

□ 의료비 지원 대상질환

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
1	희귀질환 지정에 따른 대상질환				
	1	A31.9	비정형마이코박테륨증, 가족형, X연관		극희귀
	2	A81.0	크로이즈펠트-야콥병		희귀
	3	A81.0	아급성 해면모양뇌병증		희귀
	4	D55.0	포도당-6-인산탈수소효소결핍에 의한 빈혈		희귀
	5	D55.0	잠두중독		희귀
	6	D55.0	G6PD결핍빈혈		희귀
	7	D55.2	해당효소의 장애에 의한 빈혈		희귀
	8	D55.2	용혈성 비구상적혈구성 (유전성) II형 빈혈		희귀
	9	D55.2	헥소카이네이스결핍빈혈		희귀
	10	D55.2	피루브산염카이네이스결핍빈혈		희귀
	11	D55.2	삼탄당인산염이성화효소결핍빈혈		희귀
	12	D56.0	알파지중해빈혈		희귀
	13	D56.1	베타지중해빈혈		희귀
	14	D56.1	쿠울리빈혈		희귀
	15	D56.1	중증 베타지중해빈혈		희귀
	16	D56.1	중간형 지중해빈혈		희귀
	17	D56.1	중증 지중해빈혈		희귀
	18	D56.2	델타-베타지중해빈혈		희귀
	19	D56.3	지중해빈혈 소질		희귀
	20	D56.4	태아헤모글로빈의 유전적 존속		희귀
	21	D59.3	비정형 용혈-요독증후군		희귀
	22	D59.5	발작성 야간헤모글로빈뇨		희귀
	23	D60.0	만성 후천성 순수적혈구무형성		희귀
	24	D61.0	체질성 무형성빈혈		희귀
	25	D61.0	선천성 무형성(순수)적혈구		희귀
	26	D61.0	영아 무형성(순수)적혈구		희귀
	27	D61.0	원발성 무형성(순수)적혈구		희귀
	28	D61.0	블랙판-다이아몬드증후군		희귀
	29	D61.0	가족성 저형성빈혈		희귀
	30	D61.0	판코니빈혈		희귀
	31	D61.0	기형을 동반한 범혈구감소증		희귀
	32	D61.3	특발성 무형성빈혈		희귀
	33	D61.9	저형성빈혈 NOS		희귀
	34	D61.9	골수형성저하		희귀
	35	D61.9	범골수황폐		희귀
	36	D64.4	선천성 적혈구조혈이상빈혈		희귀
	37	D64.4	이상조혈성 빈혈(선천성)		희귀
	38	D66	유전성 제8인자결핍		희귀
	39	D66	제8인자결핍(기능적 결함을 동반)		희귀
	40	D66	혈우병 NOS		희귀
	41	D66	A형혈우병		희귀
	42	D66	고전적 혈우병		희귀
43	D67	유전성 제9인자결핍		희귀	

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	44	D67	크리스마스병		희귀
	45	D67	제9인자결핍(기능적 결함을 동반)		희귀
	46	D67	혈장트롬보플라스틴성분결핍		희귀
	47	D67	B형혈우병		희귀
	48	D68.0	폰빌레브란트병		희귀
	49	D68.0	혈관혈우병(Angiohaemophilia)		희귀
	50	D68.0	혈관결손이 있는 제8인자결핍		희귀
	51	D68.0	혈관혈우병(Vascular haemophilia)		희귀
	52	D68.1	유전성 제11인자결핍		희귀
	53	D68.1	C형혈우병		희귀
	54	D68.1	혈장트롬보플라스틴전구물질결핍		희귀
	55	D68.2	기타 응고인자의 유전성 결핍		희귀
	56	D68.2	선천성 무피브리노젠혈증		희귀
	57	D68.2	AC글로불린결핍		희귀
	58	D68.2	프로악셀레린결핍		희귀
	59	D68.2	제1인자[피브리노젠]의 결핍		희귀
	60	D68.2	제2인자[프로트롬빈]의 결핍		희귀
	61	D68.2	제5인자[불안정]의 결핍		희귀
	62	D68.2	제7인자[안정]의 결핍		희귀
	63	D68.2	제10인자[스튜어트-프라워]의 결핍		희귀
	64	D68.2	제12인자[하계만]의 결핍		희귀
	65	D68.2	제13인자[피브린안정화]의 결핍		희귀
	66	D68.2	이상피브리노젠혈증(선천성)		희귀
	67	D68.2	저프로콘버틴혈증		희귀
	68	D68.2	오우렌병		희귀
	69	D68.5	항트롬빈결핍		극희귀
	70	D68.5	단백질C결핍		극희귀
	71	D68.5	단백질S결핍		극희귀
	72	D68.6	항인지질증후군		희귀
	73	D69.1	정상적 혈소판결손		희귀
	74	D69.1	베르나르-술리에[거대혈소판]증후군		희귀
	75	D69.1	글란즈만병		희귀
	76	D69.1	그레이혈소판증후군		희귀
	77	D69.1	혈소판무력증(출혈성)(유전성)		희귀
	78	D69.1	혈소판병증		희귀
	79	D69.3	에반스증후군		희귀
	80	D69.4	유전성 혈소판감소증	2021년 신규	극희귀
	81	D70	무과립구증		희귀
	82	D70	무과립구성 안지나		희귀
	83	D70	선천성 무과립구증		희귀
	84	D70	영아 유전성 무과립구증		희귀
	85	D70	코스트만병		희귀
	86	D70	호중구감소 NOS		희귀
	87	D70	선천성 호중구감소		희귀
	88	D70	순환성 호중구감소		희귀
	89	D70	주기성 호중구감소		희귀
	90	D70	호중구감소성 비장비대		희귀
	91	D70	베르너-슐츠병		희귀
	92	D71	다형핵호중구의 기능장애		희귀
	93	D71	세포막수용체복합체[CR3]결손		희귀
	94	D71	만성(소아기) 육아종성 질환		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	95	D71	선천성 이상식작용증		희귀
	96	D71	진행성 패혈성 육아종증		희귀
	97	D76.1	혈구탐식성 림프조직구증		희귀
	98	D76.1	가족성 혈구탐식세망증		희귀
	99	D76.1	단핵탐식세포의 조직구증		희귀
	100	D76.3	세망조직구증(거대세포)		희귀
	101	D76.3	심한 림프선병증을 동반한 동조직구증		희귀
	102	D80.0	유전성 저감마글로불린혈증		희귀
	103	D80.0	보통염색체열성 무감마글로불린혈증(스위스형)		희귀
	104	D80.0	X-연관무감마글로불린혈증[브루튼](성장호르몬결핍을 동반)		희귀
	105	D80.0	원발성 무감마글로불린혈증		희귀
	106	D80.1	비가족성 저감마글로불린혈증		희귀
	107	D80.1	면역글로불린을 지닌 B-림프구가 있는 무감마글로불린혈증		희귀
	108	D80.1	공통가변성 무감마글로불린혈증		희귀
	109	D80.1	저감마글로불린혈증 NOS		희귀
	110	D80.2	면역글로불린A의 선택적 결핍		희귀
	111	D80.3	면역글로불린G 서브클래스의 선택적 결핍		희귀
	112	D80.4	면역글로불린M의 선택적 결핍		희귀
	113	D80.5	면역글로불린M의 증가를 동반한 면역결핍		희귀
	114	D80.6	거의 정상의 면역글로불린 또는 고면역글로불린혈증을 동반한 항체결핍		희귀
	115	D80.8	항체결손이 현저한 기타 면역결핍		희귀
	116	D80.8	카파경쇄결핍		희귀
	117	D81.0	세망세포발생이상을 동반한 중증복합면역결핍		희귀
	118	D81.1	T- 및 B-세포수가 감소된 중증복합면역결핍		희귀
	119	D81.2	B-세포수가 정상이거나 감소된 중증복합면역결핍		희귀
	120	D81.3	아데노신탈아미노효소결핍		희귀
	121	D81.4	네젤로프증후군		희귀
	122	D81.5	퓨린뉴클레오사이드인산화효소결핍		희귀
	123	D81.6	구조적합성복합체I형결핍		희귀
	124	D81.6	노출림프구증후군		희귀
	125	D81.7	구조적합성복합체II형결핍		희귀
	126	D81.8	바이오틴-의존카복실레이스결핍		희귀
	127	D81.8	오멘증후군		희귀
	128	D81.9	중증복합면역결핍장애 NOS		희귀
	129	D82.0	비스코트-얼드리치증후군		희귀
	130	D82.0	혈소판감소 및 습진을 동반한 면역결핍		희귀
	131	D82.1	디조지증후군		희귀
	132	D82.1	인두낭증후군		희귀
	133	D82.1	흉선성 림프조직무형성		희귀
	134	D82.1	면역결핍을 동반한 흉선무형성 또는 형성저하		희귀
	135	D82.2	짧은사지체구를 동반한 면역결핍		희귀
	136	D82.3	엡스타인-바르바이러스에 대한 유전성 결손반응에 따른 면역결핍		희귀
	137	D82.3	X-연관 림프증식성 질환		희귀
	138	D82.4	고면역글로불린E증후군		희귀
	139	D83.0	B-세포 수 및 기능의 현저한 이상에 의한 공통 가변성 면역결핍		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	140	D83.1	현저한 면역조절T-세포장애에 의한 공통 가변성 면역결핍		희귀
	141	D83.2	B- 또는 T-세포에 대한 자가항체를 동반한 공통 가변성 면역결핍		희귀
	142	D84.0	림프구기능항원-1결손		희귀
	143	D84.1	보체계통의 결손		희귀
	144	D84.1	C1에스터레이스억제인자결핍		희귀
	145	D86.0	폐의 사르코이드증		희귀
	146	D86.1	림프절의 사르코이드증		희귀
	147	D86.2	림프절의 사르코이드증을 동반한 폐의 사르코이드증		희귀
	148	D86.3	피부의 사르코이드증		희귀
	149	D86.8	기타 및 복합부위의 사르코이드증		희귀
	150	D86.8	사르코이드증에서의 홍채섬모체염(H22.1*)		희귀
	151	D86.8	사르코이드증에서의 다발성 뇌신경마비(G53.2*)		희귀
	152	D86.8	사르코이드관절병증(M14.8*)		희귀
	153	D86.8	사르코이드심근염(I41.8*)		희귀
	154	D86.8	사르코이드근염(M63.3*)		희귀
	155	D86.8	포도막귀밑샘염		희귀
	156	D89.1	한랭글로불린혈증성 혈관염		희귀
	157	E16.10	선천성 고인슐린혈증		극희귀
	158	E20.1	거짓 부갑상선기능저하증		극희귀
	159	E22.0	말단비대증 및 뇌하수체거인증		희귀
	160	E22.0	말단비대증과 관련된 관절병증 (M14.5*)		희귀
	161	E22.0	성장호르몬의 과잉생산		희귀
	162	E23.0	콜만증후군		희귀
	163	E23.0	쉬한증후군		희귀
	164	E24.0	뇌하수체-의존 쿠싱병		희귀
	165	E24.0	뇌하수체 부신피질자극호르몬의 과다생산		희귀
	166	E24.0	뇌하수체-의존 부신피질기능항진증		희귀
	167	E24.1	넬슨증후군		희귀
	168	E24.3	이소성 부신피질자극호르몬증후군		희귀
	169	E25.0	효소결핍과 관련된 선천성 부신생식기장애		희귀
	170	E25.0	선천성 부신증식증		희귀
	171	E25.0	21-수산화효소결핍		희귀
	172	E25.0	염류소실 선천성 부신증식증		희귀
	173	E25.9	부신생식기증후군 NOS		희귀
	174	E26.8	바터증후군		희귀
	175	E27.1	원발성 부신피질부전		희귀
	176	E27.1	가족성 부신피질부전		희귀
	177	E27.1	에디슨병		희귀
	178	E27.1	자가면역성 부신염		희귀
	179	E27.2	에디슨발증		희귀
	180	E27.2	부신발증		희귀
	181	E27.2	부신피질발증		희귀
	182	E27.4	부신출혈		희귀
	183	E27.4	부신경색증		희귀
	184	E27.4	부신피질부전 NOS		희귀
	185	E27.4	저알도스테론증		희귀
	186	E34.8	요정증[랍슨 멘덴홀 증후군]		극희귀
	187	E34.8	송과선 기능이상		희귀
	188	E34.8	조로증		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	189	E55.0	활동성 구루병		희귀
	190	E55.0	영아골연화증		희귀
	191	E55.0	연소성 골연화증		희귀
	192	E70.0	고전적 페닐케톤뇨증		희귀
	193	E70.1	기타 고페닐알라닌혈증		희귀
	194	E70.2	타이로신대사장애		희귀
	195	E70.2	알칼톤뇨증		희귀
	196	E70.2	조직혹갈병		희귀
	197	E70.2	타이로신혈증		희귀
	198	E70.2	타이로신증		희귀
	199	E70.3	눈피부백색증		희귀
	200	E70.3	눈백색증		희귀
	201	E70.3	체디아크(-스타인브링크)-히가시증후군		희귀
	202	E70.3	교차증후군		희귀
	203	E70.3	헤르만스키-푸들라크증후군		희귀
	204	E70.3	바르덴브르그 증후군 (백색증을 동반한)		희귀
