

〈붙임 1〉

2024년도 희귀질환자 의료비 지원사업 대상질환

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
1	희귀질환 지정에 따른 대상질환				
	1	A31.9	비정형마이코박테륨증, 가족형, X연관	.	극희귀
	2	A81.0	아급성 해면모양뇌병증	.	희귀
	3	A81.0	크로이츠펔트-야콥병	.	희귀
	4	D12.6, M8220/0	가족성선종성폴립증	.	희귀
	5	D55.0	G6PD결핍빈혈	.	희귀
	6	D55.0	잠두중독	.	희귀
	7	D55.0	포도당-6-인산탈수소효소결핍에 의한 빈혈	.	희귀
	8	D55.2	삼탄당인산염이성화효소결핍빈혈	.	희귀
	9	D55.2	용혈성 비구상적혈구성 (유전성) II형 빈혈	.	희귀
	10	D55.2	피루브산염카이네이스결핍빈혈	.	희귀
	11	D55.2	해당효소의 장애에 의한 빈혈	.	희귀
	12	D55.2	헥소카이네이스결핍빈혈	.	희귀
	13	D56.0	알파지중해빈혈	.	희귀
	14	D56.1	베타지중해빈혈	.	희귀
	15	D56.1	중간형 지중해빈혈	.	희귀
	16	D56.1	중증 베타지중해빈혈	.	희귀
	17	D56.1	중증 지중해빈혈	.	희귀
	18	D56.1	쿠올리빈혈	.	희귀
	19	D56.2	델타-베타지중해빈혈	.	희귀
	20	D56.3	지중해빈혈 소질	.	희귀
	21	D56.4	태아헤모글로빈의 유전적 존속	.	희귀
	22	D59.3	비정형 용혈-요독증후군	.	희귀
	23	D59.5	발작성 야간헤모글로빈뇨	.	희귀
	24	D60.0	만성 후천성 순수적혈구무형성	.	희귀
	25	D61.0	가족성 저형성빈혈	.	희귀
	26	D61.0	기형을 동반한 범혈구감소증	.	희귀
	27	D61.0	블랙판-다이아몬드증후군	.	희귀
	28	D61.0	선천성 무형성(순수)적혈구	.	희귀
	29	D61.0	영아 무형성(순수)적혈구	.	희귀
	30	D61.0	원발성 무형성(순수)적혈구	.	희귀
	31	D61.0	체질성 무형성빈혈	.	희귀
	32	D61.0	판코니빈혈	.	희귀
	33	D61.3	특발성 무형성빈혈	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	34	D61.9	골수형성저하	.	희귀
	35	D61.9	범골수항폐	.	희귀
	36	D61.9	저형성빈혈 NOS	.	희귀
	37	D64.4	선천성 적혈구조혈이상빈혈	.	희귀
	38	D64.4	이상조혈성 빈혈(선천성)	.	희귀
	39	D66	A형혈우병	.	희귀
	40	D66	고전적 혈우병	.	희귀
	41	D66	유전성 제8인자결핍	.	희귀
	42	D66	제8인자결핍(기능적 결함을 동반)	.	희귀
	43	D66	혈우병 NOS	.	희귀
	44	D67	B형혈우병	.	희귀
	45	D67	유전성 제9인자결핍	.	희귀
	46	D67	제9인자결핍(기능적 결함을 동반)	.	희귀
	47	D67	크리스마스병	.	희귀
	48	D67	혈장트롬보플라스틴성분결핍	.	희귀
	49	D68.0	폰빌레브란트병	.	희귀
	50	D68.0	혈관결손이 있는 제8인자결핍	.	희귀
	51	D68.0	혈관혈우병(Angiohaemophilia)	.	희귀
	52	D68.0	혈관혈우병(Vascular haemophilia)	.	희귀
	53	D68.1	C형혈우병	.	희귀
	54	D68.1	유전성 제11인자결핍	.	희귀
	55	D68.1	혈장트롬보플라스틴전구물질결핍	.	희귀
	56	D68.2	AC글로불린결핍	.	희귀
	57	D68.2	기타 응고인자의 유전성 결핍	.	희귀
	58	D68.2	선천성 무피브리노젠혈증	.	희귀
	59	D68.2	오우렌병	.	희귀
	60	D68.2	이상피브리노젠혈증(선천성)	.	희귀
	61	D68.2	저프로콘버틴혈증	.	희귀
	62	D68.2	제10인자[스튜어트-프라웨]의 결핍	.	희귀
	63	D68.2	제12인자[하게만의 결핍	.	희귀
	64	D68.2	제13인자[피브리노겐]의 결핍	.	희귀
	65	D68.2	제1인자[피브리노젠]의 결핍	.	희귀
	66	D68.2	제2인자[프로트롬빈]의 결핍	.	희귀
	67	D68.2	제5인자[불안정의 결핍	.	희귀
	68	D68.2	제7인자[안정의 결핍	.	희귀
	69	D68.2	프로악셀레린결핍	.	희귀
	70	D68.5	단백질C결핍	.	극희귀
	71	D68.5	단백질S결핍	.	극희귀
	72	D68.5	항트롬빈결핍	.	극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	73	D68.6	항인지질증후군	.	희귀
	74	D69.1	그레이혈소판증후군	.	희귀
	75	D69.1	글란즈만병	.	희귀
	76	D69.1	베르나르-솔리에[거대혈소판]증후군	.	희귀
	77	D69.1	정상적 혈소판결손	.	희귀
	78	D69.1	혈소판무력증(출혈성)(유전성)	.	희귀
	79	D69.1	혈소판병증	.	희귀
	80	D69.3	에반스증후군	.	희귀
	81	D69.4	유전성 혈소판감소증	.	극희귀
	82	D70	무과립구성 인지나	.	희귀
	83	D70	무과립구증	.	희귀
	84	D70	베르너-솔츠병	.	희귀
	85	D70	선천성 무과립구증	.	희귀
	86	D70	선천성 호중구감소	.	희귀
	87	D70	순환성 호중구감소	.	희귀
	88	D70	영아 유전성 무과립구증	.	희귀
	89	D70	주기성 호중구감소	.	희귀
	90	D70	코스트만병	.	희귀
	91	D70	호중구감소 NOS	.	희귀
	92	D70	호중구감소성 비장비대	.	희귀
	93	D71	다형핵호중구의 기능장애	.	희귀
	94	D71	만성 (소아기) 육아종성 질환	.	희귀
	95	D71	선천성 이상식작용증	.	희귀
	96	D71	세포막수용체복합체[CR3]결손	.	희귀
	97	D71	진행성 패혈성 육아종증	.	희귀
	98	D76.1	가족성 혈구탐식세망증	.	희귀
	99	D76.1	단핵탐식세포의 조직구증	.	희귀
	100	D76.1	혈구탐식성 림프조직구증	.	희귀
	101	D76.3	세망조직구종(거대세포)	.	희귀
	102	D76.3	심한 림프선병증을 동반한 동조직구증	.	희귀
	103	D80.0	X-연관무감마글로불린혈증[브루틴](성장호르몬결핍을 동반)	.	희귀
	104	D80.0	보통염색체열성 무감마글로불린혈증(스위스형)	.	희귀
	105	D80.0	원발성 무감마글로불린혈증	.	희귀
	106	D80.0	유전성 저감마글로불린혈증	.	희귀
	107	D80.1	공통가변성 무감마글로불린혈증	.	희귀
	108	D80.1	면역글로불린을 지닌 B-림프구가 있는 무감마글로불린혈증	.	희귀
	109	D80.1	비가종성 저감마글로불린혈증	.	희귀
	110	D80.1	저감마글로불린혈증 NOS	.	희귀
	111	D80.2	면역글로불린A의 선택적 결핍	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	112	D80.3	면역글로불린G 서브클래스의 선택적 결핍	.	희귀
	113	D80.4	면역글로불린M의 선택적 결핍	.	희귀
	114	D80.5	면역글로불린M의 증가를 동반한 면역결핍	.	희귀
	115	D80.6	거의 정상인 면역글로불린 또는 고면역글로불린혈증을 동반한 항체결핍	.	희귀
	116	D80.8	카파경쇄결핍	.	희귀
	117	D80.8	항체결손이 현저한 기타 면역결핍	.	희귀
	118	D81.0	세망세포발생이상을 동반한 중증복합면역결핍	.	희귀
	119	D81.1	T- 및 B-세포수가 감소된 중증복합면역결핍	.	희귀
	120	D81.2	B-세포수가 정상이거나 감소된 중증복합면역결핍	.	희귀
	121	D81.3	아데노신탈아미노효소결핍	.	희귀
	122	D81.4	네젤로프증후군	.	희귀
	123	D81.5	퓨린뉴클레오사이드인산화효소결핍	.	희귀
	124	D81.6	노출림프구증후군	.	희귀
	125	D81.6	주조직적합성복합체형결핍	.	희귀
	126	D81.7	주조직적합성복합체II형결핍	.	희귀
	127	D81.8	바이오틴-의존카복실레이스결핍	.	희귀
	128	D81.8	오멘증후군	.	희귀
	129	D81.9	중증복합면역결핍장애 NOS	.	희귀
	130	D82.0	비스코트-알드리치증후군	.	희귀
	131	D82.0	혈소판감소 및 습진을 동반한 면역결핍	.	희귀
	132	D82.1	디조지증후군	.	희귀
	133	D82.1	면역결핍을 동반한 흉선무형성 또는 형성저하	.	희귀
	134	D82.1	인두낭증후군	.	희귀
	135	D82.1	흉선성 림프조직무형성	.	희귀
	136	D82.2	짧은사지체구를 동반한 면역결핍	.	희귀
	137	D82.3	X-연관 림프증식성 질환	.	희귀
	138	D82.3	엡스타인-바르바이러스에 대한 유전성 결손반응에 따른 면역결핍	.	희귀
	139	D82.4	고면역글로불린E증후군	.	희귀
	140	D83.0	B-세포 수 및 기능의 현저한 이상에 의한 공통 가변성 면역결핍	.	희귀
	141	D83.1	현저한 면역조절T-세포장애에 의한 공통 가변성 면역결핍	.	희귀
	142	D83.2	B- 또는 T-세포에 대한 자가항체를 동반한 공통 가변성 면역결핍	.	희귀
	143	D83.9	상세불명의 공통 가변성 면역결핍	2024년 신규	희귀
	144	D84.0	림프구기능항원-1결손	.	희귀
	145	D84.1	C1에스터레이스억제인자결핍	.	희귀
	146	D84.1	보체계통의 결손	.	희귀
	147	D86.0	폐의 사르코이드증	.	희귀
	148	D86.1	림프절의 사르코이드증	.	희귀
	149	D86.2	림프절의 사르코이드증을 동반한 폐의 사르코이드증	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	150	D86.3	피부의 사르코이드증	.	희귀
	151	D86.8	기타 및 복합부위의 사르코이드증	.	희귀
	152	D86.8	사르코이드관절병증(M14.8*)	.	희귀
	153	D86.8	사르코이드근염(M63.3*)	.	희귀
	154	D86.8	사르코이드심근염(I41.8*)	.	희귀
	155	D86.8	사르코이드증에서의 다발성 뇌신경마비(G53.2*)	.	희귀
	156	D86.8	사르코이드증에서의 홍채섬모체염(H22.1*)	.	희귀
	157	D86.8	포도막귀밑샘염	.	희귀
	158	D89.1	한랭글로불린혈증성 혈관염	.	희귀
	159	E16.10	선천성 고인슐린혈증	.	극희귀
	160	E20.1	거짓 부갑상선기능저하증	.	극희귀
	161	E22.0	말단비대증 및 뇌하수체거인증	.	희귀
	162	E22.0	말단비대증과 관련된 관절병증 (M14.5*)	.	희귀
	163	E22.0	성장호르몬의 과잉생산	.	희귀
	164	E23.0	취한증후군	.	희귀
	165	E23.0	콜만증후군	.	희귀
	166	E24.0	뇌하수체 부신피질자극호르몬의 과다생산	.	희귀
	167	E24.0	뇌하수체-의존 부신피질기능항진증	.	희귀
	168	E24.0	뇌하수체-의존 쿠싱병	.	희귀
	169	E24.1	넬슨증후군	.	희귀
	170	E24.3	이소성 부신피질자극호르몬증후군	.	희귀
	171	E25.0	21-수산화효소결핍	.	희귀
	172	E25.0	선천성 부신증식증	.	희귀
	173	E25.0	염류소실 선천성 부신증식증	.	희귀
	174	E25.0	효소결핍과 관련된 선천성 부신생식기장애	.	희귀
	175	E25.9	부신생식기증후군 NOS	.	희귀
	176	E26.8	바터증후군	.	희귀
	177	E27.1	가족성 부신피질자극호르몬결핍	.	희귀
	178	E27.1	애디슨병	.	희귀
	179	E27.1	원발성 부신피질부전	.	희귀
	180	E27.1	자가면역성 부신염	.	희귀
	181	E27.2	부신발증	.	희귀
	182	E27.2	부신피질발증	.	희귀
	183	E27.2	애디슨발증	.	희귀
	184	E27.4	부신경색증	.	희귀
	185	E27.4	부신출혈	.	희귀
	186	E27.4	부신피질부전 NOS	.	희귀
	187	E27.4	저알도스테론증	.	희귀
	188	E34.5	안드로젠저항증후군	2024년 신규	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	189	E34.8	승과선 기능이상	.	희귀
	190	E34.8	요정증[랍스 멘덴홀 증후군]	.	극희귀
	191	E34.8	조로증	.	희귀
	192	E55.0	연소성 골연화증	.	희귀
	193	E55.0	영아골연화증	.	희귀
	194	E55.0	활동성 구루병	.	희귀
	195	E70.0	고전적 페닐케톤뇨증	.	희귀
	196	E70.1	기타 고페닐알라닌혈증	.	희귀
	197	E70.2	알칼톤뇨증	.	희귀
	198	E70.2	조직혹갈병	.	희귀
	199	E70.2	타이로신대사장애	.	희귀
	200	E70.2	타이로신증	.	희귀
	201	E70.2	타이로신혈증	.	희귀
	202	E70.3	교차증후군	.	희귀
	203	E70.3	눈백색증	.	희귀
	204	E70.3	눈파부백색증	.	희귀
	205	E70.3	바르덴브르그 증후군 (백색증을 동반한)	.	희귀
	206	E70.3	체디아크(-스타인브링크)-히가시증후군	.	희귀
	207	E70.3	헤르만스카-푸들라크증후군	.	희귀
	208	E70.8	트립토판대사장애	.	희귀
	209	E70.8	히스티딘대사장애	.	희귀
	210	E71.0	단풍시립뇨병	.	희귀
	211	E71.1	고류신-이소류신혈증	.	희귀
	212	E71.1	고발린혈증	.	희귀
	213	E71.1	메틸말론산혈증	.	희귀
	214	E71.1	아이소발레린산혈증	.	희귀
	215	E71.1	프로피온산혈증	.	희귀
	216	E71.3	근육카르니틴팔미틸트랜스퍼레이스결핍	.	희귀
	217	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-월더]	.	희귀
	218	E71.3	장쇄수산화아실코에이탈수소효소결핍증(VLCAD)	.	희귀
	219	E71.3	지방산대사장애	.	희귀
	220	E72.0	로베증후군	.	희귀
	221	E72.0	시스틴뇨증	.	희귀
	222	E72.0	시스틴증	.	희귀
	223	E72.0	시스틴축적병(N29.8*)	.	희귀
	224	E72.0	아미노산운반장애	.	희귀
	225	E72.0	판코니(-드토니)(-드브레)증후군	.	희귀
	226	E72.0	하르트넵병	.	희귀
	227	E72.1	고호모시스테인혈증	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	228	E72.1	메타이오닌혈증	.	희귀
	229	E72.1	시스타타이오닌뇨증	.	희귀
	230	E72.1	아황산염산화효소결핍	.	희귀
	231	E72.1	유황함유아미노산대사장애	.	희귀
	232	E72.1	호모시스틴뇨	.	희귀
	233	E72.2	고암모니아혈증	.	희귀
	234	E72.2	시트룰린혈증	.	희귀
	235	E72.2	아르지닌숙산산뇨	.	희귀
	236	E72.2	아르지닌혈증	.	희귀
	237	E72.2	요소회로대사장애	.	희귀
	238	E72.3	고라이신혈증	.	희귀
	239	E72.3	글루타르산뇨	.	희귀
	240	E72.3	라이신 및 하이드록시라이신 대사장애	.	희귀
	241	E72.3	하이드록시라이신혈증	.	희귀
	242	E72.4	오르니틴대사장애	.	희귀
	243	E72.4	오르니틴트랜스카바미라제결핍	.	희귀
	244	E72.4	오르니틴혈증(Ⅰ, Ⅱ형)	.	희귀
	245	E72.5	고프롤린혈증(Ⅰ, Ⅱ형)	.	희귀
	246	E72.5	고하이드록시프롤린혈증	.	희귀
	247	E72.5	글라이신대사장애	.	희귀
	248	E72.5	비케톤고글라이신혈증	.	희귀
	249	E72.5	사르코신혈증	.	희귀
	250	E72.8	감마글루타말회로의 장애	.	희귀
	251	E72.8	베타아미노산대사장애	.	희귀
	252	E72.8	숙신알데히드 탈수소효소 결핍(증)	.	극희귀
	253	E73.0	선천성 젖당분해효소결핍	.	희귀
	254	E74.0	간인산화효소결핍	.	희귀
	255	E74.0	글리코젠축적병	.	희귀
	256	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	.	희귀
	257	E74.0	글리코젠합성효소결핍	.	희귀
	258	E74.0	맥아들병	.	희귀
	259	E74.0	심장글리코젠증	.	희귀
	260	E74.0	안데르센병	.	희귀
	261	E74.0	코리병	.	희귀
	262	E74.0	타루이병	.	희귀
	263	E74.0	포르브스병	.	희귀
	264	E74.0	폰기에르케병	.	희귀
	265	E74.0	폼페병	.	희귀
	266	E74.0	허스병	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	267	E74.2	갈락토스대사장애	.	희귀
	268	E74.2	갈락토스혈증	.	희귀
	269	E74.2	갈락토카이네이스결핍	.	희귀
	270	E74.4	카복실레이스피루브산염의 결핍	.	희귀
	271	E74.4	탈수소효소피루브산염의 결핍	.	희귀
	272	E74.4	포스포에놀피루브산염카르복시카이네이스의 결핍	.	희귀
	273	E74.4	피루브산염대사 및 포도당신합성 장애	.	희귀
	274	E74.8	옥살산뇨	.	희귀
	275	E75.0	GM ₂ -강글리오시드증	.	희귀
	276	E75.0	GM ₂ -강글리오시드증 NOS	.	희귀
	277	E75.0	샌드호프병	.	희귀
	278	E75.0	성인형 GM ₂ -강글리오시드증	.	희귀
	279	E75.0	연소형 GM ₂ -강글리오시드증	.	희귀
	280	E75.0	테아-삭스병	.	희귀
	281	E75.1	GM ₁ -강글리오시드증	.	희귀
	282	E75.1	GM ₃ -강글리오시드증	.	희귀
	283	E75.1	강글리오시드증 NOS	.	희귀
	284	E75.1	뮤코자질증 IV	.	희귀
	285	E75.2	고쉐병	.	희귀
	286	E75.2	니만-픽병	.	희귀
	287	E75.2	설파테이스결핍	.	희귀
	288	E75.2	이염성 백질디스트로피	.	희귀
	289	E75.2	카나반 병	.	극희귀
	290	E75.2	크리베병	.	희귀
	291	E75.2	파브리(-앤더슨)병	.	희귀
	292	E75.2	펠리제우스-메르츠바하병	.	극희귀
	293	E75.2	화버증후군	.	희귀
	294	E75.4	바텐병	.	희귀
	295	E75.4	스펠마이어-보그트병	.	희귀
	296	E75.4	신경세포세로이드라이포푸스신증	.	희귀
	297	E75.4	안스카-빌쇼스키병	.	희귀
	298	E75.4	쿠프스병	.	희귀
	299	E75.5	대뇌간의 콜레스테롤증[벤보게르트-쉐러-엡스타인]	.	희귀
	300	E75.5	월만병	.	희귀
	301	E76.0	I 형 점액다당류증	.	희귀
	302	E76.0	사이예증후군	.	희귀
	303	E76.0	헐러-사이예증후군	.	희귀
	304	E76.0	헐러증후군	.	희귀
	305	E76.1	II 형 점액다당류증	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	306	E76.1	헌터증후군	.	희귀
	307	E76.2	Ⅲ, Ⅳ, Ⅵ, Ⅶ형 점액다당류증	.	희귀
	308	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	.	희귀
	309	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	.	희귀
	310	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	.	희귀
