다[4-6].

'FinnGen'은 희귀질환을 포함한 다양한 질환의 유전적 요인 규명을 위해 바이오뱅크 자료와 임상데이터를 결합하는 구조를 제도적으로 정비하였다. 특히 2차 활용을 명시적으로 허용하는 법적 기반과 보안 원격 분석환경을 갖추었다는 점은 희귀질환 등록자료의 정책·연구 활용을 제도화하는 데 중요

한 참고사례가 된다.

4) 영국 ‘National Genomic Medicine Service’

영국은 국가보건서비스(National Health Service, NHS)와 국영회사인 Genomics England가 협력하여 ‘National Genomic Medicine Service (NGMS)’를 운영하고 있다. 이 서비스는 유전체 진단을 표준 진료로 통합하고 국가 연구 라이브러리를 구축함으로써 정밀의료 제공, 희귀질환 및 암 진단 혁신, 연구 및 산업 발전 기반 조성 등을 목표로 한다.

임상적은 국가 유전체 검사 표준목록(national genomic

test directory)에 따라 유전체 검사를 의뢰하며, 환자가 제공한 검체는 유전체 검사허브(genomic laboratory hubs)를 통해 분석된다. 검사결과는 임상자에게 보고되어 진단 및 치료 과정에 활용된다. 환자의 동의를 얻은 검사결과의 경우 비식별화 과정을 거쳐 국가 유전체 연구 라이브러리(National Genomic Research Library)에 축적되며, 환자의 임상정보가 생애주기 동안 NHS의 의료기록과 연계되어 지속적으로 업데이트 된다. 데이터는 보안 분석환경인 ‘Research Environment’을 통해 학계·산업·연구자에게 제공된다.

이 체계를 통해 영국은 암, 희귀질환, 감염병 등 다양한 질

표 3. 해외 주요 정밀의료/유전체 의학 프로젝트 비교[2-7]

구분	미국	프랑스	핀란드	영국
사업/전략명	All of Us Research Program	Genomic Medicine 2025	FinnGen	National Genomic Medicine Service
목적	• 개인의 생활습관·환경·생물학적 요인이 건강과 질병에 미치는 영향 규명	• 국가 유전체 분석 역량을 의료체계에 통합하고 맞춤형 의료·산업 혁신 기반 마련	• 전국적 바이오뱅크 구축 및 질병의 유전적 요인 및 치료 반응성 규명	• 유전체 진단의 표준 진료화, 맞춤형 치료 및 연구·산업 발전 기반 조성
수행기간	2018년-현재	2016-2025년	2017-2027년	2018년-현재; 100,000 Genome Project (2013-2018)의 성과를 임상에 도입
대상	• 18세 이상 성인 100만 명 이상	• 희귀질환, 암, 만성 및 일반질환 일부	• 환자·일반인	• 희귀질환, 암, 유전질환자 중심
수집정보	• 설문조사 • 전자건강기록(EHR) • 신체검사 정보 • 인체유래물	• 유전체데이터 • 전자의료기록 • 시범과제 수집 데이터	• 인구학적 특성 • 유전체 데이터 • 생리학 데이터 • 전자건강기록 등	• 유전체 데이터 • 임상데이터 • 영상검사, 멀티오믹스 데이터 등
데이터 처리·분석·활용	• 검증·정제된 데이터를 Research Hub에 구축 • 정보 접근등급을 3단계로 구분하여 데이터 활용 지원 • ‘Researcher Workbench’ 플랫폼을 통해 데이터 제공	• 시퀀싱연구소(LBM-FMG), 데이터수집분석 센터(CAD), 국가참조센터(CreflX) 기반으로 유전체 시퀀싱, 데이터 수집분석, 표준화 등 • ‘보안버블(bulle de sécurité)’을 통해 데이터 활용·분석 가능	• 데이터 정제 후 바이오뱅크 네트워크 내 통합 • ‘Fingenuous’ 포털 및 원격 보안접속 환경인 ‘FinnBB Secure Sandbox’를 통해 데이터 제공·분석	• 데이터 정제 후 국가 유전체 연구 라이브러리(NGRL)에 축적 • ‘Research Environment’ 플랫폼을 통해 데이터 제공 및 환자의 임상정보 지속 업데이트
특징	• 다양한 인구학적 특성 고려, 기존연구의 소외집단 참여 강조	• 임상·연구·산업 데이터를 통합 관리하는 중앙집중형 데이터 거버넌스 확립	• 공공-민간 협력의 성공모델을 제시	• 유전체 기반 진단의 의료체계 내 실질적 도입 실현

EHR=electronic health record; LBM-FMG=Laboratoire de Biologie Médicale-France Médecine Génomique; CAD=Data Collection and Analysis Center; NGRL=National Genomic Research Library.

환 영역에서 유전체 기반 진단과 맞춤형 치료 모델을 국가의료체계에 실질적으로 도입하는 성과를 거두었다[7].

영국의 NGMS는 유전체 검사를 표준 진료과정에 통합하고, 동의 기반으로 생성된 데이터를 국가 연구 라이브러리에 축적하여 임상과 연구를 연계하는 체계를 구축하였다. 이는 희귀질환과 같이 진단이 어려운 질환군에서 유전체 기반 진단 체계를 제도화하고, 장기 추적 데이터 축적을 가능하게 한다는 점에서 등록사업과의 연계 가능성을 보여준다.

5) 시사점

해외 주요국은 인체유래물과 유전체 분석정보를 포괄적으로 수집하여 질환의 정확한 진단과 맞춤형 치료법 개발은 물론, 신약개발 및 바이오산업 활성화까지 연계되는 연구활용 중심의 운영체계를 구축하고 있다. 이를 위해 각국은 정밀의료 및 연구데이터의 수집·활용을 위한 법적·제도적 기반을 명확히 정비하고, 비식별화 및 표준화 과정을 거친 데이터를 보안이 확보된 환경에서 활용하도록 제도화하였다. 또한 이러한 데이터가 임상진료·연구·산업 간 순환적으로 활용될 수 있도록 공공-민간 협력 구조를 제도적으로 뒷받침함으로써 데이터 신뢰성과 활용성, 개인정보 보호 간 균형을 달성하는 체계를 구현하고 있다(표 3) [2-7].

3. 국가 희귀질환 등록사업 성과 및 한계

1) 성과

희귀질환 등록사업은 2024년 10월 시범 사업 착수 후 사업 추진 기반과 데이터 수집 체계를 점진적으로 보완해가며 다음과 같은 성과를 거두었다. 먼저, 권역별 희귀질환 전문기관 중심으로 자료 수집 기반을 구축하고, 사업 운영 전반의 중심점 역할을 할 등록사업본부를 지정하는 등 등록자료의 수집 및 검증을 위한 조직적 기반을 확보하였다. 다음으로 희귀질환 등록관리시스템을 구축하고, 식품의약품안전처 의약품 정보, 국민건강보험공단의 산정특례 신청정보를 전자적으로 연

계하여 정보를 효율적으로 수집·관리할 수 있는 기반을 마련하였다. 또한 지침 및 시스템 교육 실시, 다빈도 질환 등록 안내서 배포, 데이터 검증 체계 수립 및 시행을 통해 등록 데이터에 대한 일관성·완전성을 확보하고자 하였다. 끝으로 사업 운영 과정에서 희귀질환 전문기관 및 실무자의 의견을 지속적으로 수렴하여 임상현장에서 발생하는 문제점을 파악하고 개선방안을 도출하여 사업에 환류하고자 하였다.

