

정부 지원 '의료·장애인' 항목

의료지원

| 제 도 | 핵심혜택 |
|----------------|--|
| 산정특례 (희귀질환) | 진료비 본인부담 10% (질환별 0~10%) ☞신청/문의 : 병·의원 대행 또는 건보공단 |
| 희귀난치 의료비지원 | 희귀질환·합병증 진료 본인부담금 지원 ☞신청/문의 : 보건소/지자체 안내 |
| 간병비 | 월 30만원 ☞신청/문의 : 보건소 |
| 보조기기 구입비 | 보조기기 구입 본인부담금 지원 ☞신청/문의 : 보건소 |
| 특수식이 구입비 | 조제분유 연360만원/저단백햇반 연 168만원 ☞신청/문의 : 보건소 |
| 유전자 진단지원 | (극)희귀 확진 위한 유전자검사 지원 ☞신청/문의 : 진단의뢰기관(의료진 의뢰) |
| 장애인 건강주치의 | 상담·교육 + 비대면관리 + 방문진료/간호 ☞신청/문의 : 참여의료기관 상담 후 신청 |

복지지원

| 제 도 | 핵심혜택 |
|-----------------|--|
| 활동지원 서비스 | 일상·이동 등 활동보조서비스 ☞신청/문의 : 주민센터 / 복지로 |
| 장애인보조기기 보험급여 | 휠체어·보청기 등 일부 지원 신청/문의 : 보건소 |
| 장애인연금/ 장애인수당 | 매월 급여(소득·재산 기준) ☞신청/문의 : 주민센터 / 복지로 |
| 장애인연금 (국민연금) | 장애인상태(1~4급) 연금 ☞신청/문의 : 국민연금공단 |
| 장애인콜택시 | 특별교통수단(이동지원) ☞신청/문의 : 지자체 |



자문 의료기관 및 의료진

권역별 상급종합병원

| 병 원 | 의료진 | 진료과 |
|-------------|--------|--------|
| 강남세브란스병원 | 박형준 교수 | 신경과 |
| 건국대학교병원 | 오지영 교수 | 신경과 |
| 부산대학교병원 | 박영은 교수 | 신경과 |
| | 신용범 교수 | 재활의학과 |
| 분당서울대학교병원 | 조안나 교수 | 소아청소년과 |
| 서울대학교병원 | 최석진 교수 | 신경과 |
| | 문장섭 교수 | 신경과 |
| 양산부산대학교병원 | 신진홍 교수 | 신경과 |
| | 김수연 교수 | 재활의학과 |
| 전북대학교병원 | 문영재 교수 | 정형외과 |
| 한림대학교동탄성심병원 | 신제영 교수 | 신경과 |
| 인천성모병원 | 장대현 교수 | 재활의학과 |

근긴장성이영양증

Myotonic Dystrophy

환자와 가족들의 삶의 질 향상과 치료를 위한
근긴장성이영양증 환우회



Myotonic Dystrophy Types
- One Family -

근긴장성이영양증이란?

Myotonic Dystrophy (DM)

근긴장성이영양증은 전 세계적으로 가장 흔한 유전성 근육 질환 중 하나로 8,000명 중 1명꼴로 발생합니다. (전세계 300만 명, 국내 3천 명 추정) 이 질환은 근육의 힘이 점점 약해지고, 한 번 수축된 근육이 잘 풀리지 않는 근육장애와 이영양증이 나타나는 것이 특징입니다.

또한 증상이 근육에만 국한되지 않고, 심장, 호흡기, 소화기, 눈, 내분비계 등 전신에 영향을 미쳐 피로, 수면장애, 부정맥, 호흡곤란, 삼킴 곤란, 백내장 등 다양한 증상이 동반됩니다.

현재까지 근본적인 치료법은 없지만, 증상 완화를 위한 재활 치료, 호흡기·심장 관리, 영양 지원 등을 통해 삶의 질을 높일 수 있습니다.