	311	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	.	희귀
	312	E77.0	라이소솜효소의 번역후 수정의 결손	.	희귀
	313	E77.0	뮤코지질증Ⅱ[Ⅰ-세포병]	.	희귀
	314	E77.0	뮤코지질증Ⅲ[거짓혈러다발디스트로피]	.	희귀
	315	E77.1	당단백질분해의 결손	.	희귀
	316	E77.1	마노스축적증	.	희귀
	317	E77.1	시알산증(뮤코지질증Ⅰ)	.	희귀
	318	E77.1	아스파르탈글루코사민뇨	.	희귀
	319	E77.1	푸고스축적증	.	희귀
	320	E79.1	레쉬-니한증후군	.	희귀
	321	E80.2	급성 간혈성 (간성) 포르피린증	.	희귀
	322	E80.2	유전성 코프로포르피린증	.	희귀
	323	E80.2	포르피린증 NOS	.	희귀
	324	E83.0	구리대사장애	.	희귀
	325	E83.0	멘케스(꼬인모발)(강모)병	.	희귀
	326	E83.0	월슨병	.	희귀
	327	E83.1	특발성 폐 헤모시데린증(J99.8*)	.	극희귀
	328	E83.1	혈색소증	.	희귀
	329	E83.2	장병성 말단피부염	.	극희귀
	330	E83.3	가족성 저인산혈증	.	희귀
	331	E83.3	비타민D저항골연화증	.	희귀
	332	E83.3	비타민D저항구루병	.	희귀
	333	E83.3	산성인산분해효소결핍	.	희귀
	334	E83.3	인대사 및 인산분해효소 장애	.	희귀
	335	E83.3	저인산효소증	.	희귀
	336	E84.0	폐증상을 동반한 남성 섬유증	.	희귀
	337	E84.1	남성 섬유증에서의 태변장폐색 (P75*)	.	희귀
	338	E84.1	원위장폐색증후군	.	희귀
	339	E84.1	장증상을 동반한 남성 섬유증	.	희귀
	340	E85.0	가족성 지중해열	.	희귀
	341	E85.0	비신경병성 유전가족성 아밀로이드증	.	희귀
	342	E85.0	유전성 아밀로이드 신장병증	.	희귀
	343	E85.1	신경병성 유전가족성 아밀로이드증	.	희귀
	344	E85.1	아밀로이드다발신경병증(포르투갈)	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	345	E85.2	상세불명의 유전자작성 아밀로이드증	.	희귀
	346	E85.4	국소적 아밀로이드증	.	희귀
	347	E85.4	기관하정아밀로이드증	.	희귀
	348	E88.0	알파-1-항트립신결핍	.	극희귀
	349	E88.1	선천성 전신지방디스트로피	.	극희귀
	350	F01.1	카다실	.	희귀
	351	F80.3	뇌전증에 동반된 후천성 실어증(失語症)[란다우-클레프네]	.	희귀
	352	F84.2	레트증후군	.	희귀
	353	G04.8	라스무센 뇌염	.	극희귀
	354	G04.8	자기면역 뇌염	.	극희귀
	355	G10	헌팅톤무도병	.	희귀
	356	G10	헌팅톤병	.	희귀
	357	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	.	희귀
	358	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	.	희귀
	359	G11.1	마이오클로누스[헌트운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	.	희귀
	360	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	.	희귀
	361	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	.	희귀
	362	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	.	희귀
	363	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	.	희귀
	364	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	.	희귀
	365	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	.	희귀
	366	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루아-비]	.	희귀
	367	G11.4	유전성 강직성 허반신마비	.	희귀
	368	G11.8	기타 유전성 운동실조	.	희귀
	369	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	.	희귀
	370	G11.9	유전성 소뇌의 변성	.	희귀
	371	G11.9	유전성 소뇌의 병	.	희귀
	372	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	.	희귀
	373	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	.	희귀
	374	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니하-호프만]	.	희귀
	375	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	.	희귀
	376	G12.1	성인형 척수성 근위축	.	희귀
	377	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	.	희귀
	378	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축	.	희귀
	379	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	.	희귀
	380	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란데] 척수성 근위축	.	희귀
	381	G12.1	원위 척수성 근위축	.	희귀
	382	G12.2	운동신경세포병	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	383	G12.20	가족성 운동신경세포병	2024년 신규	희귀
	384	G12.21	산발형 근위축측삭경화증	2024년 신규	희귀
	385	G12.28	케네디 병	2024년 신규	희귀
	386	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	.	희귀
	387	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	.	희귀
	388	G23.0	색소성 담창구변성	.	희귀
	389	G23.0	할러포르덴-스파츠병	.	희귀
	390	G23.1	진행성 핵상안근마비 [스탈-리차드슨-울스제위스키]	.	희귀
	391	G23.8	파르병	.	극희귀
	392	G24.8	돌발성 운동유발 이상운동	.	극희귀
	393	G25.8	강직인간증후군	.	극희귀
	394	G31.81	아급성 과사성 뇌병증[리에]	.	희귀
	395	G31.88	아이카디-구티에레스 증후군	.	극희귀
	396	G35	뇌간(~의) 다발경화증	.	희귀
	397	G35	다발경화증	.	희귀
	398	G35	다발경화증 NOS	.	희귀
	399	G35	전신성(~의) 다발경화증	.	희귀
	400	G35	척수(~의) 다발경화증	.	희귀
	401	G35	파종성(~의) 다발경화증	.	희귀
	402	G36.0	시신경척수염[데빅병]	.	희귀
	403	G40.4	레녹스-가스토증후군	.	희귀
	404	G40.4	웨스트증후군	.	희귀
	405	G41.0	긴장-간대성 뇌전증지속상태	.	희귀
	406	G41.0	대발작 뇌전증지속상태	.	희귀
	407	G41.1	뇌전증 압상스지속상태	.	희귀
	408	G41.1	소발작뇌전증지속상태	.	희귀
	409	G41.2	복합부분뇌전증지속상태	.	희귀
	410	G41.8	기타 뇌전증지속상태	.	희귀
	411	G41.9	상세불명의 뇌전증지속상태	.	희귀
	412	G47.31	하다드 증후군	.	극희귀
	413	G47.4	발작수면 및 허탈발작	.	희귀
	414	G51.2	멜커슨증후군	.	희귀
	415	G51.2	멜케르손-로젠탈증후군	.	희귀
	416	G51.8	파리-롬버그증후군	.	극희귀
	417	G60.0	데제란-소타스병	.	희귀
	418	G60.0	루시-레비증후군	.	희귀
	419	G60.0	비골근위축(축삭형, 비대형)	.	희귀
	420	G60.0	샤르코-마리-투스질환	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	421	G60.0	영아기의 비대성 신경병증	.	희귀
	422	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증	.	희귀
	423	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형	.	희귀
	424	G61.0	길랭-바레증후군	.	희귀
	425	G61.0	밀러휘셔증후군	.	희귀
	426	G61.8	다초점 운동신경병증	.	희귀
	427	G61.8	만성 염증성 탈수초성 다발신경병증	.	희귀
	428	G70.0	중증근무력증	.	희귀
	429	G70.2	선천성 및 발달성 근무력증	.	희귀
	430	G71.0	근디스트로피	.	희귀
	431	G71.0	눈 근디스트로피	.	희귀
	432	G71.0	눈인두성 근디스트로피	.	희귀
	433	G71.0	뒤센 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	.	희귀
	434	G71.0	양성[베케] 근디스트로피	.	희귀
	435	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	.	희귀
	436	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	.	희귀
	437	G71.0	원위성 근디스트로피	.	희귀
	438	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머라-드라이프스] 근디스트로피	.	희귀
	439	G71.0	중증[뒤센] 근디스트로피	.	희귀
	440	G71.0	지대 근디스트로피	.	희귀
	441	G71.1	거짓근긴장증	.	희귀
	442	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	.	희귀
	443	G71.1	근긴장장애	.	희귀
	444	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	.	희귀
	445	G71.1	선천성 이상근긴장증	.	희귀
	446	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	.	희귀
	447	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	.	희귀
	448	G71.1	열성[베케] 선천성 근긴장증	.	희귀
	449	G71.1	우성[통스] 선천성 근긴장증	.	희귀
	450	G71.1	증상성 근긴장증	.	희귀
	451	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피	.	희귀
	452	G71.2	근섬유형 불균형	.	희귀
	453	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	.	희귀
	454	G71.2	네말린근병증	.	희귀
	455	G71.2	다발심 병	.	희귀
	456	G71.2	미세심 병	.	희귀
	457	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	.	희귀
	458	G71.2	선천성 근병증	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	459	G71.2	워커-워버그 증후군	.	극희귀
	460	G71.2	중심핵 병	.	희귀
	461	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	.	희귀
	462	G71.3	멜라스증후군	.	희귀
	463	G71.9	유전성 근병증 NOS	.	희귀
	464	G72.3	주기마비(가족성) 저칼륨혈성	.	희귀
	465	G72.4	봉입체 근염	.	극희귀
	466	G73.1	람베르트-이튼증후군(C00-D48†)	.	희귀
	467	G90.5	복합부위통증증후군 I형	.	희귀
	468	G90.6	복합부위통증증후군 II형	.	희귀
	469	G93.4	포도당 수송자 1 결핍증	.	극희귀
	470	G95.0	척수공동증 및 연수공동증	.	희귀
	471	H16.3	코오간증후군	.	극희귀
	472	H18.5	아벨리노 각막디스트로피 (동형접합)	.	극희귀
	473	H18.5	폭스디스트로피	2024년 신규	희귀
	474	H18.6	원추각막	.	희귀
	475	H31.2	맥락막결손	.	희귀
	476	H35.0	일스 병	.	극희귀
	477	H35.0	코초망막병증	.	희귀
	478	H35.51	색소망막염	.	희귀
	479	H35.52	베스트 병[노르자모양황반변성]	.	극희귀
	480	H35.58	스타르가르트병	.	희귀
	481	H35.59	레베르 선천성 흑암시	.	희귀
	482	H35.59	상세불명의 유전성 망막디스트로피	.	희귀
	483	H49.4	만성 진행성 외안근마비	.	극희귀
	484	H49.8	컨스-세이어증후군	.	희귀
	485	H51.8	동안실행증(失行症), 코간형	.	극희귀
	486	I27.0	원발성 폐동맥고혈압	.	희귀
	487	I27.8	아이젠먼거복합	.	희귀
	488	I27.8	아이젠먼거증후군	.	희귀
	489	I42.0	비가역적 확장성 심근병증	.	희귀
	490	I42.1	비대성 대동맥판하협착	.	희귀
	491	I42.1	폐색성 비대성 심근병증	.	희귀
	492	I42.20	비폐색성 비대성 심근병증	.	희귀
	493	I42.3	로플라심내막염	.	희귀
	494	I42.3	심내막심근(열대성)섬유증	.	희귀
	495	I42.3	심내막심근(호산구성)병	.	희귀
	496	I42.4	선천성 심근병증	.	희귀
	497	I42.4	심내막탄력섬유증	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	498	I42.80	부정맥유발성 우심실 형성이상	.	극희귀
	499	I47.2	카테콜라민 다형성 심실성 빈맥	.	극희귀
	500	I49.82	긴QT증후군	.	희귀
	501	I67.5	모야모야병	.	희귀
	502	I73.1	폐색혈전혈관염[버거병]	.	희귀
	503	I78.0	랑뒤-오슬러-웨버병	.	희귀
	504	I78.0	유전성 출혈성 모세혈관확장증	.	희귀
	505	I82.0	버드-키아리증후군	.	희귀
	506	J39.8	섬모체, 원발성 이상운동증	.	극희귀
	507	J84.0	폐포단백질증	.	희귀
	508	J84.1	특발성 폐섬유증	.	희귀
	509	K00.51	불완전상아질형성	.	희귀
	510	K50.0	소장의 크론병	.	희귀
	511	K50.1	대장의 크론병	.	희귀
	512	K50.8	소장 및 대장 모두의 크론병	.	희귀
	513	K56.0	가성 장 폐색	2024년 신규	희귀
	514	K74.3	원발성 담즙성 경변증	.	희귀
	515	K75.4	자기면역성 간염	.	희귀
	516	K83.0	원발성 담관염/경화성 담관염(두 상병 진단기준 모두 충족하는 경우)	.	희귀
	517	L10.0	보통천포창	.	희귀
	518	L10.2	낙엽천포창	.	희귀
	519	L12.0	수포성 유사천포창	.	희귀
	520	L12.1	양성 점막유사천포창	.	희귀
	521	L12.1	홍터유사천포창	.	희귀
	522	L12.3	후천성 수포성 표피박리증	.	희귀
	523	L40.1	전신농포건선	2024년 신규	희귀
	524	L73.22	중증 화농성 한선염	.	희귀
	525	M06.1	성인발병 스틸병	.	희귀
	526	M08.0	류마티스인자가 있거나 없는 연소성 류마티스관절염	.	희귀
	527	M08.0	연소성 류마티스관절염	.	희귀
	528	M08.1	연소성 강직척추염	.	희귀
	529	M08.2	전신적으로 발병된 연소성 관절염	.	희귀
	530	M08.3	(혈청감사음성인) 연소성 다발관절염	.	희귀
	531	M08.3	만성 연소성 다발관절염	.	희귀
	532	M30.0	결절성 다발동맥염	.	희귀
	533	M30.1	폐침범을 동반한 다발동맥염[처그-스트라우스]	.	희귀
	534	M30.2	연소성 다발동맥염	.	희귀
	535	M31.0	굿파스처증후군	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	536	M31.1	혈전성 미세혈관병증	.	희귀
	537	M31.1	혈전성 혈소판감소성 자반	.	희귀
	538	M31.3	과사성 호흡기육아종증	.	희귀
	539	M31.3	베게너육아종증	.	희귀
	540	M31.4	대동맥궁증후군[다카야시]	.	희귀
	541	M31.7	현미경적 다발동맥염	.	희귀
	542	M32.1	기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스	.	희귀
	543	M32.1	루푸스 심장낭염(I32.8*)	.	희귀
	544	M32.1	리브만-삭스병(I39.-*)	.	희귀
	545	M32.1	사구체질환 동반 전신홍반루푸스(N08.5*)	.	희귀
	546	M32.1	세노관-간질신장병증 동반 전신홍반루푸스(N16.4*)	.	희귀
	547	M32.1	신장침범 동반 전신홍반루푸스(N08.5*, N16.4*)	.	희귀
	548	M32.1	심내막염 동반 전신홍반루푸스(I39.8*)	.	희귀
	549	M32.1	전신홍반루푸스에서의 근병증(G73.7*)	.	희귀
	550	M32.1	전신홍반루푸스에서의 뇌염(G05.8*)	.	희귀
	551	M32.1	전신홍반루푸스에서의 대뇌동맥염(I68.2*)	.	희귀
	552	M32.1	폐침범 동반 전신홍반루푸스(J99.1*)	.	희귀
	553	M33.0	연소성 피부근염	.	희귀
	554	M33.1	기타 피부근염	.	희귀
	555	M33.2	다발근염	.	희귀
	556	M34.0	진행성 전신경화증	.	희귀
	557	M34.1	석회증, 레이노현상, 식도기능장애, 경지증(硬指症), 모세혈관확장의 조합	.	희귀
	558	M34.1	크레스트증후군	.	희귀
	559	M34.8	근병증을 동반한 전신경화증+(G73.7*)	.	희귀
	560	M34.8	폐침범을 동반한 전신경화증+(J99.1*)	.	희귀
	561	M35.0	각막결막염을(를) 동반한 췌그렌증후군(H19.3*)	.	희귀
	562	M35.0	건조증후군[췌그렌]	.	희귀
	563	M35.0	근병증을(를) 동반한 췌그렌증후군(G73.7*)	.	희귀
	564	M35.0	신세노관-간질성 장애을(를) 동반한 췌그렌증후군(N16.4*)	.	희귀
	565	M35.0	폐침범을(를) 동반한 췌그렌증후군(J99.1*)	.	희귀
	566	M35.1	혼합결합조직병	.	희귀
	567	M35.2	베체트병	.	희귀
	568	M35.3	류마티스성 다발근통	.	희귀
	569	M35.4	미만성(호산구성) 근막염	.	희귀
	570	M35.5	다초점 섬유경화증	.	희귀
	571	M35.6	재발성 지방층염[웨버-크리스찬]	.	희귀
	572	M61.1	진행성 골화섬유형성이상	.	희귀
	573	M88.0	두개골의 파젯병	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	574	M88.8	기타 뼈의 파절병	.	희귀
	575	M88.9	상세불명의 뼈의 파절병	.	희귀
	576	M92.2	수근반달뼈의 골연골증(연소성)[킨벙]	.	희귀