2) 한계 및 개선방향

한편, 등록사업 운영 상황 점검 및 참여 의료기관 현장방문(2025.7.-2025.10.)을 통해 파악한 사업 수행 과정상 주요 한계는 다음과 같다.

첫째, 등록자료 수집 건수 부족으로 인해, 국내 전체 희귀질환자 규모를 파악하기 위한 당초 사업 목적 달성에 한계가 있는 것으로 나타났다. 2024년 10월부터 2025년 12월까지 누적 수집된 등록자료는 약 1.7만 건으로 연간 희귀질환 산정특례 신규 등록자 수인 5.7만 명(2021-2022년 평균)에도 크게 못 미치고 있는 것으로 나타났다.

둘째, 사업 목적 및 활용에 대한 기관 간 이해도 차이, 일부 등록기준의 모호성으로 인해 일관성 있는 데이터 수집에 어려움이 있었다. 기관별로 사업 목적·활용방안에 대한 이해도가 상이하고, 자료 수집의 정책·연구적 용도 정의와 환류 경로가 명확히 제시되지 않아 참여자 간 공감대 형성이 미흡하였다. 이에 따라 사업 참여 의지가 기관별로 상이하며, 데이터 수집 과정에서 통일된 방향성이 확보되지 못하였다. 또한 치료제 등 일부 항목의 경우 입력 우선순위나 판단 기준이 모호하여, 임상 현장에서 해석이 달라지는 사례가 발생하였고 기관별 입력 기준 불일치로 인해 데이터의 일관성 확보에 어려움이 있었다.

셋째, EMR 및 외부 행정정보 연계 범위의 제한으로 업무 부담이 여전히 존재하였다. 현재는 산정특례 신청정보의 일부 항목만 제한적으로 연계되고 있으며, 환자 주소, 장애정보

등 행정적·임상적 정보의 자동 연계가 미흡하여 다수의 항목이 수기 입력으로 처리되고 있다. 이로 인해 입력 오류 및 누락 가능성이 높아지고, 한정된 인력으로 진료·연구·행정 업무를 병행해야 하는 희귀질환 전문기관에서는 등록업무가 추가적 부담으로 인식되는 경향이 나타났다.

넷째, 전담인력 부재로 인해 전문성 확보가 어려운 것으로 나타났다. 현재는 간호사나 보건행정인력으로 구성된 전문기관 전담인력이 등록업무를 수행하고 있어 의학유전학 지식이 부족한 상황으로, 인력의 전문성에 한계가 확인되었다. 또한 대다수가 계약직으로 고용된 전문기관 운영 여건상 인력 교체가 빈번하여 전문성 축적 또한 제한되는 상황이다.

마지막으로, 등록업무 담당자의 특성을 고려한 교육체계의 부재가 확인되었다. 전문한 바와 같이 의학유전학 지식이 부족한 비전공 직군이 등록업무를 수행하고 있어 유전학 검사 결과지 해석에 어려움을 겪고 있었으나, 전문적인 교육 프로그램이 부재하여 실무자의 지속적 역량 강화가 어려웠다.

결 론

이상의 사업 운영상 한계와 해외 사례 분석을 종합한 결과, 국가 희귀질환 등록사업 향후 발전방향은 다음과 같다.

첫째, 체계적 수집기반 마련을 통한 적정 규모의 데이터 확보가 필요하다.

현재 등록사업 참여기관의 연 진료인원은 국내 연 희귀질환 진료인원의 절반 수준에 불과하여, 전국 단위의 대표성 있는 통계를 산출하기에는 한계가 있다. 따라서 참여 의료기관을 종합병원급 이상으로 단계적으로 확대하여, 지속적이고 포괄적인 자료 수집체계를 구축해야 한다. 등록사업 참여 의료기관 확대를 위해서는 재정적 인센티브 제도의 운영과 함께 희귀질환 진료의 특수성을 고려한 참여 유인 방안을 마련할 필요가 있다. 희귀질환은 질환별 환자 수가 적고, 전문적 진단·치료 역량이 요구되며, 외래 환자 중심의 장기 추적관리

가 중요한 특성을 가진다. 질병관리청은 이러한 특성이 상급 종합병원 지정평가 및 의료질평가 등 보건의료 평가·관리체계에 반영될 수 있도록 관계부처와 지속 협의 중에 있다. 향후에도 등록사업 참여가 의료기관의 공공성과 전문성 강화 활동으로 인정될 수 있는 기반을 마련하기 위해 노력하고자 한다. 또한 참여기관의 확대에 대응하기 위해 중앙등록본부와 권역별 지역등록본부로 기능을 이원화하고, 본부 간 역할 분담 및 품질관리(quality assurance) 체계를 명확히 정립함으로써 전국 단위 데이터 관리의 효율성과 안정성을 제고해야 한다. 이 과정에서 본부의 설치 근거를 법령에 명시하여 안정적 추진 기반을 확보하고, 권역별 진료인원과 의료기관 분포를 고려하여 지정기준을 마련할 필요가 있다.

향후 등록사업을 통해 축적되는 환자 분포와 진료이용 정보는 지역별 진료 접근성, 의료이용 양상 및 희귀질환자 장기 추적관리 수요를 파악하고, 향후 희귀질환 관리를 위한 공공 보건의료 전달체계와의 연계 필요성을 검토하는 기초자료로 활용할 수 있을 것이다.

둘째, 신뢰성 높은 데이터 확보와 표준화 기반 강화가 필요하다.

사업 목적과 자료 활용 방향을 명확히 공유하여 기관 간 인식의 격차를 해소하고 등록자료 수집의 통일된 방향성을 확보해야 한다. 기관별 해석 차이와 항목 정의 불명확성으로 인한 데이터 불일치를 최소화하기 위해 등록지침 개정 시 항목별 정의와 입력 기준을 구체화·표준화하고, 데이터 검증 절차를 자동화·다단계화하여 오류·누락·중복을 최소화해야 한다. 또한 의무기록 내 임상정보는 EMR과 연계하고, 주소·장애정보 등 행정성 정보는 유관기관 시스템과의 연계를 확대하는 등 데이터 수집 효율성과 정확도를 높이기 위해 등록시스템을 고도화할 필요가 있다. 이러한 과정에서 임상·보건통계·시스템 등 관계분야 전문가로 구성된 자문단을 활용하여 사업의 전문성을 강화해 갈 필요가 있다.

셋째, 안정적인 데이터 활용을 위한 제도적 정비와 기반

구축이 필요하다.

등록사업을 통해 축적된 데이터는 질환별 발생 양상, 진단·치료 현황을 파악하고 정책 수립, 임상연구 등에 활용될 수 있는 핵심 자산이다. 이를 효과적으로 활용하기 위해서는 법적·제도적 근거 마련과 데이터 거버넌스 체계 확립이 선행되어야 한다. 구체적으로, 희귀질환관리법령 개정을 통해 데이터의 비식별화·결합·가명처리 및 제3자 제공 등을 위한 법적 근거를 마련하고, 데이터 활용 목적과 범위를 심의·관리할 수 있는 공공 데이터 거버넌스 체계를 구축할 필요가 있다.