	205	E70.8	히스티딘대사장애		희귀
	206	E70.8	트립토판대사장애		희귀
	207	E71.0	단풍시럽뇨병		희귀
	208	E71.1	고류신-이소류신혈증		희귀
	209	E71.1	고발린혈증		희귀
	210	E71.1	메틸말론산혈증		희귀
	211	E71.1	아이소발레린산혈증		희귀
	212	E71.1	프로피온산혈증		희귀
	213	E71.3	지방산대사장애		희귀
	214	E71.3	부신백질디스트로피[에디슨-윌더]		희귀
	215	E71.3	근육카르니틴팔미틸트랜스퍼레이스결핍		희귀
	216	E71.3	장쇄수산화아실코에이탈수소효소결핍증(VLCAD)		희귀
	217	E72.0	아미노산운반장애		희귀
	218	E72.0	시스틴축적병(N29.8*)		희귀
	219	E72.0	시스틴증		희귀
	220	E72.0	시스틴뇨증		희귀
	221	E72.0	판코니(-드토니)(-드브레)증후군		희귀
	222	E72.0	하르트넵병		희귀
	223	E72.0	로베증후군		희귀
	224	E72.1	유황함유아미노산대사장애		희귀
	225	E72.1	시스타타이오닌뇨증		희귀
	226	E72.1	호모시스틴뇨		희귀
	227	E72.1	메타이오닌혈증		희귀
	228	E72.1	아황산염산화효소결핍		희귀
	229	E72.1	고호모시스테인혈증		희귀
	230	E72.2	요소회로대사장애		희귀
	231	E72.2	아르지닌혈증		희귀
	232	E72.2	아르지닌숙신산뇨		희귀
	233	E72.2	시트룰린혈증		희귀
	234	E72.2	고암모니아혈증		희귀
	235	E72.3	라이신 및 하이드록시라이신 대사장애		희귀
	236	E72.3	글루타르산뇨		희귀
	237	E72.3	하이드록시라이신혈증		희귀
	238	E72.3	고라이신혈증		희귀
	239	E72.4	오르니틴대사장애		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	240	E72.4	오르니틴혈증(I, II형)		희귀
	241	E72.4	오르니틴트랜스카바미라제결핍		희귀
	242	E72.5	글라이신대사장애		희귀
	243	E72.5	고하이드록시프롤린혈증		희귀
	244	E72.5	고프롤린혈증(I, II형)		희귀
	245	E72.5	비케톤고글라이신혈증		희귀
	246	E72.5	사르코신혈증		희귀
	247	E72.8	숙신알데히드 탈수효소 결핍(중)	2021년 신규	극희귀
	248	E72.8	베타아미노산대사장애		희귀
	249	E72.8	감마글루타밀회로의 장애		희귀
	250	E73.0	선천성 젓당분해효소결핍		희귀
	251	E74.0	글리코젠축적병		희귀
	252	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A		희귀
	253	E74.0	글리코젠합성효소결핍		희귀
	254	E74.0	심장글리코젠증		희귀
	255	E74.0	안데르센병		희귀
	256	E74.0	코리병		희귀
	257	E74.0	포르브스병		희귀
	258	E74.0	허스병		희귀
	259	E74.0	맥아들병		희귀
	260	E74.0	폼페병		희귀
	261	E74.0	타루이병		희귀
	262	E74.0	폰기에르케병		희귀
	263	E74.0	간인산화효소결핍		희귀
	264	E74.2	갈락토스대사장애		희귀
	265	E74.2	갈락토카이네이스결핍		희귀
	266	E74.2	갈락토스혈증		희귀
	267	E74.4	피루브산염대사 및 포도당신합성 장애		희귀
	268	E74.4	포스포에놀피루브산염카르복시카이네이스의 결핍		희귀
	269	E74.4	카복실레이스피루브산염의 결핍		희귀
	270	E74.4	탈수효소피루브산염의 결핍		희귀
	271	E74.8	옥살산뇨		희귀
	272	E75.0	GM ₂ -강글리오시드증		희귀
	273	E75.0	샌드호프병		희귀
	274	E75.0	테이-삭스병		희귀
	275	E75.0	GM ₂ -강글리오시드증 NOS		희귀
	276	E75.0	성인형 GM ₂ -강글리오시드증		희귀
	277	E75.0	연소형 GM ₂ -강글리오시드증		희귀
	278	E75.1	강글리오시드증 NOS		희귀
	279	E75.1	GM ₁ -강글리오시드증		희귀
	280	E75.1	GM ₃ -강글리오시드증		희귀
	281	E75.1	뮤코지질증 IV		희귀
	282	E75.2	펠리제우스-메르츠바하병		극희귀
	283	E75.2	카나반 병		극희귀
	284	E75.2	파브리(-앤더슨)병		희귀
	285	E75.2	고쉐병		희귀
	286	E75.2	크라베병		희귀
	287	E75.2	니만-픽병		희귀
	288	E75.2	화버증후군		희귀
	289	E75.2	이염성 백질디스트로피		희귀
	290	E75.2	설파테이스결핍		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	291	E75.4	신경세포세로이드라이포푸스신증		희귀
	292	E75.4	바텐병		희귀
	293	E75.4	얀스키-빌쇼스키병		희귀
	294	E75.4	쿠프스병		희귀
	295	E75.4	스필라이어-보그트병		희귀
	296	E75.5	대뇌건의 콜레스테롤증[벤보게르트-쉐러-엡스타인]		희귀
	297	E75.5	월만병		희귀
	298	E76.0	I 형 점액다당류증		희귀
	299	E76.0	혈리증후군		희귀
	300	E76.0	혈리-샤이에증후군		희귀
	301	E76.0	샤이에증후군		희귀
	302	E76.1	II 형 점액다당류증		희귀
	303	E76.1	헌터증후군		희귀
	304	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍		희귀
	305	E76.2	III, IV, VI, VII형 점액다당류증		희귀
	306	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군		희귀
	307	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군		희귀
	308	E76.2	산필리포 (B형)(C형)(D형) 증후군		희귀
	309	E77.0	라이소솜효소의 번역후 수정의 결손		희귀
	310	E77.0	뮤코지질증II[I -세포병]		희귀
	311	E77.0	뮤코지질증III[거짓혈리다발디스트로피]		희귀
	312	E77.1	당단백질분해의 결손		희귀
	313	E77.1	아스파르틸글루코사민노		희귀
	314	E77.1	푸고스축적증		희귀
	315	E77.1	마노스축적증		희귀
	316	E77.1	시알산증[뮤코지질증 I]		희귀
	317	E79.1	레쉬-니한증후군		희귀
	318	E80.2	유전성 코프로포르피린증		희귀
	319	E80.2	포르피린증 NOS		희귀
	320	E80.2	급성 간헐성 (간성) 포르피린증		희귀
	321	E83.0	구리대사장애		희귀
	322	E83.0	멘케스(꼬인모발)(강모)병		희귀
	323	E83.0	월슨병		희귀
	324	E83.1	특발성 폐 헤모시데린증(J99.8*)		극희귀
	325	E83.1	혈색소증		희귀
	326	E83.2	장병성 말단피부염		극희귀
	327	E83.3	인대사 및 인산분해효소 장애		희귀
	328	E83.3	산성인산분해효소결핍		희귀
	329	E83.3	가족성 저인산혈증		희귀
	330	E83.3	저인산효소증		희귀
	331	E83.3	비타민D저항골연화증		희귀
	332	E83.3	비타민D저항구루병		희귀
	333	E84.0	폐증상을 동반한 낭성 섬유증		희귀
	334	E84.1	장증상을 동반한 낭성 섬유증		희귀
	335	E84.1	원위장폐쇄증후군		희귀
	336	E84.1	낭성 섬유증에서의 태변장폐색 (P75*)		희귀
	337	E85.0	비신경병성 유전가족성 아밀로이드증		희귀
	338	E85.0	가족성 지중해열		희귀
	339	E85.0	유전성 아밀로이드 신장병증		희귀
	340	E85.1	신경병성 유전가족성 아밀로이드증		희귀
	341	E85.1	아밀로이드다발신경병증(포르투갈)		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	342	E85.2	상세불명의 유전자족성 아밀로이드증		희귀
	343	E85.4	기관한정아밀로이드증		희귀
	344	E85.4	국소적 아밀로이드증		희귀
	345	E88.0	알파-1-항트립신결핍		극희귀
	346	E88.1	선천성 전신지방디스트로피		극희귀
	347	F01.1	카다실		극희귀
	348	F80.3	뇌전증에 동반된 후천성 실어증(失語症)[란다우-클레프너]		희귀
	349	F84.2	레트증후군		희귀
	350	G04.8	자가면역 뇌염		극희귀
	351	G04.8	라스무센 뇌염		극희귀
	352	G10	헌팅톤병		희귀
	353	G10	헌팅톤무도병		희귀
	354	G11.0	선천성 비진행성 운동실조		희귀
	355	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)		희귀
	356	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조		희귀
	357	G11.1	마이오클로누스[헌트운동실조]을(를) 동반한 조기 발병 소뇌성 운동실조		희귀
	358	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조		희귀
	359	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)		희귀
	360	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조		희귀
	361	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)		희귀
	362	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조		희귀
	363	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루이-마]		희귀
	364	G11.4	유전성 강직성 하반신마비		희귀
	365	G11.8	기타 유전성 운동실조		희귀
	366	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조		희귀
	367	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS		희귀
	368	G11.9	유전성 소뇌의 변성		희귀
	369	G11.9	유전성 소뇌의 병		희귀
	370	G11.9	유전성 소뇌의 증후군		희귀
	371	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]		희귀
	372	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축		희귀
	373	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]		희귀
	374	G12.1	성인형 척수성 근위축		희귀
	375	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축		희귀
	376	G12.1	원위 척수성 근위축		희귀
	377	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란더] 척수성 근위축		희귀
	378	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축		희귀
	379	G12.2	운동신경세포병	단, G12.28 기타 및 상세불명의 운동신경세포병은 제외	희귀
	380	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군		희귀
	381	G12.9	상세불명의 척수성 근위축		희귀
	382	G23.0	할러포르텐-스파츠병		희귀
	383	G23.0	색소성 담창구변성		희귀
	384	G23.1	진행성 핵상안근마비 [스틸-리차드슨-울스제위스키]		희귀
	385	G23.8	파르병		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	386	G24.8	돌발성 운동유발 이상운동		극희귀
	387	G25.8	강직인간증후군		극희귀
	388	G31.81	아급성 괴사성 뇌병증[리이]		희귀