	577	M93.1	성인의 킨벙병	.	희귀
	578	M94.1	재발성 다발연골염	.	희귀
	579	N04.0	소사구체이상을 동반한 신증후군	.	희귀
	580	N04.0	최소변화병변을 동반한 신증후군	.	희귀
	581	N04.1	초점성 및 분절성 경화증을 동반한 신증후군	.	희귀
	582	N04.1	초점성 및 분절성 사구체병변을 동반한 신증후군	.	희귀
	583	N04.1	초점성 및 분절성 유리질증을 동반한 신증후군	.	희귀
	584	N04.1	초점성 사구체신염을 동반한 신증후군	.	희귀
	585	N04.2	미만성 막성 사구체신염을 동반한 신증후군	.	희귀
	586	N04.3	미만성 메산지음 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	.	희귀
	587	N04.4	미만성 모세혈관내 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	.	희귀
	588	N04.5	막증식성 사구체신염, 1형, 3형 또는 NOS를 동반한 신증후군	.	희귀
	589	N04.5	미만성 메산지음 모세혈관성 사구체신염을 동반한 신증후군	.	희귀
	590	N04.6	고밀도침착병을 동반한 신증후군	.	희귀
	591	N04.6	막증식성 사구체신염, 2형을 동반한 신증후군	.	희귀
	592	N04.7	모세혈관외 사구체신염을 동반한 신증후군	.	희귀
	593	N04.7	미만성 반월형 사구체신염을 동반한 신증후군	.	희귀
단, 579~593번(N04.0~N04.7)은 선천성에 한함					
	594	N25.1	신장성 요붕증	.	희귀
	595	P35.0	선천성 풍진증후군	.	극희귀
	596	P35.4	선천성 지카 바이러스 질환	.	극희귀
	597	Q03.1	덴다-워커증후군	.	희귀
	598	Q04.2	전전뇌증(全前腦症)	.	극희귀
	599	Q04.3	다발미세이랑증	.	극희귀
	600	Q04.3	무뇌수두증	.	극희귀
	601	Q04.3	무뇌이랑증	.	희귀
	602	Q04.3	밀러-디커 증후군	.	극희귀
	603	Q04.3	소뇌무발생	.	극희귀
	604	Q04.3	주버트 증후군	.	극희귀
	605	Q04.3	큰뇌이랑증	.	희귀
	606	Q04.3	활택뇌증	.	극희귀
	607	Q04.6	분열뇌증	.	희귀
	608	Q05.0	수두증을 동반한 이분경추	.	희귀
	609	Q05.1	수두증을 동반한 이분척추	.	희귀
	610	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉추	.	희귀
	611	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉추	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	612	Q05.2	수두증을 동반한 이분요천추	.	희귀
	613	Q05.2	수두증을 동반한 이분요추	.	희귀
	614	Q05.3	수두증을 동반한 이분천추	.	희귀
	615	Q05.4	수두증을 동반한 상세불명의 이분척추	.	희귀
	616	Q05.5	수두증이 없는 이분경추	.	희귀
	617	Q05.6	수두증이 없는 이분흉추	.	희귀
	618	Q05.6	이분척추 NOS	.	희귀
	619	Q05.6	이분흉요추 NOS	.	희귀
	620	Q05.7	수두증이 없는 이분요추	.	희귀
	621	Q05.7	이분요천추 NOS	.	희귀
	622	Q05.8	수두증이 없는 이분천골	.	희귀
	623	Q05.9	상세불명의 이분척추	.	희귀
	624	Q06.2	척수이개증	.	희귀
	625	Q07.0	아놀드-키아리증후군	.	희귀
	626	Q11.2	렌즈소안구증후군	.	극희귀
	627	Q13.1	무홍채증	.	극희귀
	628	Q13.8	악센펠트-리이거 증후군	.	극희귀
	629	Q14.1	X-연관 연소성 망막분리	.	극희귀
	630	Q14.2	나팔꽃 증후군	.	극희귀
	631	Q15.0	선천복내장	.	극희귀
	632	Q16.1	(외)이도의 선천성 결여, 폐쇄, 협착	.	희귀
	633	Q17.2	소이증(小耳症)	.	희귀
	634	Q20.0	동맥간존속	.	희귀
	635	Q20.0	총동맥간	.	희귀
	636	Q20.1	이중출구우심실	.	희귀
	637	Q20.1	타우시그-빙증후군	.	희귀
	638	Q20.2	이중출구좌심실	.	희귀
	639	Q20.3	대동맥의 우측전위	.	희귀
	640	Q20.3	대혈관의 (완전)전위	.	희귀
	641	Q20.3	심실대혈관연결불일치	.	희귀
	642	Q20.4	단일심실	.	희귀
	643	Q20.5	방실연결불일치	.	희귀
	644	Q20.5	수정혈관전위	.	희귀
	645	Q20.5	심실내번	.	희귀
	646	Q20.5	좌측전위	.	희귀
	647	Q20.6	무비증 또는 다비증을 동반한 심방 부속물의 이상질환상	.	극희귀
	648	Q20.6	심방부속물의 이상질환상	.	극희귀
	649	Q21.2	방실중격결손	.	희귀
	650	Q21.2	심내막용기결손	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	651	Q21.2	제1공심방중격결손(Ⅰ형)	.	희귀
	652	Q21.2	총방실관	.	희귀
	653	Q21.3	팔로네징후	.	희귀
	654	Q21.3	폐동맥 협착 또는 폐쇄, 대동맥의 우측위치 및 우심실비대를 동반한 심실중격결손	.	희귀
	655	Q21.4	대동맥중격결손	.	희귀
	656	Q21.4	대동맥폐동맥중격결손	.	희귀
	657	Q21.4	대동맥폐동맥창	.	희귀
	658	Q21.8	아이젠멘거결손	.	희귀
	659	Q22.0	폐동맥판폐쇄	.	희귀
	660	Q22.4	삼첨판폐쇄	.	희귀
	661	Q22.5	에브스타인이상	.	희귀
	662	Q22.6	형성저하성 우심증후군	.	희귀
	663	Q23.0	대동맥판의 선천협착	.	희귀
	664	Q23.0	선천성 대동맥판폐쇄	.	희귀
	665	Q23.0	선천성 대동맥판협착	.	희귀
	666	Q23.1	대동맥판의 선천성 기능부전	.	희귀
	667	Q23.1	선천성 대동맥판기능부전	.	희귀
	668	Q23.1	선천성 대동맥판역류	.	희귀
	669	Q23.1	이첨대동맥판막	.	희귀
	670	Q23.2	선천성 승모판폐쇄	.	희귀
	671	Q23.2	선천성 승모판협착	.	희귀
	672	Q23.3	선천성 승모판기능부전	.	희귀
	673	Q23.4	(승모판 협착 또는 폐쇄와 함께) 상행대동맥의 형성저하와 좌심실의 결손발육을 동반하는 대동맥구멍 및 판막의 폐쇄 또는 현저한 발육부전	.	희귀
	674	Q23.4	형성저하성 좌심증후군	.	희귀
	675	Q23.8	대동맥판 및 승모판의 기타 선천기형	.	희귀
	676	Q23.9	대동맥판 및 승모판의 상세불명의 선천기형	.	희귀
	677	Q24.4	선천성 대동맥판하협착	.	희귀
	678	Q24.5	관상동맥혈관의 기형	.	희귀
	679	Q24.5	선천성 관상동맥류	.	희귀
	680	Q24.6	선천성 심장치단	.	희귀
	681	Q25.1	대동맥의 축착	.	희귀
	682	Q25.1	대동맥의 축착(관전, 관후)	.	희귀
	683	Q25.2	대동맥의 폐쇄	.	희귀
	684	Q25.3	대동맥의 협착	.	희귀
	685	Q25.3	판막상부 대동맥협착	.	희귀
	686	Q25.5	폐동맥의 폐쇄	.	희귀
	687	Q26.0	(하)(상)대정맥의 선천성 협착	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	688	Q26.0	대정맥의 선천성 협착	.	희귀
	689	Q26.1	좌상대정맥존속	.	희귀
	690	Q26.2	전폐정맥결합이상	.	희귀
	691	Q26.3	부분폐정맥결합이상	.	희귀
	692	Q26.4	상세불명의 폐정맥결합이상	.	희귀
	693	Q26.5	문맥결합이상	.	희귀
	694	Q26.6	문맥-간동맥루	.	희귀
	695	Q28.2	와이번메이슨증후군	.	극희귀
	696	Q38.3	무설증(無舌症)	.	희귀
	697	Q43.8	선천성단장증후군	.	극희귀
	698	Q44.2	담관의 폐쇄	.	희귀
	699	Q44.6	선천성 간 섬유증	.	극희귀
	700	Q44.7	알라질증후군	.	극희귀
	701	Q61.1	다낭성 신장, 보통염색체열성	.	희귀
	702	Q61.1	다낭성 신장, 영아형	.	희귀
	703	Q61.2	다낭성 신장, 보통염색체우성	.	희귀
	704	Q61.9	메켈증후군	.	극희귀
	705	Q64.1	방광외반	.	희귀
	706	Q64.1	방광외번	.	희귀
	707	Q64.1	방광이소증	.	희귀
	708	Q74.0	쇄골두개골이골증	.	극희귀
	709	Q74.3	선천성 다발관절만곡증	.	희귀
	710	Q74.8	라르센 증후군	.	극희귀
	711	Q75.0	두개골유합	.	희귀
	712	Q75.0	두개골의 불완전유합	.	희귀
	713	Q75.0	뿔쪽머리증(Acrocephaly)	.	희귀
	714	Q75.0	뿔쪽머리증(Oxycephaly)	.	희귀
	715	Q75.0	삼각머리증	.	희귀
	716	Q75.1	두개안면골이골증	.	희귀
	717	Q75.1	크루존병	.	희귀
	718	Q75.4	트레차-콜린스 증후군	.	희귀
	719	Q75.4	프란체스웨티 증후군	.	희귀
	720	Q75.4	하악안면골이골증	.	희귀
	721	Q76.1	클리펠-파일증후군	.	극희귀
	722	Q77.0	연골무발생증	.	희귀
	723	Q77.0	연골발생저하증	.	희귀
	724	Q77.1	치사성 단신	.	희귀
	725	Q77.2	질식성 흉부형성이상[쥐느]	.	희귀
	726	Q77.2	짧은늑골증후군	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	727	Q77.3	X-연관 우성 연골형성이상	.	희귀
	728	Q77.3	다발성 골단 형성이상	.	극희귀
	729	Q77.3	어깨고관절 점상 연골형성이상(1형-3형)	.	희귀
	730	Q77.3	점상 연골형성이상	.	희귀
	731	Q77.4	선천성 골경화증	.	희귀
	732	Q77.4	연골무형성증	.	희귀
	733	Q77.4	연골형성저하증	.	희귀
	734	Q77.5	디스트로피성 형성이상	.	희귀
	735	Q77.6	엘리스-반크레벨트증후군	.	희귀
	736	Q77.6	연골외배엽형성이상	.	희귀
	737	Q77.7	만발성 척추골단형성이상	.	희귀
	738	Q77.7	척추골단형성이상	.	희귀
	739	Q77.8	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 기타 골연골형성이상	.	희귀
	740	Q77.8	레라-웨일 증후군	.	극희귀
	741	Q77.8	말단왜소 형성이상	.	희귀
	742	Q77.9	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 상세불명의 골연골형성이상	.	희귀
	743	Q78.0	골취약증(Fragilitas ossium)	.	희귀
	744	Q78.0	골취약증(Osteopsathyrosis)	.	희귀
	745	Q78.0	불완전골형성	.	희귀
	746	Q78.1	다골성 섬유성 형성이상	.	희귀
	747	Q78.1	얼브라이트(-맥군)(-스턴버그)증후군	.	희귀
	748	Q78.2	골화석증	.	희귀
	749	Q78.2	알베르스-쉴베르그증후군	.	희귀
	750	Q78.3	카무라타-엔겔만증후군	.	희귀
	751	Q78.4	내연골종증	.	희귀
	752	Q78.4	마푸치증후군	.	희귀
	753	Q78.4	올리에르병	.	희귀
	754	Q78.5	골간단연골형성이상, 슈미드형	.	극희귀
	755	Q78.5	필레증후군	.	희귀
	756	Q78.6	골간병적조직연결	.	희귀
	757	Q78.6	다발선천외골증	.	희귀
	758	Q78.6	유전성 다발외골증	.	희귀
	759	Q78.9	가성 연골무형성 형성이상	.	극희귀
	760	Q79.0	선천성 횡격막탈장	.	희귀
	761	Q79.1	횡격막 탈출	.	희귀
	762	Q79.1	횡격막결여	.	희귀
	763	Q79.1	횡격막의 기타 선천기형	.	희귀
	764	Q79.1	횡격막의 선천기형 NOS	.	희귀
	765	Q79.2	배꼽내장탈장	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	766	Q79.2	선천복벽탈장	.	희귀
	767	Q79.3	복벽파열증	.	희귀
	768	Q79.4	말린자두배증후군	.	희귀
	769	Q79.5	복벽의 기타 선천기형	.	희귀
	770	Q79.6	엘러스-단로스증후군	.	희귀
	771	Q79.8	근골격계통의 기타 선천기형	.	희귀
	772	Q79.8	근육의 결여	.	희귀
	773	Q79.8	부근	.	희귀
	774	Q79.8	선천성 근위축	.	희귀
	775	Q79.8	선천성 짧은힘줄	.	희귀
	776	Q79.8	선천성 협착띠	.	희귀
	777	Q79.8	폴란드증후군	.	희귀
	778	Q79.8	힘줄의 결여	.	희귀
	779	Q79.9	근골격계통의 상세불명의 선천기형	.	희귀
	780	Q79.9	근골격계통의 선천변형 NOS	.	희귀
	781	Q79.9	근골격계통의 선천이상 NOS	.	희귀
	782	Q80.1	X-연관비늘증	.	희귀
	783	Q80.1	X-연관비늘증; 스테로이드설파타제결핍	.	희귀
	784	Q80.2	충편비늘증	.	극희귀
	785	Q80.3	선천성 수포성 비늘모양홍색피부증	.	극희귀
	786	Q80.4	할리퀀태아	.	희귀
	787	Q81.0	단순 수포성 표피박리증	.	극희귀
	788	Q81.1	치사성 수포성 표피박리증	.	희귀
	789	Q81.1	헤를리츠증후군	.	희귀
	790	Q81.2	디스트로피성 수포성 표피박리증	.	희귀
	791	Q82.0	유전성 림프부종	.	극희귀
	792	Q82.3	색소실조증	.	극희귀
	793	Q82.4	(무한성) 외배엽형성이상	.	극희귀
	794	Q82.4	헤아-웰스증후군 (안검유착-외배엽 결손)	.	극희귀
	795	Q82.8	로트문드(-통슨) 증후군	.	극희귀
	796	Q82.8	블룸 증후군	.	극희귀
	797	Q82.8	탄력섬유성 거저항색증	2024년 신규	희귀
	798	Q85.0	신경섬유종증(비악성)	.	희귀
	799	Q85.0	신경섬유종증(비악성) 1형, 2형	.	희귀
	800	Q85.0	폰렉클링하우젠병	.	희귀
	801	Q85.1	결절성 경화증	.	희귀
	802	Q85.1	부르느뷰병	.	희귀
	803	Q85.1	에펠로이아	.	희귀
	804	Q85.8	스터지-베버(-디미트리) 증후군	.	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	805	Q85.8	포이츠-제거스 증후군	.	희귀
	806	Q85.8	폰 히펠-린다우 증후군	.	희귀
	807	Q86.0	(이상형태성) 태아알고올증후군	.	희귀
	808	Q87.0	가부키 증후군	.	극희귀
	809	Q87.0	고란-사우드라-모스 증후군	.	희귀
	810	Q87.0	골덴하 증후군	.	희귀
	811	Q87.0	단안증	.	희귀
	812	Q87.0	로빈 증후군	.	희귀
	813	Q87.0	마르케사니-바일 증후군 [바일-마르케사니 증후군]	.	극희귀
	814	Q87.0	외비우스 증후군	.	희귀
	815	Q87.0	안치지의 형성이상	2024년 신규	희귀
	816	Q87.0	아콕센 증후군(11장완 말단부 결손 증후군)	.	극희귀
	817	Q87.0	입-얼굴-손발 증후군	.	희귀
	818	Q87.0	잠복안구증후군	.	희귀
	819	Q87.0	주로 얼굴형태에 영향을 주는 선천기형증후군	.	희귀
	820	Q87.0	첨두다지유합증	.	희귀
	821	Q87.0	첨두유합지증	.	희귀
	822	Q87.0	카펜터 증후군	.	희귀
	823	Q87.0	프레이저 증후군	.	극희귀
	824	Q87.0	휘파람부는 얼굴	.	희귀
	825	Q87.1	굴지 형성이상	.	극희귀
	826	Q87.1	누난 증후군	.	희귀
	827	Q87.1	두보위츠 증후군	.	희귀
	828	Q87.1	드 랑즈 증후군	.	희귀
	829	Q87.1	러셀-실버 증후군	.	희귀
	830	Q87.1	로비노-실버만-스미스 증후군	.	희귀
	831	Q87.1	쉐그렌-라손 증후군	.	희귀
	832	Q87.1	스미스-렘리-오피츠 증후군	.	희귀
	833	Q87.1	시클 증후군	.	희귀
	834	Q87.1	아르스코그 증후군	.	희귀
	835	Q87.1	주로 단신과 관련된 선천기형증후군	.	희귀
	836	Q87.1	코케인 증후군	.	희귀
	837	Q87.1	프라다-윌리 증후군	.	희귀
	838	Q87.2	루빈스타인-테이비 증후군	.	희귀
	839	Q87.2	바테르 증후군	.	희귀
	840	Q87.2	손발톱무릎뼈 증후군	.	희귀
	841	Q87.2	클리펠-트레노우네아-베버 증후군	.	희귀
	842	Q87.2	홀트-오람 증후군	.	희귀
	843	Q87.3	베크위트-비데만 증후군	.	극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	844	Q87.3	소토스 증후군	.	희귀
	845	Q87.3	위버 증후군	.	희귀
	846	Q87.4	마르팡증후군	.	희귀
	847	Q87.5	코판-로우리 증후군	.	극희귀
	848	Q87.8	ADNP 증후군(헬스무르텔-반데르아 증후군)	.	극희귀
	849	Q87.8	로렌스-문(-바르데)-비들 증후군	.	희귀
	850	Q87.8	아가미-귀-신장 증후군	.	극희귀
	851	Q87.8	알스트롬 증후군	.	극희귀
	852	Q87.8	알포트 증후군	.	희귀
	853	Q87.8	젤웨거 증후군	.	희귀
	854	Q87.8	촛지 증후군	.	희귀
	855	Q87.8	펠란-맥더미드 증후군(22장완 13.3 결손 증후군)	.	극희귀
	856	Q90.0	21삼염색체증, 감수분열비분리	.	희귀
	857	Q90.1	21삼염색체증, 석임증형(유사분열비분리)	.	희귀
	858	Q90.2	21삼염색체증, 전위	.	희귀
	859	Q90.9	21삼염색체증 NOS	.	희귀
	860	Q91.0	18삼염색체증, 감수분열비분리	.	희귀
	861	Q91.1	18삼염색체증, 석임증형(유사분열비분리)	.	희귀
	862	Q91.2	18삼염색체증, 전위	.	희귀
	863	Q91.4	13삼염색체증, 감수분열비분리	.	희귀
	864	Q91.5	13삼염색체증, 석임증형(유사분열비분리)	.	희귀
	865	Q91.6	13삼염색체증, 전위	.	희귀
	866	Q91.7	13삼염색체증후군	.	희귀
	867	Q92.2	10단완삼염색체증	.	극희귀
	868	Q92.3	15장완11-13 미세중복 증후군	.	극희귀
	869	Q92.3	7장완11.23 미세중복 증후군	.	극희귀
	870	Q92.3	포토카-롭스키 증후군	.	극희귀
	871	Q92.8	20번 염색체 단완의 삼염색체증	.	극희귀
	872	Q93.2	15장완 사염색체(증)(쌍중심질 15번 염색체 증후군)	.	극희귀
	873	Q93.3	4 단완 염색체 부분 결손	.	극희귀
	874	Q93.3	월프-허쉬호른증후군	.	극희귀
	875	Q93.4	5번 염색체 단완의 결손	.	희귀
	876	Q93.4	고양이울음증후군	.	희귀
	877	Q93.5	15 장완13.3 미세결손 증후군	.	극희귀
	878	Q93.5	18 단완 염색체 결손	.	극희귀
	879	Q93.5	18장완 말단부 결손 증후군	.	극희귀
	880	Q93.5	18장완단일염색체증	.	극희귀
	881	Q93.5	1단완36 미세결손증후군	.	극희귀
	882	Q93.5	2장완37 미세결손 증후군	.	극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	883	Q93.5	3 장완29 미세결손 증후군	.	국회귀