또한 보안이 확보된 환경에서만 데이터의 제공과 분석이 이루어질 수 있도록 데이터 활용 플랫폼을 구축할 필요가 있다. 이 플랫폼은 데이터 수요자(연구자, 정책입안자 등)가 윤리적이고 투명한 절차에 따라 데이터를 활용할 수 있도록 접근 권한 관리, 이용 목적 제한, 접속기록 관리, 분석 결과 반출 통제 등 데이터 접근 전주기를 관리할 수 있어야 한다. 아울러 데이터의 외부 반출 없이 플랫폼 내에서 직접 분석이 가능하도록 통계 분석·시각화 도구 및 연산자원을 함께 제공하는 방식으로 구현할 필요가 있다.

이러한 데이터 활용 기반은 희귀질환자의 장기 추적자료 구축에도 중요하다. 희귀질환은 완치의 개념이 명확하지 않거나 진단 이후 장기간의 경과 관찰이 필요한 경우가 많으므로, 등록사업 자료를 건강보험, 사망, 장애 및 복지 관련 행정자료 등과 연계하여 환자의 생애주기 전반에 걸친 자료를 축적할 필요가 있다. 이를 통해 진단 이후 치료 경과, 예후, 의료이용 및 사회적 지원 현황 등을 종합적으로 분석하고, 정책 효과 평가와 지원체계 개선의 근거자료로 활용할 수 있을 것이다. 이러한 자료 연계는 환자 개인을 직접 식별하지 않는 가명정보 기반의 안전한 결합 방식으로 수행되어야 하며, 공공기관 간 보안이 확보된 데이터 연계 체계와 전주기적 관리체계를 통해 개인정보 보호와 공익적 활용 간 균형을 확보해야 한다.

넷째, 인적 역량 강화가 병행되어야 한다.

등록사업의 지속 가능한 운영을 위해서는 전문성을 갖춘 인력이 필수적이다. 등록 전담인력을 지원하여 사업의 연속성과 전문성을 강화해야 한다. 아울러 실무자 역량강화 프로그램을 정례화함으로써 등록자료의 품질을 제고할 필요가 있다. 특히 희귀질환·유전학·데이터 품질관리 분야의 전문교육 과정을 개발하여 정기적으로 운영하고, 교육 평가 도구를 개발하여 교육체계를 지속적으로 고도화하고 온라인 기반의 실무교육 플랫폼을 도입하는 등 현장의 등록역량을 체계적으로 강화해야 한다.

질병관리청은 국가 통계 생산과 희귀질환자의 삶의 질 향상을 위한 정책 수립에 필요한 근거를 제공할 수 있도록 등록사업의 기반을 안정적으로 구축하고 신뢰성 높은 데이터를 지속적으로 확보하기 위해 노력하고자 한다.

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: JHH, DHP, JYK.

Data curation: JHH, DHP. Formal analysis: JHH, DHP.

Investigation: JHH, DHP. Methodology: JHH, DHP, JYK.

Project administration: JHH, DHP, JYK. Resources: JHH,

DHP, JYK. Supervision: JYK. Visualization: JHH, DHP.

Writing – original draft: JHH, DHP. Writing – review &

editing: JHH, DHP, JYK.

Supplementary Materials

Supplementary data are available online.

References

1. 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.
2. National Institutes of Health. All of Us Research Program [Internet]. National Institutes of Health; c2025 [cited 2025 Dec 28]. Available from: <https://allofus.nih.gov/>
3. Aviesan. Genomic Medicine France 2025 [Internet]. 2025 FRENCH GENOMIC MEDICINE; 2016 [cited 2025 Dec 28]. Available from: https://pfmg2025.fr/presentation-2/?utm_source
4. FinnGen. About FinnGen [Internet]. FinnGen; [cited 2025 Dec 28]. Available from: <https://www.finnngen.fi/en>
5. Fingenious. What is Fingenious? [Internet]. FINBB; [cited 2025 Dec 28]. Available from: <https://site.fingenious.fi/en/>
6. Embassy of the Republic of Korea in Finland. The Launch of Business Finland [Internet]. Ministry of Foreign Affairs; 2018 [cited 2025 Dec 28]. Available from: https://overseas.mofa.go.kr/fi-ko/brd/m_9628/view.do?seq=1329254
7. Genomics England. Annual report 2022. Genomics England; 2023.

Policy Note

National Rare Disease Registration Project in the Republic of Korea:
Current Status and Policy DirectionsJeong-Hyeon Ha[†] , Do-Hyeon Park[†] , Jee-Young Kim* 

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

ABSTRACT

Objectives: Rare diseases are characterized by having a small number of patients with the given condition and the frequent absence of established diagnostic and therapeutic guidelines, which makes it difficult to build the evidence base that is necessary for patient management and policy development. In response to this, the Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA) launched the National Rare Disease Registration Project, which is intended to systematically collect and analyze data on patients' diagnostic and treatment status as well as the characteristics of the disease.

Methods: This study evaluated the achievements and limitations of the project drawing on the implementation results of the pilot and main phase, on-site assessments, and international case studies.

Results: The project achieved key milestones through the establishment of an operational framework, the development of a registry management system, and links it with related institutional systems to facilitate data collection and analysis. However, certain challenges remain, including the limited amount of data coverage due to institutional workload and lack of dedicated personnel, the need for standardized registration criteria, and the expansion of linked administrative and clinical data.

Conclusions: Moving forward, the KDCA aims to establish a systematic and standardized data collection foundation to secure reliable, large-scale datasets and strengthen the institutional framework for data utilization, contributing to the development of evidence-based rare disease management policies.

Key words: Rare disease; Rare disease registry; Specialized rare disease institutes; Policy; Statistics

*Corresponding author: Jee-Young Kim, Tel: +82-43-719-8771, E-mail: jykim1104@korea.kr

[†]These authors contributed equally to this study as co-first authors.

Introduction

Rare diseases are defined by different criteria across countries. In the Republic of Korea (ROK), under Article 2 of the "Rare Disease Management Act," they are defined as a disease with a patient population of 20,000 persons or fewer, or

a disease whose prevalence is unknown due to diagnostic difficulty. Although there are several rare diseases, the number of patients with each disease is small, making it difficult to establish diagnostic criteria and generate evidence for treatment. As a result, various challenges arise, including the "diagnostic odyssey," wherein a long period of time is required before an

Key messages

① What is known previously?

Rare diseases involve small patient populations, which results in limited evidence for diagnosis and treatment and in persistent challenges such as diagnostic odyssey and disparities in access to care. In the Republic of Korea, the current status of rare diseases is mainly identified with the use of administrative data.

② What new information is presented?

To complement administrative statistics and to support evidence-based policy and research, the KDCA launched the National Rare Disease Registration Project in 2024, based on specialized rare diseases institutes. Through the pilot and main phases, a registry system and data collection framework were established.

③ What are implications?

However, limitations remain, including a lack of sufficient case numbers and an incomplete standardization of registration criteria, indicating a need for continuous improvement.

accurate diagnosis is reached; regional disparities in access to medical institutions due to the concentration of healthcare infrastructure in the Seoul metropolitan area; and the burden of medical expenses caused by high-cost therapeutics and non-covered tests.

To address these issues, it is essential to establish empirical evidence on the scale of occurrence, diagnosis, and treatment status for each disease. To date, the number of patients with rare diseases and the status of their healthcare utilization in the ROK have mainly been determined based on administrative data, such as data on patients registered for the National Health Insurance Special Calculation Benefit program and medical claims data from medical institutions. This approach

has the advantage of enabling the estimation of the scale of disease prevalence and the status of healthcare utilization primarily among patients covered by National Health Insurance and Medical Aid [1]. However, it has limitations in that it does not encompass the full scale of patients with rare diseases who are not eligible for registration under the special co-payment reduction program for rare diseases, and it does not include clinical information such as diagnostic and treatment courses, making it difficult to reflect disease-specific characteristics and the diversity of patient groups.

