2021년『희귀질환자 의료비지원사업』대상 질환

일련번호	상병코드	21년국문 질환명	21년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수식이 구입비	산정특례 종류	산정특례 특정기호
1	A31.9	비정형마이코박테륨증, 가족형, X연관	Atypical mycobacteriosis, familial, x-linked							극희귀	V900
2	A81.0	크로이츠펠트-야콥병	Creutzfeldt-Jakob disease				○	○		희귀	V102
3	A81.0	아급성 해면모양뇌병증	Subacute spongiform encephalopathy							희귀	V102
4	D55.0	포도당-6-인산탈수소효소결핍에 의한 빈혈	Anaemia due to glucose-6- phosphate dehydrogenase [G6PD] deficiency							희귀	V163
5	D55.0	잠두중독	Favism							희귀	V163
6	D55.0	G6PD결핍빈혈	G6PD deficiency anaemia							희귀	V163
7	D55.2	해당효소의 장애에 의한 빈혈	Anaemia due to disorders of glycolytic enzymes							희귀	V164
8	D55.2	용혈성 비구상적혈구성 (유전성) II형 빈혈	Haemolytic nonspherocytic (hereditary), type II anaemia							희귀	V164
9	D55.2	헥소카이네이스결핍빈혈	Hexokinase deficiency anaemia							희귀	V164
10	D55.2	피루브산염카이네이스결핍빈혈	Pyruvate kinase[PK] deficiency anaemia							희귀	V164
11	D55.2	삼탄당인산염이성화효소결핍빈혈	Triose-phosphate isomerase deficiency anaemia							희귀	V164
12	D56.0	알파지중해빈혈	Alpha thalassaemia							희귀	V232
13	D56.1	베타지중해빈혈	Beta thalassaemia							희귀	V232
14	D56.1	쿠울리빈혈	Cooley's anaemia							희귀	V232
15	D56.1	중증 베타지중해빈혈	Severe beta thalassaemia							희귀	V232
16	D56.1	중간형 지중해빈혈	Intermedia thalassaemia							희귀	V232
17	D56.1	중증 지중해빈혈	Major thalassaemia							희귀	V232
18	D56.2	델타-베타지중해빈혈	Delta-beta thalassaemia							희귀	V232
19	D56.3	지중해빈혈 소질	Thalassaemia trait							희귀	V232
20	D56.4	태아헤모글로빈의 유전적 존속	Hereditary persistence of fetal haemoglobin [HPFH]							희귀	V232
21	D59.3	비정형 용혈-요독증후군	Atypical haemolytic-uraemic syndrome							희귀	V219
22	D59.5	발작성 야간헤모글로빈뇨	Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria [Marchiafava-Micheli]							희귀	V187
23	D60.0	만성 후천성 순수적혈구무형성	Chronic acquired pure red cell aplasia							희귀	V023
24	D61.0	체질성 무형성빈혈	Constitutional aplastic anaemia							희귀	V023
25	D61.0	선천성 무형성(순수)적혈구	Aplasia, (pure) red cell (of) congenital							희귀	V023
26	D61.0	영아 무형성(순수)적혈구	Aplasia, (pure) red cell (of) infants							희귀	V023
27	D61.0	원발성 무형성(순수)적혈구	Aplasia, (pure) red cell (of) primary							희귀	V023
28	D61.0	블랙판-다이아몬드증후군	Blackfan-Diamond syndrome							희귀	V023
29	D61.0	가족성 저형성빈혈	Familial hypoplastic anaemia							희귀	V023
30	D61.0	판코니빈혈	Fanconi's anaemia							희귀	V023
31	D61.0	기형을 동반한 범혈구감소증	Pancytopenia with malformations							희귀	V023
32	D61.3	특발성 무형성빈혈	Idiopathic aplastic anaemia							희귀	V023
33	D61.9	저형성빈혈 NOS	Hypoplastic anaemia NOS							희귀	V023
34	D61.9	골수형성저하	Medullary hypoplasia							희귀	V023
35	D61.9	범골수황폐	Panmyelophthisis							희귀	V023
36	D64.4	선천성 적혈구조혈이상빈혈	Congenital dyserythropoietic anaemia							희귀	V220
37	D64.4	이상조혈성 빈혈(선천성)	Dyshaematopoietic anaemia(congenital)							희귀	V220
38	D66	유전성 제8인자결핍	Hereditary factor Ⅷ deficiency							희귀	V009
39	D66	제8인자결핍(기능적 결함을 동반)	Deficiency factor Ⅷ (with functional defect)							희귀	V009
40	D66	혈우병 NOS	Haemophilia NOS							희귀	V009

41	D66	A형혈우병	Haemophilia A							희귀	V009
42	D66	고전적 혈우병	Classical haemophilia							희귀	V009
43	D67	유전성 제9인자결핍	Hereditary factor IX deficiency							희귀	V009
44	D67	크리스마스병	Christmas disease							희귀	V009
45	D67	제9인자결핍(기능적 결함을 동반)	Factor IX deficiency (with functional defect)							희귀	V009
46	D67	혈장트롬보플라스틴성분결핍	Plasma thromboplastin component[PTC] deficiency							희귀	V009
47	D67	B형혈우병	Haemophilia B							희귀	V009
48	D68.0	폰빌레브란트병	Von Willebrand's disease							희귀	V009
49	D68.0	혈관혈우병(Angiohaemophilia)	Angiohaemophilia							희귀	V009
50	D68.0	혈관결손이 있는 제8인자결핍	Factor Ⅷ deficiency with vascular defect							희귀	V009
51	D68.0	혈관혈우병(Vascular haemophilia)	Vascular haemophilia							희귀	V009
52	D68.1	유전성 제11인자결핍	Hereditary factor **XI** deficiency							희귀	V009
53	D68.1	C형혈우병	Haemophilia C							희귀	V009
54	D68.1	혈장트롬보플라스틴전구물질결핍	Plasma thromboplastin antecedent [PTA] deficiency							희귀	V009
55	D68.2	기타 응고인자의 유전성 결핍	Hereditary deficiency of other clotting factors							희귀	V009
56	D68.2	선천성 무피브리노젠혈증	Congenital afibrinogenaemia							희귀	V009
57	D68.2	AC글로불린결핍	AC globulin deficiency							희귀	V009
58	D68.2	프로악셀레린결핍	Proaccelerin deficiency							희귀	V009
59	D68.2	제1인자[피브리노젠]의 결핍	Ⅰ[Fibrinogen] deficiency of factor							희귀	V009
60	D68.2	제2인자[프로트롬빈]의 결핍	Ⅱ[Prothrombin] deficiency of factor							희귀	V009
61	D68.2	제5인자[불안정]의 결핍	Ⅴ[Labile] deficiency of factor							희귀	V009
62	D68.2	제7인자[안정]의 결핍	Ⅶ[Stable] deficiency of factor							희귀	V009
63	D68.2	제10인자[스튜어트-프라워]의 결핍	Ⅹ[Stuart-Prower] deficiency of factor							희귀	V009
64	D68.2	제12인자[하게만]의 결핍	Ⅻ[Hageman] deficiency of factor							희귀	V009
65	D68.2	제13인자[피브린안정화]의 결핍	ⅩⅢ[Fibrin-stabilizing] deficiency of factor							희귀	V009
66	D68.2	이상피브리노젠혈증(선천성)	Dysfibrinogenaemia (congenital)							희귀	V009
67	D68.2	저프로콘버틴혈증	Hypoproconvertinaemia							희귀	V009
68	D68.2	오우렌병	Owren's disease							희귀	V009
69	D68.5	항트롬빈결핍	Antithrombin deficiency							극희귀	V900
70	D68.5	단백질C결핍	Protein C deficiency							극희귀	V900
71	D68.5	단백질S결핍	Protein S deficiency							극희귀	V900
72	D68.6	항인지질증후군	Antiphospholipid syndrome							희귀	V253
73	D69.1	정성적 혈소판결손	Qualitative platelet defects							희귀	V106
74	D69.1	베르나르-술리에[거대혈소판]증후군	Bernard-Soulier[giant platelet] syndrome							희귀	V106
75	D69.1	글란즈만병	Glanzmann's disease							희귀	V106
76	D69.1	그레이혈소판증후군	Grey platelet syndrome							희귀	V106
77	D69.1	혈소판무력증(출혈성)(유전성)	Thromboasthenia (haemorrhagic)(hereditary)							희귀	V106
78	D69.1	혈소판병증	Thrombocytopathy							희귀	V106
79	D69.3	에반스증후군	Evans' syndrome							희귀	V188
80	D69.4	유전성 혈소판감소증	Hereditary thrombocytopenia	○						극희귀	V900
81	D70	무과립구증	Agranulocytosis							희귀	V108
82	D70	무과립구성 안지나	Agranulocytic angina							희귀	V108
83	D70	선천성 무과립구증	Congenital agranulocytosis							희귀	V108
84	D70	영아 유전성 무과립구증	Infantile genetic agranulocytosis							희귀	V108
85	D70	코스트만병	Kostmann's disease							희귀	V108
86	D70	호중구감소 NOS	Neutropenia NOS							희귀	V108
87	D70	선천성 호중구감소	Congenital neutropenia							희귀	V108

88	D70	순환성 호중구감소	Cyclic neutropenia							희귀	V108
89	D70	주기성 호중구감소	Periodic neutropenia							희귀	V108
90	D70	호중구감소성 비장비대	Neutropenic splenomegaly							희귀	V108
91	D70	베르너-슐츠병	Werner-Schultz disease							희귀	V108
92	D71	다형핵호중구의 기능장애	Functional disorders of polymorphonuclear neutrophils							희귀	V109
93	D71	세포막수용체복합체[CR3]결손	Cell membrane receptor complex [CR3] defect							희귀	V109
94	D71	만성 (소아기) 육아종성 질환	Chronic (childhood) granulomatous disease							희귀	V109
95	D71	선천성 이상식작용증	Congenital dysphagocytosis							희귀	V109
96	D71	진행성 패혈성 육아종증	Progressive septic granulomatosis							희귀	V109
97	D76.1	혈구탐식성 림프조직구증	Haemophagocytic lymphohistiocytosis							희귀	V110
98	D76.1	가족성 혈구탐식세망증	Familial haemophagocytic reticulosis							희귀	V110
99	D76.1	단핵탐식세포의 조직구증	Histiocytoses of mononuclear phagocytes							희귀	V110
100	D76.3	세망조직구종(거대세포)	Reticulohistiocytoma(giant-cell)							희귀	V110
101	D76.3	심한 림프선병증을 동반한 동조직구증	Sinus histiocytosis with massive lymph- adenopathy							희귀	V110
102	D80.0	유전성 저감마글로불린혈증	Hereditary hypogammaglobulinaemia							희귀	V111
103	D80.0	보통염색체열성 무감마글로불린혈증(스위스형)	Autosomal recessive agammaglobulinaemia (Swiss type)							희귀	V111
104	D80.0	X-연관무감마글로불린혈증[브루톤](성장호르몬결핍을 동반)	X-linked agammaglobulinaemia [Bruton] (with growth hormone deficiency)							희귀	V111
105	D80.0	원발성 무감마글로불린혈증	Agammaglobulinemia, primary							희귀	V111
106	D80.1	비가족성 저감마글로불린혈증	Nonfamilial hypogammaglobulinaemia							희귀	V111
107	D80.1	면역글로불린을 지닌 B-림프구가 있는 무감마글로불린혈증	Agammaglobulinaemia with immunoglobulin-bearing B-lymphocytes							희귀	V111
108	D80.1	공통가변성 무감마글로불린혈증	Common variable agammaglobulinaemia [CVAgamma]							희귀	V111
109	D80.1	저감마글로불린혈증 NOS	Hypogammaglobulinaemia NOS							희귀	V111
110	D80.2	면역글로불린A의 선택적 결핍	Selective deficiency of immunoglobulin A[IgA]							희귀	V111
111	D80.3	면역글로불린G 서브클래스의 선택적 결핍	Selective deficiency of immunoglobulin G [IgG] subclasses							희귀	V111
112	D80.4	면역글로불린M의 선택적 결핍	Selective deficiency of immunoglobulin M[IgM]							희귀	V111
113	D80.5	면역글로불린M의 증가를 동반한 면역결핍	Immunodeficiency with increased immunoglobulin M[IgM]							희귀	V111
114	D80.6	거의 정상의 면역글로불린 또는 고면역글로불린혈증을 동반한 항체결핍	Antibody deficiency with near-normal immunoglobulins or with hyperimmunoglobulinaemia							희귀	V111
115	D80.8	항체결손이 현저한 기타 면역결핍	Other immunodeficiencies with predominantly antibody defects							희귀	V111
116	D80.8	카파경쇄결핍	Kappa light chain deficiency							희귀	V111
117	D81.0	세망세포발생이상을 동반한 중증복합면역결핍	Severe combined immunodeficiency [SCID] with reticular dysgenesis							희귀	V111
118	D81.1	T- 및 B-세포수가 감소된 중증복합면역결핍	Severe combined immunodeficiency [SCID] with low T-and B-cell numbers							희귀	V111
119	D81.2	B-세포수가 정상이거나 감소된 중증복합면역결핍	Severe combined immunodeficiency [SCID] with low or normal B-cell numbers							희귀	V111
120	D81.3	아데노신탈아미노효소결핍	Adenosine deaminase[ADA] deficiency							희귀	V111
121	D81.4	네젤로프증후군	Nezelof's syndrome							희귀	V111
122	D81.5	퓨린뉴클레오사이드인산화효소결핍	Purine nucleoside phosphorylase[PNP] deficiency							희귀	V111
123	D81.6	주조직적합성복합체I형결핍	Major histocompatibility complex class I deficiency							희귀	V111
124	D81.6	노출림프구증후군	Bare lymphocyte syndrome							희귀	V111
125	D81.7	주조직적합성복합체II형결핍	Major histocompatibility complex class II deficiency							희귀	V111
126	D81.8	바이오틴-의존카복실레이스결핍	Biotin-dependent carboxylase deficiency							희귀	V111
127	D81.8	오멘증후군	Omenn syndrome							희귀	V111
128	D81.9	중증복합면역결핍장애 NOS	Severe combined immunodeficiency disorder [SCID]) NOS							희귀	V111
129	D82.0	비스코트-알드리치증후군	Wiskott-Aldrich syndrome							희귀	V111
130	D82.0	혈소판감소 및 습진을 동반한 면역결핍	Immunodeficiency with thrombocytopenia and eczema							희귀	V111
131	D82.1	디죠지증후군	Di George's syndrome							희귀	V111