	884	Q93.5	스미스-마제니스 증후군	.	회귀
	885	Q93.5	엔젤만증후군	.	회귀
	886	Q93.5	윌리엄스 증후군	.	회귀
	887	Q93.5	캐취22증후군	.	회귀
	888	Q96.0	핵형45, X	.	회귀
	889	Q96.1	핵형46, X동인자(Xq)	.	회귀
	890	Q96.2	동인자(Xq)를 제외한 이상 성염색체를 가진 핵형46, X	.	회귀
	891	Q96.3	섞임증, 45, X/46, XX 또는 XY	.	회귀
	892	Q96.4	섞임증, 이상성염색체를 가진 45, X/기타 세포열	.	회귀
	893	Q98.0	클라인펠터증후군, 핵형 47, XXY	.	회귀
	894	Q98.1	클라인펠터증후군, 두 개 이상의 X염색체를 가진 남성	.	회귀
	895	Q98.2	클라인펠터증후군, 핵형 46, XX를 가진 남성	.	회귀
	896	Q99.2	취약X증후군	.	회귀
	897	Q99.8	펠리스타-킬리언 증후군	.	국회귀
	898	코드없음	가브리엘레 드 브리스 증후군	2024년 신규	국회귀
	899	코드없음	가족성 칸디다증	.	국회귀
	900	코드없음	가족성 흉부 대동맥동맥류 및 박리	.	국회귀
	901	코드없음	갈로웨이-모왓 증후군	.	국회귀
	902	코드없음	거대뇌증-모세혈관 기형-다발미세이랑 증후군	.	국회귀
	903	코드없음	거대방광-미세결장-장연동저하 증후군(MMIHS)	.	국회귀
	904	코드없음	고린증후군	.	국회귀
	905	코드없음	고함-스타우트 병	.	국회귀
	906	코드없음	골드베르그-쉬프린첸 증후군	.	국회귀
	907	코드없음	골초 증후군	.	국회귀
	908	코드없음	구축-발달지연-피에르 로빈 증후군(5장완23 미세결손 증후군)	.	국회귀
	909	코드없음	귓바퀴-관절돌기 증후군 2	2024년 신규	국회귀
	910	코드없음	근긴장이상을 동반한 고강간혈증	.	국회귀
	911	코드없음	글라스증후군	.	국회귀
	912	코드없음	난청-뇌병증-유사 리이를 동반한 3-메틸글루타코닉 산노 (MEGDEL) 증후군	.	국회귀
	913	코드없음	노리에병	.	국회귀
	914	코드없음	뇌-폐-갑상선 증후군	.	국회귀
	915	코드없음	니콜라이데스-바라이서 증후군	.	국회귀
	916	코드없음	다논 병	.	국회귀
	917	코드없음	다발선천이상-근긴장저하-발작 증후군	.	국회귀
	918	코드없음	다중심성 골용해-결정증-관절병증 [MONA]	.	국회귀
	919	코드없음	다케노우치-코사키 증후군	2024년 신규	국회귀
	920	코드없음	단신, 시신경 위축 및 펠거-휴엿 이상 증후군	.	국회귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	921	코드없음	단일유전자성 홍반성루푸스	.	국회귀
	922	코드없음	대결절성 부신증식증	.	국회귀
	923	코드없음	대뇌 크레아틴 결핍 증후군	.	국회귀
	924	코드없음	대뇌-안구-치아-귀-골격 이상 증후군 [CODAS 증후군]	.	국회귀
	925	코드없음	데니스-드래쉬 증후군	.	국회귀
	926	코드없음	동형접합 가족성 고콜레스테롤혈증	.	국회귀
	927	코드없음	두개골간단형성부전증	.	국회귀
	928	코드없음	드라벡 증후군	.	국회귀
	929	코드없음	드뷔쿠아 형이상	.	국회귀
	930	코드없음	라만 증후군[태트-브라운-라만 증후군]	.	국회귀
	931	코드없음	랑거 기드온 증후군	.	국회귀
	932	코드없음	램 셰이퍼 증후군	2024년 신규	국회귀
	933	코드없음	레베르 유전성 시신경병증	.	국회귀
	934	코드없음	레지우스 증후군	.	국회귀
	935	코드없음	로아-디에츠 증후군	.	국회귀
	936	코드없음	로하드 증후군	.	국회귀
	937	코드없음	루스칸-루미쉬 증후군	.	국회귀
	938	코드없음	마이어 로키타스키 쿠스터 하우저 증후군	.	국회귀
	939	코드없음	마이어 증후군	.	국회귀
	940	코드없음	말단아골증	.	국회귀
	941	코드없음	말란 증후군	2024년 신규	국회귀
	942	코드없음	망막 디스트로피, 시신경 부종, 비장비대, 무한증, 두통 증후군 [ROSAH 증후군]	2024년 신규	국회귀
	943	코드없음	메발론산 키나아제 결핍 [고면역글로불린D증후군]	2024년 신규	국회귀
	944	코드없음	메이어-고린 증후군	.	국회귀
	945	코드없음	면역결핍, 발달지연, 저호모시스테인혈증	2024년 신규	국회귀
	946	코드없음	면역글로불린 G4 관련 질환	.	국회귀
	947	코드없음	모낭성비늘증-탈모증-눈부심 증후군	.	국회귀
	948	코드없음	모노아민 산화효소결핍	2024년 신규	국회귀
	949	코드없음	모왓-윌슨 증후군	.	국회귀
	950	코드없음	모자이크성 다양한 이수성 증후군1	.	국회귀
	951	코드없음	무루증, 이완불능증, 지적발달장애 증후군	2024년 신규	국회귀
	952	코드없음	무한증을 동반한 선천성 통증 무감각증	.	국회귀
	953	코드없음	무혈채증-소뇌성운동실조-정신박약	.	국회귀
	954	코드없음	미만성 폐림프관증	.	국회귀
	955	코드없음	미세증후군 [와버그 미세증후군]	.	국회귀
	956	코드없음	바라이서-원터증후군	.	국회귀
	957	코드없음	바이스-크루슈카 증후군	.	국회귀
	958	코드없음	발달지연을 동반한 TRAF7 관련 심장, 안면, 말단 기형	.	국회귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	959	코드없음	백내장, 성장호르몬 결핍, 감각신경병증, 감각신경성 청력 상실 및 골격 이형성증		국회귀
	960	코드없음	베인브릿지-로퍼스 증후군		국회귀
	961	코드없음	베타-프로펠러 단백질 연관 신경변성		국회귀
	962	코드없음	보링-오피츠 증후군		국회귀
	963	코드없음	보쉬-분스트라-샤프 시신경위축 증후군		국회귀
	964	코드없음	보제스-포르스만-레만 증후군		국회귀
	965	코드없음	보통염색체열성 세기와 증후군		국회귀
	966	코드없음	볼프람 증후군		국회귀
	967	코드없음	부갑상선기능저하증-감각신경성 난청- 신장 질환 (HDR) 증후군		국회귀
	968	코드없음	블라우 증후군		국회귀
	969	코드없음	비데만-스타이너 증후군		국회귀
	970	코드없음	빌트-호그-두베증후군		국회귀
	971	코드없음	색소파부건조증 그룹 A		국회귀
	972	코드없음	샤프-양 증후군		국회귀
	973	코드없음	선조성골병증-두개경화증		국회귀
	974	코드없음	선천성 경상 운동 장애		국회귀
	975	코드없음	선천성 뇌하수체 기능저하		국회귀
	976	코드없음	선천성 니코틴아마이드 아데닌 다이뉴클레오타이드 결핍 질환	2024년 신규	국회귀
	977	코드없음	선천성 당화장애		국회귀
	978	코드없음	선천성 무거핵구성 혈소판감소증		국회귀
	979	코드없음	선천성 반척추		국회귀
	980	코드없음	선천성 신증후군, 핀란드형		국회귀
	981	코드없음	선천성 심장결손, 이상형태성 얼굴 특징 및 지적발달장애		국회귀
	982	코드없음	선천성 염화물 설사		국회귀
	983	코드없음	선천성 중추성 무호흡증		국회귀
	984	코드없음	성장지연, 지적발달장애, 근기능저하 및 간병증		국회귀
	985	코드없음	소뇌위축, 시력장애, 정신운동지체	2024년 신규	국회귀
	986	코드없음	소두증 골형성이상 원시성 난쟁이증 유형2		국회귀
	987	코드없음	수초 희소돌기아세포 당단백질 항체관련질환	2024년 신규	국회귀
	988	코드없음	쉬프린첸-골드베르그 증후군		국회귀
	989	코드없음	쉬젤 기드온 증후군		국회귀
	990	코드없음	슈바크만-다이아몬드 증후군		국회귀
	991	코드없음	스미스-킹스모어 증후군		국회귀
	992	코드없음	스크라반-디어도르프 증후군		국회귀
	993	코드없음	스티클러 증후군		국회귀
	994	코드없음	스튀르스-호에이메이커스 증후군	2024년 신규	국회귀
	995	코드없음	시니어-로켄 증후군		국회귀
	996	코드없음	신경눈심장비뇨생식계 증후군		국회귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	997	코드없음	신세뇨관 발생이상	2024년 신규	국회귀
	998	코드없음	신장 안결손 증후군	2024년 신규	국회귀
	999	코드없음	신장병증을 동반하는 다중심 수근골 족근골 골융해 증후군	2024년 신규	국회귀
	1000	코드없음	심장척추 카포알굴 증후군		국회귀
	1001	코드없음	아동기 저수초형성 운동실조		국회귀
	1002	코드없음	아르볼레다-탐 증후군[KAT6A 증후군]		국회귀
	1003	코드없음	아이메-그리프 증후군		국회귀
	1004	코드없음	아이팩스 증후군		국회귀
	1005	코드없음	아텔로스테오제네시스		국회귀
	1006	코드없음	안와 림프관종		국회귀
	1007	코드없음	알란-헌든-더들리 증후군		국회귀
	1008	코드없음	알렉산더 병		국회귀
	1009	코드없음	엔틀라-빅슬러 증후군		국회귀
	1010	코드없음	양수와다증, 거대뇌증, 증상성 뇌전증증후군	2024년 신규	국회귀
	1011	코드없음	에드하임-체스터 병		국회귀
	1012	코드없음	엠마누엘 증후군		국회귀
	1013	코드없음	영아기 소뇌 망막변성	2024년 신규	국회귀
	1014	코드없음	오그덴 증후군		국회귀
	1015	코드없음	오쿠르-청 신경발달 증후군		국회귀
	1016	코드없음	우발적 운동실조 유형 2		국회귀
	1017	코드없음	워버그-시노티 증후군		국회귀
	1018	코드없음	유전성 만성 체장염		국회귀
	1019	코드없음	윤활막염-여드름-농포증-골염 증후군		국회귀
	1020	코드없음	이상형태성 얼굴 및 원위 골 이상을 동반한 신경발달 장애	2024년 신규	국회귀
	1021	코드없음	이상형태성 얼굴 및 자폐증을 동반 또는 동반하지 않는 발달지연	2024년 신규	국회귀
	1022	코드없음	일차성 색소성 결절성 부신피질 질환		국회귀
	1023	코드없음	일차성 코엔자임 큐텐 신증	2024년 신규	국회귀
	1024	코드없음	자기면역 림프종식 증후군	2024년 신규	국회귀
	1025	코드없음	장림프관확장증		국회귀
	1026	코드없음	재조합 8번 염색체 증후군		염색체
	1027	코드없음	전신성 모세혈관 누출 증후군		국회귀
	1028	코드없음	젤레오피지 이형성증		국회귀
	1029	코드없음	종양 괴사 인자 수용체와 관련된 주기성 증후군		국회귀
	1030	코드없음	중추신경계통의 원발성 혈관염		국회귀
	1031	코드없음	지아-킵스 증후군		국회귀
	1032	코드없음	지탈만 증후군		국회귀
	1033	코드없음	진행성 가족성 간내 담즙정체증		국회귀
	1034	코드없음	철불응성 철결핍성 빈혈		국회귀
	1035	코드없음	초프라-아미엘-고든 증후군	2024년 신규	국회귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1036	코드없음	츨스 증후군		국회귀
	1037	코드없음	축삭 회전타원체 및 색소침착된 아교세포를 동반한 성인-발병 백질뇌병증(ALSP)		국회귀
	1038	코드없음	치상해적해담창구사상하핵 위축증		국회귀
	1039	코드없음	카라실 증후군		국회귀
	1040	코드없음	카사바흐-메리트 증후군		국회귀
	1041	코드없음	칸투증후군	2024년 신규	국회귀
	1042	코드없음	케이비지 증후군		국회귀
	1043	코드없음	코스텔로 증후군		국회귀
	1044	코드없음	코판-시리스 증후군		국회귀
	1045	코드없음	코헨 증후군		국회귀
	1046	코드없음	쿨렌-드브리스 증후군		국회귀
	1047	코드없음	큐라리노 증후군		국회귀
	1048	코드없음	크라이오피린 연관 주기 (발열) 증후군		국회귀
	1049	코드없음	크론카이드-카나다 증후군		국회귀
	1050	코드없음	클리프스트라 증후군		국회귀
	1051	코드없음	터프팅장증		국회귀
	1052	코드없음	털손발톱치아형성이상 1,3형		국회귀
	1053	코드없음	템플 증후군		국회귀
	1054	코드없음	퇴행, 이상 운동, 언어 상실과 발작을 동반한 신경발달장애	2024년 신규	국회귀
	1055	코드없음	튜블린병증		국회귀
	1056	코드없음	트랜스타이레틴 아밀로이드 심근병증	2024년 신규	국회귀
	1057	코드없음	특발성 비특이성 간질성 폐렴		국회귀
	1058	코드없음	특발성 흉막실질 탄력섬유증		국회귀
	1059	코드없음	팔리스타-홀 증후군		국회귀
	1060	코드없음	페인골드 증후군 유형 1		국회귀
	1061	코드없음	폐동맥 슬링		국회귀
	1062	코드없음	폐의 모세관성 혈관종증		국회귀
	1063	코드없음	푸마라제 결핍(증)		국회귀
	1064	코드없음	플로우팅 하버 증후군		국회귀
	1065	코드없음	피어슨 증후군		국회귀
	1066	코드없음	피어슨 증후군[Pierson syndrome]		국회귀
	1067	코드없음	피어폰트 증후군	2024년 신규	국회귀
	1068	코드없음	피질하 낭을 동반한 거대뇌성 백질뇌병증		국회귀
	1069	코드없음	피트 흡킨스 증후군		국회귀
	1070	코드없음	필라롭스카-비운슨 증후군	2024년 신규	국회귀
	1071	코드없음	하쥬-체니 증후군		국회귀
	1072	코드없음	헌터-맥칼파인 증후군		국회귀
	1073	코드없음	헤모글로빈 사우샘프턴 (헤모글로빈 캐스퍼)		국회귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1074	코드없음	헤임러 증후군	.	국회귀
	1075	코드없음	홍채각막내피증후군	2024년 신규	국회귀
	1076	코드없음	화이트-서튼 증후군	.	국회귀
	1077	코드없음	확대된 전정수도관 증후군	.	국회귀
	1078	코드없음	활성화된 PI3K 델타 증후군	.	국회귀
	1079	코드없음	ACOX1 관련 장애	2024년 신규	국회귀
	1080	코드없음	ADCY5 관련 이상운동증	.	국회귀
	1081	코드없음	ALS 결핍증	.	국회귀
	1082	코드없음	ARC 증후군	.	국회귀
	1083	코드없음	ATP1A3 관련 뇌병증	.	국회귀
	1084	코드없음	CACNA1A 관련 장애	.	국회귀
	1085	코드없음	CASK 관련 장애	.	국회귀
	1086	코드없음	CDKL5 관련 장애	.	국회귀
	1087	코드없음	COL4A1 관련 장애	.	국회귀
	1088	코드없음	COL4A3BP 관련 정신 지체	.	국회귀
	1089	코드없음	CTLA4 결핍	2024년 신규	국회귀
	1090	코드없음	CTNNB1 관련 장애	.	국회귀
	1091	코드없음	CUL4B 관련 지적장애[카베자스형의 X염색체 연관 지적장애]	2024년 신규	국회귀
	1092	코드없음	CUX1 유전자 변이	2024년 신규	국회귀
	1093	코드없음	DDX3X 관련 장애	.	국회귀
	1094	코드없음	Dent 질환	.	국회귀
	1095	코드없음	DHDDS 유전자 변이에 의한 운동 이상을 동반하거나 동반하지 않는 발달지연 및 발작	.	국회귀
	1096	코드없음	DLL1 관련 질환	2024년 신규	국회귀
	1097	코드없음	DOCK8 유전자 변이 또는 결손	2024년 신규	국회귀
	1098	코드없음	DYRK1A 증후군	.	국회귀
	1099	코드없음	FBXO11관련 장애	.	국회귀
	1100	코드없음	FG2 증후군	.	국회귀
	1101	코드없음	FLNA 관련 뇌실주위 결절성 이소증	.	국회귀
	1102	코드없음	FOXP4 관련 발달 장애	2024년 신규	국회귀
	1103	코드없음	GATA2 결핍	.	국회귀
	1104	코드없음	GATAD2B와 연관된 신경발달장애	2024년 신규	국회귀
	1105	코드없음	GNAO1 뇌병증	.	국회귀
	1106	코드없음	GNB1 관련 장애	.	국회귀
	1107	코드없음	GRIN2B 관련 발달지연	2024년 신규	국회귀
	1108	코드없음	HNRNPU-관련 장애	.	국회귀
	1109	코드없음	Hoyeraal-Hreidarsson 증후군	.	국회귀
	1110	코드없음	KAT6B 관련 증후군	.	국회귀
	1111	코드없음	KID 증후군	.	국회귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1112	코드없음	KIF11 관련 맥락막망막병증, 소두증, 지적장애	2024년 신규	국회귀
	1113	코드없음	KIF1A 유전자 돌연변이에 의한 신경병증		국회귀
	1114	코드없음	KMT2B-관련 근긴장이상		국회귀
	1115	코드없음	L1 증후군		국회귀
	1116	코드없음	LRBA 결핍	2024년 신규	국회귀
	1117	코드없음	MED13L 증후군	2024년 신규	국회귀
	1118	코드없음	MEF2C 관련 증후군		국회귀
	1119	코드없음	Mesomelia-synostoses 증후군(8번 염색체 장완의 13부분의 미세결손 증후군)		국회귀
	1120	코드없음	METTL23 관련 발달 지연	2024년 신규	국회귀
	1121	코드없음	MUTYH-연관 폴립증 (가족성 선종성 폴립증 2형)		국회귀
	1122	코드없음	NACC1관련 장애		국회귀
	1123	코드없음	NALCN 관련 장애		국회귀
	1124	코드없음	NKAP 관련 장애	2024년 신규	국회귀
	1125	코드없음	OPHN1관련 장애		국회귀
	1126	코드없음	PCDH 19 관련 뇌전증 증후군		국회귀
	1127	코드없음	POU3F3 관련 장애 (Snijders Blok-Fisher 증후군)		국회귀
	1128	코드없음	PPP2R5D관련 장애		국회귀
	1129	코드없음	PTEN 과오종 종양 증후군		국회귀
	1130	코드없음	RANBP2 관련 급성 뇌병증	2024년 신규	국회귀
	1131	코드없음	Schimke 면역-골 형성이상		국회귀
	1132	코드없음	TRPM3 관련 장애	2024년 신규	국회귀
	1133	코드없음	Vici 증후군		국회귀
	1134	코드없음	WAGR 증후군(11번 염색체 단완의 13부분 결손)		국회귀
	1135	코드없음	X 염색체장완의 28부분의 중복 증후군		염색체
	1136	코드없음	X-연관 세포사멸사 억제인자 결핍		국회귀
	1137	코드없음	X연관 정신지체-저간장성 얼굴증후군		국회귀
	1138	코드없음	X염색체 장완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1139	코드없음	ZTTK 증후군		국회귀
	1140	코드없음	1번 염색체 단완 31-32 부분의 미세결손		염색체
	1141	코드없음	1번 염색체 단완의 중복 증후군		염색체
	1142	코드없음	1번 염색체 장완 21.1 부분의 중복 증후군		염색체
	1143	코드없음	1번 염색체 장완 21.3 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1144	코드없음	1번 염색체 장완 44부분의 미세결손 증후군		염색체
	1145	코드없음	1번 염색체 장완의 21.1 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1146	코드없음	1번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1147	코드없음	2번 염색체 단완 결손		염색체
	1148	코드없음	2번 염색체 단완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1149	코드없음	2번 염색체 장완 33-37 부분의 중복 증후군		염색체