To complement statistics based primarily on administrative data and to establish evidence for policy development considering disease-specific characteristics, the Korea Disease Control and Prevention Agency (KDCA) has been implementing the medical institution-based National Rare Disease Registration Project since 2024.

This study introduces the Rare Disease Registration Project, analyzes its achievements and limitations based on cases of similar international projects and operational experience, and explores future directions for improvement.

Methods

This study comprehensively analyzed, for 17 Phase 1 specialized rare diseases institutes, the guidelines for the pilot project conducted from October 2024 to March 2025, the main project that has been in operation from April 2025 to the present, survey results from participating medical institutions, reviews of international cases, and findings from on-site visits. Through this analysis, the study describes the current operational status of the National Rare Disease Registration Project and identifies its achievements, limitations, and directions for

improvement.

Results

1. Overview of the National Rare Disease Registration Project

1) Project objectives

Since 2020, the KDCA has collected and analyzed data on the incidence, mortality, and healthcare utilization of patients with rare diseases in the ROK and has published the Annual Report on the Rare Disease Patients, a nationally approved statistical report, each year. The Annual Report on the Rare Disease Patients is a set of compiled statistics prepared based on administrative data from related institutions, including the National Health Insurance Service, the Korea Social Security Information Service, and the Ministry of Data and Statistics. However, it has limitations in identifying the overall scale of rare diseases in the ROK and clinical characteristics, such as diagnostic and treatment courses.

The National Rare Disease Registration Project was launched to address these limitations by continuously and systematically collecting, through medical institutions, data on the overall scale of patients with rare diseases subject to national management and their diagnostic and treatment status, producing statistics based on these data, and establishing an evidence base for policy development reflecting disease-specific clinical characteristics and patient needs.

2) Establishment of the project operational framework

To operate the registration project, KDCA improved the project operational framework by designating specialized institutions for rare diseases and the Registration Project

Headquarters and by developing a registry management system.

First, in January 2024, Phase 1 (2024–2026) regional specialized rare diseases institutes were designated to strengthen the rare disease medical care support system and systematically implement the registration project. Based on Article 14 of the Rare Disease Management Act, these specialized institutes are medical institutions that provide medical care for patients with rare diseases and conduct research, registration, and statistical projects. As of the end of December 2025, 17 such institutes were operating nationwide (Figure 1).

Subsequently, in June of the same year, the Korea Health Information Service was designated as the Rare Disease Registration Project Headquarters, and the rare disease registry management system was developed for collecting, managing, and analyzing registration data. In collaboration with the Ministry of Food and Drug Safety (MFDS), information on orphan drugs and drug approvals was linked with the registry management system, thereby establishing a system for

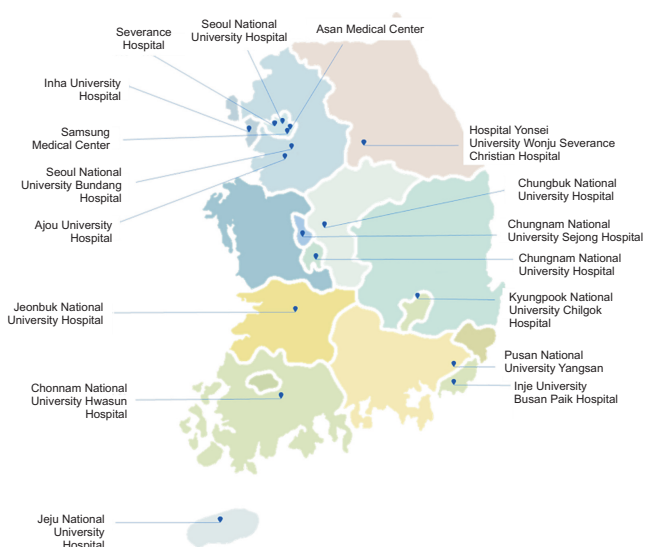


Figure 1. Specialized rare disease institutes (Phase 1: 2024–2026)

collecting information on disease-specific therapeutics.

3) Pilot project operation

Before the implementation of the project, KDCA developed operational guidelines for the pilot project (October 2024) following expert consultations and the collection of opinions from specialized rare diseases institutes and conducted the pilot project from October 2024 to March 2025.

During this period, a total of 2,824 records were collected, and in March 2025, a survey was conducted among specialized rare diseases institutes to identify the operational status of the project, difficulties encountered, and needs for improvement (Supplementary Table 1; available online). Working-level staff from 16 of the 17 specialized rare diseases institutes participated in the survey. According to the survey results, nurses accounted for the largest proportion among working-level staff responsible for registration (75%). The most common response was that the average registration time per record required more than 20 min (50%). Among the registration items identified as difficult and time-consuming to enter, the final diagnostic method accounted for the highest proportion at 17%, followed by therapeutic agents, testing methods, and family history status, each at 13%. The main reasons for these items to be difficult included the identification of item-specific information, which required a detailed review of electronic medical records (EMRs), and the interpretation of clinical information, which required considerable time or involved areas wherein judgment was ambiguous. The main improvements needed in project operation were broadly identified as three areas: improving system usability, ensuring clarity in operational guidelines, and support for dedicated personnel for project implementation. Suggestions for system improvement included

opinions on automatically adding populated items through data linkage, improving information upload methods, and introducing functions to prevent duplicate registration. In the case of the operational guidelines, a need was raised to clearly define criteria for registration eligibility and for each item and to provide specific guidelines according to input situations. Moreover, securing dedicated personnel was considered necessary for operating the registration project, which had come to be performed in addition to the existing duties of specialized rare diseases institutes.

4) Implementation of the main project

Based on the results of the pilot project, KDCA reflected the identified improvements and implemented the main project beginning in April 2025. In the main project, application information for the National Health Insurance Service special co-payment reduction program for rare diseases was linked so that seven items, including patient address, attending physician information, diagnosis name, disease code, and specific code for the special co-payment reduction program for rare diseases, could be automatically entered. In addition, a batch upload function for basic information based on Excel files was introduced, thereby improving ease of entry. In addition, to enhance data usability, the required registration items were expanded, and the operational guidelines were supplemented through a policy research project by organizing reference sources for each registration item, as well as materials on diagnostic and genetic testing methods.

In May 2025, training for working-level staff was conducted, focusing on the operational guidelines of the main project and improvements to system functions. In addition, based on the number of patients registered for the National Health

Insurance special co-payment reduction program for rare diseases in 2024, the top 50 most frequently occurring diseases were selected, and a guidebook summarizing symptoms, causes, diagnostic methods, and treatment methods by disease was distributed. Through this approach, understanding of rare diseases and registration competency among registration personnel were strengthened, and improvements in data quality and operational efficiency of the project were promoted.

The items collected through the registration project comprised 30 items across four categories (Table 1), and a cumulative total of 17,778 records were collected from October 2024 to December 2025 (Supplementary Table 2; available online).

In addition, to prevent errors and omissions during the data collection process and ensure data consistency, an

automatic validation function was introduced into the registration system (first-stage validation), and item-specific validation criteria were established. Furthermore, a data validation (second-stage validation) and supplementation system through the Registration Project Headquarters was introduced (Table 2).

