

Appendix 1. Korean and English version of the survey used in our study

<Korean>

♣ 다음은 질병관련 특성에 대한 문항입니다.1. 환아가 확진받은 희귀질환의 진단명은 무엇입니까?

()

2. 환아가 진단받기 전 병원을 방문한 계기가 된 첫증상은 무엇이었습니까? (예: 두통, 구토, 저린감 등, 구체적으로 적어주세요)

()

3. 환아의 첫 증상 발현시기는 언제였습니까? (예: 생후 __개월 또는 __세)

()

4. 환아질환의 가족력이 있습니까?

① 부모유전 (부(), 모()) :해당칸에 체크해주세요.

② 환아의 형제 또는 자매

③ (외)할아버지, (외)할머니 유전

④ 없음

⑤ 기타()

♣ 다음은 의료이용 경험에 대한 문항입니다.1. 첫 증상 발현 후 첫 번째 방문한 의료기관은 어디입니까?

(①, ② 표시한 경우 무순과를 방문했는지 기입해주세요. 예:소아과, 안과, 내과등)

① 동네의원 ()

② 동네의원이 아닌 병원 혹은 종합병원 ()

③ 응급실

④ 기타 ()

2. 확진을 받은 병원은 어디입니까? (병원명 기입 부탁드립니다.)

()

2-1. 첫번째 병의원 방문 후 확진까지 소요된 기간은 어느정도입니까?

① 6개월 이내

② 6개월 이상 1년 미만

③ 1년 이상 3년 미만

④ 3년 이상 5년 미만

⑤ 5년 이상

3. 확진을 받을 때까지 방문한 병의원은 몇군데입니까?

① 2-3병원 이하

② 4-5병원 이하

③ 6병원 이상

④ 기타 ()

4. 환아가 희귀질환으로 진단 받기 전 치료경험을 응답해 주십시오.

① 외래만 이용했다

② 입원(수술 제외)한 적이 있다.

→ 4-1. 입원 횟수는? ① 1회 ② 2회 ③ 3회 ④ 4회 이상

③ 수술한 적이 있다.

→ 4-2. 수술 횟수는? ① 1회 ② 2회 ③ 3회 ④ 4회 이상

5. **진단 받기 전** 지출한 총 의료비(본인부담)는 얼마입니까? (**진단비용** + 진단 전 **치료를 위한 비용**이 들었다면 모두 합산하여)

- ① 50만원 이하 ② 50-100만원 ③ 100-300만원 ④ 300만원 이상

6. **진단 받은 후** 지출한 총 의료비(본인부담)은 얼마입니까?

- ① 50만원 이하 ② 50-100만원 ③ 100-300만원 ④ 300만원 이상

7. **유전자검사를 통한 진단지원 사업**을 받은 경험이 있습니까?

- ① 있음 ->7-1번으로 이동 ② 없음

-> 7-1. 7번문항에 '예'라고 응답한 경우 그 재원을 알고 있습니까?

(재원: 돈이나 자금이 나오는 원천을 의미합니다.)

- ① 연구비 ② 국가사업 ③ 기타()

8. **현재까지 받은 정부지원**을 모두 표시해 주십시오? (복수선택가능)

- ① 산정특례 본인 부담 경감
 ② 재난적 의료비 지원 및 본인부담 상한제 지원
 ③ 병원 또는 기업등이 제공하는 기타 진료비 지원 사업
 ④ 보건소 보조기기 지원 또는 대여
 ⑤ 보건소 인공호흡기 및 기침유발기 대여료 지원
 ⑥ 보건소 간병비 지원
 ⑦ 보건소 특수식이 구매비 지원
 ⑧ 장애인 활동 지원서비스 등 장애인 지원사업
 ⑨ 기타 ()

9. 현재까지 받은 **정책지원에 대한 만족도**는 어느정도인가요?

- ① 매우불만족 ② 불만족 ③ 보통 ④ 만족 ⑤ 매우 만족

10. 현재 환아의 **의료이용방법**은 다음 중 무엇입니까?