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1150	코드없음	2번 염색체 장완의 24 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1151	코드없음	2번 염색체 장완의 31-33 부분의 미세결손		염색체
	1152	코드없음	2번 염색체 장완의 결손 증후군	2024년 신규	염색체
	1153	코드없음	2번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1154	코드없음	2장완11 미세중복 증후군		극희귀
	1155	코드없음	3M 증후군		극희귀
	1156	코드없음	3MC 증후군		극희귀
	1157	코드없음	3번 염색체 단완의 결손		염색체
	1158	코드없음	3번 염색체 단완의 결손 증후군	2024년 신규	염색체
	1159	코드없음	3번 염색체 장완 26 부분의 중복		염색체
	1160	코드없음	3번 염색체 장완의 13.31 부분의 미세 결손 증후군		염색체
	1161	코드없음	3번 염색체 장완의 결손		염색체
	1162	코드없음	3번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1163	코드없음	3번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1164	코드없음	4번 염색체 단완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1165	코드없음	4번 염색체 장완의 21 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1166	코드없음	4번 염색체 장완의 34 부분의 미세결손		염색체
	1167	코드없음	4번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1168	코드없음	5번 염색체 장완 14.3 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1169	코드없음	5번 염색체 장완 31 부분의 미세결손으로 인한 가족성 만곡족		염색체
	1170	코드없음	5번 염색체 장완 31.3 부분의 미세결손으로 인한 PURA 관련 신경발달 장애		극희귀
	1171	코드없음	5번 염색체 장완 35 부분의 결손		염색체
	1172	코드없음	5번 염색체 장완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1173	코드없음	5번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1174	코드없음	5번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증		염색체
	1175	코드없음	6번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1176	코드없음	6번 염색체 장완 26 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1177	코드없음	6번 염색체 장완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1178	코드없음	6번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1179	코드없음	7번 염색체 장완 36 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1180	코드없음	7번 염색체 장완의 결손 증후군	2024년 신규	염색체
	1181	코드없음	7번 염색체 장완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1182	코드없음	7장완11.22 미세결손 증후군		염색체
	1183	코드없음	7장완36 미세중복		염색체
	1184	코드없음	8단완단일염색체증		염색체
	1185	코드없음	8번 삼염색체 섞임증		염색체
	1186	코드없음	8번 염색체 단완의 11.2 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1187	코드없음	8번 염색체 단완의 결손 증후군	2024년 신규	염색체