2. International Examples of Similar Projects and Implications

1) The United States: All of Us Research Program

To promote the Precision Medicine Initiative, the United States enacted the “21st Century Cures Act” in 2016, which included provisions for supporting precision medicine research and ensuring access to electronic health information. In addition, the “Privacy and Trust Principles” were established

Table 1. Data collected for the rare disease registration project

Category	Items
Patient information	Name, resident registration number, sex, registration status and number for special calculation benefit, address, disability status, number of visiting hospitals, etc.
Disease, diagnosis, and treatment information	Diagnosis name, KCD code, onset of disease, initial examination and diagnosis information, diagnostic method, treatment drug prescription information, etc.
Genomic testing information	Genetic testing method, date of test, test results, family history status, etc.
Hospital information	Name of hospital, name of attending physician, department of treatment (or specialty), etc.

KCD=Korean Standard Classification of Diseases.

Table 2. Registry data validation process

Category	Contents
Validation (step1)	Automatic data validation performed during system registration, and input values verified through regular expressions and restrictions on data type (e.g., Int ^{a)} , String ^{b)}) within the system to ensure accuracy and consistency
Validation (step2)	A health information manager reviews the registration data following the National Rare Disease Registry Operational Guidelines to verify whether the information meets the eligibility criteria for rare disease registration and to identify any errors or omissions
Data correction	Notification of errors and request for data correction in rare disease registry information
Approve	After the review and confirmation of the corrected registration information following a data correction request, the record is finalized and marked as approved

^{a)}Int: a data type that restricts input to integer values only. ^{b)}String: a data type that allows input in text format, including letters, numbers, symbols.

to protect the personal information and trust of research participants.

As part of these policies, the “All of Us Research Program” is a large-scale cohort-based research program led by the National Institutes of Health, designed to investigate how individual lifestyle, environmental, and biological factors influence health and disease. To reflect demographic diversity, the program targets more than one million adults aged 18 years and older. It collects health information through surveys, physical examinations, and electronic health records, and produces genomic data by collecting and analyzing human biospecimens, including blood. The collected data are standardized and refined into research datasets and are provided by classifying access levels into three categories (public, registered, and controlled) according to the sensitivity of the information and the purpose of use. Researchers can explore and analyze data in a secure environment through the cloud-based Researcher Workbench platform and conduct precision medicine research integrating statistical, genomic, and clinical information while minimizing the risk of personal identification [2].

The “All of Us Research Program” is more of a large-scale precision medicine–based cohort study than a specific disease registry project. However, it provides implications for the management of disease groups such as rare diseases, where patient numbers are small, and the accumulation of clinical information is important, in that it was designed to integrate and collect clinical information, genomic information, and human biospecimens and to enable research use within a secure analysis environment. In particular, the structure that classifies access permissions into stages and provides a cloud-based secure analysis environment can serve as a reference model for the safe secondary use of rare disease registry data in the future.

2) France: Genomic Medicine 2025

In 2016, France established the government-led “Genomic Medicine 2025” strategy to integrate genomic analysis capacity throughout the national healthcare system, expand diagnostic innovation and personalized treatment for cancer and rare diseases, and build a foundation for leading technological innovation in genomic medicine.

To introduce genomic medicine nationwide, this strategy established centralized data governance for the integrated management of clinical, research, and industrial data. Genomic test results analyzed by high-throughput genomic sequencing laboratories (LBM-FMGs) across the country are gathered at the Data Collection and Analysis Center (CAD). The CAD functions as a data hub and analytical infrastructure with large-scale computing and storage capacity. It links genomic and clinical data to build integrated datasets and performs integrated analysis and variant annotation of linked information. In addition, based on data produced by high-throughput genomic testing institutions, such as LBM-FMGs, technical support is provided to enable reanalysis and reinterpretation of test results. Researchers can access and analyze data through the secure analysis platform of the CAD, known as the “security bubble (bulle de sécurité),” and may also import their analytical data and algorithms into the platform for integrated analysis.

Through this system, the French government has introduced genomic testing capacity into the healthcare system and created a national data ecosystem encompassing clinical and genomic data, thereby institutionally ensuring data circulation across public healthcare, research, and industry [3].

The French case is significant in that it has integrated genomic testing into the national healthcare system centered on rare diseases and cancer and institutionalized a system for the

reanalysis and reinterpretation of test results. This strategy enables improved diagnostic accuracy for patients with rare diseases and the long-term accumulation of data. It can also be regarded as a national data ecosystem model for linking and utilizing registry data and genomic information.

3) Finland: FinnGen

Finland operates “FinnGen,” a large-scale biobank and genomic research project, based on the “Biobank Act”, which regulates the collection, storage, and research use of human biospecimens, and the “Act on the Secondary Use of Health and Social Data,” which enables the secondary use of data generated in the provision of health and social welfare services.

This project is operated in the form of a consortium involving public and private sectors, including the Finnish government, universities, hospitals, and pharmaceutical companies, and aims to identify the genetic factors underlying diseases and treatment responsiveness by integrating clinical information and genomic data from more than 500,000 biobank participants, equivalent to approximately 10% of Finland’s population. The data used for research are securely provided through the “Finnish Biobank Network” and the “FinBB Secure Sandbox” after undergoing standardization and de-identification processes. Researchers submit research proposals and apply for data access through the “Fingenious” platform, and all analyses are conducted in the Secure Sandbox, a secure remote environment, to minimize the risk of data leakage.

By establishing a data ecosystem wherein public institutions and private actors collaborate under a clear legal basis, Finland has presented a model for safe data use [4-6].

“FinnGen” has institutionally established a structure that combines biobank data and clinical data to identify genetic

factors underlying various diseases, including rare diseases. In particular, its legal basis explicitly permitting secondary use and its secure remote analysis environment provide an important reference for institutionalizing the policy and research use of rare disease registry data.

4) United Kingdom: National Genomic Medicine Service

The United Kingdom operates the National Genomic Medicine Service (NGMS) through collaboration between the National Health Service (NHS) and Genomics England, a government-owned company. This service aims to integrate genomic diagnosis into standard medical care and establish a national research library, thereby supporting the provision of precision medicine, diagnostic innovation for rare diseases and cancer, and laying the foundation for the development of research and industry.

Clinicians request genomic testing according to the national genomic test directory, and samples provided by patients are analyzed through genomic laboratory hubs. Test results are reported to clinicians and used in the diagnosis and treatment process. In the case of test results for which patient consent has been obtained, the test results undergo de-identification and are accumulated in the National Genomic Research Library. In addition, patients’ clinical information is linked with NHS medical records throughout the life course and continuously updated. The data are provided to academia, industry, and researchers through the secure analysis environment, “Research Environment.”

Through this system, the United Kingdom has achieved the practical introduction of genomic-based diagnosis and personalized treatment models into the national healthcare system

across various disease areas, including cancer, rare diseases, and infectious diseases [7].

The United Kingdom's NGMS established a system that integrates genomic testing into the standard clinical care process and links clinical practice and research by accumulating consent-based data in the national research library. It demonstrates the potential for linkage with registration projects in that it institutionalizes genomic diagnostic systems for disease groups that are difficult to diagnose, such as rare diseases, and enables the accumulation of long-term follow-up data.