132	D82.1	인두낭증후군	Pharyngeal pouch syndrome							희귀	V111
133	D82.1	흉선성 림프조직무형성	Thymic alymphoplasia							희귀	V111
134	D82.1	면역결핍을 동반한 흉선무형성 또는 형성저하	Thymic aplasia or hypoplasia with immunodeficiency							희귀	V111
135	D82.2	짧은사지체구를 동반한 면역결핍	Immunodeficiency with short-limbed stature							희귀	V111
136	D82.3	엡스타인-바르바이러스에 대한 유전성 결손반응에 따른 면역결핍	Immunodeficiency following hereditary defective response to Epstein-Barr virus							희귀	V111
137	D82.3	X-연관 림프증식성 질환	X-linked lymphoproliferative disease							희귀	V111
138	D82.4	고면역글로불린E증후군	Hyperimmunoglobulin E [IgE] syndrome							희귀	V111
139	D83.0	B-세포 수 및 기능의 현저한 이상에 의한 공통 가변성 면역결핍	Common variable immunodeficiency with predominant abnormalities of B-cell numbers and function							희귀	V111
140	D83.1	현저한 면역조절T-세포장애에 의한 공통 가변성 면역결핍	Common variable immunodeficiency with predominant immunoregulatory T-cell disorders							희귀	V111
141	D83.2	B- 또는 T-세포에 대한 자가항체를 동반한 공통 가변성 면역결핍	Common variable immunodeficiency with autoantibodies to B- or T-cells							희귀	V111
142	D84.0	림프구기능항원-1결손	Lymphocyte function antigen-1[LFA-1] defect							희귀	V111
143	D84.1	보체계통의 결손	Defects in the complement system							희귀	V111
144	D84.1	C1에스터레이스억제인자결핍	C1 esterase inhibitor[C1-INH] deficiency							희귀	V111
145	D86.0	폐의 사르코이드증	Sarcoidosis of lung							희귀	V111
146	D86.1	림프절의 사르코이드증	Sarcoidosis of lymph nodes							희귀	V111
147	D86.2	림프절의 사르코이드증을 동반한 폐의 사르코이드증	Sarcoidosis of lung with sarcoidosis of lymph nodes							희귀	V111
148	D86.3	피부의 사르코이드증	Sarcoidosis of skin							희귀	V111
149	D86.8	기타 및 복합부위의 사르코이드증	Sarcoidosis of other and combined sites							희귀	V111
150	D86.8	사르코이드증에서의 홍채섬모체염(H22.1*)	Iridocyclitis in sarcoidosis(H22.1*)							희귀	V111
151	D86.8	사르코이드증에서의 다발성 뇌신경마비(G53.2*)	Multiple cranial nerve palsies in sarcoidosis(G53.2*)							희귀	V111
152	D86.8	사르코이드관절병증(M14.8*)	Sarcoid arthropathy(M14.8*)							희귀	V111
153	D86.8	사르코이드심근염(I41.8*)	Sarcoid myocarditis(I41.8*)							희귀	V111
154	D86.8	사르코이드근염(M63.3*)	Sarcoid myositis(M63.3*)							희귀	V111
155	D86.8	포도막귀밑샘열	Uveoparotid fever[Heerfordt]							희귀	V111
156	D89.1	한랭글로불린혈증성 혈관염	Cryoglobulinaemic vasculitis							희귀	V294
157	E16.10	선천성 고인슐린혈증	Congenital hyperinsulinaemia							극희귀	V900
158	E20.1	거짓 부갑상선기능저하증	Pseudohypoparathyroidism							극희귀	V900
159	E22.0	말단비대증 및 뇌하수체거인증	Acromegaly and pituitary gigantism							희귀	V112
160	E22.0	말단비대증과 관련된 관절병증 (M14.5*)	Arthropathy associated with acromegaly(M14.5*)							희귀	V112
161	E22.0	성장호르몬의 과잉생산	Overproduction of growth hormone							희귀	V112
162	E23.0	콜만증후군	Kallmann's syndrome							희귀	V165
163	E23.0	쉬한증후군	Sheehan's syndrome							희귀	V165
164	E24.0	뇌하수체-의존 쿠싱병	Pituitary-dependent Cushing's disease							희귀	V114
165	E24.0	뇌하수체 부신피질자극호르몬의 과다생산	Overproduction of pituitary ACTH							희귀	V114
166	E24.0	뇌하수체-의존 부신피질기능항진증	Pituitary-dependent hyperadrenocorticism							희귀	V114
167	E24.1	넬슨증후군	Nelson's syndrome							희귀	V114
168	E24.3	이소성 부신피질자극호르몬증후군	Ectopic ACTH syndrome							희귀	V114
169	E25.0	효소결핍과 관련된 선천성 부신생식기장애	Congenital adrenogenital disorders associated with enzyme deficiency							희귀	V115
170	E25.0	선천성 부신증식증	Congenital adrenal hyperplasia							희귀	V115
171	E25.0	21-수산화효소결핍	21-Hydroxylase deficiency							희귀	V115
172	E25.0	염류소실 선천성 부신증식증	Salt-losing congenital adrenal hyperplasia							희귀	V115
173	E25.9	부신생식기증후군 NOS	Adrenogenital syndrome NOS							희귀	V115
174	E26.8	바터증후군	Bartter's syndrome							희귀	V254
175	E27.1	원발성 부신피질부전	Primary adrenocortical insufficiency							희귀	V116
176	E27.1	가족성 부신코티코이드결핍	Familial glucocorticoid deficiency							희귀	V116

177	E27.1	애디슨병	Addison's disease							희귀	V116
178	E27.1	자가면역성 부신염	Autoimmune adrenalitis							희귀	V116
179	E27.2	애디슨발증	Addisonian crisis							희귀	V116
180	E27.2	부신발증	Adrenal crisis							희귀	V116
181	E27.2	부신피질발증	Adrenocortical crisis							희귀	V116
182	E27.4	부신출혈	Adrenal haemorrhage							희귀	V116
183	E27.4	부신경색증	Adrenal infarction							희귀	V116
184	E27.4	부신피질부전 NOS	Adrenocortical insufficiency NOS							희귀	V116
185	E27.4	저알도스테론증	Hypoaldosteronism							희귀	V116
186	E34.8	요정증[랍슨 멘덴홀 증후군]	Leprechaunism [Rabson-Mendenhall syndrome]							극희귀	V900
187	E34.8	송과선 기능이상	Pineal gland dysfunction							희귀	V166
188	E34.8	조로증	Progeria							희귀	V166
189	E55.0	활동성 구루병	Rickets, active							희귀	V207
190	E55.0	영아골연화증	Infantile osteomalacia							희귀	V207
191	E55.0	연소성 골연화증	Juvenile osteomalacia							희귀	V207
192	E70.0	고전적 페닐케톤뇨증	Classical phenylketonuria						○	희귀	V117
193	E70.1	기타 고페닐알라닌혈증	Other hyperphenylalaninaemias						○	희귀	V117
194	E70.2	타이로신대사장애	Disorders of tyrosine metabolism						○	희귀	V117
195	E70.2	알캅톤뇨증	Alkaptonuria						○	희귀	V117
196	E70.2	조직흑갈병	Ochronosis						○	희귀	V117
197	E70.2	타이로신혈증	Tyrosinaemia						○	희귀	V117
198	E70.2	타이로신증	Tyrosinosis						○	희귀	V117
199	E70.3	눈피부백색증	Oculocutaneous albinism							희귀	V117
200	E70.3	눈백색증	Ocular albinism							희귀	V117
201	E70.3	체디아크(-스타인브링크)-히가시증후군	Chediak(-Steinbrinck)-Higashi syndrome							희귀	V117
202	E70.3	교차증후군	Cross syndrome							희귀	V117
203	E70.3	헤르만스키-푸들라크증후군	Hermansky-Pudlak syndrome							희귀	V117
204	E70.3	바르덴브르그 증후군 (백색증을 동반한)	Waardenburg's syndrome (with albinism)							희귀	V117
205	E70.8	히스티딘대사장애	Disorder of histidine metabolism							희귀	V117
206	E70.8	트립토판대사장애	Disorder of tryptophan metabolism							희귀	V117
207	E71.0	단풍시럽뇨병	Maple-syrup-urine disease						○	희귀	V117
208	E71.1	고류신-이소류신혈증	Hyperleucine-isoleucinaemia						○	희귀	V117
209	E71.1	고발린혈증	Hypervalinaemia						○	희귀	V117
210	E71.1	메틸말론산혈증	Methylmalonic acidaemia						○	희귀	V117
211	E71.1	아이소발레린산혈증	Isovaleric acidaemia						○	희귀	V117
212	E71.1	프로피온산혈증	Propionic acidaemia						○	희귀	V117
213	E71.3	지방산대사장애	Disorders of fatty-acid metabolism					○		희귀	V117
214	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-쉴더]	Adrenoleukodystrophy[Addison-Schilder]			○	○	○		희귀	V117
215	E71.3	근육카르니틴팔미틸트란스퍼레이스결핍	Muscle carnitine palmityltransferase deficiency							희귀	V117
216	E71.3	장쇄수산화아실코에이탈수소효소결핍증(VLCAD)	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase(VLCAD) deficiency							희귀	V117
217	E72.0	아미노산운반장애	Disorders of amino-acid transport							희귀	V117
218	E72.0	시스틴축적병(N29.8*)	Cystine storage disease(N29.8*)							희귀	V117
219	E72.0	시스틴증	Cystinosis							희귀	V117
220	E72.0	시스틴뇨증	Cystinuria							희귀	V117
221	E72.0	판코니(-드토니)(-드브레)증후군	Fanconi(-de Toni)(-Debré)syndrome							희귀	V117
222	E72.0	하르트넙병	Hartnup's disease							희귀	V117
223	E72.0	로베증후군	Lowe's syndrome							희귀	V117

224	E72.1	유황함유아미노산대사장애	Disorders of sulfur-bearing amino-acid metabolism						○	희귀	V117
225	E72.1	시스타티오닌뇨증	Cystathioninuria							희귀	V117
226	E72.1	호모시스틴뇨	Homocystinuria						○	희귀	V117
227	E72.1	메타이오닌혈증	Methioninaemia						○	희귀	V117
228	E72.1	아황산염산화효소결핍	Sulfite oxidase deficiency							희귀	V117
229	E72.1	고호모시스테인혈증	Hyperhomocysteinemia							희귀	V117
230	E72.2	요소회로대사장애	Disorders of urea cycle metabolism						○	희귀	V117
231	E72.2	아르지닌혈증	Argininaemia						○	희귀	V117
232	E72.2	아르지닌숙신산뇨	Argininosuccinic aciduria						○	희귀	V117
233	E72.2	시트룰린혈증	Citrullinaemia						○	희귀	V117
234	E72.2	고암모니아혈증	Hyperammonaemia						○	희귀	V117
235	E72.3	라이신 및 하이드록시라이신 대사장애	Disorders of lysine and hydroxylysine metabolism						○	희귀	V117
236	E72.3	글루타르산뇨	Glutaric aciduria						○	희귀	V117
237	E72.3	하이드록시라이신혈증	Hydroxylysinaemia							희귀	V117
238	E72.3	고라이신혈증	Hyperlysinaemia							희귀	V117
239	E72.4	오르니틴대사장애	Disorders of ornithine metabolism						○	희귀	V117
240	E72.4	오르니틴혈증(Ⅰ, Ⅱ형)	Ornithinaemia (types Ⅰ, Ⅱ)						○	희귀	V117
241	E72.4	오르니틴트랜스카바미라제결핍	Ornithine transcarbamylase deficiency						○	희귀	V117
242	E72.5	글라이신대사장애	Disorders of glycine metabolism						○	희귀	V117
243	E72.5	고하이드록시프롤린혈증	Hyperhydroxyprolinaemia							희귀	V117
244	E72.5	고프롤린혈증(Ⅰ, Ⅱ형)	Hyperprolinaemia (types Ⅰ, Ⅱ)							희귀	V117
245	E72.5	비케톤고글라이신혈증	Non-ketotic hyperglycinaemia						○	희귀	V117
246	E72.5	사르코신혈증	Sarcosinaemia							희귀	V117
247	E72.8	숙신알데히드 탈수소효소 결핍(증)	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency (SSADHD)	○						극희귀	V900
248	E72.8	베타아미노산대사장애	Disorders of β-amino-acid metabolism							희귀	V117
249	E72.8	감마글루타밀회로의 장애	Disorders of γ-glutamyl cycle							희귀	V117
250	E73.0	선천성 젖당분해효소결핍	Congenital lactase deficiency							희귀	V117
251	E74.0	글리코젠축적병	Glycogen storage disease			○	○	○		희귀	V117
252	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	Glycogen storage disease 1b type A			○	○	○		희귀	V117
253	E74.0	글리코젠합성효소결핍	Glycogen synthase deficiency			○	○	○		희귀	V117
254	E74.0	심장글리코젠증	Cardiac glycogenosis			○	○	○		희귀	V117
255	E74.0	안데르센병	Andersen's disease			○	○	○		희귀	V117
256	E74.0	코리병	Cori's disease			○	○	○		희귀	V117
257	E74.0	포르브스병	Forbes' disease			○	○	○		희귀	V117
258	E74.0	허스병	Hers' disease			○	○	○		희귀	V117
259	E74.0	맥아들병	McArdle's disease			○	○	○		희귀	V117
260	E74.0	폼페병	Pompe's disease			○	○	○		희귀	V117
261	E74.0	타루이병	Tarui's disease			○	○	○		희귀	V117
262	E74.0	폰기에르케병	von Gierke's disease			○	○	○		희귀	V117
263	E74.0	간인산화효소결핍	Liver phosphorylase deficiency			○	○	○		희귀	V117
264	E74.2	갈락토스대사장애	Disorders of galactose metabolism							희귀	V117
265	E74.2	갈락토카이네이스결핍	Galactokinase deficiency							희귀	V117
266	E74.2	갈락토스혈증	Galactosaemia							희귀	V117
267	E74.4	피루브산염대사 및 포도당신합성 장애	Disorders of pyruvate metabolism and gluco- neogenesis							희귀	V117
268	E74.4	포스포에놀피루브산염카르복시카이네이스의 결핍	Deficiency of phosphoenolpyruvate carboxykinase							희귀	V117
269	E74.4	카복실레이스피루브산염의 결핍	Deficiency of carboxylase pyruvate							희귀	V117
270	E74.4	탈수소효소피루브산염의 결핍	Deficiency of dehydrogenase pyruvate							희귀	V117