원인

유전적 원인에 의해 발생하는 대표적인 삼핵산 반복 확장 질환(trinucleotide repeat expansion disorder)입니다.

① DM1 (근긴장성이영양증 1형)

: DMPK 유전자(19번 염색체)에 존재하는 CTG 반복 서열이 비정상적으로 확장됨

② DM2 (근긴장성이영양증 2형)

: CNBP 유전자(3번 염색체)에서 CCTG 반복 서열이 확장됨
(DM1보다 증상이 상대적으로 가볍고, 주로 성인기 발병)

진단

현재는 DMPK 혹은 CNBP 유전자의 반복 수를 확인하는 유전자 검사가 확진 방법입니다.

검사로는 근전도 검사, 혈액 크레아틴 키나아제(CK) 검사, 자기공명영상(MRI) 등을 시행해 볼 수 있습니다.

환우회를 소개합니다

근긴장성이영양증환우회 MDT1F



우리는 근긴장성이영양증 환자와 가족들이 서로 지지하고, 올바른 치료 정보와 복지 혜택을 나누며 더 나은 삶의 질을 함께

만들어가는 단체입니다. 2024년, 치료의 희망을 넓히고자 설립된 국내 최초의 비영리 단체로서, 환자와 가족들이 희망을 잃지 않고 사회 속에서 건강하게 살아갈 수 있도록 다양한 지원과 활동을 이어가고 있습니다.

Our organization is a community where patients with myotonic dystrophy and their families support one another, share accurate treatment information and welfare benefits, and work together to create a better quality of life.

Founded in 2024 as the first non-profit organization in Korea dedicated to expanding hope for treatment, we continue to provide various forms of support and activities so that patients and their families can live healthy and fulfilling lives without losing hope in society.

환우회 공식 홈페이지 : <http://www.mdt1f.org>

공식 이메일 : raychief1@naver.com



홈페이지 바로가기

치료제 동향

해외에서는 'AOC 1001, DYNE-101, AMO-02' 등 신약이 임상 3상에 진입해 희망을 보이고 있습니다. [안타깝게도 현재 국내에는 개발 중인 신약도, 승인된 치료제도 전무한 상황](#)입니다. 하루빨리 신약이 도입되어 환우분들이 치료 기회를 얻을 수 있도록 지원하고, 필요 시 해외 임상 참여 연계도 추진하겠습니다.

★ 더 자세한 임상 정보는 '환우회 홈페이지 → 질환정보&자료실
→ 임상자료실'에서 확인하실 수 있습니다.

사업 소개



환우 지원

- 최신 치료제 임상 정보 제공 - 사회·의료 서비스 정보 제공
- 환우회 비대면 화상회의 제공 - 임상 연구 참여자 지원



연대 협력

- 국내외의 유사 단체와 교류 및 협력 사업 진행
- 대학병원·연구소·제약사와 공동연구·데이터 연계



정책 제안

- 환자의 사회적·법적 권리 보장 활동
- 희귀·난치 유전질환 권리 보장 및 차별 해소 정책 제안
- 데이터 기반 임상·연구 활성화 위한 규제 개선 의견 제출



후원 모금

- 사용처: 환우 지원·교육, 연구 연계, 인식 개선 캠페인
- 투명 공시: 연 1회 사업/결산 공개, 뉴스레터 발송
- <환우회 후원계좌 안내>
- 113-2018-2792-08 (부산은행) [예금주 : 채윤호]

※ 현재 지정기부금 단체가 아니므로 기부금 영수증 발급은 어렵습니다.

참고하면 좋은 사이트 정보

- ★ 질병관리청 희귀질환헬프라인 → <http://helpline.kdca.go.kr>
- ★ 한국희귀·난치성질환연합회 (KRRD)
→ <http://www.krrd.or.kr>
- ★ 한국근육장애인협회 → www.kmda.or.kr
- ★ 서울대학교병원 희귀질환센터
→ raredisease.snuh.org