	389	G31.88	아이카디-구티에레스 증후군		극희귀
	390	G35	다발경화증		희귀
	391	G35	다발경화증 NOS		희귀
	392	G35	뇌간(~의) 다발경화증		희귀
	393	G35	척수(~의) 다발경화증		희귀
	394	G35	과중성(~의) 다발경화증		희귀
	395	G35	전신성(~의) 다발경화증		희귀
	396	G36.0	시신경척수염[데빅병]		희귀
	397	G40.4	레녹스-가스토증후군		희귀
	398	G40.4	웨스트증후군		희귀
	399	G41.0	대발작 뇌전증지속상태		희귀
	400	G41.0	긴장-간대성 뇌전증지속상태		희귀
	401	G41.1	소발작뇌전증지속상태		희귀
	402	G41.1	뇌전증 압상스지속상태		희귀
	403	G41.2	복합부분뇌전증지속상태		희귀
	404	G41.8	기타 뇌전증지속상태		희귀
	405	G41.9	상세불명의 뇌전증지속상태		희귀
	406	G47.31	하다드 증후군		극희귀
	407	G47.4	발작수면 및 허탈발작		희귀
	408	G51.2	멜커슨증후군		희귀
	409	G51.2	멜케르손-로젠탈증후군		희귀
	410	G51.8	파리-롬버그증후군		극희귀
	411	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증		희귀
	412	G60.0	샤르코-마리-투스질환		희귀
	413	G60.0	데제린-소타스병		희귀
	414	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형		희귀
	415	G60.0	영아기의 비대성 신경병증		희귀
	416	G60.0	비골근위축(축삭형, 비대형)		희귀
	417	G60.0	루시-레비증후군		희귀
	418	G61.0	길랭-바레증후군		희귀
	419	G61.0	밀러휘셔증후군		희귀
	420	G61.8	다초점 운동신경병증		희귀
	421	G61.8	만성 염증성 탈수초성 다발신경병증		희귀
	422	G70.0	중증근무력증		희귀
	423	G70.2	선천성 및 발달성 근무력증		희귀
	424	G71.0	근디스트로피		희귀
	425	G71.0	뒤웬 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피		희귀
	426	G71.0	양성[베커] 근디스트로피		희귀
	427	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드 라이프스] 근디스트로피		희귀
	428	G71.0	원위성 근디스트로피		희귀
	429	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피		희귀
	430	G71.0	지대 근디스트로피		희귀
	431	G71.0	눈 근디스트로피		희귀
	432	G71.0	눈인두성 근디스트로피		희귀
	433	G71.0	어깨종아리 근디스트로피		희귀
	434	G71.0	중증[뒤웬] 근디스트로피		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	435	G71.1	근긴장장애		희귀
	436	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]		희귀
	437	G71.1	연골형성장애성 근긴장증		희귀
	438	G71.1	증상성 근긴장증		희귀
	439	G71.1	선천성 근긴장증 NOS		희귀
	440	G71.1	우성[툼슨] 선천성 근긴장증		희귀
	441	G71.1	열성[베커] 선천성 근긴장증		희귀
	442	G71.1	신경근육긴장[아이작스]		희귀
	443	G71.1	선천성 이상근긴장증		희귀
	444	G71.1	거짓근긴장증		희귀
	445	G71.2	워커-워버그 증후군		극희귀
	446	G71.2	선천성 근병증		희귀
	447	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS		희귀
	448	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)		희귀
	449	G71.2	중심핵 병		희귀
	450	G71.2	미세심 병		희귀
	451	G71.2	다발심 병		희귀
	452	G71.2	근섬유형 불균형		희귀
	453	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증		희귀
	454	G71.2	내말린근병증		희귀
	455	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증		희귀
	456	G71.3	멜라스증후군		희귀
	457	G71.9	유전성 근병증 NOS		희귀
	458	G72.3	주기마비(가족성) 저칼륨혈성		희귀
	459	G72.4	봉입체 근염		극희귀
	460	G73.1	람베르트-이튼증후군(C00-D48†)		희귀
	461	G90.5	복합부위통증증후군 I형		희귀
	462	G90.6	복합부위통증증후군 II형		희귀
	463	G93.4	포도당 수송자 1 결핍증		극희귀
	464	G95.0	척수공동증 및 연수공동증		희귀
	465	H16.3	코오간증후군		극희귀
	466	H18.5	아벨리노각막디스트로피(동형접합)		극희귀
	467	H18.6	원추각막	2021년 신규	희귀
	468	H31.2	맥락막결손		희귀
	469	H35.0	일스 병		극희귀
	470	H35.0	코즈망막병증		희귀
	471	H35.51	색소망막염		희귀
	472	H35.52	베스트 병[노른자모양황반변성]	2021년 신규	극희귀
	473	H35.58	스타르가르트병		희귀
	474	H35.59	레베르 선천성 흑암시		희귀
	475	H35.59	상세불명의 유전성 망막디스트로피		희귀
	476	H49.4	만성 진행성 외안근마비		극희귀
	477	H49.8	킨스-세이어증후군		희귀
	478	H51.8	동안실행증(失行症), 코간형		극희귀
	479	I27.0	원발성 폐동맥고혈압		희귀
	480	I27.8	아이젠멘저복합		희귀
	481	I27.8	아이젠멘저증후군		희귀
	482	I42.0	비가역적 확장성 심근병증		희귀
	483	I42.1	폐색성 비대성 심근병증		희귀
	484	I42.1	비대성 대동맥판하협착		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	485	I42.20	비폐색성 비대성 심근병증		희귀
	486	I42.3	심내막심근(호산구성)병		희귀
	487	I42.3	심내막심근(열대성)섬유증		희귀
	488	I42.3	뢰플러심내막염		희귀
	489	I42.4	심내막탄력섬유증		희귀
	490	I42.4	선천성 심근병증		희귀
	491	I42.80	부정맥유발성 우심실 형성이상	2021년 신규	극희귀
	492	I47.2	카테콜라민 다형성 심실성 빈맥		극희귀
	493	I49.82	긴QT증후군		희귀
	494	I67.5	모야모야병		희귀
	495	I73.1	폐색혈전혈관염[버거병]		희귀
	496	I78.0	유전성 출혈성 모세혈관확장증		희귀
	497	I78.0	랑뒤-오슬러-웨버병		희귀
	498	I82.0	버드-키아리증후군		희귀
	499	J39.8	섬모체, 원발성 이상운동증		극희귀
	500	J84.0	폐포단백질증		희귀
	501	J84.1	특발성 폐섬유증		희귀
	502	K00.51	불완전상아질형성		극희귀
	503	K50.0	소장의 크론병		희귀
	504	K50.1	대장의 크론병		희귀
	505	K50.8	소장 및 대장 모두의 크론병		희귀
	506	K74.3	원발성 담즙성 경변증		희귀
	507	K75.4	자가면역성 간염		희귀
	508	K83.0	원발성 담관염/경화성 담관염(두 상병 진단기준 모두 충족하는 경우)		희귀
	509	L10.0	보통천포창		희귀
	510	L10.2	낙엽천포창		희귀
	511	L12.0	수포성 유사천포창		희귀
	512	L12.1	흉터유사천포창		희귀
	513	L12.1	양성 점막유사천포창		희귀
	514	L12.3	후천성 수포성 표피박리증		희귀
	515	M06.1	성인발병 스틸병		희귀
	516	M08.0	연소성 류마티스관절염		희귀
	517	M08.0	류마티스인자가 있거나 없는 연소성 류마티스관절염		희귀
	518	M08.1	연소성 강직척추염		희귀
	519	M08.2	전신적으로 발병된 연소성 관절염		희귀
	520	M08.3	(혈청검사음성인) 연소성 다발관절염		희귀
	521	M08.3	만성 연소성 다발관절염		희귀
	522	M30.0	결절성 다발동맥염		희귀
	523	M30.1	폐침범을 동반한 다발동맥염[처그-스트라우스]		희귀
	524	M30.2	연소성 다발동맥염		희귀
	525	M31.0	굿파스처증후군		희귀
	526	M31.1	혈전성 미세혈관병증		희귀
	527	M31.1	혈전성 혈소판감소성 자반		희귀
	528	M31.3	베게너육아종증		희귀
	529	M31.3	괴사성 호흡기육아종증		희귀
	530	M31.4	대동맥궁증후군[다가야수]		희귀
	531	M31.7	현미경적 다발동맥염		희귀
	532	M32.1	기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스		희귀
	533	M32.1	리브만-삭스병(I39.-*)	2021년 신규	희귀
	534	M32.1	루푸스 심장낭염(I32.8*)	2021년 신규	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	535	M32.1	신장침범 동반 전신홍반루푸스(N08.5*, N16.4*)	2021년 신규	희귀
	536	M32.1	폐침범 동반 전신홍반루푸스(J99.1*)	2021년 신규	희귀
	537	M32.1	심내막염 동반 전신홍반루푸스(I39.8*)	2021년 신규	희귀
	538	M32.1	사구체질환 동반 전신홍반루푸스(N08.5*)	2021년 신규	희귀
	539	M32.1	세뇨관-간질신장병증 동반 전신홍반루푸스(N16.4*)	2021년 신규	희귀
	540	M32.1	전신홍반루푸스에서의 뇌염(G05.8*)	2021년 신규	희귀
	541	M32.1	전신홍반루푸스에서의 근병증(G73.7*)	2021년 신규	희귀
	542	M32.1	전신홍반루푸스에서의 대뇌동맥염(I68.2*)	2021년 신규	희귀
	543	M33.0	연소성 피부근염		희귀
	544	M33.1	기타 피부근염		희귀
	545	M33.2	다발근염		희귀
	546	M34.0	진행성 전신경화증		희귀
	547	M34.1	크레스트증후군		희귀
	548	M34.1	석회증, 레이노현상, 식도기능장애, 경지증(硬指症), 모세혈관확장의 조합		희귀
	549	M34.8	폐침범을 동반한 전신경화증+(J99.1*)		희귀
	550	M34.8	근병증을 동반한 전신경화증+(G73.7*)		희귀
	551	M35.0	건조증후군[쉐그렌]		희귀
	552	M35.0	각막결막염을(를) 동반한 쉐그렌증후군(H19.3*)		희귀
	553	M35.0	폐침범을(를) 동반한 쉐그렌증후군(J99.1*)		희귀
	554	M35.0	근병증을(를) 동반한 쉐그렌증후군(G73.7*)		희귀
	555	M35.0	신세뇨관-간질성 장애을(를) 동반한 쉐그렌증후군(N16.4*)		희귀
	556	M35.1	혼합결합조직병		희귀
	557	M35.2	베체트병		희귀
	558	M35.3	류마티스성 다발근통		희귀
	559	M35.4	미만성(호산구성) 근막염		희귀
	560	M35.5	다초점 섬유경화증		희귀
	561	M35.6	재발성 지방층염[웨버-크리스찬]		희귀
	562	M61.1	진행성 골화섬유형성이상		희귀
	563	M8220/0, (D12.6)	가족샘종폴립증		희귀
	564	M88.0	두개골의 파렛병		희귀
	565	M88.8	기타 뼈의 파렛병		희귀
	566	M88.9	상세불명의 뼈의 파렛병		희귀
	567	M92.2	수근반달뼈의 골연골증(연소성)[킨빅]		희귀
	568	M93.1	성인의 킨빅병		희귀
	569	M94.1	재발성 다발연골염		희귀
	570	N04.0	소사구체이상을 동반한 신증후군		희귀
	571	N04.0	최소변화병변을 동반한 신증후군		희귀
	572	N04.1	초점성 및 분절성 사구체병변을 동반한 신증후군		희귀
	573	N04.1	초점성 및 분절성 유리질증을 동반한 신증후군		희귀
	574	N04.1	초점성 및 분절성 경화증을 동반한 신증후군		희귀