271	E74.8	옥살산뇨	Oxaluria							희귀	V117
272	E75.0	GM_2 -강글리오시드증	GM_2 -gangliosidosis							희귀	V117
273	E75.0	샌드호프병	Sandhoff's disease							희귀	V117
274	E75.0	테이-삭스병	Tay-Sachs' disease							희귀	V117
275	E75.0	GM_2 -강글리오시드증 NOS	GM_2 gangliosidosis NOS							희귀	V117
276	E75.0	성인형 GM_2 -강글리오시드증	Adult GM_2 gangliosidosis							희귀	V117
277	E75.0	연소형 GM_2 -강글리오시드증	Juvenile GM_2 gangliosidosis							희귀	V117
278	E75.1	강글리오시드증 NOS	Gangliosidosis NOS							희귀	V117
279	E75.1	GM_1 -강글리오시드증	GM_1 -gangliosidosis							희귀	V117
280	E75.1	GM_3 -강글리오시드증	GM_3 -gangliosidosis							희귀	V117
281	E75.1	뮤코지질증 IV	Mucolipidosis IV							희귀	V117
282	E75.2	펠리제우스-메르츠바하병	Pelizaeus-Merzbacher disease							극희귀	V900
283	E75.2	카나반 병	Canavan's disease							극희귀	V900
284	E75.2	파브리(-앤더슨)병	Fabry's(-Anderson) disease							희귀	V117
285	E75.2	고쉐병	Gaucher's disease							희귀	V117
286	E75.2	크라베병	Krabbe's disease					○		희귀	V117
287	E75.2	니만-픽병	Niemann-Pick's disease							희귀	V117
288	E75.2	화버증후군	Farber's syndrome							희귀	V117
289	E75.2	이염성 백질디스트로피	Metachromatic leukodystrophy							희귀	V117
290	E75.2	설파테이스결핍	Sulfatase deficiency							희귀	V117
291	E75.4	신경세포세로이드라이포푸스신증	Neuronal ceroid lipofuscinosis							희귀	V117
292	E75.4	바텐병	Batten's disease							희귀	V117
293	E75.4	얀스키-빌쇼스키병	Jansky-Bielschowsky's disease							희귀	V117
294	E75.4	쿠프스병	Kufs' disease							희귀	V117
295	E75.4	스필마이어-보그트병	Spielmeyer-Vogt's disease							희귀	V117
296	E75.5	대뇌건의 콜레스테롤증[밴보게르트-쉐러-엡스타인]	Cerebrotendinous cholesterosis [van Bogaert-Scherer-Epstein]							희귀	V117
297	E75.5	월만병	Wolman's disease							희귀	V117
298	E76.0	Ⅰ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, type Ⅰ			○	○	○		희귀	V117
299	E76.0	헐러증후군	Hurler syndrome			○	○	○		희귀	V117
300	E76.0	헐러-샤이에증후군	Hurler-Scheie syndrome			○	○	○		희귀	V117
301	E76.0	샤이에증후군	Scheie syndrome			○	○	○		희귀	V117
302	E76.1	Ⅱ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, type Ⅱ			○	○	○		희귀	V117
303	E76.1	헌터증후군	Hunter's syndrome			○	○	○		희귀	V117
304	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	β-Glucuronidase deficiency			○	○	○		희귀	V117
305	E76.2	Ⅲ, Ⅳ, Ⅵ, Ⅶ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, types Ⅲ, Ⅳ, Ⅵ, Ⅶ			○	○	○		희귀	V117
306	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	Maroteaux-Lamy (mild)(severe) syndrome			○	○	○		희귀	V117
307	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	Morquio(-like)(classic) syndrome			○	○	○		희귀	V117
308	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	Sanfilippo (types B)(type C)(type D) syndrome			○	○	○		희귀	V117
309	E77.0	라이소솜효소의 번역후 수정의 결손	Defects in post-translational modification of lysosomal enzymes							희귀	V117
310	E77.0	뮤코지질증Ⅱ[Ⅰ-세포병]	Mucolipidosis Ⅱ[Ⅰ-cell disease]							희귀	V117
311	E77.0	뮤코지질증Ⅲ[거짓헐러다발디스트로피]	Mucolipidosis Ⅲ [Pseudo-Hurler polydystrophy]							희귀	V117
312	E77.1	당단백질분해의 결손	Defects in glycoprotein degradation							희귀	V117
313	E77.1	아스파르틸글루코사민뇨	Aspartylglucosaminuria							희귀	V117
314	E77.1	푸고스축적증	Fucosidosis							희귀	V117
315	E77.1	마노스축적증	Mannosidosis							희귀	V117
316	E77.1	시알산증[뮤코지질증Ⅰ]	Sialidosis[mucolipidosis Ⅰ]							희귀	V117
317	E79.1	레쉬-니한증후군	Lesch-Nyhan syndrome							희귀	V221

318	E80.2	유전성 코프로포르피린증	Hereditary coproporphyria							희귀	V118
319	E80.2	포르피린증 NOS	Porphyria NOS							희귀	V118
320	E80.2	급성 간헐성 (간성) 포르피린증	Acute intermittent(hepatic) porphyria							희귀	V118
321	E83.0	구리대사장애	Disorders of copper metabolism							희귀	V119
322	E83.0	멘케스(꼬인모발)(강모)병	Menkes (kinky hair)(steely hair) disease							희귀	V119
323	E83.0	윌슨병	Wilson's disease							희귀	V119
324	E83.1	특발성 폐 헤모시데린증(J99.8*)	Idiopathic pulmonary hemosiderosis(J99.8*)							극희귀	V900
325	E83.1	혈색소증	Haemochromatosis							희귀	V255
326	E83.2	장병성 말단피부염	Acrodermatitis enteropathica							극희귀	V900
327	E83.3	인대사 및 인산분해효소 장애	Disorders of phosphorus metabolism and phosphatases							희귀	V189
328	E83.3	산성인산분해효소결핍	Acid phosphatase deficiency							희귀	V189
329	E83.3	가족성 저인산혈증	Familial hypophosphataemia							희귀	V189
330	E83.3	저인산효소증	Hypophosphatasia							희귀	V189
331	E83.3	비타민D저항골연화증	Vitamin-D-resistant osteomalacia							희귀	V189
332	E83.3	비타민D저항구루병	Vitamin-D-resistant rickets							희귀	V189
333	E84.0	폐증상을 동반한 낭성 섬유증	Cystic fibrosis with pulmonary manifestations							희귀	V120
334	E84.1	장증상을 동반한 낭성 섬유증	Cystic fibrosis with intestinal manifestations							희귀	V120
335	E84.1	원위장폐쇄증후군	Distal intestinal obstruction syndrome							희귀	V120
336	E84.1	낭성 섬유증에서의 태변장폐색 (P75*)	Meconium ileus in cystic fibrosis(P75*)							희귀	V120
337	E85.0	비신경병성 유전가족성 아밀로이드증	Non-neuropathic heredofamilial amyloidosis							희귀	V121
338	E85.0	가족성 지중해열	Familial Mediterranean fever							희귀	V121
339	E85.0	유전성 아밀로이드 신장병증	Hereditary amyloid nephropathy							희귀	V121
340	E85.1	신경병성 유전가족성 아밀로이드증	Neuropathic heredofamilial amyloidosis							희귀	V121
341	E85.1	아밀로이드다발신경병증(포르투갈)	Amyloid polyneuropathy(Portuguese)							희귀	V121
342	E85.2	상세불명의 유전가족성 아밀로이드증	Heredofamilial amyloidosis, unspecified							희귀	V121
343	E85.4	기관한정아밀로이드증	Organ-limited amyloidosis							희귀	V121
344	E85.4	국소적 아밀로이드증	Localized amyloidosis							희귀	V121
345	E88.0	알파-1-항트립신결핍	α-1-Antitrypsin deficiency							극희귀	V900
346	E88.1	선천성 전신지방디스트로피	Congenital systemic lipodystrophy							극희귀	V900
347	F01.1	카다실	CADASIL, Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy							극희귀	V900
348	F80.3	뇌전증에 동반된 후천성 실어증(失語症)[란다우-클레프너]	Acquired aphasia with epilepsy [Landau-Kleffner]							희귀	V256
349	F84.2	레트증후군	Rett's syndrome					○		희귀	V122
350	G04.8	자가면역 뇌염	Autoimmune encephalitis							극희귀	V900
351	G04.8	라스무센 뇌염	Rasmussen encephalitis							극희귀	V900
352	G10	헌팅톤병	Huntington's disease							희귀	V123
353	G10	헌팅톤무도병	Huntington's chorea							희귀	V123
354	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	Congenital nonprogressive ataxia			○	○	○		희귀	V123
355	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	Early-onset cerebellar ataxia(onset usually before the age of 20)			○	○	○		희귀	V123
356	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with essential tremor			○	○	○		희귀	V123
357	G11.1	마이오클로누스[헌트운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with myoclonus[Hunt's ataxia]			○	○	○		희귀	V123
358	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes			○	○	○		희귀	V123
359	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	Friedreich's ataxia(autosomal recessive)			○	○	○		희귀	V123
360	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	X-linked recessive spinocerebellar ataxia			○	○	○		희귀	V123
361	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	Late-onset cerebellar ataxia(Onset usually after the age of 20)			○	○	○		희귀	V123
362	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	Cerebellar ataxia with defective DNA repair			○	○	○		희귀	V123
363	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	Ataxia telangiectasia[Louis-bar]			○	○	○		희귀	V123
364	G11.4	유전성 강직성 하반신마비	Hereditary spastic paraplegia			○	○	○		희귀	V123

365	G11.8	기타 유전성 운동실조	Other hereditary ataxias			○	○	○		희귀	V123
366	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	Hereditary ataxia, unspecified			○	○	○		희귀	V123
367	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	Hereditary cerebellar ataxia NOS			○	○	○		희귀	V123
368	G11.9	유전성 소뇌의 변성	Hereditary cerebellar degeneration			○	○	○		희귀	V123
369	G11.9	유전성 소뇌의 병	Hereditary cerebellar disease			○	○	○		희귀	V123
370	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	Hereditary cerebellar syndrome			○	○	○		희귀	V123
371	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	Infantile spinal muscular atrophy, type Ⅰ[Werdnig-Hoffman]			○	○	○		희귀	V123
372	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	Other inherited spinal muscular atrophy			○	○	○		희귀	V123
373	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	Progressive bulbar palsy of childhood [Fazio-Londe]			○	○	○		희귀	V123
374	G12.1	성인형 척수성 근위축	Adult form spinal muscular atrophy			○	○	○		희귀	V123
375	G12.1	소아형, Ⅱ형 척수성 근위축	Childhood form, type Ⅱ spinal muscular atrophy			○	○	○		희귀	V123
376	G12.1	원위 척수성 근위축	Distal spinal muscular atrophy			○	○	○		희귀	V123
377	G12.1	연소형, Ⅲ형[쿠겔베르그-벨란더] 척수성 근위축	Juvenile form, typeⅢ [Kugelberg-Welander] spinal muscular atrophy			○	○	○		희귀	V123
378	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	Scapuloperoneal form spinal muscular atrophy			○	○	○		희귀	V123
379	G12.2	운동신경세포병	Motor neuron disease		단, G12.28 기타 및 상세불명의 운동신경세포병은 제외	○	○	○		희귀	V123
380	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	Other spinal muscular atrophies and related syndromes			○	○	○		희귀	V123
381	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	Spinal muscular atrophy, unspecified			○	○	○		희귀	V123
382	G23.0	할러포르덴-스파츠병	Hallervorden-Spatz disease							희귀	V257
383	G23.0	색소성 담창구변성	Pigmentary pallidal degeneration							희귀	V257
384	G23.1	진행성 핵상안근마비 [스틸-리차드슨-올스제위스키]	Progressive supranuclear ophthalmoplegia [Steele-Richardson-Olszewski]							희귀	V190
385	G23.8	파르병	Fahr's Disease							극희귀	V900
386	G24.8	돌발성 운동유발 이상운동	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia[PKD]							극희귀	V900
387	G25.8	강직인간증후군	Stiff-person[man] syndrome							극희귀	V900
388	G31.81	아급성 괴사성 뇌병증[리이]	Subacute necrotizing encephalopathy[Leigh]							희귀	V208
389	G31.88	아이카디-구티에레스 증후군	Aicardi-Goutieres syndrome							극희귀	V900
390	G35	다발경화증	Multiple sclerosis			○	○	○		희귀	V022
391	G35	다발경화증 NOS	Multiple sclerosis (of) NOS			○	○	○		희귀	V022
392	G35	뇌간(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) brain stem			○	○	○		희귀	V022
393	G35	척수(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) cord			○	○	○		희귀	V022
394	G35	파종성(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) disseminated			○	○	○		희귀	V022
395	G35	전신성(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) generalized			○	○	○		희귀	V022
396	G36.0	시신경척수염[데빅병]	Neuromyelitis optica[Devic]							희귀	V276
397	G40.4	레녹스-가스토증후군	Lennox-Gastaut syndrome							희귀	V233
398	G40.4	웨스트증후군	West's syndrome							희귀	V233
399	G41.0	대발작 뇌전증지속상태	Grand mal status epilepticus							희귀	V125
400	G41.0	긴장-간대성 뇌전증지속상태	Tonic-clonic status epilepticus							희귀	V125
401	G41.1	소발작뇌전증지속상태	Petit mal status epilepticus							희귀	V125
402	G41.1	뇌전증 암상스지속상태	Epileptic absence status							희귀	V125
403	G41.2	복합부분뇌전증지속상태	Complex partial status epilepticus							희귀	V125
404	G41.8	기타 뇌전증지속상태	Other status epilepticus							희귀	V125
405	G41.9	상세불명의 뇌전증지속상태	Status epilepticus, unspecified							희귀	V125
406	G47.31	하다드 증후군	Haddad syndrome							극희귀	V900
407	G47.4	발작수면 및 허탈발작	Narcolepsy and cataplexy							희귀	V234
408	G51.2	멜커슨증후군	Melkersson's syndrome							희귀	V167
409	G51.2	멜케르슨-로젠탈증후군	Melkersson-Rosenthal syndrome							희귀	V167
410	G51.8	파리-롬버르그증후군	Parry-Romberg syndrome							극희귀	V900