5) Implications

Major foreign countries have established operational systems centered on research utilization that comprehensively collect human biospecimens and genomic analysis information, linking them not only to accurate diagnosis of diseases and the development of personalized treatments but also to new drug development and the promotion of the bioindustry. To this end, each country has clearly established legal and institutional foundations for the collection and use of precision medicine and research data and has institutionalized the use of data that have undergone de-identification and standardization processes in secure environments. In addition, by institutionally supporting public-private collaboration structures that enable such data to be utilized across clinical care, research, and industry in a cyclical manner, these countries have implemented systems that balance data reliability, usability, and personal information protection (Table 3) [2-7].

3. Achievements and Limitations of the National Rare Disease Registration Project

1) Achievements

Since the launch of the pilot project in October 2024, the Rare Disease Registration Project has gradually improved its project implementation foundation and data collection system, achieving the following outcomes. First, an organizational foundation for the collection and validation of registry data was established by building a data collection framework centered on regional specialized rare diseases institutes and designating the registration project headquarters to serve as the central coordinating body for overall project operation. Next, the rare disease registry management system was developed, and drug information from the MFDS and application information for the special co-payment reduction program for rare diseases from the National Health Insurance Service were electronically linked, thereby establishing a foundation for the efficient collection and management of information. In addition, training on the guidelines and system was provided, registration guidebooks for frequently occurring diseases were distributed, and a data validation system was established and implemented in order to ensure the consistency and completeness of registry data. Finally, in the course of project operation, feedback from specialized rare diseases institutes and working-level staff was continuously collected to identify problems arising in clinical settings, develop improvement measures, and feed them back into the project.

2) Limitations and directions for improvement

The main limitations identified in the course of project implementation through reviews of the operational status of the registration project and on-site visits to participating medical

Table 3. Comparison of major international precision medicine/genomics projects [2-7]

Category	USA	France	Finland	UK
Program/ strategy name	All of Us Research Program	Genomic Medicine 2025	FinnGen	National Genomic Medicine Service
Objective	Identify how individual lifestyle, environmental, and biological factors influence health and disease	Integrate national genome analysis capacity into the healthcare system and establish a foundation for personalized medicine and industrial innovation	Establish a nationwide biobank and elucidate the genetic factors of diseases and therapeutic responses	Standardize genomic diagnosis in clinical practice and build a foundation for precision treatment, research, and industrial development
Implementation period	2018–present	2016–2025	2017–2027	2018–present; clinical application of the 100,000 Genomes Project (2013–2018) results
Target population	More than one million adults aged 18 years and older	Patients with rare diseases, cancer, and some chronic/common diseases	Patients and the general population	Patients with rare diseases, cancer, and inherited disorders
Data collected	- Survey data - EHR - Physical examination data - Human biospecimens; genomic data	- Genomic data - Electronic medical records - Data from pilot projects; Demographic characteristics	- Genomic data - Physiological data - EHR, etc.	- Genomic data - Clinical data - Imaging and multiomics data, etc.
Data processing/ analysis/ utilization	- Building a curated dataset within the Research Hub; supporting data access via a three-tiered access control system - Providing data through the Researcher Workbench platform	- Performing genome sequencing, data collection, analysis, and standardization via sequencing lab (LBM-FMG), CAD (data collection/analysis center), and CreFLX (national reference center) - Allowing secure access and analysis through the security bubble (bulle de sécurité) environment	- Integrating and refining data within the national biobank network - Providing and analyzing data through the Fingenious portal and secure remote environment (FinnBB Secure Sandbox)	- Storing curated data in the NGRL - Providing data and continuously update clinical information through the Research Environment platform
Key features	Emphasizing participation of underrepresented populations reflecting diverse demographic characteristics	Establishing centralized data governance integrating clinical, research, and industrial data	Demonstrating a successful public–private collaboration model	Realizing practical integration of genome-based diagnostics into the healthcare system

EHR=electronic health record; LBM-FMG=Laboratoire de Biologie Médicale–France Médecine Génomique; CAD=Data Collection and Analysis Center; NGRL=National Genomic Research Library.

institutions (July 2025–October 2025) are as follows.

First, due to the insufficient number of collected registry records, limitations were identified in achieving the project's original objective of identifying the overall scale of patients with rare diseases in the ROK. From October 2024 to December 2025, approximately 17,000 registry records were collected cumulatively, which was far below the annual number of new registrants for the special co-payment reduction program for rare diseases (57,000; 2021–2022 average).

Second, differences across institutions in their understanding of the project's objectives and utilization, as well as ambiguity in some registration criteria, created difficulties in collecting data consistently. Institutions differed in their understanding of the project objectives and utilization plans, while the definition of the policy and research purposes of data collection and the feedback pathways were not clearly presented. As a result, consensus among participants was insufficient. Accordingly, the willingness to participate in the project differed across institutions, and a unified direction was not secured in the process of data collection. In addition, for some items, such as treatment medication, the input priority or judgment criteria were ambiguous, resulting in cases of differing interpretations in clinical settings. As a result, difficulties arose in ensuring data consistency due to discrepancies in input criteria across institutions.

Third, the limited scope of linkage with EMRs and external administrative information meant that the workload burden remained. Currently, only some items from the application information for the special co-payment reduction program for rare diseases are linked on a limited basis. Automatic linkage of administrative and clinical information, such as patient address and disability information, remains insufficient, and many

items are still processed through manual entry.

It increases the possibility of input errors and omissions. In specialized rare diseases institutes, where limited personnel must simultaneously perform clinical care, research, and administrative duties, a tendency was observed for registration work to be perceived as an additional burden.

Fourth, the absence of dedicated personnel was found to make it difficult to secure expertise. At present, registration tasks are performed by dedicated personnel at specialized institutes composed mainly of nurses or health administration staff, resulting in limited knowledge of medical genetics. This shortcoming revealed limitations in workforce expertise. In addition, due to the operating conditions of specialized institutions, where most personnel are employed as contract workers, staff turnover is frequent, further limiting the accumulation of expertise.

Finally, it was confirmed that there was no education system tailored to the characteristics of personnel responsible for registration work. As noted above, non-specialist occupational groups with limited knowledge of medical genetics perform registration work and experience difficulties in interpreting genetic test results. However, the lack of specialized training programs made it difficult to continuously strengthen the capacity of working-level staff.

Conclusion

Based on the operational limitations of the project and the analysis of international cases, the future development directions for the National Rare Disease Registration Project are as follows.

First, it is necessary to secure an appropriate volume of data by establishing a systematic collection foundation.

At present, the annual number of patients receiving care at institutions participating in the registration project is only about half of the annual number of patients with rare diseases receiving care in the ROK, indicating limitations in producing nationally representative statistics. Therefore, participating medical institutions should be gradually expanded to the level of general hospitals and above, thereby establishing a continuous and comprehensive data collection system. To expand the participation of medical institutions in the registration project, it is necessary to develop measures to encourage participation that take into account the specific characteristics of rare disease care, along with the operation of financial incentive systems. Rare diseases are characterized by small numbers of patients per disease, the need for specialized diagnostic and therapeutic capacity, and the importance of outpatient-centered long-term follow-up management. KDCA is continuing discussions with relevant ministries so that these characteristics can be reflected in healthcare evaluation and management systems, such as tertiary hospital designation evaluations and healthcare quality assessments. Going forward, efforts will continue to establish a foundation through which participation in the registration project can be recognized as activities that strengthen the public role and expertise of medical institutions. Furthermore, to respond to the expansion of participating institutions, the functions of the Central Registration Headquarters and regional registration headquarters should be divided, and the division of roles and the quality assurance system among headquarters should be clearly established, thereby improving the efficiency and stability of nationwide data management. In this process, it is necessary to specify the legal basis for establishing the headquarters in laws and regulations to secure a stable implementation foundation and to develop designation criteria

by considering the number of patients receiving care and the distribution of medical institutions by region.