	575	N04.1	초점성 사구체신염을 동반한 신증후군		희귀
	576	N04.2	미만성 막성 사구체신염을 동반한 신증후군		희귀
	577	N04.3	미만성 메산지음 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군		희귀
	578	N04.4	미만성 모세혈관내 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군		희귀
	579	N04.5	미만성 메산지음 모세혈관성 사구체신염을 동반한 신증후군		희귀
	580	N04.5	막증식성 사구체신염, 1형, 3형 또는 NOS를 동반한 신증후군		희귀
	581	N04.6	고밀도침착병을 동반한 신증후군		희귀
	582	N04.6	막증식성 사구체신염, 2형을 동반한 신증후군		희귀
	583	N04.7	미만성 반월형 사구체신염을 동반한 신증후군		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
			단, 570~583번(N04.0~N04.7)은 선천성에 한함		
	584	N04.7	모세혈관외 사구체신염을 동반한 신증후군		희귀
	585	N25.1	신장성 요붕증		희귀
	586	P35.0	선천성 풍진증후군		극희귀
	587	P35.4	선천성 지카 바이러스 질환		극희귀
	588	Q03.1	댄디-워커증후군		희귀
	589	Q04.2	전전뇌증(全前腦症)		극희귀
	590	Q04.3	활택뇌증		극희귀
	591	Q04.3	다발미세이랑증		극희귀
	592	Q04.3	소뇌무발생		극희귀
	593	Q04.3	밀러-디커 증후군		극희귀
	594	Q04.3	주버트 증후군		극희귀
	595	Q04.3	무뇌수두증	2021년 신규	극희귀
	596	Q04.3	무뇌이랑증		희귀
	597	Q04.3	큰뇌이랑증		희귀
	598	Q04.6	분열뇌증		희귀
	599	Q05.0	수두증을 동반한 이분경추		희귀
	600	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉추		희귀
	601	Q05.1	수두증을 동반한 이분척추		희귀
	602	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉요추		희귀
	603	Q05.2	수두증을 동반한 이분요추		희귀
	604	Q05.2	수두증을 동반한 이분요천추		희귀
	605	Q05.3	수두증을 동반한 이분천추		희귀
	606	Q05.4	수두증을 동반한 상세불명의 이분척추		희귀
	607	Q05.5	수두증이 없는 이분경추		희귀
	608	Q05.6	수두증이 없는 이분흉추		희귀
	609	Q05.6	이분척추 NOS		희귀
	610	Q05.6	이분흉요추 NOS		희귀
	611	Q05.7	수두증이 없는 이분요추		희귀
	612	Q05.7	이분요천추 NOS		희귀
	613	Q05.8	수두증이 없는 이분천골		희귀
	614	Q05.9	상세불명의 이분척추		희귀
	615	Q06.2	척수이개증		희귀
	616	Q07.0	아놀드-키아리증후군		희귀
	617	Q11.2	렌즈소안구증후군		극희귀
	618	Q14.1	X-연관 연소성 망막분리		극희귀
	619	Q14.2	나팔꽃 증후군		극희귀
	620	Q17.2	소이증(小耳症)		희귀
	621	Q20.0	총동맥간		희귀
	622	Q20.0	동맥간존속		희귀
	623	Q20.1	이중출구우심실		희귀
	624	Q20.1	타우시그-빙증후군		희귀
	625	Q20.2	이중출구좌심실		희귀
	626	Q20.3	심실대혈관연결불일치		희귀
	627	Q20.3	대동맥의 우측전위		희귀
	628	Q20.3	대혈관의 (완전)전위		희귀
	629	Q20.4	단일심실		희귀
	630	Q20.5	방실연결불일치		희귀
	631	Q20.5	수정혈관전위		희귀
	632	Q20.5	좌측전위		희귀
	633	Q20.5	심실내번		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	634	Q21.2	방실중격결손		희귀
	635	Q21.2	총방실관		희귀
	636	Q21.2	심내막융기결손		희귀
	637	Q21.2	제1공심방중격결손(I형)		희귀
	638	Q21.3	팔로네징후		희귀
	639	Q21.3	폐동맥 협착 또는 폐쇄, 대동맥의 우측위치 및 우심 실비대를 동반한 심실중격결손		희귀
	640	Q21.4	대동맥폐동맥중격결손		희귀
	641	Q21.4	대동맥중격결손		희귀
	642	Q21.4	대동맥폐동맥창		희귀
	643	Q21.8	아이젠멘거결손		희귀
	644	Q22.0	폐동맥판폐쇄		희귀
	645	Q22.4	삼첨판폐쇄		희귀
	646	Q22.5	에브스타인이상		희귀
	647	Q22.6	형성저하성 우심증후군		희귀
	648	Q23.0	대동맥관의 선천협착		희귀
	649	Q23.0	선천성 대동맥판폐쇄		희귀
	650	Q23.0	선천성 대동맥판협착		희귀
	651	Q23.1	대동맥관의 선천성 기능부전		희귀
	652	Q23.1	이첨대동맥판막		희귀
	653	Q23.1	선천성 대동맥판기능부전		희귀
	654	Q23.1	선천성 대동맥판역류		희귀
	655	Q23.2	선천성 승모판협착		희귀
	656	Q23.2	선천성 승모판폐쇄		희귀
	657	Q23.3	선천성 승모판기능부전		희귀
	658	Q23.4	형성저하성 좌심증후군		희귀
	659	Q23.4	(승모판 협착 또는 폐쇄와 함께) 상행대동맥의 형성 저하와 좌심실의 결손발육을 동반하는 대동맥구멍 및 판막의 폐쇄 또는 현저한 발육부전		희귀
	660	Q23.8	대동맥관 및 승모관의 기타 선천기형		희귀
	661	Q23.9	대동맥관 및 승모관의 상세불명의 선천기형		희귀
	662	Q24.4	선천성 대동맥관하협착		희귀
	663	Q24.5	관상동맥혈관의 기형		희귀
	664	Q24.5	선천성 관상동맥류		희귀
	665	Q24.6	선천성 심장차단		희귀
	666	Q25.1	대동맥의 축착		희귀
	667	Q25.1	대동맥의 축착(관전, 관후)		희귀
	668	Q25.2	대동맥의 폐쇄		희귀
	669	Q25.3	대동맥의 협착		희귀
	670	Q25.3	판막상부 대동맥협착		희귀
	671	Q25.5	폐동맥의 폐쇄		희귀
	672	Q26.0	대정맥의 선천성 협착		희귀
	673	Q26.0	(하)(상)대정맥의 선천성 협착		희귀
	674	Q26.1	좌상대정맥존속		희귀
	675	Q26.2	전폐정맥결합이상		희귀
	676	Q26.3	부분폐정맥결합이상		희귀
	677	Q26.4	상세불명의 폐정맥결합이상		희귀
	678	Q26.5	문맥결합이상		희귀
	679	Q26.6	문맥-간동맥루		희귀
	680	Q28.2	와이번메이슨증후군		극희귀
	681	Q38.3	무설증(無舌症)		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	682	Q43.8	선천성단장증후군		극희귀
	683	Q44.2	담관의 폐쇄		희귀
	684	Q44.6	선천성 간 섬유증		극희귀
	685	Q44.7	알라질증후군		극희귀
	686	Q61.1	다낭성 신장, 보통염색체열성		희귀
	687	Q61.1	다낭성 신장, 영아형		희귀
	688	Q61.9	메켈증후군		극희귀
	689	Q64.1	방광외반		희귀
	690	Q64.1	방광이소증		희귀
	691	Q64.1	방광외번		희귀
	692	Q74.0	쇄골두개골이골증		극희귀
	693	Q74.3	선천성 다발관절만곡증		희귀
	694	Q74.8	라르센 증후군		극희귀
	695	Q75.0	두개골유합		희귀
	696	Q75.0	뿔족머리증(Acrocephaly)		희귀
	697	Q75.0	두개골의 불완전유합		희귀
	698	Q75.0	뿔족머리증(Oxycephaly)		희귀
	699	Q75.0	삼각머리증		희귀
	700	Q75.1	두개안면골이골증		희귀
	701	Q75.1	크루존병		희귀
	702	Q75.4	하악안면골이골증		희귀
	703	Q75.4	프란체스체티 증후군		희귀
	704	Q75.4	트레치-폴린스 증후군		희귀
	705	Q76.1	클리펠-파일증후군		극희귀
	706	Q77.0	연골무발생증		희귀
	707	Q77.0	연골발생저하증		희귀
	708	Q77.1	치사성 단신		희귀
	709	Q77.2	짧은늑골증후군		희귀
	710	Q77.2	질식성 흉부형성이상[쥐느]		희귀
	711	Q77.3	다발성 골단 형성이상		극희귀
	712	Q77.3	점상 연골형성이상		희귀
	713	Q77.3	어깨고관절 점상 연골형성이상(1형-3형)		희귀
	714	Q77.3	X-연관 우성 연골형성이상		희귀
	715	Q77.4	연골무형성증		희귀
	716	Q77.4	연골형성저하증		희귀
	717	Q77.4	선천성 골경화증		희귀
	718	Q77.5	디스트로피성 형성이상		희귀
	719	Q77.6	연골외배엽형성이상		희귀
	720	Q77.6	엘리스-반크레벨트증후군		희귀
	721	Q77.7	척추골단형성이상		희귀
	722	Q77.7	만발성 척추골단형성이상		희귀
	723	Q77.8	레리-웨일 증후군		극희귀
	724	Q77.8	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 기타 골연골형성이상		희귀
	725	Q77.8	말단왜소 형성이상		희귀
	726	Q77.9	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 상세불명의 골연골형성이상		희귀
	727	Q78.0	불완전골형성		희귀
	728	Q78.0	골취약증(Fragilitas ossium)		희귀
	729	Q78.0	골취약증(Osteopsathyrosis)		희귀
	730	Q78.1	다골성 섬유성 형성이상		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	731	Q78.1	얼브라이트(-맥쿤)(-스틴버그)증후군		희귀
	732	Q78.2	골화석증		희귀
	733	Q78.2	알베르스-윈베르그증후군		희귀
	734	Q78.3	카무라티-엔겔만증후군		희귀
	735	Q78.4	내연골종증		희귀
	736	Q78.4	마푸치증후군		희귀
	737	Q78.4	올리에르병		희귀
	738	Q78.5	골간단연골형성이상, 슈미드형		극희귀
	739	Q78.5	필레증후군		희귀
	740	Q78.6	다발선천외골증		희귀
	741	Q78.6	유전성 다발외골증		희귀
	742	Q78.6	골간병적조직연결		희귀
	743	Q78.9	가성 연골무형성 형성이상		극희귀
	744	Q79.0	선천성 횡격막탈장		희귀
	745	Q79.1	횡격막의 기타 선천기형		희귀
	746	Q79.1	횡격막결어		희귀
	747	Q79.1	횡격막의 선천기형 NOS		희귀
	748	Q79.1	횡격막 탈출		희귀
	749	Q79.2	배꼽내장탈장		희귀
	750	Q79.2	선천복벽탈장		희귀
	751	Q79.3	복벽파열증		희귀
	752	Q79.4	말린자두배증후군		희귀
	753	Q79.5	복벽의 기타 선천기형		희귀
	754	Q79.6	엘리스-단로스증후군		희귀
	755	Q79.8	근골격계통의 기타 선천기형		희귀
	756	Q79.8	근육의 결어		희귀
	757	Q79.8	힘줄의 결어		희귀
	758	Q79.8	부근		희귀
	759	Q79.8	선천성 근위축		희귀
	760	Q79.8	선천성 협착띠		희귀
	761	Q79.8	선천성 짧은힘줄		희귀
	762	Q79.8	폴란드증후군		희귀
	763	Q79.9	근골격계통의 상세불명의 선천기형		희귀
	764	Q79.9	근골격계통의 선천이상 NOS		희귀
	765	Q79.9	근골격계통의 선천변형 NOS		희귀
	766	Q80.1	X-연관비늘증		희귀
	767	Q80.1	X-연관비늘증; 스테로이드설과타제결핍		희귀
	768	Q80.2	층판비늘증		극희귀
	769	Q80.3	선천성 수포성 비늘모양홍색피부증		극희귀
	770	Q80.4	할리퀸태아		희귀
	771	Q81.0	단순 수포성 표피박리증		극희귀
	772	Q81.1	치사성 수포성 표피박리증		희귀
	773	Q81.1	헤를리츠증후군		희귀
	774	Q81.2	디스트로피성 수포성 표피박리증		희귀
	775	Q82.0	유전성 립프부종		극희귀
	776	Q82.3	색소실조증		극희귀
	777	Q82.4	(무한성) 외배엽형성이상		극희귀