- ① 모든 문제를 서울대병원에서 해결한다.
 ② 집근처 병원을 주로 이용하고 필요시 서울대병원을 이용한다.
 ③ 서울대병원을 주로 이용하고 필요시 집근처 병원을 이용한다.
 ④ 서울대병원과 다른 대학병원을 동시에 이용 중이다.

11. 희귀질환 치료를 위해 **서울대병원을 이용하는 이유**는 무엇입니까? (중복응답 가능)

- ① 우리 아이의 질병을 아는 의료진이 서울대병원밖에 없어서.
 ② 가까워서
 ③ 친절하고 설명을 잘 해줘서
 ④ 비용이 상대적으로 저렴해서
 ⑤ 가장 신뢰할 수 있어서
 ⑥ 최신 기술로 치료를 받기 위해서
 ⑦ 기타 ()

♣ 다음은 환아 및 가족의 특성과 관련된 정보입니다.

< 환아의 일반적 특성 >

- 환아의 성별은? ① 남 ② 여
- 연령은? 만()세
- 희귀질환 진단 후 현재 치료 받고 있는 환아의 출생순위는?
(자녀 중 번째)
- 환아의 형제자매도 희귀질환을 갖고 있습니까?
(형제자매가 있는 경우에만 해당칸에 체크해 주세요.)

	첫째	둘째	셋째	넷째
희귀질환-있음				
희귀질환-없음				
성별-남				
성별-여				

- 현재 환아의 인지기능상태는 어떻습니까?
① 문제없음
② 제한적(또래에 비해 낮은 인지기능 상태)
③ 중증의 제한
- 현재 환아는 장애진단을 받고 장애인 지원서비스를 받고 있습니까?
① 예 (장애종류와 등급) ② 아니요
- 현재 환아의 거동상태는 어떻습니까?
① 제한없음
② 제한적 보행 (휠체어 등 보조기 도움필요:경증)
③ 휠체어 의존(중증)
④ 기타 ()

< 주돌봄자 관련 특성 >

- 환아의 주돌봄자는 누구입니까?
▶ 주 돌봄자란? 환아의 주된 양육을 담당하는 사람을 의미합니다.
① 부 ② 모 ③ 조부모 ④ 기타 ()
- 주 돌봄자의 종교는 무엇입니까?
① 기독교 ② 천주교 ③ 불교 ④ 종교 없음 ⑤ 기타 ()
- 주 돌봄자의 학력수준은 무엇입니까?
① 중졸 이하 ② 고졸 이하 ③ 대졸 ④ 대학원 이상 ⑤ 기타

< English >

♣ The following questions are about medical care experience:

1. What was the first medical institution you visited after the onset of the first symptoms? (If you marked ① or ②, please specify the department visited, e.g., pediatrics, ophthalmology, internal medicine, etc.)

- Local clinic ()
- Hospital other than a local clinic or a general hospital ()
- Emergency room
- Other ()

2. Where was the diagnosis confirmed? (Please enter the hospital name.) () 2-1. How long did it take to get a diagnosis after the first visit to a medical institution?

- Within 6 months
- More than 6 months but less than a year
- More than a year but less than 3 years
- More than 3 years but less than 5 years
- More than 5 years

3. How many medical institutions did you visit until you received a diagnosis?

- Up to 2-3 hospitals
- Up to 4-5 hospitals
- More than 6 hospitals
- Other ()

4. Please describe the treatment experience before being diagnosed with a rare disease.

- Used outpatient services only
- Was hospitalized (excluding surgery) 4-1. How many times? 1, 2, 3, More than 4 times
- Had undergone surgery 4-2. How many surgeries? 1, 2, 3, More than 4

5. How much did you spend on total medical expenses (out-of-pocket) before getting a diagnosis? (Include both diagnostic costs and expenses for treatment before diagnosis.)