411	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증	Hereditary motor and sensory neuropathy				○			희귀	V169
412	G60.0	샤르코-마리-투스질환	Charcot-Marie-Tooth disease			○	○	○		희귀	V169
413	G60.0	데제린-소타스병	Déjerine-Sottas disease				○			희귀	V169
414	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형	Hereditary motor and sensory neuropathy, types I-IV				○			희귀	V169
415	G60.0	영아기의 비대성 신경병증	Hypertrophic neuropathy of infancy				○			희귀	V169
416	G60.0	비골근위축(축삭형, 비대형)	Peroneal muscular atrophy(axonal type, hypertrophic type)				○			희귀	V169
417	G60.0	루시-레비증후군	Roussy-Lévy syndrome				○			희귀	V169
418	G61.0	길랭-바레증후군	Guillain-Barré syndrome			○	○	○		희귀	V126
419	G61.0	밀러휘셔증후군	Miller Fisher Syndrome							희귀	V126
420	G61.8	다초점 운동신경병증	Multifocal Motor Neuropathy							희귀	V126
421	G61.8	만성 염증성 탈수초성 다발신경병증	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy							희귀	V126
422	G70.0	중증근무력증	Myasthenia gravis				○			희귀	V012
423	G70.2	선천성 및 발달성 근무력증	Congenital and developmental myasthenia							희귀	V012
424	G71.0	근디스트로피	Muscular dystrophy			○	○	○		희귀	V012
425	G71.0	뒤센 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	Autosomal recessive, childhood type, resembling Duchenne or Becker muscular dystrophy			○	○	○		희귀	V012
426	G71.0	양성[베커] 근디스트로피	Benign [Becker] muscular dystrophy			○	○	○		희귀	V012
427	G71.0	소기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-느라이프스] 근디스트로피	Benign scapuloperoneal with early contractures [Emery-Dreifuss] muscular dystrophy			○	○	○		희귀	V012
428	G71.0	원위성 근디스트로피	Distal muscular dystrophy			○	○	○		희귀	V012
429	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	Facioscapulohumeral muscular dystrophy			○	○	○		희귀	V012
430	G71.0	지대 근디스트로피	Limb-girdle muscular dystrophy			○	○	○		희귀	V012
431	G71.0	눈 근디스트로피	Ocular muscular dystrophy			○	○	○		희귀	V012
432	G71.0	눈인두성 근디스트로피	Oculopharyngeal muscular dystrophy			○	○	○		희귀	V012
433	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	Scapuloperoneal muscular dystrophy			○	○	○		희귀	V012
434	G71.0	중증[뒤센] 근디스트로피	Severe[Duchenne] muscular dystrophy			○	○	○		희귀	V012
435	G71.1	근긴장장애	Myotonic disorders			○	○	○		희귀	V012
436	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	Dystrophia myotonica[Steinert]			○	○	○		희귀	V012
437	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	Chondrodystrophic myotonia			○	○	○		희귀	V012
438	G71.1	증상성 근긴장증	Symptomatic myotonia			○	○	○		희귀	V012
439	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	Myotonia congenita NOS			○	○	○		희귀	V012
440	G71.1	우성[톰슨] 선천성 근긴장증	Dominant[Thomsen] myotonia congenita			○	○	○		희귀	V012
441	G71.1	열성[베커] 선천성 근긴장증	Recessive[Becker] myotonia congenita			○	○	○		희귀	V012
442	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	Neuromyotonia[Isaacs]			○	○	○		희귀	V012
443	G71.1	선천성 이상근긴장증	Paramyotonia congenita			○	○	○		희귀	V012
444	G71.1	거짓근긴장증	Pseudomyotonia			○	○	○		희귀	V012
445	G71.2	워커-워버그 증후군	Walker-Warburg syndrome							극희귀	V900
446	G71.2	선천성 근병증	Congenital myopathies			○	○	○		희귀	V012
447	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	Congenital muscular dystrophy NOS			○	○	○		희귀	V012
448	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	Congenital muscular dystrophy with specific morphological abnormalities of the muscle fibre(G71.2)			○	○	○		희귀	V012
449	G71.2	중심핵 병	Central core disease			○	○	○		희귀	V012
450	G71.2	미세심 병	Minicore disease			○	○	○		희귀	V012
451	G71.2	다발심 병	Multicore disease			○	○	○		희귀	V012
452	G71.2	근섬유형 불균형	Fibre-type disproportion			○	○	○		희귀	V012
453	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	Myotubular (centronuclear) myopathy			○	○	○		희귀	V012
454	G71.2	네말린근병증	Nemaline myopathy			○	○	○		희귀	V012
455	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	Mitochondrial myopathy, NEC			○	○	○		희귀	V012
456	G71.3	멜라스증후군	Melas syndrome				○			희귀	V012
457	G71.9	유전성 근병증 NOS	Hereditary myopathy NOS			○	○	○		희귀	V012

458	G72.3	주기마비(가족성) 저칼륨혈성	Hypokalaemic periodic paralysis (familial)							희귀	V258
459	G72.4	봉입체 근염	Inclusion body myositis (IBM)							극희귀	V900
460	G73.1	람베르트-이튼증후군(C00-D48†)	Lambert-Eaton syndrome(C00-D48†)							희귀	V259
461	G90.5	복합부위통증증후군 I형	Complex regional pain syndrome type I							희귀	V177
462	G90.6	복합부위통증증후군 II형	Complex regional pain syndrome type II							희귀	V168
463	G93.4	포도당 수송자 1 결핍증	Glucose transporter type1, GLUT1 deficiency							극희귀	V900
464	G95.0	척수공동증 및 연수공동증	Syringomyelia and syringobulbia							희귀	V172
465	H16.3	코오간증후군	Cogan's syndrome							극희귀	V900
466	H18.5	아벨리노 각막디스트로피 (동형접합)	Avellino corneal dystrophy (homozygous)							극희귀	V900
467	H18.6	원추각막	Keratoconus	○						희귀	
468	H31.2	맥락막결손	Choroideremia							희귀	V295
469	H35.0	일스 병	Eales' disease							극희귀	V900
470	H35.0	코츠망막병증	Coats retinopathy							희귀	V260
471	H35.51	색소망막염	Retinitis pigmentosa							희귀	V209
472	H35.52	베스트 병[노른자모양황반변성]	Best's disease[Best vitelliform maculardystrophy]	○						극희귀	V900
473	H35.58	스타르가르트병	Stargardt's disease							희귀	V209
474	H35.59	레베르 선천성 흑암시	Leber's congenital amaurosis							희귀	V209
475	H35.59	상세불명의 유전성 망막디스트로피	Unspecified hereditary retinal dystrophy							희귀	V209
476	H49.4	만성 진행성 외안근마비	Chronic progressive external ophthalmoplegia							극희귀	V900
477	H49.8	컨스-세이어증후군	Kearns-Sayre syndrome							희귀	V261
478	H51.8	동안실행증(失行症), 코간형	Ocular motor apraxia, Cogan type							극희귀	V900
479	I27.0	원발성 폐동맥고혈압	Primary pulmonary hypertension							희귀	V202
480	I27.8	아이젠멩거복합	Eisenmenger's complex							희귀	V226
481	I27.8	아이젠멩거증후군	Eisenmenger's syndrome							희귀	V226
482	I42.0	비가역적 확장성 심근병증	Irreversible dilated cardiomyopathy							희귀	V127
483	I42.1	폐색성 비대성 심근병증	Obstructive hypertrophic cardiomyopathy							희귀	V127
484	I42.1	비대성 대동맥판하협착	Hypertrophic subaortic stenosis							희귀	V127
485	I42.20	비폐색성 비대성 심근병증	Nonobstructive hypertrophic cardiomyopathy							희귀	V127
486	I42.3	심내막심근(호산구성)병	Endomyocardial(eosinophilic) disease							희귀	V127
487	I42.3	심내막심근(열대성)섬유증	Endomyocardial(tropical) fibrosis							희귀	V127
488	I42.3	뢰플러심내막염	Loffler's endocarditis							희귀	V127
489	I42.4	심내막탄력섬유증	Endocardial fibroelastosis							희귀	V127
490	I42.4	선천성 심근병증	Congenital cardiomyopathy							희귀	V127
491	I42.80	부정맥유발성 우심실 형성이상	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia	○						극희귀	V900
492	I47.2	카테콜라민 다형성 심실성 빈맥	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia							극희귀	V900
493	I49.82	긴QT증후군	Long QT syndrome							희귀	V296
494	I67.5	모야모야병	Moyamoya disease							희귀	V128
495	I73.1	폐색혈전혈관염[버거병]	Thromboanglitis obliterans[Buerger]							희귀	V129
496	I78.0	유전성 출혈성 모세혈관확장증	Hereditary haemorrhagic telangiectasia							희귀	V297
497	I78.0	랑뒤-오슬러-웨버병	Rendu-Osler-Weber disease							희귀	V235
498	I82.0	버드-키아리증후군	Budd-Chiari syndrome							희귀	V173
499	J39.8	섬모체, 원발성 이상운동증	ciliary, primary Dyskinesia							극희귀	V900
500	J84.0	폐포단백질증	Alveolar proteinosis							희귀	V222
501	J84.1	특발성 폐섬유증	Idiopathic pulmonary fibrosis				○			희귀	V236
502	K00.51	불완전상아질형성	Dentinogenesis imperfecta							극희귀	V900
503	K50.0	소장의 크론병	Crohn's disease of small intestine							희귀	V130
504	K50.1	대장의 크론병	Crohn's disease of large intestine							희귀	V130

505	K50.8	소장 및 대장 모두의 크론병	Crohn's disease of both small and large intestine							희귀	V130
506	K74.3	원발성 담즙성 경변증	Primary biliary cirrhosis							희귀	V174
507	K75.4	자가면역성 간염	Autoimmune hepatitis							희귀	V175
508	K83.0	원발성 담관염/경화성 담관염(두 상병 진단기준 모두 충족하는 경우)	Primary cholangitis/Sclerosing cholangitis							희귀	V262
509	L10.0	보통천포창	Pemphigus vulgaris							희귀	V132
510	L10.2	낙엽천포창	Pemphigus foliaceus							희귀	V210
511	L12.0	수포성 유사천포창	Bullous pemphigoid							희귀	V211
512	L12.1	흉터유사천포창	Cicatricial pemphigoid							희귀	V212
513	L12.1	양성 점막유사천포창	Benign mucous membrane pemphigoid							희귀	V212
514	L12.3	후천성 수포성 표피박리증	Acquired epidermolysis bullosa							희귀	V176
515	M06.1	성인발병 스틸병	Adult-onset Still's disease							희귀	V298
516	M08.0	연소성 류마티스관절염	Juvenile rheumatoid arthritis							희귀	V133
517	M08.0	류마티스인자가 있거나 없는 연소성 류마티스관절염	Juvenile rheumatoid arthritis with or without rheumatoid factor							희귀	V133
518	M08.1	연소성 강직척추염	Juvenile ankylosing spondylitis							희귀	V133
519	M08.2	전신적으로 발병된 연소성 관절염	Juvenile arthritis with systemic onset							희귀	V133
520	M08.3	(혈청검사음성인) 연소성 다발관절염	Juvenile polyarthritis (seronegative)							희귀	V133
521	M08.3	만성 연소성 다발관절염	Chronic juvenile polyarthritis							희귀	V133
522	M30.0	결절성 다발동맥염	Polyarteritis nodosa							희귀	V134
523	M30.1	폐침범을 동반한 다발동맥염[처그-스트라우스]	Polyarteritis with lung involvement [Churg- Strauss]							희귀	V134
524	M30.2	연소성 다발동맥염	Juvenile polyarteritis							희귀	V134
525	M31.0	굿파스쳐증후군	Goodpasture's syndrome							희귀	V135
526	M31.1	혈전성 미세혈관병증	Thrombotic microangiopathy							희귀	V135
527	M31.1	혈전성 혈소판감소성 자반	Thrombotic thrombocytopenic purpura							희귀	V135
528	M31.3	베게너육아종증	Wegener granulomatosis							희귀	V135
529	M31.3	괴사성 호흡기육아종증	Necrotizing respiratory granulomatosis							희귀	V135
530	M31.4	대동맥궁증후군[다까야수]	Aortic arch syndrome [Takayasu]							희귀	V135
531	M31.7	현미경적 다발동맥염	Microscopic polyarteritis							희귀	V238
532	M32.1	기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스	Systemic lupus erythematosus with organ or system involvement							희귀	V136
533	M32.1	리브만-삭스병(I39.-*)	Libman-Sacks disease(I39.-*)	○						희귀	
534	M32.1	루푸스 심장낭염(I32.8*)	Lupus pericarditis(I32.8*)	○						희귀	
535	M32.1	신장침범 동반 전신홍반루푸스(N08.5*, N16.4*)	Systemic lupus erythematosus with kidney involvement(N08.5*, N16.4*)	○						희귀	
536	M32.1	폐침범 동반 전신홍반루푸스(J99.1*)	Systemic lupus erythematosus with lung involvement(J99.1*)	○						희귀	
537	M32.1	심내막염 동반 전신홍반루푸스(I39.8*)	Systemic lupus erythematosus with endocarditis(I39.8*)	○						희귀	
538	M32.1	사구체질환 동반 전신홍반루푸스(N08.5*)	Systemic lupus erythematosus with glomerular disease(N08.5*)	○						희귀	
539	M32.1	세뇨관-간질신장병증 동반 전신홍반루푸스(N16.4*)	Systemic lupus erythematosus with tubulo-interstitial nephropathy(N16.4*)	○						희귀	
540	M32.1	전신홍반루푸스에서의 뇌염(G05.8*)	Encephalitis in systemic lupus erythematosus(G05.8*)	○						희귀	
541	M32.1	전신홍반루푸스에서의 근병증(G73.7*)	Myopathy in systemic lupus erythematosus(G73.7*)	○						희귀	
542	M32.1	전신홍반루푸스에서의 대뇌동맥염(I68.2*)	Cerebral arteritis in systemic lupus erythematosus(I68.2*)	○						희귀	
543	M33.0	연소성 피부근염	Juvenile dermatomyositis							희귀	V137
544	M33.1	기타 피부근염	Other dermatomyositis							희귀	V137
545	M33.2	다발근염	Polymyositis							희귀	V137
546	M34.0	진행성 전신경화증	Progressive systemic sclerosis							희귀	V138
547	M34.1	크레스트증후군	CR(E)ST syndrome							희귀	V138
548	M34.1	석회증, 레이노현상, 식도기능장애, 경지증(硬指症), 모세혈관확장의 조합	Combination of calcinosis, Raynaud's phenomenon, (o)esophageal dysfunction, sclerodactyly, telangiectasia							희귀	V138
549	M34.8	폐침범을 동반한 전신경화증†(J99.1*)	Systemic sclerosis with lung involvement(J99.1*)							희귀	V138
550	M34.8	근병증을 동반한 전신경화증†(G73.7*)	Systemic sclerosis with myopathy(G73.7*)							희귀	V138