	778	Q82.4	헤이-웰스증후군 (안검유착-외배엽 결손)		극희귀
	779	Q82.8	로트문드(-톱슨) 증후군		극희귀
	780	Q85.0	신경섬유종증(비악성)		희귀
	781	Q85.0	신경섬유종증(비악성) 1형, 2형		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	782	Q85.0	폰렉클링하우젠병		희귀
	783	Q85.1	결절성 경화증		희귀
	784	Q85.1	부르느뷰병		희귀
	785	Q85.1	에펠로이아		희귀
	786	Q85.8	포이즈-제거스 증후군		희귀
	787	Q85.8	스터지-베버(-디미트리) 증후군		희귀
	788	Q85.8	폰 히펠-린다우 증후군		희귀
	789	Q86.0	(이상형태성) 태아알코올증후군		희귀
	790	Q87.0	가부키 증후군		극희귀
	791	Q87.0	프레이저 증후군		극희귀
	792	Q87.0	야콥센 증후군(11장완 말단부 결손 증후군)		극희귀
	793	Q87.0	주로 얼굴형태에 영향을 주는 선천기형증후군		희귀
	794	Q87.0	침두다지유합증		희귀
	795	Q87.0	침두유합지증		희귀
	796	Q87.0	잠복안구증후군		희귀
	797	Q87.0	단안증		희귀
	798	Q87.0	글덴하 증후군		희귀
	799	Q87.0	고린-샤우드리-모스 증후군		희귀
	800	Q87.0	피비우스 증후군		희귀
	801	Q87.0	입-얼굴-손발 증후군		희귀
	802	Q87.0	로빈 증후군		희귀
	803	Q87.0	휘과람부는 얼굴		희귀
	804	Q87.0	카펜터 증후군		희귀
	805	Q87.1	굴지 형성이상		극희귀
	806	Q87.1	주로 단신과 관련된 선천기형증후군		희귀
	807	Q87.1	아르스코그 증후군		희귀
	808	Q87.1	코케인 증후군		희귀
	809	Q87.1	드 랑즈 증후군		희귀
	810	Q87.1	두보위츠 증후군		희귀
	811	Q87.1	누난 증후군		희귀
	812	Q87.1	프라더-윌리 증후군		희귀
	813	Q87.1	로비노-실버만-스미스 증후군		희귀
	814	Q87.1	러셀-실버 증후군		희귀
	815	Q87.1	시칼 증후군		희귀
	816	Q87.1	스미스-램리-오피츠 증후군		희귀
	817	Q87.1	웨그렌-라손 증후군		희귀
	818	Q87.2	홀트-오람 증후군		희귀
	819	Q87.2	클리펠-트레노우네이-베버 증후군		희귀
	820	Q87.2	손발톱무릎 증후군		희귀
	821	Q87.2	루빈스타인-데이비 증후군		희귀
	822	Q87.2	바테르 증후군		희귀
	823	Q87.3	베크위트-비데만 증후군		극희귀
	824	Q87.3	소토스 증후군		희귀
	825	Q87.3	위버 증후군		희귀
	826	Q87.4	마르팡증후군		희귀
	827	Q87.5	코핀-로우리 증후군		극희귀
	828	Q87.8	알스트롬 증후군		극희귀
	829	Q87.8	아가미-귀-신장 증후군		극희귀
	830	Q87.8	ADNP 증후군(헬스무르텔-반데르아 증후군)		극희귀
	831	Q87.8	펠란-맥더미드 증후군(22장완 13.3 결손 증후군)		극희귀
	832	Q87.8	알포트 증후군		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	833	Q87.8	로렌스-문(-바르테)-비들 증후군		희귀
	834	Q87.8	젤웨거 증후군		희귀
	835	Q87.8	촛지 증후군		희귀
	836	Q90.0	21삼염색체증, 감수분열비분리		희귀
	837	Q90.1	21삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)		희귀
	838	Q90.2	21삼염색체증, 전위		희귀
	839	Q90.9	21삼염색체증 NOS		희귀
	840	Q91.0	18삼염색체증, 감수분열비분리		희귀
	841	Q91.1	18삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)		희귀
	842	Q91.2	18삼염색체증, 전위		희귀
	843	Q91.4	13삼염색체증, 감수분열비분리		희귀
	844	Q91.5	13삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)		희귀
	845	Q91.6	13삼염색체증, 전위		희귀
	846	Q91.7	13삼염색체증후군		희귀
	847	Q92.3	포토키-롭스키 증후군		극희귀
	848	Q93.3	윌프-허쉬호른증후군		극희귀
	849	Q93.4	5번 염색체 단완의 결손		희귀
	850	Q93.4	고양이울음증후군		희귀
	851	Q93.5	엔젤만증후군		희귀
	852	Q93.5	캐취22증후군		희귀
	853	Q93.5	스미스-마제니스 증후군		희귀
	854	Q93.5	윌리엄스 증후군		희귀
	855	Q96.0	핵형45, X		희귀
	856	Q96.1	핵형46, X동인자(Xq)		희귀
	857	Q96.2	동인자(Xq)를 제외한 이상 성염색체를 가진 핵형46, X		희귀
	858	Q96.3	섞임증, 45, X/46, XX 또는 XY		희귀
	859	Q96.4	섞임증, 이상성염색체를 가진 45, X/기타 세포열		희귀
	860	Q98.0	클라인펠터증후군, 핵형 47, XXY		희귀
	861	Q98.1	클라인펠터증후군, 두 개 이상의 X염색체를 가진 남성		희귀
	862	Q98.2	클라인펠터증후군, 핵형 46, XX를 가진 남성		희귀
	863	Q99.2	취약X증후군		희귀
	864	Q99.8	팔리스터-킬리언 증후군		극희귀
	865	Q92.2	10단완삼염색체증		극희귀
	866	코드없음	10번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증		염색체
	867	코드없음	10번 염색체 장완의 22-23 부분의 미세결손 증후군		염색체
	868	코드없음	10장완 말단 삼염색체 증후군		극희귀
	869	코드없음	11번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증		염색체
	870	코드없음	12번 염색체 단완 13 부분의 미세중복	2021년 신규	염색체
	871	코드없음	12번 염색체 장완 13 부분의 미세중복	2021년 신규	염색체
	872	코드없음	13번 염색체 장완 12.3 부분의 미세결손 증후군		염색체
	873	코드없음	13번 염색체 장완 21-22 부분의 결손	2021년 신규	염색체
	874	코드없음	13번염색체장완의말단부단일염색체증		염색체
	875	코드없음	13번 염색체 장완의 부분 결손		염색체
	876	코드없음	14번 염색체 장완 24.2-31.1 부분의 미세결손		염색체
	877	코드없음	14번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증		염색체
	878	Q93.5	15 장완13.3 미세결손 증후군		염색체
	879	코드없음	15번 고리모양 염색체		염색체
	880	Q93.2	15장완 사염색체(중)(쌍중심질 15번 염색체 증후군)		염색체
	881	코드없음	15장완11.2 미세결손 증후군		극희귀
	882	Q92.3	15장완11-13 미세중복 증후군		염색체
	883	코드없음	16번 염색체 단완의 11-12 부분의 미세결손 증후군		염색체

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	884	코드없음	16번 염색체 단완의 결손		염색체
	885	코드없음	17번 염색체 단완 13.1 부분의 미세결손 증후군		염색체
	886	코드없음	17번 염색체 단완 13.3 부분의 미세결손 증후군		염색체
	887	코드없음	17번 염색체 장완 21.31 부분의 미세중복 증후군		염색체
	888	코드없음	17번 염색체 장완 25.1 부분의 중복 증후군	2021년 신규	염색체
	889	Q93.5	18 단완 염색체 결손		염색체
	890	코드없음	18번 고리모양 염색체		염색체
	891	코드없음	18번 염색체 단완의 사염색체증	2021년 신규	염색체
	892	Q93.5	18장완 말단부 결손 증후군		염색체
	893	Q93.5	18장완단일염색체증		극희귀
	894	코드없음	19번 염색체 단완 13.3 부분의 중복	2021년 신규	염색체
	895	Q93.5	1단완36 미세결손증후군		극희귀
	896	코드없음	1번 염색체 단완 31-32 부분의 미세결손	2021년 신규	염색체
	897	코드없음	1번 염색체 장완 21.1 부분의 중복 증후군	2021년 신규	염색체
	898	코드없음	1번 염색체 장완 21.3 부분의 미세결손 증후군	2021년 신규	염색체
	899	코드없음	1번 염색체 장완 44부분의 미세결손 증후군		염색체
	900	코드없음	1번 염색체 장완의 21.1 부분의 미세결손 증후군		염색체
	901	Q92.8	20번 염색체 단완의 삼염색체증		염색체
	902	코드없음	20번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증		염색체
	903	코드없음	2번 염색체 단완 결손		염색체
	904	코드없음	2번 염색체 장완 33-37 부분의 중복 증후군	2021년 신규	염색체
	905	코드없음	2번 염색체 장완의 24 부분의 미세결손 증후군		염색체
	906	코드없음	2번 염색체 장완의 31-33 부분의 미세결손	2021년 신규	염색체
	907	코드없음	2장완11 미세중복 증후군		극희귀
	908	Q93.5	2장완37 미세결손 증후군		염색체
	909	Q93.5	3 장완29 미세결손 증후군		염색체
	910	코드없음	3번 염색체 단완의 결손		염색체
	911	코드없음	3번 염색체 장완 26 부분의 중복	2021년 신규	염색체
	912	코드없음	3번 염색체 장완의 13.31 부분의 미세 결손 증후군		염색체
	913	코드없음	3번 염색체 장완의 결손		염색체
	914	Q93.3	4 단완 염색체 부분 결손		염색체
	915	코드없음	4번 염색체 장완의 21 부분의 미세결손 증후군		염색체
	916	코드없음	4번 염색체 장완의 34 부분의 미세결손		염색체
	917	코드없음	5번 염색체 장완 14.3 부분의 미세결손 증후군		염색체
	918	코드없음	5번 염색체 장완 31 부분의 미세결손으로 인한 가족성 만곡족		염색체
	919	코드없음	5번 염색체 장완 31.3 부분의 미세결손으로 인한 PURA 관련 신경발달 장애		극희귀
	920	코드없음	5번 염색체 장완 35 부분의 결손		염색체
	921	코드없음	5장완23 미세결손 증후군		극희귀
	922	코드없음	6번 염색체 단완 22 부분의 미세결손 증후군		염색체
	923	코드없음	6번 염색체 단완 25 부분의 결손	2021년 신규	염색체
	924	코드없음	6번 염색체 장완 26 부분의 미세결손 증후군		염색체
	925	코드없음	7번 염색체 장완 36 부분의 미세결손 증후군		염색체
	926	Q92.3	7장완11.23 미세중복 증후군		염색체
	927	코드없음	8단완단일염색체증		염색체
	928	코드없음	8번 삼염색체 섞임증	2021년 신규	염색체
	929	코드없음	8번 염색체 단완의 11.2 부분의 미세결손 증후군		염색체
	930	코드없음	8번 염색체 장완의 21.11 부분의 미세결손 증후군		염색체
	931	코드없음	8번 염색체 장완의 22.1 부분의 미세 결손 증후군		염색체
	932	코드없음	9번 염색체 단완의 결손		염색체

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	933	코드없음	9번 염색체 단완의 사염색체증		염색체
	934	코드없음	9번 염색체 단완의 중복		염색체
	935	코드없음	X 염색체장완의 28부분의 중복 증후군		염색체
	936	코드없음	재조합 8번 염색체 증후군		염색체
	937	코드없음	3M 증후군		극희귀
	938	코드없음	3MC 증후군		극희귀
	939	코드없음	ADCY5 관련 이상운동증	2021년 신규	극희귀
	940	코드없음	ALS 결핍증		극희귀
	941	코드없음	ARC 증후군		극희귀
	942	코드없음	ATP1A3 관련 뇌병증	2021년 신규	극희귀
	943	코드없음	CASK 관련 장애	2021년 신규	극희귀
	944	코드없음	COL4A1 관련 장애		극희귀