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1188	코드없음	8번 염색체 단완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1189	코드없음	8번 염색체 장완의 21.11 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1190	코드없음	8번 염색체 장완의 22.1 부분의 미세 결손 증후군		염색체
	1191	코드없음	8번 염색체 단완의 역중복-결실 증후군		염색체
	1192	코드없음	8번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1193	코드없음	9번 염색체 단완의 결손		염색체
	1194	코드없음	9번 염색체 단완의 결손 증후군	2024년 신규	염색체
	1195	코드없음	9번 염색체 단완의 사염색체증		염색체
	1196	코드없음	9번 염색체 단완의 중복		염색체
	1197	코드없음	9번 염색체 단완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1198	코드없음	9번 염색체 장완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1199	코드없음	9번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1200	코드없음	10단완 11-12 결손 증후군		염색체
	1201	코드없음	10번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증		염색체
	1202	코드없음	10번 염색체 장완의 22-23 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1203	코드없음	10번 염색체 장완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1204	코드없음	10번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1205	코드없음	10장완 말단 삼염색체 증후군		극희귀
	1206	코드없음	11번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증		염색체
	1207	코드없음	11번 염색체 장완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1208	코드없음	12번 염색체 단완 13 부분의 미세중복		염색체
	1209	코드없음	12번 염색체 장완 13 부분의 미세중복		염색체
	1210	코드없음	12번 염색체 장완의 결손 증후군	2024년 신규	염색체
	1211	코드없음	12번 염색체 장완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1212	코드없음	12번 염색체 단완의 중복 증후군		염색체
	1213	코드없음	13번 염색체 장완 12.3 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1214	코드없음	13번 염색체 장완 21-22 부분의 결손		염색체
	1215	코드없음	13번 염색체 장완의 말단부 단일염색체증		염색체
	1216	코드없음	13번 염색체 장완의 부분 결손		염색체
	1217	코드없음	14번 염색체 장완 24.2-31.1 부분의 미세결손		염색체
	1218	코드없음	14번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증		염색체
	1219	코드없음	14번 염색체 장완의 결손 증후군	2024년 신규	염색체
	1220	코드없음	15번 고리모양 염색체		염색체
	1221	코드없음	15번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1222	코드없음	15번 염색체 장완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1223	코드없음	15장완11.2 미세결손 증후군		극희귀
	1224	코드없음	16단완11.2 미세중복		염색체
	1225	코드없음	16번 염색체 단완의 11-12 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1226	코드없음	16번 염색체 단완의 결손		염색체