In the future, information on patient distribution and healthcare utilization accumulated through the registration project can be used as basic data to identify regional access to medical care, patterns of healthcare utilization, and demand for long-term follow-up management among patients with rare diseases. It can also be used to examine the need for linkage with the public healthcare delivery system for rare disease management.

Second, it is necessary to secure reliable data and strengthen the foundation for standardization.

The objectives of the project and the direction of data use should be clearly shared to reduce differences in understanding across institutions and secure a unified direction for the collection of registry data. To minimize data discrepancies caused by differences in interpretation across institutions and unclear item definitions, item-specific definitions and input criteria should be clarified and standardized when revising the registration guidelines, and data validation procedures should be automated and implemented in multiple stages to minimize errors, omissions, and duplication. In addition, the registry system should be upgraded to improve the efficiency and accuracy of data collection by linking clinical information in medical records with EMRs and expanding linkage with the systems operated by related institutions for administrative information, such as address and disability information. In this process, it will be necessary to strengthen the project's expertise by utilizing an advisory group composed of experts in relevant fields, including clinical practice, health statistics, and systems.

Third, institutional refinement and infrastructure development are needed to support stable data utilization.

Data accumulated through the registration project are a key asset that can be used to identify disease-specific patterns of occurrence, diagnosis, and treatment status and to support policy development and clinical research. To utilize them effectively, the establishment of legal and institutional grounds and a data governance system must precede. Specifically, legal grounds for data de-identification, linkage, pseudonymization, and provision to third parties should be established through revisions to the Rare Disease Management Act and related regulations. In addition, a public data governance system capable of reviewing and managing the purposes and scope of data utilization should be established.

In addition, it is necessary to establish a data utilization platform so that data can be provided and analyzed only in a security-secured environment. This platform should be capable of managing the entire lifecycle of data access, including access permission management, restrictions on the purposes of use, access log management, and control over the export of analysis results, so that data users (researchers, policymakers, etc.) can utilize data through ethical and transparent procedures. Moreover, it is necessary to implement the platform in a manner that provides statistical analysis and visualization tools together with computing resources so that analyses can be performed directly within the platform without external export of data.

Such a data utilization foundation is also important for establishing long-term follow-up data on patients with rare diseases. Rare diseases often lack a clear concept of cure or require long-term follow-up observation after diagnosis. Therefore, it is necessary to link data from the registration project with administrative data related to National Health Insurance, mortality, disability, and welfare in order to accumulate data across

the entire life course of patients. This strategy could facilitate a comprehensive analysis of treatment course, prognosis, health-care utilization, and social support status after diagnosis and utilization of the results as reference data for evaluating policy effectiveness and improving support systems. Such data linkage should be conducted through secure linkage methods based on pseudonymized information that does not directly identify individual patients, and a security-secured data linkage system among public institutions. In addition, a full lifecycle management system should be established to balance personal information protection and public-interest utilization.

Fourth, personnel capacity should be strengthened in parallel.

For the sustainable operation of the registration project, personnel with expertise are essential. Dedicated registration personnel should be supported to strengthen the continuity and expertise of the project. In addition, it is necessary to improve the quality of registry data by regularizing capacity-building programs for working-level personnel. In particular, specialized training courses in the fields of rare diseases, genetics, and data quality management should be developed and regularly operated, training evaluation tools should be developed to continuously advance the education system, and registration capacity in the field should be systematically strengthened through the introduction of an online practical training platform.

KDCA intends to continue efforts to establish a stable foundation for the registration project and continuously secure reliable data so that the project can provide the necessary evidence for the production of national statistics and the development of policies to improve the quality of life of patients with rare diseases.

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: JHH, DHP, JYK. Data curation: JHH, DHP. Formal analysis: JHH, DHP. Investigation: JHH, DHP. Methodology: JHH, DHP, JYK. Project administration: JHH, DHP, JYK. Resources: JHH, DHP, JYK. Supervision: JYK. Visualization: JHH, DHP. Writing – original draft: JHH, DHP. Writing – review & editing: JHH, DHP, JYK.

Supplementary Materials

Supplementary data are available online.

References

1. 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.
2. National Institutes of Health. All of Us Research Program [Internet]. National Institutes of Health; c2025 [cited 2025 Dec 28]. Available from: <https://allofus.nih.gov/>
3. Aviesan. Genomic Medicine France 2025 [Internet]. 2025 FRENCH GENOMIC MEDICINE; 2016 [cited 2025 Dec 28]. Available from: https://pfmg2025.fr/presentation-2/?utm_source
4. FinnGen. About FinnGen [Internet]. FinnGen; [cited 2025 Dec 28]. Available from: <https://www.finnngen.fi/en>
5. Fingenious. What is Fingenious? [Internet]. FINBB; [cited 2025 Dec 28]. Available from: <https://site.fingenious.fi/en/>
6. Embassy of the Republic of Korea in Finland. The Launch of Business Finland [Internet]. Ministry of Foreign Affairs; 2018 [cited 2025 Dec 28]. Available from: https://overseas.mofa.go.kr/fi-ko/brd/m_9628/view.do?seq=1329254
7. Genomics England. Annual report 2022. Genomics England; 2023.

시·도별 현재흡연율 격차 추이, 2016–2025년

2025년 지역사회건강조사 기준으로 만 19세 이상의 현재흡연율은 세종이 12.4%로 가장 낮고, 충남이 19.8%로 가장 높게 나타났다(표 1). 시·도간 격차는 7.4%p이며, 전년 7.9%p 대비 0.5%p 감소하였다(그림 1).

표 1. 시·도별 현재흡연율 추이, 2016–2025년

구분	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024	2025
중앙값	22.1	21.4	21.2	19.8	19.2	18.5	19.7	19.3	18.6	17.2
서울	20.5	20.0	19.8	17.8	16.6	15.8	16.3	17.9	15.7	14.9
부산	21.7	21.7	21.1	19.0	18.5	17.8	18.3	18.8	16.8	14.8
대구	20.7	20.8	21.7	19.8	19.4	18.8	17.4	19.4	19.0	16.6
인천	24.7	22.7	22.9	20.7	20.2	19.6	20.3	19.3	18.4	17.3
광주	19.7	21.6	21.1	19.6	18.5	17.4	18.4	18.3	16.7	16.9
대전	21.0	20.9	22.7	18.9	17.3	17.8	18.5	19.0	18.6	18.0
울산	22.2	20.9	20.2	19.0	20.0	18.7	19.8	19.7	19.2	18.6
세종	18.1	17.8	17.5	15.9	15.6	15.1	15.1	13.2	13.3	12.4
경기	22.1	21.0	20.9	19.9	19.1	18.1	18.4	19.2	18.2	16.2
강원	22.8	23.0	24.8	21.0	21.6	21.0	20.5	22.3	21.2	19.5
충북	22.5	23.2	23.2	22.2	21.5	21.0	20.7	21.9	20.7	19.6
충남	22.8	22.3	23.9	21.5	20.2	20.0	20.5	22.2	20.3	19.8
전북	21.7	20.6	21.1	18.9	19.6	18.3	20.6	20.6	18.2	16.4
전남	22.5	21.0	21.2	21.1	18.5	17.9	19.4	20.2	19.3	18.2
경북	23.7	22.4	23.2	21.2	20.8	20.4	20.6	21.3	20.1	19.4
경남	21.7	21.4	20.9	18.9	19.2	18.5	19.7	19.1	17.7	17.0
제주	26.7	23.1	21.8	20.6	18.8	20.0	21.9	19.1	19.6	17.2

단위: %.