	945	코드없음	COL4A3BP 관련 정신 지체	2021년 신규	극희귀
	946	코드없음	CTNNB1 관련 장애	2021년 신규	극희귀
	947	코드없음	Dent 질환		극희귀
	948	코드없음	DHDDS 유전자 변이에 의한 운동 이상을 동반하거나 동반하지 않는 발달지연 및 발작	2021년 신규	극희귀
	949	코드없음	DYRK1A 증후군		극희귀
	950	코드없음	FG2 증후군	2021년 신규	극희귀
	951	코드없음	FLNA 관련 뇌실주위 결절성 이소증		극희귀
	952	코드없음	GATA2 결핍	2021년 신규	극희귀
	953	코드없음	GNAO1 뇌병증		극희귀
	954	코드없음	GNB1 관련 장애	2021년 신규	극희귀
	955	코드없음	Hoyeraal-Hreidarsson 증후군	2021년 신규	극희귀
	956	코드없음	KAT6B 관련 증후군	2021년 신규	극희귀
	957	코드없음	KID 증후군		극희귀
	958	코드없음	KIF1A 유전자 돌연변이에 의한 신경병증		극희귀
	959	코드없음	L1 증후군	2021년 신규	극희귀
	960	코드없음	MEF2C 관련 증후군	2021년 신규	극희귀
	961	코드없음	Mesomelia-synostoses 증후군(8번 염색체 장완의 13부분의 미세결손 증후군)		극희귀
	962	코드없음	MUTYH-연관 폴립증 (가족성 선종성 폴립증 2형)	2021년 신규	극희귀
	963	코드없음	NALCN 관련 장애	2021년 신규	극희귀
	964	코드없음	PCDH 19 관련 뇌전증 증후군		극희귀
	965	코드없음	POU3F3 관련 장애 (Snijders Blok-Fisher 증후군)	2021년 신규	극희귀
	966	코드없음	PTEN 과오종 종양 증후군		극희귀
	967	코드없음	Schimke 면역-골 형성이상	2021년 신규	극희귀
	968	코드없음	Vici 증후군		극희귀
	969	코드없음	WAGR 증후군(11번 염색체 단완의 13부분 결손)		극희귀
	970	코드없음	X-연관 세포사멸사 억제인자 결핍		극희귀
	971	코드없음	X연관 정신지체-저긴장성 얼굴증후군		극희귀
	972	코드없음	가족성 칸디다증		극희귀
	973	코드없음	거대뇌증-모세혈관 기형-다발미세이랑 증후군		극희귀
	974	코드없음	거대방광-미세결장-장연동저하 증후군(MMIHS)	2021년 신규	극희귀
	975	코드없음	고린증후군		극희귀
	976	코드없음	고함-스타우트 병		극희귀
	977	코드없음	골드베르그-쉬프린첸 증후군		극희귀
	978	코드없음	골츠 증후군		극희귀
	979	코드없음	근긴장이상을 동반한 고망간혈증		극희귀
	980	코드없음	글라스증후군	2021년 신규	극희귀
	981	코드없음	난청-뇌병증-유사 리이를 동반한 3-메틸클루타코	2021년 신규	극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
			닉 산노 (MEGDEL) 증후군		
	982	코드없음	노리에병		극희귀
	983	코드없음	다논 병	2021년 신규	극희귀
	984	코드없음	단신, 시신경 위축 및 펠거-휴엣 이상 증후군		극희귀
	985	코드없음	단일유전자성 홍반성루푸스	2021년 신규	극희귀
	986	코드없음	데니스-드래쉬 증후군		극희귀
	987	코드없음	동형접합 가족성 고콜레스테롤혈증		극희귀
	988	코드없음	두개골간단형성부전증		극희귀
	989	코드없음	드뷔쿠아 형성이상	2021년 신규	극희귀
	990	코드없음	라만 증후군[태튼-브라운-라만 증후군]	2021년 신규	극희귀
	991	코드없음	랑거 기드온 증후군		극희귀
	992	코드없음	레베르 유전성 시신경병증		극희귀
	993	코드없음	레지우스 증후군		극희귀
	994	코드없음	로이-디에즈 증후군		극희귀
	995	코드없음	로하드 증후군		극희귀
	996	코드없음	루스칸-루미쉬 증후군	2021년 신규	극희귀
	997	코드없음	마이어 로키탄스키 쿠스터 하우스 증후군	2021년 신규	극희귀
	998	코드없음	말단이골증		극희귀
	999	코드없음	메이어-고린 증후군		극희귀
	1000	코드없음	면역글로블린 G4 관련 질환		극희귀
	1001	코드없음	모낭성비늘증-탈모증-눈부심 증후군		극희귀
	1002	코드없음	모왓-월슨 증후군		극희귀
	1003	코드없음	모자이크성 다양한 이수성 증후군1	2021년 신규	극희귀
	1004	코드없음	무한증을 동반한 선천성 통증 무감각증		극희귀
	1005	코드없음	무홍채증-소뇌성운동실조-정신박약		극희귀
	1006	코드없음	미만성 페립프관종증		극희귀
	1007	코드없음	미세증후군 [와버그 미세증후군]	2021년 신규	극희귀
	1008	코드없음	바라이서-윈터증후군		극희귀
	1009	코드없음	발달지연을 동반한 TRAF7 관련 심장, 안면, 말단 기형	2021년 신규	극희귀
	1010	코드없음	백내장, 성장호르몬 결핍, 감각신경병증, 감각신경성 청력 상실 및 골격 이형성증		극희귀
	1011	코드없음	베인브릿지-로퍼스 증후군		극희귀
	1012	코드없음	베타-프로펠러 단백질 연관 신경변성	2021년 신규	극희귀
	1013	코드없음	보링-오피즈 증후군	2021년 신규	극희귀
	1014	코드없음	보쉬-분스트라-샤프 시신경위축 증후군	2021년 신규	극희귀
	1015	코드없음	볼프람 증후군		극희귀
	1016	코드없음	부감상선기능저하증-감각신경성 난청-신장 질환 (HDR) 증후군	2021년 신규	극희귀
	1017	코드없음	불완전골형성증		극희귀
	1018	코드없음	블라우 증후군	2021년 신규	극희귀
	1019	코드없음	비데만-스타이너 증후군		극희귀
	1020	코드없음	빌트-호그-두베증후군		극희귀
	1021	코드없음	색소피부건조증 그룹 A		극희귀
	1022	코드없음	샤프-양 증후군	2021년 신규	극희귀
	1023	코드없음	선천성 경상 운동 장애		극희귀
	1024	코드없음	선천성 뇌하수체 기능저하	2021년 신규	극희귀
	1025	코드없음	선천성 당화장애		극희귀
	1026	코드없음	선천성 무거핵구성 혈소판감소증		극희귀
	1027	코드없음	선천성 반척추	2021년 신규	극희귀
	1028	코드없음	선천성 심장결손, 이상형태성 얼굴 특징 및 지적발달장애		극희귀
	1029	코드없음	선천성 염화물 설사		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1030	코드없음	선천성 중추성 무호흡증		극희귀
	1031	코드없음	성장지연, 지적발달장애, 근기능저하 및 간병증		극희귀
	1032	코드없음	소두증 골형성이상 원시성 난쟁이증 유형2		극희귀
	1033	코드없음	쉬프린첸-골드베르그 증후군	2021년 신규	극희귀
	1034	코드없음	션젤 기드온 증후군		극희귀
	1035	코드없음	슈바크만-다이아몬드 증후군		극희귀
	1036	코드없음	스미스-킹스모어 증후군	2021년 신규	극희귀
	1037	코드없음	스티클러 증후군		극희귀
	1038	코드없음	시니어-로켄 증후군		극희귀
	1039	코드없음	아동기 저수초형성 운동실조		극희귀
	1040	코드없음	아이팩스 증후군		극희귀
	1041	코드없음	안와 림프관종		극희귀
	1042	코드없음	알란-헌든-더들리 증후군		극희귀
	1043	코드없음	알렉산더 병		극희귀
	1044	코드없음	엔틀리-빅슬러 증후군		극희귀
	1045	코드없음	에드하임-체스터 병		극희귀
	1046	코드없음	엠마누엘 증후군		극희귀
	1047	코드없음	우발적 운동실조 유형 2		극희귀
	1048	코드없음	유전성 만성 체장염		극희귀
	1049	코드없음	윤활막염-여드름-농포증-골염 증후군		극희귀
	1050	코드없음	장림프관확장증		극희귀
	1051	코드없음	전신성 모세혈관 누출 증후군		극희귀
	1052	코드없음	젤레오피직 골이형성증		극희귀
	1053	코드없음	중추신경계통의 원발성 혈관염	2021년 신규	극희귀
	1054	코드없음	지아-깁스 증후군		극희귀
	1055	코드없음	지텔만 증후군		극희귀
	1056	코드없음	진행성 가족성 간내 담즙정체증		극희귀
	1057	코드없음	철불용성 철결핍성 빈혈		극희귀
	1058	코드없음	축삭 회전타원체 및 색소침착된 아교세포를 동반한 성인-발병 백질뇌병증(ALSP)		극희귀
	1059	코드없음	치상해적핵담창구시상하핵 위축증	2021년 신규	극희귀
	1060	코드없음	카라실 증후군		극희귀
	1061	코드없음	카사바흐-메리트 증후군		극희귀
	1062	코드없음	케이비지 증후군		극희귀
	1063	코드없음	코스텔로 증후군		극희귀
	1064	코드없음	코핀-시리스 증후군		극희귀
	1065	코드없음	코헨 증후군		극희귀
	1066	코드없음	큐라리노 증후군		극희귀
	1067	코드없음	크라이오피린 연관 주기 (발열) 증후군		극희귀
	1068	코드없음	크론카이드-카나다 증후군		극희귀
	1069	코드없음	클리프스트라 증후군		극희귀
	1070	코드없음	터프팅장증		극희귀
	1071	코드없음	털손발톱치아형성이상1,3형	2021년 신규	극희귀
	1072	코드없음	템플 증후군	2021년 신규	극희귀
	1073	코드없음	튜블린병증		극희귀
	1074	코드없음	특발성 흉막실질 탄력섬유증		극희귀
	1075	코드없음	폐의 모세관성 혈관종증		극희귀
	1076	코드없음	푸마라제 결핍(증)	2021년 신규	극희귀
	1077	코드없음	플로우팅 하버 증후군		극희귀
	1078	코드없음	피어슨 증후군		극희귀
	1079	코드없음	피질하 낭을 동반한 거대뇌성 백질뇌병증	2021년 신규	극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1080	코드없음	피트 홉킨스 증후군		극희귀
	1081	코드없음	하쥬-체니 증후군		극희귀
	1082	코드없음	헌터-맥칼파인 증후군	2021년 신규	극희귀
	1083	코드없음	헤임러 증후군	2021년 신규	극희귀
	1084	코드없음	화이트-서튼 증후군		극희귀
	1085	코드없음	확대된 전정수도관 증후군	2021년 신규	극희귀
	1086	코드없음	활성화된 PI3K 델타 증후군		극희귀
2	희귀질환관리법, 희귀질환자 의료비지원사업 고시 경과조치에 따른 대상질환				
	1	D35.2	뇌하수체의 양성 신생물		중증난치
	2	G20	파킨슨병	지체장애 또는 뇌 병변 장애 '장애정도가 심한 장애인' 만 지원가능	중증난치
	3	G20	편측파킨슨증		
	4	G20	떨림마비		
	5	G20	파킨슨증 또는 파킨슨병 NOS		
	6	G20	특발성 파킨슨증 또는 파킨슨병		
	7	G20	원발성 파킨슨증 또는 파킨슨병		
	8	H35.31	노년성 황반변성(삼출성)		
	9	K51.0	궤양성 (만성) 범결장염		중증난치
	10	K51.2	궤양성 (만성) 직장염		중증난치
	11	K51.5	좌측 결장염		중증난치
	12	K51.8	기타 궤양성 대장염		중증난치
	13	K51.9	상세불명의 궤양성 대장염		중증난치
	14	M45.0	강직척추염, 척추의 여러 부위		중증난치
	15	M45.1	강직척추염, 후두환축부		중증난치
	16	M45.2	강직척추염, 경부		중증난치
	17	M45.3	강직척추염, 경흉추부		중증난치
	18	M45.4	강직척추염, 흉추부		중증난치
	19	M45.5	강직척추염, 흉요추부		중증난치
	20	M45.6	강직척추염, 요추부		중증난치
	21	M45.7	강직척추염, 요천부		중증난치
	22	M45.8	강직척추염, 천추 및 천미추부		중증난치
	23	N18	만성 신장병	투석중인 환 자로 신장장 애 '장애정도 가 심한장애 인'에 한함	중증난치
	24	P22.0	신생아의 호흡곤란증후군		중증난치

붙임 2

2021년 지원범위별 대상질환 목록

구분	연번	상병코드	상병명	비고
1	보조기기 구입비			
	1	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-윌더]	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 추가 지원가능
	2	E74.0	글리코젠축적병	
	3	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	
	4	E74.0	글리코젠합성효소결핍	
	5	E74.0	심장글리코젠증	
	6	E74.0	안데르센병	