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1227	코드없음	16번 염색체 단완의 결손 증후군	2024년 신규	염색체
	1228	코드없음	16번 염색체 단완의 중복 증후군	2024년 신규	염색체
	1229	코드없음	16번 염색체 장완의 결손 증후군	2024년 신규	염색체
	1230	코드없음	16번 염색체 장완의 중복		염색체
	1231	코드없음	17단완13.3 미세중복		염색체
	1232	코드없음	17번 염색체 단완 13.1 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1233	코드없음	17번 염색체 단완 13.3 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1234	코드없음	17번 염색체 장완 21.31 부분의 미세중복 증후군		염색체
	1235	코드없음	17번 염색체 장완 25.1 부분의 중복 증후군		염색체
	1236	코드없음	17번 염색체 장완의 결손 증후군	2024년 신규	염색체
	1237	코드없음	17번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1238	코드없음	18번 고리모양 염색체		염색체
	1239	코드없음	18번 염색체 단완의 사염색체증		염색체
	1240	코드없음	18번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1241	코드없음	18번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1242	코드없음	19번 염색체 단완 13.3 부분의 중복		염색체
	1243	코드없음	19번 염색체 단완의 결손 증후군	2024년 신규	염색체
	1244	코드없음	20번 염색체 단완의 결손 증후군	2024년 신규	염색체
	1245	코드없음	20번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증		염색체
	1246	코드없음	21번 염색체 장완의 결손 증후군	2024년 신규	염색체
	1247	코드없음	22번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1248	코드없음	22번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
2	희귀질환관리법, 희귀질환자 의료비 지원사업 고시 경과조치에 따른 대상질환				
	1	D35.2	뇌하수체의 양성 신생물	지체장애 또는 뇌병변장애 '장애정도가 심한 장애인'에 한함	중증난치
	2	G20	떨림마비		중증난치
	3	G20	원발성 파킨슨증 또는 파킨슨병		중증난치
	4	G20	특발성 파킨슨증 또는 파킨슨병		중증난치
	5	G20	파킨슨병		중증난치
	6	G20	파킨슨증 또는 파킨슨병 NOS		중증난치
	7	G20	편측파킨슨증		중증난치
	8	H35.31	노년성 황반변성(삼출성)		중증난치
	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

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	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 환자로 신장장애 '장애 정도가 심한 장애인'에 한함	중증난치
	24	P22.0	신생아의 호흡곤란증후군		중증난치

* 상병코드는 한국표준질병·사인분류(통계청 <http://kostat.go.kr/>, 통계분류) 기준에 따름
 적용방법 : 상병코드가 K50.0(4자리인 경우) → K50.00~K50.09까지 모두 적용
 상병코드가 D71(3자리인 경우) → D71.0~D71.9까지 모두 적용

* NOS : "not otherwise specified"의 약자로 "달리 명시되지 않은 것"의 약어이며, 실제적으로 "상세불명의 것" 및 "성격미상의 것"과 동일함