- Less than 500,000 KRW
- 500,000 to 1 million KRW
- 1 million to 3 million KRW
- More than 3 million KRW

6. How much have you spent on total medical expenses (out-of-pocket) after receiving a diagnosis?

- Less than 500,000 KRW
- 500,000 to 1 million KRW
- 1 million to 3 million KRW
- More than 3 million KRW

7. Have you received genetic testing through a diagnostic support project?

- Yes -> Move to question 7-1
- No -> 7-1. If you answered 'Yes' to question 7, do you know the source of funding?
- Research funds
- National project
- Other ()

8. Please mark all the government support you have received so far? (Multiple selections possible)

- Reduced personal burden for designated exceptions
- Support for catastrophic medical expenses and a cap on personal contributions
- Other medical expense support projects provided by hospitals or corporations
- Support or rental of assistive devices from public health centers
- Support for rental fees of ventilators and cough stimulators from public health centers
- Support for nursing care expenses from public health centers
- Support for the purchase of special diets from public health centers
- Disability support projects, including services for disabled activities
- Other ()

9. How satisfied are you with the policy support received so far?

- Very dissatisfied
- Dissatisfied
- Neutral
- Satisfied
- Very satisfied

10. What is the current method of medical access for the patient?

- Solve all problems at Seoul National University Hospital.
- Mainly use a hospital near home and use Seoul National University Hospital if necessary.
- Mainly use Seoul National University Hospital and use a hospital near home if necessary.
- Using both Seoul National University Hospital and another university hospital simultaneously.

11. What are the reasons for using Seoul National University Hospital for the treatment of rare diseases? (Multiple answers possible)

- Because it's the only place where doctors familiar with our child's condition are available.
- Because it's close.
- Because they are kind and explain well.
- Because the cost is relatively low.
- Because it's the most trustworthy.
- To receive treatment with the latest technology.
- Other ()

♣ The following is information related to the characteristics of the patient and their family. < General Characteristics of the Patient >

1. What is the patient's gender? ① Male ② Female

2. Age? Years old ()

3. What is the birth order of the patient currently receiving treatment after being diagnosed with a rare disease? (out of children)
4. Do the patient's siblings also have a rare disease? (Please check the applicable box only if the patient has siblings.) First Second Third Fourth Rare disease - Present Rare disease - Absent Gender - Male Gender - Female
5. What is the current cognitive function status of the patient?
- ① No limitations ② Moderately limited ③ Severely limited
6. Is the patient currently diagnosed with a disability and receiving disability support services?
- ① Yes (Type of disability and grade) ② No
7. What is the current mobility status of the patient?
- ① No limitations ② Moderately limited ③ Severely limited

Characteristics Related to the Primary Caregiver:

1. Who is the primary caregiver of the patient?
- A primary caregiver refers to the person primarily responsible for the patient's care.
 - ① Father ② Mother ③ Grandparents ④ Other ()
2. What is the religion of the primary caregiver?
- ① Christianity ② Catholicism ③ Buddhism ④ No religion ⑤ Other ()
3. What is the educational level of the primary caregiver?
- ① Middle school or below ② High school or below ③ Bachelor's degree ④ Graduate degree or higher ⑤ Other
4. What is the current residential area?
- ① Seoul ② Gyeonggi Province ③ Incheon ④ Gangwon Province
 - ⑤ Gyeongsang Province ⑥ Chungcheong Province ⑦ Jeolla Province ⑧ Jeju ⑨ Other ()
5. What is the household's monthly income level?
- ① Less than 1 million KRW
 - ② 1 million to less than 2 million KRW
 - ③ 2 million to less than 3 million KRW
 - ④ 3 million to 5 million KRW
 - ⑤ More than 5 million KRW
6. Have any parents or family members quit their job to take care of the patient?
- ① Yes (Relationship to the patient) ② No
7. Have you had any experience participating in a support group for families with rare diseases?
- ① Yes -> Proceed to question 7-1
 - ② No -> Proceed to question 8
 - 7-1. How satisfied are you with the support group? (Check the applicable score)

8. Do you intend to participate in support groups in the future?

- ① Yes ② No

9. Lastly, please freely write about the most difficult aspect of caring for the patient.

- ()