	7	E74.0	코리병	
	8	E74.0	포르브스병	
	9	E74.0	허스병	
	10	E74.0	맥아들병	
	11	E74.0	폼페병	
	12	E74.0	타루이병	
	13	E74.0	폰기에르케병	
	14	E74.0	간인산화효소결핍	
	15	E76.0	I형 점액다당류증	
	16	E76.0	혈리증후군	
	17	E76.0	혈리-샤이에증후군	
	18	E76.0	샤이에증후군	
	19	E76.1	II형 점액다당류증	
	20	E76.1	헌터증후군	
	21	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	
	22	E76.2	III, IV, VI, VII형 점액다당류증	
	23	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	
	24	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	
	25	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	
	26	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	
	27	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	
	28	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	29	G11.1	마이오클로누스(헌터운동실조)을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	30	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	31	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	
	32	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	
	33	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	
	34	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	
	35	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	
	36	G11.4	유전성 강직성 하반신마비	
	37	G11.8	기타 유전성 운동실조	
	38	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	
	39	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	
	40	G11.9	유전성 소뇌의 변성	
	41	G11.9	유전성 소뇌의 병	
	42	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	
	43	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	
44	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축		

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	45	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	
	46	G12.1	성인형 척수성 근위축	
	47	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축	
	48	G12.1	원위 척수성 근위축	
	49	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란더] 척수성 근위축	
	50	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	
	51	G12.2	운동신경세포병	
	52	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	
	53	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	
	54	G35	다발경화증	
	55	G35	다발경화증 NOS	
	56	G35	뇌간(~의) 다발경화증	
	57	G35	척수(~의) 다발경화증	
	58	G35	파종성(~의) 다발경화증	
	59	G35	전신성(~의) 다발경화증	
	60	G60.0	샤르코-마리-투스질환	
	61	G61.0	길랭-바레증후군	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 추가 지원가능 (인공호흡기를 사용하는 대상자에 한하여 보조기기 구입비 지원가능)
	62	G71.0	근디스트로피	
	63	G71.0	뒤셴 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	
	64	G71.0	양성[베커] 근디스트로피	
	65	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	
	66	G71.0	원위성 근디스트로피	
	67	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	
	68	G71.0	지대 근디스트로피	
	69	G71.0	눈 근디스트로피	
	70	G71.0	눈인두성 근디스트로피	
	71	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	
	72	G71.0	중증[뒤셴] 근디스트로피	
	73	G71.1	근긴장장애	
	74	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	
	75	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	
	76	G71.1	증상성 근긴장증	
	77	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	
	78	G71.1	우성[툽슨] 선천성 근긴장증	
	79	G71.1	열성[베커] 선천성 근긴장증	
	80	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	
	81	G71.1	선천성 이상근긴장증	
	82	G71.1	거짓근긴장증	
	83	G71.2	선천성 근병증	
	84	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	
	85	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	
	86	G71.2	중심핵 병	
	87	G71.2	미세섬 병	
	88	G71.2	다발섬 병	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 추가 지원가능

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	89	G71.2	근섬유형 불균형	
	90	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	
	91	G71.2	네말린근병증	
	92	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	
	93	G71.9	유전성 근병증 NOS	
2	인공호흡기 및 기침유발기 대여료 대상질환			
	1	A81.0	크로이츠펠트-야콥병	간병비 추가 지원가능
	2	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-쉴더]	
	3	E74.0	글리코젠축적병	
	4	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	
	5	E74.0	글리코젠합성효소결핍	
	6	E74.0	심장글리코젠증	
	7	E74.0	안테르센병	
	8	E74.0	코리병	
	9	E74.0	포르브스병	
	10	E74.0	허스병	
	11	E74.0	맥아들병	
	12	E74.0	폼페병	
	13	E74.0	타루이병	
	14	E74.0	폰기에르케병	
	15	E74.0	간인산화효소결핍	
	16	E76.0	I형 점액다당류증	
	17	E76.0	혈러증후군	
	18	E76.0	혈러-샤이에증후군	
	19	E76.0	샤이에증후군	
	20	E76.1	II형 점액다당류증	
	21	E76.1	헌터증후군	
	22	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	
	23	E76.2	III, IV, VI, VIII형 점액다당류증	
	24	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	
	25	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	
	26	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	
	27	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	
	28	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	
	29	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	30	G11.1	마이오클onus(헌트운동실조)을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	31	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	32	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	
	33	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	
	34	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	
	35	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	
	36	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	
	37	G11.4	유전성 강직성 하반신마비	
	38	G11.8	기타 유전성 운동실조	
	39	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	
	40	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	
	41	G11.9	유전성 소뇌의 변성	
	42	G11.9	유전성 소뇌의 병	
	43	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	
	44	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	보조기기구입비, 간병비 추가 지원가능

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	45	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	
	46	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론테]	
	47	G12.1	성인형 척수성 근위축	
	48	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축	
	49	G12.1	원위 척수성 근위축	
	50	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란더] 척수성 근위축	
	51	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	
	52	G12.2	운동신경세포병	
	53	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	
	54	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	
	55	G35	다발경화증	
	56	G35	다발경화증 NOS	
	57	G35	뇌간(~의) 다발경화증	
	58	G35	척수(~의) 다발경화증	
	59	G35	파종성(~의) 다발경화증	
	60	G35	전신성(~의) 다발경화증	