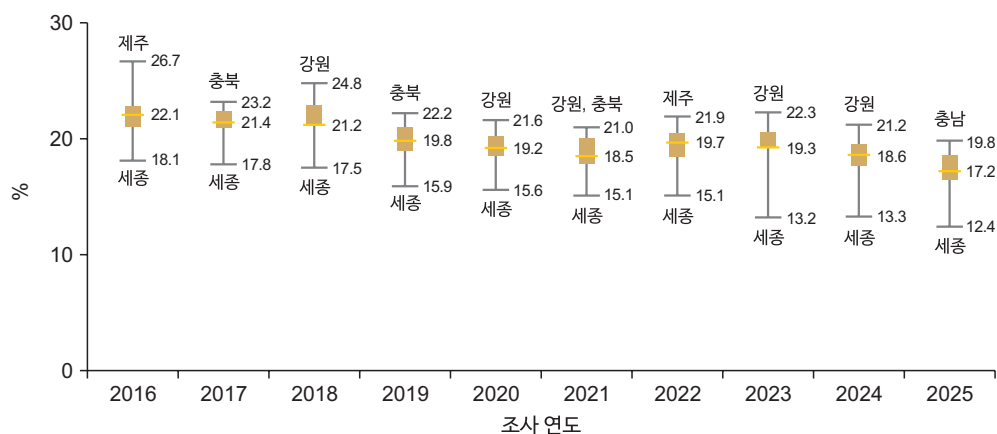


그림 1. 시·도별 현재흡연율 격차 추이, 2016-2025년

*현재흡연율: 평생 일반담배(궐련)를 5갑(100개비) 이상 흡연한 사람으로서 현재 흡연하는 사람('매일 피움' 또는 '가끔 피움')의 비율

**시·도 간 격차는 17개 시·도별 지표값의 최댓값과 최솟값의 차이로 산출

†표 1과 그림 1의 연도별 지표값은 2005년 추계인구로 연령표준화

출처: 2025 지역건강통계 한눈에 보기, <https://chs.kdca.go.kr/>

작성자: 질병관리청 만성질환관리국 만성질환관리과 배효정 

QuickStats

Trends in the Prevalence Gap of Current Smoking by City and Province, 2016–2025

Based on the 2025 Korea Community Health Survey (KCHS), the prevalence of current smoking among adults aged ≥ 19 years was lowest in Sejong-si (12.4%) and highest in Chungcheongnam-do (19.8%) (Table 1). The disparity in current smoking prevalence between the highest and lowest regions decreased from 7.9%p in 2024 to 7.4%p in 2025 (Figure 1).

Table 1. Trends in the Prevalence of current smoking by city and province, 2016–2025

Category	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024	2025
Median	22.1	21.4	21.2	19.8	19.2	18.5	19.7	19.3	18.6	17.2
Seoul	20.5	20.0	19.8	17.8	16.6	15.8	16.3	17.9	15.7	14.9
Busan	21.7	21.7	21.1	19.0	18.5	17.8	18.3	18.8	16.8	14.8
Daegu	20.7	20.8	21.7	19.8	19.4	18.8	17.4	19.4	19.0	16.6
Incheon	24.7	22.7	22.9	20.7	20.2	19.6	20.3	19.3	18.4	17.3
Gwangju	19.7	21.6	21.1	19.6	18.5	17.4	18.4	18.3	16.7	16.9
Daejeon	21.0	20.9	22.7	18.9	17.3	17.8	18.5	19.0	18.6	18.0
Ulsan	22.2	20.9	20.2	19.0	20.0	18.7	19.8	19.7	19.2	18.6
Sejong-si	18.1	17.8	17.5	15.9	15.6	15.1	15.1	13.2	13.3	12.4
Gyeonggi-do	22.1	21.0	20.9	19.9	19.1	18.1	18.4	19.2	18.2	16.2
Gangwon-do	22.8	23.0	24.8	21.0	21.6	21.0	20.5	22.3	21.2	19.5
Chungcheongbuk-do	22.5	23.2	23.2	22.2	21.5	21.0	20.7	21.9	20.7	19.6
Chungcheongnam-do	22.8	22.3	23.9	21.5	20.2	20.0	20.5	22.2	20.3	19.8
Jeollabuk-do	21.7	20.6	21.1	18.9	19.6	18.3	20.6	20.6	18.2	16.4
Jeollanam-do	22.5	21.0	21.2	21.1	18.5	17.9	19.4	20.2	19.3	18.2
Gyeongsangbuk-do	23.7	22.4	23.2	21.2	20.8	20.4	20.6	21.3	20.1	19.4
Gyeongsangnam-do	21.7	21.4	20.9	18.9	19.2	18.5	19.7	19.1	17.7	17.0
Jeju	26.7	23.1	21.8	20.6	18.8	20.0	21.9	19.1	19.6	17.2

Unit: %.

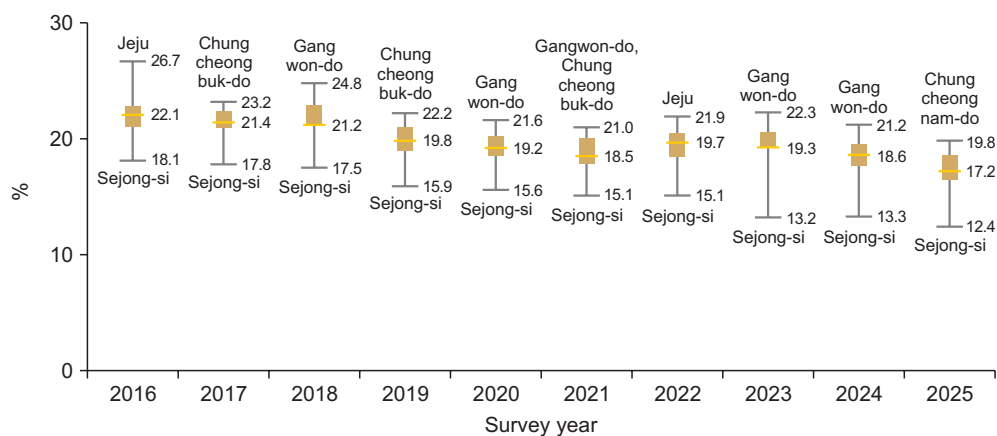


Figure 1. Trends in the prevalence gap of current smoking by city and province, 2016–2025

*Prevalence of current smoking: the percentage of individuals (aged ≥ 19 years) who have smoked ≥ 5 packages (100 cigarettes) during their lifetime and currently smokes “everyday” or “sometimes”.

**The prevalence gap was calculated as the difference between the maximum and minimum values across the 17 cities and provinces.

[†]Prevalence rates in Table 1 and Figure 1 were age-standardized using the 2005 projected population.

Source: Korea Community Health at a Glance 2025: Korea Community Health Survey (KCHS), <https://chs.kdca.go.kr/>

Reported by: Hyo-Jeong Bae , Division of Chronic Disease Control, Department of Chronic Disease Prevention and Control, Korea Disease Control and Prevention Agency