551	M35.0	건조증후군[쉐그렌]	Sicca syndrome[Sjögren]							희귀	V139
552	M35.0	각막결막염을(를) 동반한 쉐그렌증후군(H19.3*)	Sjogren's syndrome with keratoconjunctivitis(H19.3*)							희귀	V139
553	M35.0	폐침범을(를) 동반한 쉐그렌증후군(J99.1*)	Sjogren's syndrome with lung involvement(J99.1*)							희귀	V139
554	M35.0	근병증을(를) 동반한 쉐그렌증후군(G73.7*)	Sjogren's syndrome with myopathy(G73.7*)							희귀	V139
555	M35.0	신세뇨관-간질성 장애을(를) 동반한 쉐그렌증후군(N16.4*)	Sjogren's syndrome with renal tubulo-interstitial disorder(N16.4*)							희귀	V139
556	M35.1	혼합결합조직병	Mixed connective tissue disease							희귀	V139
557	M35.2	베체트병	Behçet's disease							희귀	V139
558	M35.3	류마티스성 다발근통	Polymyalgia rheumatica							희귀	V139
559	M35.4	미만성(호산구성) 근막염	Diffuse(eosinophilic) fasciitis							희귀	V139
560	M35.5	다초점 섬유경화증	Multifocal fibrosclerosis							희귀	V139
561	M35.6	재발성 지방층염[웨버-크리스찬]	Relapsing panniculitis[Weber-Christian]							희귀	V139
562	M61.1	진행성 골화섬유형성이상	Fibrodysplasia ossificans progressiva							희귀	V224
563	M8220/0, (D12.6)	가족샘종폴립증	Familial adenomatous polyposis							희귀	V281
564	M88.0	두개골의 파젯병	Paget's disease of skull							희귀	V213
565	M88.8	기타 뼈의 파젯병	Paget's disease of other bones							희귀	V213
566	M88.9	상세불명의 뼈의 파젯병	Paget's disease of bone, unspecified							희귀	V213
567	M92.2	수근반달뼈의 골연골증(연소성)[킨뵉]	Osteochondrosis (juvenile) of carpal lunate [Kienbock]							희귀	V299
568	M93.1	성인의 킨뵉병	Kienböck's disease of adults							희귀	V299
569	M94.1	재발성 다발연골염	Relapsing polychondritis							희귀	V178
570	N04.0	소사구체이상을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with minor glomerular abnormality		단, 선천성에 한함					희귀	V263
571	N04.0	최소변화병변을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with minimal change lesion							희귀	V263
572	N04.1	초점성 및 분절성 사구체병변을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with focal and segmental glomerular lesions							희귀	V263
573	N04.1	초점성 및 분절성 유리질증을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with focal and segmental hyalinosis							희귀	V263
574	N04.1	초점성 및 분절성 경화증을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with focal and segmental sclerosis							희귀	V263
575	N04.1	초점성 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with focal glomerulonephritis							희귀	V263
576	N04.2	미만성 막성 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with diffuse membranous glomerulonephritis							희귀	V263
577	N04.3	미만성 메산지움 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with diffuse mesangial proliferative glomerulonephritis							희귀	V263
578	N04.4	미만성 모세혈관내 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with diffuse endocapillary proliferative glomerulonephritis							희귀	V263
579	N04.5	미만성 메산지움 모세혈관성 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with diffuse mesangiocapillary glomerulonephritis							희귀	V263
580	N04.5	막증식성 사구체신염, 1형, 3형 또는 NOS를 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with membranoproliferative glomerulonephritis, types 1 and 3, or NOS							희귀	V263
581	N04.6	고밀도침착병을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with dense deposit disease							희귀	V263
582	N04.6	막증식성 사구체신염, 2형을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with membranoproliferative glomerulonephritis, type 2							희귀	V263
583	N04.7	미만성 반월형 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with diffuse crescentic glomerulonephritis							희귀	V263
584	N04.7	모세혈관외 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with extracapillary glomerulonephritis							희귀	V263
585	N25.1	신장성 요붕증	Nephrogenic diabetes insipidus							희귀	V141
586	P35.0	선천성 풍진증후군	Congenital rubella syndrome							극희귀	V900
587	P35.4	선천성 지카 바이러스 질환	Congenital Zika virus disease							극희귀	V900
588	Q03.1	댄디-워커증후군	Dandy-Walker syndrome							희귀	V239
589	Q04.2	전전뇌증(全前腦症)	Holoprosencephaly							극희귀	V900
590	Q04.3	활택뇌증	Lissencephaly							극희귀	V900
591	Q04.3	다발미세이랑증	Polymicrogyria							극희귀	V900
592	Q04.3	소뇌무발생	Cerebellar agenesis							극희귀	V900
593	Q04.3	밀러-디커 증후군	Miller-Dieker syndrome							극희귀	V900
594	Q04.3	주버트 증후군	Joubert syndrome							극희귀	V900
595	Q04.3	무뇌수두증	Hydranencephaly	○						극희귀	V900

596	Q04.3	무뇌이랑증	Agyria of brain							희귀	V214
597	Q04.3	큰뇌이랑증	Pachygyria							희귀	V214
598	Q04.6	분열뇌증	Schizencephaly							희귀	V240
599	Q05.0	수두증을 동반한 이분경추	Cervical spina bifida with hydrocephalus							희귀	V179
600	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉추	Thoracic spina bifida with hydrocephalus							희귀	V179
601	Q05.1	수두증을 동반한 이분척추	Dorsal spina bifida with hydrocephalus							희귀	V179
602	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉요추	Thoracolumbar spina bifida with hydrocephalus							희귀	V179
603	Q05.2	수두증을 동반한 이분요추	Lumbar spina bifida with hydrocephalus							희귀	V179
604	Q05.2	수두증을 동반한 이분요천추	Lumbosacral spina bifida with hydrocephalus							희귀	V179
605	Q05.3	수두증을 동반한 이분천추	Sacral spina bifida with hydrocephalus							희귀	V179
606	Q05.4	수두증을 동반한 상세불명의 이분척추	Unspecified spina bifida with hydrocephalus							희귀	V179
607	Q05.5	수두증이 없는 이분경추	Cervical spina bifida without hydrocephalus							희귀	V179
608	Q05.6	수두증이 없는 이분흉추	Thoracic spina bifida without hydrocephalus							희귀	V179
609	Q05.6	이분척추 NOS	Dorsal spina bifida NOS							희귀	V179
610	Q05.6	이분흉요추 NOS	Thoracolumbar spina bifida NOS							희귀	V179
611	Q05.7	수두증이 없는 이분요추	Lumbar spina bifida without hydrocephalus							희귀	V179
612	Q05.7	이분요천추 NOS	Lumbosacral spina bifida NOS							희귀	V179
613	Q05.8	수두증이 없는 이분천골	Sacral spina bifida without hydrocephalus							희귀	V179
614	Q05.9	상세불명의 이분척추	Spina bifida, unspecified							희귀	V179
615	Q06.2	척수이개증	Diastematomyelia							희귀	V180
616	Q07.0	아놀드-키아리증후군	Arnold-Chiari syndrome							희귀	V143
617	Q11.2	렌즈소안구증후군	Lenz microphthalmia syndrome							극희귀	V900
618	Q14.1	X-연관 연소성 망막분리	X-linked juvenile retinoschisis							극희귀	V900
619	Q14.2	나팔꽃 증후군	Morning glory syndrome							극희귀	V900
620	Q17.2	소이증(小耳症)	Microtia							희귀	V291
621	Q20.0	총동맥간	Common arterial trunk							희귀	V144
622	Q20.0	동맥간존속	Persistent truncus arteriosus							희귀	V144
623	Q20.1	이중출구우심실	Double outlet right ventricle							희귀	V144
624	Q20.1	타우시그-빙증후군	Taussig-Bing syndrome							희귀	V144
625	Q20.2	이중출구좌심실	Double outlet left ventricle							희귀	V144
626	Q20.3	심실대혈관연결불일치	Discordant ventriculoarterial connection							희귀	V144
627	Q20.3	대동맥의 우측전위	Dextrotransposition of aorta							희귀	V144
628	Q20.3	대혈관의 (완전)전위	Transposition of great vessels (complete)							희귀	V144
629	Q20.4	단일심실	Single ventricle							희귀	V225
630	Q20.5	방실연결불일치	Discordant atrioventricular connection							희귀	V144
631	Q20.5	수정혈관전위	Corrected transposition							희귀	V144
632	Q20.5	좌측전위	Laevotransposition							희귀	V144
633	Q20.5	심실내번	Ventricular inversion							희귀	V144
634	Q21.2	방실중격결손	Atrioventricular septal defect							희귀	V269
635	Q21.2	총방실관	Common atrioventricular canal							희귀	V269
636	Q21.2	심내막융기결손	Endocardial cushion defect							희귀	V269
637	Q21.2	제1공심방중격결손(Ⅰ형)	Ostium primum atrial septal defect (type Ⅰ)							희귀	V269
638	Q21.3	팔로네징후	Tetralogy of Fallot							희귀	V269
639	Q21.3	폐동맥 협착 또는 폐쇄, 대동맥의 우측위치 및 우심실비대를 동반한 심실중격결손	Ventricular septal defect with pulmonary stenosis or atresia, dextroposition of aorta and hypertrophy of right ventricle							희귀	V269
640	Q21.4	대동맥폐동맥중격결손	Aortopulmonary septal defect							희귀	V269
641	Q21.4	대동맥중격결손	Aortic septal defect							희귀	V269
642	Q21.4	대동맥폐동맥창	Aortopulmonary window							희귀	V269
643	Q21.8	아이젠멘거결손	Eisenmenger's defect							희귀	V226

644	Q22.0	폐동맥판폐쇄	Pulmonary valve atresia							희귀	V145
645	Q22.4	삼첨판폐쇄	Tricuspid atresia							희귀	V146
646	Q22.5	에브스타인이상	Ebstein anomaly							희귀	V146
647	Q22.6	형성저하성 우심증후군	Hypoplastic right heart syndrome							희귀	V146
648	Q23.0	대동맥판의 선천협착	Congenital stenosis of aortic valve							희귀	V147
649	Q23.0	선천성 대동맥판폐쇄	Congenital aortic atresia							희귀	V147
650	Q23.0	선천성 대동맥판협착	Congenital aortic stenosis							희귀	V147
651	Q23.1	대동맥판의 선천성 기능부전	Congenital insufficiency of aortic valve							희귀	V147
652	Q23.1	이첨대동맥판막	Bicuspid aortic valve							희귀	V147
653	Q23.1	선천성 대동맥판기능부전	Congenital aortic insufficiency							희귀	V147
654	Q23.1	선천성 대동맥판역류	Congenital aortic regurgitation							희귀	V147
655	Q23.2	선천성 승모판협착	Congenital mitral stenosis							희귀	V147
656	Q23.2	선천성 승모판폐쇄	Congenital mitral atresia							희귀	V147
657	Q23.3	선천성 승모판기능부전	Congenital mitral insufficiency							희귀	V147
658	Q23.4	형성저하성 좌심증후군	Hypoplastic left heart syndrome							희귀	V147
659	Q23.4	(승모판 협착 또는 폐쇄와 함께) 상행대동맥의 형성저하와 좌심실의 결손발육을 동반하는 대동맥구멍 및 판막의 폐쇄 또는 현저한 발육부전	Atresia, or marked hypoplasia of aortic orifice or valve, with hypoplasia of ascending aorta and defective development of left ventricle (with mitral valve stenosis or atresia)							희귀	V147
660	Q23.8	대동맥판 및 승모판의 기타 선천기형	Other congenital malformations of aortic and mitral valves							희귀	V147
661	Q23.9	대동맥판 및 승모판의 상세불명의 선천기형	Congenital malformation of aortic and mitral valves, unspecified							희귀	V147
662	Q24.4	선천성 대동맥판하협착	Congenital subaortic stenosis							희귀	V270
663	Q24.5	관상동맥혈관의 기형	Malformation of coronary vessels							희귀	V148
664	Q24.5	선천성 관상동맥류	Congenital coronary(artery) aneurysm							희귀	V148
665	Q24.6	선천성 심장차단	Congenital heart block							희귀	V271
666	Q25.1	대동맥의 축착	Coarctation of aorta							희귀	V272
667	Q25.1	대동맥의 축착(관전, 관후)	Coarctation of aorta (preductal, postductal)							희귀	V272
668	Q25.2	대동맥의 폐쇄	Atresia of aorta							희귀	V272
669	Q25.3	대동맥의 협착	Stenosis of aorta							희귀	V272
670	Q25.3	판막상부 대동맥협착	Supravalvular aortic stenosis							희귀	V272
671	Q25.5	폐동맥의 폐쇄	Atresia of pulmonary artery							희귀	V149
672	Q26.0	대정맥의 선천성 협착	Congenital stenosis of vena cava							희귀	V150
673	Q26.0	(하)(상)대정맥의 선천성 협착	Congenital stenosis of vena cava (inferior)(superior)							희귀	V150
674	Q26.1	좌상대정맥존속	Persistent left superior vena cava							희귀	V150
675	Q26.2	전폐정맥결합이상	Total anomalous pulmonary venous connection							희귀	V150
676	Q26.3	부분폐정맥결합이상	Partial anomalous pulmonary venous connection							희귀	V150
677	Q26.4	상세불명의 폐정맥결합이상	Anomalous pulmonary venous connection, unspecified							희귀	V150
678	Q26.5	문맥결합이상	Anomalous portal venous connection							희귀	V150
679	Q26.6	문맥-간동맥루	Portal vein-hepatic artery fistula							희귀	V150
680	Q28.2	와이번메이슨증후군	Wyburn Mason syndrome							극희귀	V900
681	Q38.3	무설증(無舌症)	Aglossia							희귀	V241
682	Q43.8	선천성단장증후군	Congenital Short Bowel Syndrome							극희귀	V900
683	Q44.2	담관의 폐쇄	Atresia of bile ducts							희귀	V181
684	Q44.6	선천성 간 섬유증	Congenital liver Fibrosis[fibrotic]							극희귀	V900
685	Q44.7	알라질증후군	Alagille's syndrome							극희귀	V900
686	Q61.1	다낭성 신장, 보통염색체열성	Polycystic kidney, autosomal recessive							희귀	V264
687	Q61.1	다낭성 신장, 영아형	Polycystic kidney, infantile type							희귀	V264
688	Q61.9	메켈증후군	Meckel syndrome							극희귀	V900