	61	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증	
	62	G60.0	샤르코-마리-투스질환	보조기기 구입비, 간병비 지원
	63	G60.0	데제린-소타스병	
	64	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형	
	65	G60.0	영아기의 비대성 신경병증	
	66	G60.0	비골근위축(축삭형, 비대형)	
	67	G60.0	루시-레비증후군	
	68	G61.0	길랭-바레증후군	보조기기 구입비, 간병비 지원
	69	G70.0	중증근무력증	
	70	G71.0	근디스트로피	보조기기구입비, 간병비 추가 지원가능
	71	G71.0	뒤셴 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	
	72	G71.0	양성[베커] 근디스트로피	
	73	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	
	74	G71.0	원위성 근디스트로피	
	75	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	
	76	G71.0	지대 근디스트로피	
	77	G71.0	눈 근디스트로피	
	78	G71.0	눈인두성 근디스트로피	
	79	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	
	80	G71.0	중증[뒤셴] 근디스트로피	
	81	G71.1	근긴장장애	보조기기 구입비, 간병비 지원
	82	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	
	83	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	
	84	G71.1	증상성 근긴장증	
	85	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	
	86	G71.1	우성[툽슨] 선천성 근긴장증	
	87	G71.1	열성[베커] 선천성 근긴장증	
	88	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	
	89	G71.1	선천성 이상근긴장증	
	90	G71.1	거짓근긴장증	
	91	G71.2	선천성 근병증	

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	92	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	
	93	G71.2	근섬유의 특정 형태 이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	
	94	G71.2	중심핵 병	
	95	G71.2	미세섬 병	
	96	G71.2	다발섬 병	
	97	G71.2	근섬유형 불균형	
	98	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	
	99	G71.2	네말린근병증	
	100	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	
	101	G71.3	멜라스증후군	
	102	G71.9	유전성 근병증 NOS	보조기기 구입비, 간병비 지원
	103	J84.1	특발성 폐섬유증	
3	간병비 대상질환			
	1	A81.0	크로이츠펠트-야콥병	인공호흡기, 기침유발기 추가 지원가능
	2	E71.3	지방산대사장애	
	3	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-월더]	
	4	E74.0	글리코젠축적병	
	5	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	
	6	E74.0	글리코젠합성효소결핍	
	7	E74.0	심장글리코젠증	
	8	E74.0	안데르센병	
	9	E74.0	코리병	
	10	E74.0	포르브스병	
	11	E74.0	허스병	
	12	E74.0	맥아들병	
	13	E74.0	폼페병	
	14	E74.0	타루이병	
	15	E74.0	폰기에르케병	
	16	E74.0	간인산화효소결핍	
	17	E75.2	크라베병	
	18	E76.0	I형 점액다당류증	
	19	E76.0	혈러증후군	
	20	E76.0	혈러-샤이에증후군	
	21	E76.0	샤이에증후군	
	22	E76.1	II형 점액다당류증	
	23	E76.1	헌터증후군	
	24	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	
	25	E76.2	III, IV, VI, VII형 점액다당류증	
	26	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	
	27	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	
	28	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	
	29	F84.2	레트증후군	
	30	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	
	31	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	
	32	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	33	G11.1	마이오클로누스[헌터운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	34	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	보조기기 구입비. 인공호흡기, 기침유발기 추가 지원가능

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	35	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	
	36	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	
	37	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	
	38	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	
	39	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	
	40	G11.4	유전성 강직성 하반신마비	
	41	G11.8	기타 유전성 운동실조	
	42	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	
	43	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	
	44	G11.9	유전성 소뇌의 변성	
	45	G11.9	유전성 소뇌의 병	
	46	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	
	47	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	
	48	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	
	49	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	
	50	G12.1	성인형 척수성 근위축	
	51	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축	
	52	G12.1	원위 척수성 근위축	
	53	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란더] 척수성 근위축	
	54	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	
	55	G12.2	운동신경세포병	
	56	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	
	57	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	
	58	G35	다발경화증	
	59	G35	다발경화증 NOS	
	60	G35	뇌간(~의) 다발경화증	
	61	G35	척수(~의) 다발경화증	
	62	G35	파종성(~의) 다발경화증	
	63	G35	전신성(~의) 다발경화증	
	64	G60.0	샤르코-마리-투스질환	
	65	G61.0	길랭-바레증후군	보조기기 구입비. 인공호흡기, 기침유발기 추가 지원가능 (인공호흡기를 사용하는 대상자에 한하여 간병비 지원가능)
	66	G71.0	근디스트로피	
	67	G71.0	뒤셴 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	
	68	G71.0	양성[베커] 근디스트로피	
	69	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	
	70	G71.0	원위성 근디스트로피	
	71	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	
	72	G71.0	지대 근디스트로피	
	73	G71.0	눈 근디스트로피	
	74	G71.0	눈인두성 근디스트로피	
	75	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	
	76	G71.0	중증[뒤셴] 근디스트로피	
	77	G71.1	근긴장장애	보조기기 구입비. 인공호흡기, 기침유발기 추가 지원가능

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	78	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	
	79	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	
	80	G71.1	증상성 근긴장증	
	81	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	
	82	G71.1	우성[통슨] 선천성 근긴장증	
	83	G71.1	열성[베커] 선천성 근긴장증	
	84	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	
	85	G71.1	선천성 이상근긴장증	
	86	G71.1	거짓근긴장증	
	87	G71.2	선천성 근병증	
	88	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	
	89	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	
	90	G71.2	중심핵 병	
	91	G71.2	미세섬 병	
	92	G71.2	다발섬 병	
	93	G71.2	근섬유형 불균형	
	94	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	
	95	G71.2	네말린근병증	
	96	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	
	97	G71.9	유전성 근병증 NOS	
4	특수식이 구입비 대상질환			
	1	E70.0	고전적 페닐케톤뇨증	
	2	E70.1	기타 고페닐알라닌혈증	
	3	E70.2	타이로신대사장애	
	4	E70.2	알카톤뇨증	
	5	E70.2	조직혹갈병	
	6	E70.2	타이로신혈증	
	7	E70.2	타이로신증	
	8	E71.0	단풍시럽노병	
	9	E71.1	고류신-이소류신혈증	
	10	E71.1	고발린혈증	
	11	E71.1	메틸말론산혈증	
	12	E71.1	아이소발레린산혈증	
	13	E71.1	프로피온산혈증	
	14	E72.1	유황함유아미노산대사장애	
	15	E72.1	호모시스틴뇨	
	16	E72.1	메타이오닌혈증	
	17	E72.2	요소회로대사장애	
	18	E72.2	아르지닌혈증	
	19	E72.2	아르지닌숙신산뇨	
	20	E72.2	시트룰린혈증	
	21	E72.2	고암모니아혈증	
	22	E72.3	라이신 및 하이드록시라이신 대사장애	
	23	E72.3	글루타르산뇨	
	24	E72.4	오르니틴대사장애	
	25	E72.4	오르니틴혈증(I, II형)	
	26	E72.4	오르니틴트랜스카바미라제결핍	
	27	E72.5	글라이신대사장애	
	28	E72.5	비케톤고글라이신혈증	