붙임2

**2024년도 희귀질환자 의료비 지원사업 지원범위별
대상질환**



〈붙임 2〉

2024년도 희귀질환자 의료비 지원사업 지원범위별 대상질환

구분	연번	상병코드	상병명	비고
1	보조기기 구입비			
	1	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-של데]	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 지원
	2	E74.0	간인산화효소결핍	인공호흡기, 기침유발기, 간병비, 옥수수전분 지원
	3	E74.0	글리코젠축적병	
	4	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	
	5	E74.0	글리코젠합성효소결핍	
	6	E74.0	맥아들병	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 지원
	7	E74.0	심장글리코젠증	
	8	E74.0	안데르센병	인공호흡기, 기침유발기, 간병비, 옥수수전분 지원
	9	E74.0	코리병	
	10	E74.0	타루이병	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 지원
	11	E74.0	포르브스병	인공호흡기, 기침유발기, 간병비, 옥수수전분 지원
	12	E74.0	폰기에르케병	
	13	E74.0	폼페병	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 지원
	14	E74.0	허스병	인공호흡기, 기침유발기, 간병비, 옥수수전분 지원
	15	E76.0	I 형 점액다당류증	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 지원
	16	E76.0	샤이에증후군	
	17	E76.0	혈라-샤이에증후군	
	18	E76.0	혈라증후군	
	19	E76.1	II 형 점액다당류증	
	20	E76.1	헌터증후군	
	21	E76.2	III, IV, VI, VII형 점액다당류증	
	22	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	
	23	E76.2	모рки오 (-유사)(고전적) 증후군	
	24	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	
	25	E76.2	산펄립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	
	26	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	
	27	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	
	28	G11.1	마이오클로누스[헌터운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	29	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	30	G11.1	본태성 떨림(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	31	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	
	32	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	
	33	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	
	34	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	
	35	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루아-바]	
	36	G11.4	유전성 강직성 허반신마비	
	37	G11.8	기타 유전성 운동실조	
	38	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	
	39	G11.9	유전성 소뇌의 변성	
	40	G11.9	유전성 소뇌의 병	
	41	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	
	42	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	
	43	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	
	44	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	
	45	G12.1	성인형 척수성 근위축	
	46	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	
	47	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축	
	48	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	
	49	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란데] 척수성 근위축	
	50	G12.1	원위 척수성 근위축	
	51	G12.2	운동신경세포병	
	52	G12.20	가족성 운동신경세포병	
	53	G12.21	산발형 근위축축삭경화증	
	54	G12.28	케네디 병	
	55	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	
	56	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	
	57	G35	뇌간(~의) 다발경화증	
	58	G35	다발경화증	
	59	G35	다발경화증 NOS	
	60	G35	전신성(~의) 다발경화증	
	61	G35	척수(~의) 다발경화증	
	62	G35	파종성(~의) 다발경화증	
	63	G60.0	샤르코-마리-투스질환	
	64	G61.0	길랭-바레증후군	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 지원 (인공호흡기를 사용하는 대상자에 한하여 보조기기 구입비 지원 가능)
	65	G71.0	근디스트로피	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 지원

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	66	G71.0	눈 근디스트로피	
	67	G71.0	눈인두성 근디스트로피	
	68	G71.0	뒤췌 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	
	69	G71.0	양성[베케] 근디스트로피	
	70	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	
	71	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	
	72	G71.0	원위성 근디스트로피	
	73	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	
	74	G71.0	중증[뒤췌] 근디스트로피	
	75	G71.0	지대 근디스트로피	
	76	G71.1	거짓근긴장증	
	77	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	
	78	G71.1	근긴장장애	
	79	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	
	80	G71.1	선천성 이상근긴장증	
	81	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	
	82	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	
	83	G71.1	열성[베케] 선천성 근긴장증	
	84	G71.1	우성[툽스] 선천성 근긴장증	
	85	G71.1	증상성 근긴장증	
	86	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	
	87	G71.2	근섬유형 불균형	
	88	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	
	89	G71.2	네말린근병증	
	90	G71.2	다발심 병	
	91	G71.2	미세심 병	
	92	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	
	93	G71.2	선천성 근병증	
	94	G71.2	중심핵 병	
	95	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	
	96	G71.9	유전성 근병증 NOS	
2	인공호흡기 및 기침유발기 대여료 대상질환			
	1	A81.0	크로이츠펔트-야콥병	간병비 지원
	2	E71.3	부신백질디스트로피[에디슨-של데]	보조기기 구입비, 간병비 지원
	3	E74.0	간인산화효소결핍	보조기기 구입비, 간병비, 옥수수전분 지원
	4	E74.0	글리코젠축적병	
	5	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	6	E74.0	글리코젠합성효소결핍	보조기기 구입비, 간병비 지원
	7	E74.0	맥아들병	
	8	E74.0	심장글리코젠증	
	9	E74.0	안데르센병	보조기기 구입비, 간병비, 옥수수전분 지원
	10	E74.0	코리병	
	11	E74.0	타루이병	보조기기 구입비, 간병비 지원
	12	E74.0	포르브스병	보조기기 구입비, 간병비, 옥수수전분 지원
	13	E74.0	폰기에르케병	
	14	E74.0	폼페병	보조기기 구입비, 간병비 지원
	15	E74.0	허스병	보조기기 구입비, 간병비, 옥수수전분 지원
	16	E76.0	I 형 점액다당류증	보조기기 구입비, 간병비 지원
	17	E76.0	샤이에증후군	
	18	E76.0	혈러-샤이에증후군	
	19	E76.0	혈러증후군	
	20	E76.1	II 형 점액다당류증	
	21	E76.1	헌터증후군	
	22	E76.2	III, IV, VI, VII 형 점액다당류증	
	23	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	
	24	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	
	25	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	
	26	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	
	27	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	
	28	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 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	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	32	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	
	33	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	
	34	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	
	35	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	
	36	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루아-바]	
	37	G11.4	유전성 강직성 허반신마비	
	38	G11.8	기타 유전성 운동실조	
	39	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	
	40	G11.9	유전성 소뇌의 변성	
	41	G11.9	유전성 소뇌의 병	
	42	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	43	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	
	44	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	
	45	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	
	46	G12.1	성인형 척수성 근위축	
	47	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	
	48	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축	
	49	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	
	50	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란데] 척수성 근위축	
	51	G12.1	원위 척수성 근위축	
	52	G12.2	운동신경세포병	
	53	G12.20	가족성 운동신경세포병	
	54	G12.21	산발형 근위축측삭경화증	
	55	G12.28	케네디 병	
	56	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	
	57	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	
	58	G35	뇌간(~의) 다발경화증	
	59	G35	다발경화증	
	60	G35	다발경화증 NOS	
	61	G35	전신성(~의) 다발경화증	
	62	G35	척수(~의) 다발경화증	
	63	G35	파종성(~의) 다발경화증	
	64	G60.0	데제린-소타스병	
	65	G60.0	루사-레비증후군	
	66	G60.0	비골근위축(축삭형, 비대형)	
	67	G60.0	샤르코-마리-투스질환	
	68	G60.0	영아기의 비대성 신경병증	
	69	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증	
	70	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형	
	71	G61.0	길랭-바레증후군	
	72	G70.0	중증근무력증	
	73	G71.0	근디스트로피	
	74	G71.0	눈 근디스트로피	
	75	G71.0	눈인두성 근디스트로피	
	76	G71.0	뒤옴 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	
	77	G71.0	양성[베케] 근디스트로피	
	78	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	
	79	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	
	80	G71.0	원위성 근디스트로피	

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	81	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	
	82	G71.0	중증[뒤췌] 근디스트로피	
	83	G71.0	지대 근디스트로피	
	84	G71.1	거짓근긴장증	
	85	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	
	86	G71.1	근긴장장애	
	87	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	
	88	G71.1	선천성 이상근긴장증	
	89	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	
	90	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	
	91	G71.1	열성[베케] 선천성 근긴장증	
	92	G71.1	우성[툼스] 선천성 근긴장증	
	93	G71.1	증상성 근긴장증	
	94	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	
	95	G71.2	근섬유형 불균형	
	96	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	
	97	G71.2	네말린근병증	
	98	G71.2	다발심 병	
	99	G71.2	미세심 병	
	100	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	
	101	G71.2	선천성 근병증	
	102	G71.2	중심핵 병	
	103	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	
	104	G71.3	멜라스증후군	
	105	G71.9	유전성 근병증 NOS	보조기기 구입비, 간병비 지원
	106	J84.1	특발성 폐섬유증	
3	간병비 대상질환			
	1	A81.0	크로이츠펔트-야콥병	인공호흡기, 기침유발기 지원
	2	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-슈데]	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 지원
	3	E71.3	지방산대사장애	
	4	E74.0	간인산화효소결핍	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기, 옥수수전분 지원
	5	E74.0	글리코젠축적병	
	6	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	
	7	E74.0	글리코젠합성효소결핍	
	8	E74.0	맥아들병	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 지원
	9	E74.0	심장글리코젠증	

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	10	E74.0	안테르센병	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기, 옥수수전분 지원
	11	E74.0	코리병	
	12	E74.0	타루이병	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 지원
	13	E74.0	포르브스병	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기, 옥수수전분 지원
	14	E74.0	폰기에르케병	
	15	E74.0	폼페병	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 지원
	16	E74.0	허스병	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기, 옥수수전분 지원
	17	E75.2	크라베병	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 지원
	18	E76.0	I 형 점액다당류증	
	19	E76.0	샤이에증후군	
	20	E76.0	헨러-샤이에증후군	
	21	E76.0	헨러증후군	
	22	E76.1	II 형 점액다당류증	
	23	E76.1	헌터증후군	
	24	E76.2	III, IV, VI, VII 형 점액다당류증	
	25	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	
	26	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	
	27	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	
	28	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	
	29	F84.2	레트증후군	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 지원
	30	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	
	31	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	
	32	G11.1	마이오클로누스[헌터운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	33	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	34	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	35	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	
	36	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	
	37	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	
	38	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	
	39	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루아-바]	
	40	G11.4	유전성 강직성 허반신마비	
	41	G11.8	기타 유전성 운동실조	
	42	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	
	43	G11.9	유전성 소뇌의 변성	
	44	G11.9	유전성 소뇌의 병	
	45	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	46	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	
	47	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	
	48	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	
	49	G12.1	성인형 척수성 근위축	
	50	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	
	51	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축	
	52	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	
	53	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란데] 척수성 근위축	
	54	G12.1	원위 척수성 근위축	
	55	G12.2	운동신경세포병	
	56	G12.20	가족성 운동신경세포병	
	57	G12.21	산발형 근위축측삭경화증	
	58	G12.28	케네디 병	
	59	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	
	60	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	
	61	G35	뇌간(~의) 다발경화증	
	62	G35	다발경화증	
	63	G35	다발경화증 NOS	
	64	G35	전신성(~의) 다발경화증	
	65	G35	척수(~의) 다발경화증	
	66	G35	파종성(~의) 다발경화증	
	67	G60.0	샤르코-마리-투스질환	
	68	G61.0	길랭-바레증후군	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 지원 (인공호흡기를 사용하는 대상자에 한하여 간병비 지원 가능)
	69	G71.0	근디스트로피	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 지원
	70	G71.0	눈 근디스트로피	
	71	G71.0	눈인두성 근디스트로피	
	72	G71.0	뒤켄 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	
	73	G71.0	양성[베케] 근디스트로피	
	74	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	
	75	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	
	76	G71.0	원위성 근디스트로피	
	77	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	
	78	G71.0	중증[뒤켄] 근디스트로피	
	79	G71.0	지대 근디스트로피	

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	80	G71.1	거짓근긴장증	
	81	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	
	82	G71.1	근긴장장애	
	83	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	
	84	G71.1	선천성 이상근긴장증	
	85	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	
	86	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	
	87	G71.1	열성[베케] 선천성 근긴장증	
	88	G71.1	우성[통스] 선천성 근긴장증	
	89	G71.1	증상성 근긴장증	
	90	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	
	91	G71.2	근섬유형 불균형	
	92	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	
	93	G71.2	네말린근병증	
	94	G71.2	다발심 병	
	95	G71.2	미세심 병	
	96	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	
	97	G71.2	선천성 근병증	
	98	G71.2	중심핵 병	
	99	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	
100	G71.9	유전성 근병증 NOS		
4	특수조제분류, 저단백증식법			
	1	E70.0	고전적 페닐케톤뇨증	
	2	E70.1	기타 고페닐알라닌혈증	
	3	E70.2	타이로신대사장애	
	4	E70.2	알칼톤뇨증	
	5	E70.2	조식흑갈병	
	6	E70.2	타이로신혈증	
	7	E70.2	타이로신증	
	8	E71.0	단풍시럽뇨병	
	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	

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	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	
5	옥수수전분			
	1	E74.0	간인산화효소결핍	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기, 간병비 지원
	2	E74.0	글리코젠축적병	
	3	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	
	4	E74.0	글리코젠합성효소결핍	
	5	E74.0	안데르센병	
	6	E74.0	코리병	
	7	E74.0	포르브스병	
	8	E74.0	폰기에르케병	
	9	E74.0	허스병	