689	Q64.1	방광외반	Exstrophy of urinary bladder							희귀	V227
690	Q64.1	방광이소증	Ectopia vesicae							희귀	V227
691	Q64.1	방광외번	Extroversion of bladder							희귀	V227
692	Q74.0	쇄골두개골이골증	Cleidocranial dysostosis							극희귀	V900
693	Q74.3	선천성 다발관절만곡증	Arthrogryposis multiplex congenita							희귀	V292
694	Q74.8	라르센 증후군	Larsen's syndrome							극희귀	V900
695	Q75.0	두개골유합	Craniosynostosis							희귀	V265
696	Q75.0	뾰족머리증(Acrocephaly)	Acrocephaly							희귀	V265
697	Q75.0	두개골의 불완전유합	Imperfect fusion of skull							희귀	V265
698	Q75.0	뾰족머리증(Oxycephaly)	Oxycephaly							희귀	V265
699	Q75.0	삼각머리증	Trigonocephaly							희귀	V265
700	Q75.1	두개안면골이골증	Craniofacial dysostosis							희귀	V151
701	Q75.1	크루존병	Crouzon's disease							희귀	V151
702	Q75.4	하악안면골이골증	Mandibulofacial dysostosis							희귀	V182
703	Q75.4	프란체스쉐티 증후군	Franceschetti syndrome							희귀	V182
704	Q75.4	트레처-콜린스 증후군	Treacher Collins syndrome							희귀	V182
705	Q76.1	클리펠-파일증후군	Klippel-Feil syndrome							극희귀	V900
706	Q77.0	연골무발생증	Achondrogenesis							희귀	V228
707	Q77.0	연골발생저하증	Hypochondrogenesis							희귀	V228
708	Q77.1	치사성 단신	Thanatophoric short stature							희귀	V228
709	Q77.2	짧은늑골증후군	Short rib syndrome							희귀	V228
710	Q77.2	질식성 흉부형성이상[쥬느]	Asphyxiating thoracic dysplasia[Jeune]							희귀	V228
711	Q77.3	다발성 골단 형성이상	Multiple epiphyseal dysplasia							극희귀	V900
712	Q77.3	점상 연골형성이상	Chondrodysplasia punctata							희귀	V228
713	Q77.3	어깨고관절 점상 연골형성이상(1형-3형)	Rhizomelic chondrodysplasia punctata(type 1-3)							희귀	V228
714	Q77.3	X-연관 우성 연골형성이상	X-linked dominant chondrodysplasia							희귀	V228
715	Q77.4	연골무형성증	Achondroplasia							희귀	V228
716	Q77.4	연골형성저하증	Hypochondroplasia							희귀	V228
717	Q77.4	선천성 골경화증	Osteosclerosis congenita							희귀	V228
718	Q77.5	디스트로피성 형성이상	Dystrophic dysplasia							희귀	V228
719	Q77.6	연골외배엽형성이상	Chondroectodermal dysplasia							희귀	V228
720	Q77.6	엘리스-반크레벨트증후군	Ellis-van Creveld syndrome							희귀	V228
721	Q77.7	척추골단형성이상	Spondyloepiphyseal dysplasia							희귀	V228
722	Q77.7	만발성 척추골단형성이상	Spondyloepiphyseal dysplasia tarda							희귀	V228
723	Q77.8	레리-웨일 증후군	Leri-Weill syndrome							극희귀	V900
724	Q77.8	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 기타 골연골형성이상	Other osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine							희귀	V228
725	Q77.8	말단왜소 형성이상	Acromicric dysplasia							희귀	V228
726	Q77.9	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 상세불명의 골연골형성이상	Osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine, unspecified							희귀	V228
727	Q78.0	불완전골형성	Osteogenesis imperfecta							희귀	V183
728	Q78.0	골취약증(Fragilitas ossium)	Fragilitas ossium							희귀	V183
729	Q78.0	골취약증(Osteopsathyrosis)	Osteopsathyrosis							희귀	V183
730	Q78.1	다골성 섬유성 형성이상	Polyostotic fibrous dysplasia							희귀	V154
731	Q78.1	얼브라이트(-맥쿤)(-스턴버그)증후군	Albright(-McCune)(-Sternberg) syndrome							희귀	V154
732	Q78.2	골화석증	Osteopetrosis							희귀	V229
733	Q78.2	알베르스-쉰베르그증후군	Albers-Schönberg syndrome							희귀	V229
734	Q78.3	카무라티-엥겔만증후군	Camurati-Engelmann syndrome							희귀	V266
735	Q78.4	내연골종증	Enchondromatosis							희귀	V230

736	Q78.4	마푸치증후군	Maffucci's syndrome							희귀	V230
737	Q78.4	올리에르병	Ollier's disease							희귀	V230
738	Q78.5	골간단연골형성이상, 슈미드형	Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type							극희귀	V900
739	Q78.5	필레증후군	Pyle's syndrome							희귀	V215
740	Q78.6	다발선천외골증	Multiple congenital exostoses							희귀	V242
741	Q78.6	유전성 다발외골증	Hereditary multiple exostoses							희귀	V242
742	Q78.6	골간병적조직연결	Diaphyseal aclasis							희귀	V242
743	Q78.9	가성 연골무형성 형성이상	Pseudoachondroplastic dysplasia							극희귀	V900
744	Q79.0	선천성 횡격막탈장	Congenital diaphragmatic hernia							희귀	V155
745	Q79.1	횡격막의 기타 선천기형	Other congenital malformations of diaphragm							희귀	V155
746	Q79.1	횡격막결여	Absence of diaphragm							희귀	V155
747	Q79.1	횡격막의 선천기형 NOS	Congenital malformation of diaphragm NOS							희귀	V155
748	Q79.1	횡격막 탈출	Eventration of diaphragm							희귀	V155
749	Q79.2	배꼽내장탈장	Exomphalos							희귀	V155
750	Q79.2	선천복벽탈장	Omphalocele							희귀	V155
751	Q79.3	복벽파열증	Gastroschisis							희귀	V155
752	Q79.4	말린자두배증후군	Prune belly syndrome							희귀	V155
753	Q79.5	복벽의 기타 선천기형	Other congenital malformations of abdominal wall							희귀	V155
754	Q79.6	엘러스-단로스증후군	Ehlers-Danlos syndrome							희귀	V155
755	Q79.8	근골격계통의 기타 선천기형	Other congenital malformations of musculoskeletal system							희귀	V155
756	Q79.8	근육의 결여	Absence of muscle							희귀	V155
757	Q79.8	힘줄의 결여	Absence of tendon							희귀	V155
758	Q79.8	부근	Accessory muscle							희귀	V155
759	Q79.8	선천성 근위축	Amyotrophia congenita							희귀	V155
760	Q79.8	선천성 협착띠	Congenital constricting bands							희귀	V155
761	Q79.8	선천성 짧은힘줄	Congenital shortening of tendon							희귀	V155
762	Q79.8	폴란드증후군	Poland's syndrome							희귀	V155
763	Q79.9	근골격계통의 상세불명의 선천기형	Congenital malformation of musculoskeletal system, unspecified							희귀	V155
764	Q79.9	근골격계통의 선천이상 NOS	Congenital anomaly of musculoskeletal system NOS							희귀	V155
765	Q79.9	근골격계통의 선천변형 NOS	Congenital deformity of musculoskeletal system NOS							희귀	V155
766	Q80.1	X-연관비늘증	X-linked ichthyosis							희귀	V300
767	Q80.1	X-연관비늘증; 스테로이드설파타제결핍	X-linked ichthyosis; steroid sulfatase deficiency							희귀	V300
768	Q80.2	층판비늘증	Lamellar ichthyosis							극희귀	V900
769	Q80.3	선천성 수포성 비늘모양홍색피부증	Congenital bullous ichthyosiform erythroderma							극희귀	V900
770	Q80.4	할리퀸태아	Harlequin fetus							희귀	V300
771	Q81.0	단순 수포성 표피박리증	Epidermolysis bullosa simplex							극희귀	V900
772	Q81.1	치사성 수포성 표피박리증	Epidermolysis bullosa letalis							희귀	V184
773	Q81.1	헤를리츠증후군	Herlitz' syndrome							희귀	V184
774	Q81.2	디스트로피성 수포성 표피박리증	Epidermolysis bullosa dystrophica							희귀	V184
775	Q82.0	유전성 림프부종	Hereditary lymphoedema							극희귀	V900
776	Q82.3	색소실조증	Incontinentia Pigmenti							극희귀	V900
777	Q82.4	(무한성) 외배엽형성이상	Ectodermal dysplasia (anhidrotic)							극희귀	V900
778	Q82.4	헤이-웰스증후군 (안검유착-외배엽 결손)	Hay-Wells syndrome (Ankyloblepharon-ectodermal defects)							극희귀	V900
779	Q82.8	로트문드(-톰슨) 증후군	Rothmund(-Thomson) syndrome							극희귀	V900
780	Q85.0	신경섬유종증(비악성)	Neurofibromatosis (nonmalignant)							희귀	V156
781	Q85.0	신경섬유종증(비악성) 1형, 2형	Neurofibromatosis(nonmalignant) type 1, type 2							희귀	V156
782	Q85.0	폰렉클링하우젠병	Von Recklinghausen's disease							희귀	V156
783	Q85.1	결절성 경화증	Tuberous sclerosis							희귀	V204

784	Q85.1	부르느뷰병	Bourneville's disease							희귀	V204
785	Q85.1	에필로이아	Epiloia							희귀	V204
786	Q85.8	포이츠-제거스 증후군	Peutz-Jeghers syndrome							희귀	V216
787	Q85.8	스터지-베버(-디미트리) 증후군	Sturge-Weber(-Dimitri) syndrome							희귀	V216
788	Q85.8	폰 히펠-린다우 증후군	Von Hippel-Lindau syndrome							희귀	V216
789	Q86.0	(이상형태성) 태아알코올증후군	Fetal alcohol syndrome (dysmorphic)							희귀	V157
790	Q87.0	가부키 증후군	Kabuki syndrome							극희귀	V900
791	Q87.0	프레이저 증후군	Fraser's syndrome							극희귀	V900
792	Q87.0	야콥센 증후군(11장완 말단부 결손 증후군)	Jacobsen syndrome(11q distal deletion syndrome)							극희귀	V900
793	Q87.0	주로 얼굴형태에 영향을 주는 선천기형증후군	Congenital malformation syndromes predominantly affecting facial appearance							희귀	V185
794	Q87.0	첨두다지유합증	Acrocephalopolysyndactyly							희귀	V185
795	Q87.0	첨두유합지증	Acrocephalosyndactyly(Apert)							희귀	V185
796	Q87.0	잠복안구증후군	Cryptophthalmos syndrome							희귀	V185
797	Q87.0	단안증	Cyclopia							희귀	V185
798	Q87.0	골덴하 증후군	Goldenhar syndrome							희귀	V185
799	Q87.0	고린-샤우드리-모스 증후군	Gorlin-Chaudhry-Moss syndrome							희귀	V185
800	Q87.0	뫼비우스 증후군	Moebius syndrome							희귀	V185
801	Q87.0	입-얼굴-손발 증후군	Oro-facial-digital syndrome							희귀	V185
802	Q87.0	로빈 증후군	Robin syndrome							희귀	V185
803	Q87.0	휘파람부는 얼굴	Whistling face							희귀	V185
804	Q87.0	카펜터 증후군	Carpenter's syndrome							희귀	V185
805	Q87.1	굴지 형성이상	Campomelic dysplasia							극희귀	V900
806	Q87.1	주로 단신과 관련된 선천기형증후군	Congenital malformation syndromes predominantly associated with short stature							희귀	V158
807	Q87.1	아르스코그 증후군	Aarskog syndrome							희귀	V158
808	Q87.1	코케인 증후군	Cockayne syndrome							희귀	V158
809	Q87.1	드 랑즈 증후군	De Lange syndrome							희귀	V158
810	Q87.1	두보위츠 증후군	Dubowitz syndrome							희귀	V158
811	Q87.1	누난 증후군	Noonan syndrome							희귀	V158
812	Q87.1	프라더-윌리 증후군	Prader-Willi syndrome							희귀	V158
813	Q87.1	로비노-실버만-스미스 증후군	Robinow-Silverman-Smith syndrome							희귀	V158
814	Q87.1	러셀-실버 증후군	Russel-Silver syndrome							희귀	V158
815	Q87.1	시클 증후군	Seckel syndrome							희귀	V158
816	Q87.1	스미스-렘리-오피츠 증후군	Smith-Lemli-Opitz syndrome							희귀	V158
817	Q87.1	쉐그렌-라손 증후군	Sjogren-Larsson syndrome							희귀	V158
818	Q87.2	홀트-오람 증후군	Holt-Oram syndrome							희귀	V243
819	Q87.2	클리펠-트레노우네이-베버 증후군	Klippel-Trénaunay-Weber syndrome							희귀	V243
820	Q87.2	손발톱무릎뼈 증후군	Nail patella syndrome							희귀	V243
821	Q87.2	루빈스타인-테이비 증후군	Rubinstein-Taybi syndrome							희귀	V243
822	Q87.2	바테르 증후군	VATER syndrome							희귀	V243
823	Q87.3	베크위트-비데만 증후군	Beckwith-Wiedemann syndrome							극희귀	V900
824	Q87.3	소토스 증후군	Sotos syndrome							희귀	V244
825	Q87.3	위버 증후군	Weaver syndrome							희귀	V244
826	Q87.4	마르팡증후군	Marfan's syndrome							희귀	V186
827	Q87.5	코핀-로우리 증후군	Coffin-Lowry syndrome							극희귀	V900
828	Q87.8	알스트롬 증후군	Alstrom syndrome							극희귀	V900
829	Q87.8	아가미-귀-신장 증후군	Branchiootorenal syndrome							극희귀	V900
830	Q87.8	ADNP 증후군(헬스무르텔-반데르아 증후군)	ADNP syndrome(Helsmoortel-VanDerAa Syndrome)							극희귀	V900

831	Q87.8	펠란-맥더미드 증후군(22장완 13.3 결손 증후군)	Phelan-McDermid syndrome(22q13.3 deletion syndrome)							극희귀	V900
832	Q87.8	알포트 증후군	Alport syndrome							희귀	V267
833	Q87.8	로렌스-문(-바르데)-비들 증후군	Laurence-Moon(-Bardet)-Biedl syndrome							희귀	V267
834	Q87.8	젤웨거 증후군	Zellweger syndrome							희귀	V267
835	Q87.8	촤지 증후군	CHARGE syndrome							희귀	V267
836	Q90.0	21삼염색체증, 감수분열비분리	Trisomy 21, meiotic nondisjunction							희귀	V159
837	Q90.1	21삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Trisomy 21, mosaicism (mitotic nondisjunction)							희귀	V159
838	Q90.2	21삼염색체증, 전위	Trisomy 21, translocation							희귀	V159
839	Q90.9	21삼염색체증 NOS	Trisomy 21 NOS							희귀	V159
840	Q91.0	18삼염색체증, 감수분열비분리	Trisomy 18, meiotic nondisjunction							희귀	V160
841	Q91.1	18삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Trisomy 18, mosaicism (mitotic nondisjunction)							희귀	V160
842	Q91.2	18삼염색체증, 전위	Trisomy 18, translocation							희귀	V160
843	Q91.4	13삼염색체증, 감수분열비분리	Trisomy 13, meiotic nondisjunction							희귀	V160
844	Q91.5	13삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Trisomy 13, mosaicism (mitotic nondisjunction)							희귀	V160
845	Q91.6	13삼염색체증, 전위	Trisomy 13, translocation							희귀	V160
846	Q91.7	13삼염색체증후군	Trisomy 13 Syndrome							희귀	V160
847	Q92.3	포토키-롭스키 증후군	Potocki-Lupski syndrome							극희귀	V900
848	Q93.3	울프-허쉬호른증후군	Wolff-Hirschorn syndrome							극희귀	V900
849	Q93.4	5번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 5							희귀	V205
850	Q93.4	고양이울음증후군	Cri-du-chat syndrome							희귀	V205
851	Q93.5	엔젤만증후군	Angelman syndrome							희귀	V217
852	Q93.5	캐쉬22증후군	CATCH22 syndrome							희귀	V217
853	Q93.5	스미스-마제니스 증후군	Smith-Magenis syndrome							희귀	V217
854	Q93.5	윌리엄스 증후군	William's Syndrome							희귀	V217
855	Q96.0	핵형45, X	Karyotype 45, X							희귀	V021
856	Q96.1	핵형46, X동인자(Xq)	Karyotype 46, X iso(Xq)							희귀	V021
857	Q96.2	동인자(Xq)를 제외한 이상 성염색체를 가진 핵형46, X	Karyotype 46, X with abnormal sex chromosome, except iso(Xq)							희귀	V021
858	Q96.3	섞임증, 45, X/46, XX 또는 XY	Mosaicism, 45, X/46, XX or XY							희귀	V021
859	Q96.4	섞임증, 이상성염색체를 가진 45, X/기타 세포열	Mosaicism, 45, X/other cell line(s) with abnormal sex chromosome							희귀	V021
860	Q98.0	클라인펠터증후군, 핵형 47, XXY	Klinefelter's syndrome karyotype 47, XXY							희귀	V218
861	Q98.1	클라인펠터증후군, 두 개 이상의 X염색체를 가진 남성	Klinefelter s syndrome, male with more than two X chromosomes							희귀	V218
862	Q98.2	클라인펠터증후군, 핵형 46, XX를 가진 남성	Klinefelter's syndrome, male with 46,XX karyotype							희귀	V218
863	Q99.2	취약X증후군	Fragile X syndrome							희귀	V245
864	Q99.8	팰리스터-킬리언 증후군	Pallister-Killian syndrome							극희귀	V900
865	Q92.2	10단완삼염색체증	Trisomy 10p							극희귀	V900
866	코드없음	10번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증	Distal monosomy 10q							염색체	V901
867	코드없음	10번 염색체 장완의 22-23 부분의 미세결손 증후군	10q22q23 microdeletion syndrome							염색체	V901
868	코드없음	10장완 말단 삼염색체 증후군	Distal 10q trisomy syndrome							극희귀	V900
869	코드없음	11번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증	Distal trisomy 11q							염색체	V901
870	코드없음	12번 염색체 단완 13 부분의 미세중복	12p13 microduplication	○						염색체	V901
871	코드없음	12번 염색체 장완 13 부분의 미세중복	12q13 microduplication	○						염색체	V901
872	코드없음	13번 염색체 장완 12.3 부분의 미세결손 증후군	13q12.3 microdeletion syndrome							염색체	V901
873	코드없음	13번 염색체 장완 21-22 부분의 결손	13q21-22 deletion	○						염색체	V901
874	코드없음	13번 염색체 장완의 말단부 단일염색체증	Distal monosomy 13q							염색체	V901
875	코드없음	13번 염색체 장완의 부분 결손	Partial deletion of the long arm of chromosome 13							염색체	V901
876	코드없음	14번 염색체 장완 24.2-31.1 부분의 미세결손	14q24.2q31.1 microdeletion							염색체	V901
877	코드없음	14번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증	Distal monosomy 14q							염색체	V901
878	Q93.5	15 장완13.3 미세결손 증후군	15q13.3 microdeletion syndrome							염색체	V901

879	코드없음	15번 고리모양 염색체	Ring chromosome 15							염색체	V901
880	Q93.2	15장완 사염색체(증)(쌍중심절 15번 염색체 증후군)	Tetrasomy 15q (isodicentric 15 chromosome syndrome)							염색체	V901
881	코드없음	15장완11.2 미세결손 증후군	15q11.2 microdeletion syndrome							극희귀	V900
882	Q92.3	15장완11-13 미세중복 증후군	15q11q13 microduplication syndrome							염색체	V901
883	코드없음	16번 염색체 단완의 11-12 부분의 미세결손 증후군	16p11p12 microdeletion syndrome							염색체	V901
884	코드없음	16번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 16							염색체	V901
885	코드없음	17번 염색체 단완 13.1 부분의 미세결손 증후군	Distal 17p13.1 microdeletion syndrome							염색체	V901
886	코드없음	17번 염색체 단완 13.3 부분의 미세결손 증후군	Distal 17p13.3 microdeletion syndrome							염색체	V901
887	코드없음	17번 염색체 장완 21.31 부분의 미세중복 증후군	17q21.31 microduplication syndrome							염색체	V901
888	코드없음	17번 염색체 장완 25.1 부분의 중복 증후군	17q25.1 duplication syndrome	○						염색체	V901
889	Q93.5	18 단완 염색체 결손	18 short arm chromosome Deletion							염색체	V901
890	코드없음	18번 고리모양 염색체	Ring chromosome 18							염색체	V901
891	코드없음	18번 염색체 단완의 사염색체증	Tetrasomy 18p	○						염색체	V901
892	Q93.5	18장완 말단부 결손 증후군	18q distal deletion syndrome							염색체	V901
893	Q93.5	18장완단일염색체증	18q monosomy							극희귀	V900
894	코드없음	19번 염색체 단완 13.3 부분의 중복	19p13.3 duplication	○						염색체	V901
895	Q93.5	1단완36 미세결손증후군	1p36 microdeletion syndrome							극희귀	V900
896	코드없음	1번 염색체 단완 31-32 부분의 미세결손	1p31-1p32 microdeletion	○						염색체	V901
897	코드없음	1번 염색체 장완 21.1 부분의 중복 증후군	1q21.1 duplication syndrome	○						염색체	V901
898	코드없음	1번 염색체 장완 21.3 부분의 미세결손 증후군	1q21.3 microdeletion syndrome	○						염색체	V901
899	코드없음	1번 염색체 장완 44부분의 미세결손 증후군	1q44 microdeletion syndrome							염색체	V901
900	코드없음	1번 염색체 장완의 21.1 부분의 미세결손 증후군	1q21.1 microdeletion syndrome							염색체	V901
901	Q92.8	20번 염색체 단완의 삼염색체증	Trisomy 20p							염색체	V901
902	코드없음	20번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증	Distal trisomy 20q							염색체	V901
903	코드없음	2번 염색체 단완 결손	2p deletion							염색체	V901
904	코드없음	2번 염색체 장완 33-37 부분의 중복 증후군	2q33-37 duplication syndrome	○						염색체	V901
905	코드없음	2번 염색체 장완의 24 부분의 미세결손 증후군	2q24 microdeletion syndrome							염색체	V901
906	코드없음	2번 염색체 장완의 31-33 부분의 미세결손	2q31-q33 microdeletion	○						염색체	V901
907	코드없음	2장완11 미세중복 증후군	2q11 microduplication syndrome							극희귀	V900
908	Q93.5	2장완37 미세결손 증후군	2q37 microdeletion syndrome							염색체	V901
909	Q93.5	3 장완29 미세결손 증후군	3q29 microdeletion syndrome							염색체	V901
910	코드없음	3번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 3							염색체	V901
911	코드없음	3번 염색체 장완 26 부분의 중복	3q26 duplication	○						염색체	V901
912	코드없음	3번 염색체 장완의 13.31 부분의 미세 결손 증후군	3q13.31 microdeletion syndrome							염색체	V901
913	코드없음	3번 염색체 장완의 결손	Deletion of long arm of chromosome 3							염색체	V901
914	Q93.3	4 단완 염색체 부분 결손	Partial deletion of the short arm of chromosome 4							염색체	V901
915	코드없음	4번 염색체 장완의 21 부분의 미세결손 증후군	4q21 microdeletion syndrome							염색체	V901
916	코드없음	4번 염색체 장완의 34 부분의 미세결손	4q34 microdeletion							염색체	V901
917	코드없음	5번 염색체 장완 14.3 부분의 미세결손 증후군	5q14.3 microdeletion syndrome							염색체	V901
918	코드없음	5번 염색체 장완 31 부분의 미세결손으로 인한 가족성 만곡족	Familial clubfoot due to 5q31 microdeletion							염색체	V901
919	코드없음	5번 염색체 장완 31.3 부분의 미세결손으로 인한 PURA 관련 신경발달 장애	PURA-related neurodevelopmental disorders due to 5q31.3 microdeletion							극희귀	V900
920	코드없음	5번 염색체 장완 35 부분의 결손	5q35 deletion							염색체	V901
921	코드없음	5장완23 미세결손 증후군	Contractures-developmental delay-Pierre Robin syndrome (5q23 microdeletion syndrome)							극희귀	V900
922	코드없음	6번 염색체 단완 22 부분의 미세결손 증후군	6p22 microdeletion syndrome							염색체	V901
923	코드없음	6번 염색체 단완 25 부분의 결손	6p25 deletion	○						염색체	V901
924	코드없음	6번 염색체 장완 26 부분의 미세결손 증후군	6q26 microdeletion syndrome							염색체	V901
925	코드없음	7번 염색체 장완 36 부분의 미세결손 증후군	7q36 microdeletion syndrome							염색체	V901

926	Q92.3	7장완11.23 미세중복 증후군	7q11.23 microduplication syndrome							염색체	V901
927	코드없음	8단완단일염색체증	8p monosomy							염색체	V901
928	코드없음	8번 삼염색체 섞임증	Mosaic trisomy 8	○						염색체	V901
929	코드없음	8번 염색체 단완의 11.2 부분의 미세결손 증후군	8p11.2 deletion syndrome							염색체	V901
930	코드없음	8번 염색체 장완의 21.11 부분의 미세결손 증후군	8q21.11 microdeletion syndrome							염색체	V901
931	코드없음	8번 염색체 장완의 22.1 부분의 미세 결손 증후군	8q22.1 microdeletion syndrome							염색체	V901
932	코드없음	9번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 9							염색체	V901
933	코드없음	9번 염색체 단완의 사염색체증	tetrasomy 9p							염색체	V901
934	코드없음	9번 염색체 단완의 중복	Duplication of 9p							염색체	V901
935	코드없음	X 염색체장완의 28부분의 중복 증후군	Chromosome Xq28 duplication syndrome							염색체	V901
936	코드없음	재조합 8번 염색체 증후군	Recombinant chromosome 8 syndrome							염색체	V901
937	코드없음	3M 증후군	3M syndrome							극희귀	V900
938	코드없음	3MC 증후군	3MC syndrome (Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale)							극희귀	V900
939	코드없음	ADCY5 관련 이상운동증	ADCY5-related dyskinesia	○						극희귀	V900
940	코드없음	ALS 결핍증	Acid-Labile subunit deficiency (ALSD)							극희귀	V900
941	코드없음	ARC 증후군	Arthrogryposis, renal tubular dysfunction, and cholestasis (ARC syndrome)							극희귀	V900
942	코드없음	ATP1A3 관련 뇌병증	ATP1A3 related encephalopathy	○						극희귀	V900
943	코드없음	CASK 관련 장애	CASK related disorder	○						극희귀	V900
944	코드없음	COL4A1 관련 장애	Collagen alpha1(IV) chain related disorders							극희귀	V900
945	코드없음	COL4A3BP 관련 정신 지체	COL4A3BP related mental retardation	○						극희귀	V900
946	코드없음	CTNNB1 관련 장애	CTNNB1 related disorder	○						극희귀	V900
947	코드없음	Dent 질환	Dent disease							극희귀	V900
948	코드없음	DHDDS 유전자 변이에 의한 운동 이상을 동반하거나 동반하지 않는 발달지연 및 발작	Developmental delay and seizures with or without movement abnormalities (DEDSM) due to DHDDS gene	○						극희귀	V900
949	코드없음	DYRK1A 증후군	DYRK1A syndrome							극희귀	V900
950	코드없음	FG2 증후군	FG2 syndrome	○						극희귀	V900
951	코드없음	FLNA 관련 뇌실주위 결절성 이소증	FLNA-related periventricular nodular heterotopia							극희귀	V900
952	코드없음	GATA2 결핍	GATA2 deficiency	○						극희귀	V900
953	코드없음	GNAO1 뇌병증	GNAO1 encephalopathy							극희귀	V900
954	코드없음	GNB1 관련 장애	GNB1 related disorder	○						극희귀	V900
955	코드없음	Hoyeraal-Hreidarsson 증후군	Hoyeraal-Hreidarsson syndrome	○						극희귀	V900
956	코드없음	KAT6B 관련 증후군	KAT6B related syndrome	○						극희귀	V900
957	코드없음	KID 증후군	KID syndrome (Keratitis-ichthyosis-deafness)							극희귀	V900
958	코드없음	KIF1A 유전자 돌연변이에 의한 신경병증	Neuropathy due to KIF1A gene mutation							극희귀	V900
959	코드없음	L1 증후군	L1 syndrome	○						극희귀	V900
960	코드없음	MEF2C 관련 증후군	MEF2C related syndrome	○						극희귀	V900
961	코드없음	Mesomelia-synostoses 증후군(8번 염색체 장완의 13부분의 미세결손 증후군)	Mesomelia-synostoses syndrome(8q13 microdeletion syndrome)							극희귀	V900
962	코드없음	MUTYH-연관 폴립증 (가족성 선종성 폴립증 2형)	MUTYH-associated polyposis (Familial adenomatous polyposis type2)	○						극희귀	V900
963	코드없음	NALCN 관련 장애	NALCN related disorder	○						극희귀	V900
964	코드없음	PCDH 19 관련 뇌전증 증후군	PCDH 19-related epilepsy syndrome							극희귀	V900
965	코드없음	POU3F3 관련 장애 (Snijders Blok-Fisher 증후군)	POU3F3 related disorder (Snijders Blok-Fisher syndrome)	○						극희귀	V900
966	코드없음	PTEN 과오종 종양 증후군	PTEN Hamartoma Tumor Syndrome (PHTS)							극희귀	V900
967	코드없음	Schimke 면역-골 형성이상	Schimke immunosseous dysplasia (SIOD)	○						극희귀	V900
968	코드없음	Vici 증후군	Vici syndrome							극희귀	V900
969	코드없음	WAGR 증후군(11번 염색체 단완의 13부분 결손)	WAGR syndrome(Deletion 11p13)							극희귀	V900
970	코드없음	X-연관 세포사멸사 억제인자 결핍	X-linked inhibitor of apoptosis deficiency							극희귀	V900
971	코드없음	X연관 정신지체-저긴장성 얼굴증후군	X-linked mental retardation-hypotonic facies syndrome							극희귀	V900
972	코드없음	가족성 칸디다증	Familial candidiasis							극희귀	V900
973	코드없음	거대뇌증-모세혈관 기형-다발미세이랑 증후군	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome							극희귀	V900

974	코드없음	거대방광-미세결장-장연동저하 증후군(MMIHS)	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS)	○						극희귀	V900
975	코드없음	고린증후군	Gorlin syndrome							극희귀	V900
976	코드없음	고함-스타우트 병	Gorham-Stout disease (GSD)							극희귀	V900
977	코드없음	골드베르그-쉬프린젠 증후군	Goldberg-Shprintzen syndrome							극희귀	V900
978	코드없음	골츠 증후군	Goltz syndrome							극희귀	V900
979	코드없음	근긴장이상을 동반한 고망간혈증	Hypermanganesemia with dystonia							극희귀	V900
980	코드없음	글라스증후군	Glass syndrome	○						극희귀	V900
981	코드없음	난청-뇌병증-유사 리이를 동반한 3-메틸글루타코닉 산뇨 (MEGDEL) 증후군	3-methylglutaconic aciduria with deafness-encephalopathy-Leigh-like(MEGDEL) syndrome	○						극희귀	V900
982	코드없음	노리에병	Norrie disease							극희귀	V900
983	코드없음	다논 병	Danon disease	○						극희귀	V900
984	코드없음	단신, 시신경 위축 및 펠거-휴엣 이상 증후군	Short stature, optic atrophy and Pelger-Huët anomaly syndrome							극희귀	V900
985	코드없음	단일유전자성 홍반성루푸스	Monogenic lupus erythematosus	○						극희귀	V900
986	코드없음	데니스-드래쉬 증후군	Denys-Drash syndrome							극희귀	V900
987	코드없음	동형접합 가족성 고콜레스테롤혈증	Familial hypercholesterolemia homozygote							극희귀	V900
988	코드없음	두개골간단형성부전증	Craniometaphyseal dysplasia							극희귀	V900
989	코드없음	드뷔쿠아 형성이상	Desbuquois dysplasia	○						극희귀	V900
990	코드없음	라만 증후군[태튼-브라운-라만 증후군]	Rahman syndrome [Tatton-Brown-Rahman syndrome]	○						극희귀	V900
991	코드없음	랑거 기드온 증후군	Langer-Giedion syndrome							극희귀	V900
992	코드없음	레베르 유전성 시신경병증	Leber hereditary optic neuropathy							극희귀	V900
993	코드없음	레지우스 증후군	Legius syndrome							극희귀	V900
994	코드없음	로이-디에츠 증후군	Loeys-Dietz syndrome							극희귀	V900
995	코드없음	로하드 증후군	ROHHAD syndrorme							극희귀	V900
996	코드없음	루스칸-루미쉬 증후군	Luscan-lumish syndrome	○						극희귀	V900
997	코드없음	마이어 로키탄스키 쿠스터 하우저 증후군	Mayer-Rokitansky-Kuster Hauser (MRKH) syndrome	○						극희귀	V900
998	코드없음	말단이골증	Acrodysostosis							극희귀	V900
999	코드없음	메이어-고린 증후군	Meier-Gorlin syndrome							극희귀	V900
1000	코드없음	면역글로블린 G4 관련 질환	Immunoglobulin G4-related disease							극희귀	V900
1001	코드없음	모낭성비늘증-탈모증-눈부심 증후군	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome							극희귀	V900
1002	코드없음	모왓-윌슨 증후군	Mowat-Wilson syndrome							극희귀	V900
1003	코드없음	모자이크성 다양한 이수성 증후군1	Mosaic variegated neuploidy syndrome 1	○						극희귀	V900
1004	코드없음	무한증을 동반한 선천성 통증 무감각증	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)							극희귀	V900
1005	코드없음	무홍채증-소뇌성운동실조-정신박약	Aniridia-cerebellar ataxia-mental deficiency							극희귀	V900
1006	코드없음	미만성 폐림프관종증	Diffuse pulmonary lymphangiomatosis							극희귀	V900
1007	코드없음	미세증후군 [와버그 미세증후군]	Micro syndrome [Warburg micro syndrome]	○						극희귀	V900
1008	코드없음	바라이서-윈터증후군	Baraitser-Winter syndrome							극희귀	V900
1009	코드없음	발달지연을 동반한 TRAF7 관련 심장, 안면, 말단 기형	TRAF7 related cardiac, facial, and digital anomalies with developmental delay	○						극희귀	V900
1010	코드없음	백내장, 성장호르몬 결핍, 감각신경병증, 감각신경성 청력 상실 및 골격 이형성증	Cataracts, growth hormone deficiency, sensory neuropathy, sensorineural hearing loss, and skeletal dysplasia							극희귀	V900
1011	코드없음	베인브릿지-로퍼스 증후군	Bainbridge-Ropers syndrome							극희귀	V900
1012	코드없음	베타-프로펠러 단백질 연관 신경변성	Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration	○						극희귀	V900
1013	코드없음	보링-오피츠 증후군	Bohring-Opitz syndrome	○						극희귀	V900
1014	코드없음	보쉬-분스트라-샤프 시신경위축 증후군	Bosch-Boonstra-Schaaf optic atrophy syndrome	○						극희귀	V900
1015	코드없음	볼프람 증후군	Wolfram syndrome							극희귀	V900
1016	코드없음	부갑상선기능저하증-감각신경성 난청- 신장 질환 (HDR) 증후군	Hypoparathyroidism-sensorineural deafness-renal disease (HDR) syndrome	○						극희귀	V900
1017	코드없음	불완전골형성증	Atelosteogenesis							극희귀	V900
1018	코드없음	블라우 증후군	Blau syndrome	○						극희귀	V900
1019	코드없음	비데만-스타이너 증후군	Wiedemann-Steiner syndrome							극희귀	V900
1020	코드없음	빌트-호그-두베증후군	Birt-Hogg-Dube syndrome							극희귀	V900

1021	코드없음	색소피부건조증 그룹 A	Xeroderma pigmentosum Group A (XPA)							극희귀	V900
1022	코드없음	샤프-양 증후군	Schaaf-Yang syndrome	○						극희귀	V900
1023	코드없음	선천성 경상 운동 장애	Congenital mirror movement (CMM) disorder							극희귀	V900
1024	코드없음	선천성 뇌하수체 기능저하	Congenital hypopituitarism	○						극희귀	V900
1025	코드없음	선천성 당화장애	Congenital disorder of glycosylation							극희귀	V900
1026	코드없음	선천성 무거핵구성 혈소판감소증	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia							극희귀	V900
1027	코드없음	선천성 반척추	Congenital hemivertebra	○						극희귀	V900
1028	코드없음	선천성 심장결손, 이상형태성 얼굴 특징 및 지적발달장애	Congenital heart defects, dysmorphic facial features, and intellectual developmental disorder (CHDFIDD)							극희귀	V900
1029	코드없음	선천성 염화물 설사	Congenital chloride diarrhea							극희귀	V900
1030	코드없음	선천성 중추성 무호흡증	Congenital central hypoventilation syndrome							극희귀	V900
1031	코드없음	성장지연, 지적발달장애, 근기능저하 및 간병증	Growth retardations, impaired intellectual development, hypotonia, and hepatopathy (GRIDHH)							극희귀	V900
1032	코드없음	소두증 골형성이상 원시성 난쟁이증 유형2	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II							극희귀	V900
1033	코드없음	쉬프린첸-골드베르그 증후군	Shprintzen-Goldberg syndrome	○						극희귀	V900
1034	코드없음	쉰젤 기드온 증후군	Schinzel Giedion syndrome							극희귀	V900
1035	코드없음	슈바크만-다이아몬드 증후군	Schwachman-Diamond syndrome							극희귀	V900
1036	코드없음	스미스-킹스모어 증후군	Smith-Kingsmore syndrome	○						극희귀	V900
1037	코드없음	스티클러 증후군	Sticklers syndrome							극희귀	V900
1038	코드없음	시니어-로켄 증후군	Senior-Loken syndrome							극희귀	V900
1039	코드없음	아동기 저수초형성 운동실조	Childhood ataxia with central nervous system hypomyelination							극희귀	V900
1040	코드없음	아이펙스 증후군	IPEx syndrome							극희귀	V900
1041	코드없음	안와 림프관종	Orbital lymphangioma							극희귀	V900
1042	코드없음	알란-헌든-더들리 증후군	Allan-Herndon-Dudley syndrome							극희귀	V900
1043	코드없음	알렉산더 병	Alexander disease							극희귀	V900
1044	코드없음	앤틀리-빅슬러 증후군	Antley-Bixler syndrome							극희귀	V900
1045	코드없음	에드하임-체스터 병	Erdheim-Chester disease							극희귀	V900
1046	코드없음	엠마누엘 증후군	Emanuel syndrome							극희귀	V900
1047	코드없음	우발적 운동실조 유형 2	Episodic ataxia type 2							극희귀	V900
1048	코드없음	유전성 만성 췌장염	Hereditary chronic pancreatitis							극희귀	V900
1049	코드없음	윤활막염-여드름-농포증-골염 증후군	Synovitis-acne-pustulosis-hyperostosis-osteitis syndrome							극희귀	V900
1050	코드없음	장림프관확장증	Intestinal lymphangiectasia							극희귀	V900
1051	코드없음	전신성 모세혈관 누출 증후군	Systemic capillary leak syndrome							극희귀	V900
1052	코드없음	젤레오피직 골이형성증	Geleophysic dysplasia							극희귀	V900
1053	코드없음	중추신경계통의 원발성 혈관염	Primary angiitis of central nervous system (PACNS)	○						극희귀	V900
1054	코드없음	지아-깁스 증후군	Xia-Gibbs syndrome							극희귀	V900
1055	코드없음	지텔만 증후군	Gitelman syndrome							극희귀	V900
1056	코드없음	진행성 가족성 간내 담즙정체증	Progressive familial intrahepatic cholestasis							극희귀	V900
1057	코드없음	철불응성 철결핍성 빈혈	Iron-refractory iron deficiency anemia							극희귀	V900
1058	코드없음	축삭 회전타원체 및 색소침착된 아교세포를 동반한 성인-발병 백질뇌병증(ALSP)	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia (ALSP)							극희귀	V900
1059	코드없음	치상핵적핵담창구시상하핵 위축증	Dentatorubropallidoluysian atrophy (DRPLA)	○						극희귀	V900
1060	코드없음	카라실 증후군	CARASIL syndrome (Cerebral autosomal recessive arteriopathy with subcortical infarcts and							극희귀	V900
1061	코드없음	카사바흐-메리트 증후군	Kasabach-meritt syndrome							극희귀	V900
1062	코드없음	케이비지 증후군	KBG syndrome							극희귀	V900
1063	코드없음	코스텔로 증후군	Costello syndrome							극희귀	V900
1064	코드없음	코핀-시리스 증후군	Coffin-Siris syndrome							극희귀	V900
1065	코드없음	코헨 증후군	Cohen syndrome							극희귀	V900
1066	코드없음	큐라리노 증후군	Currarino syndrome							극희귀	V900
1067	코드없음	크라이오피린 연관 주기 (발열) 증후군	Cryopyrin associated periodic (fever) syndrome							극희귀	V900
1068	코드없음	크론카이드-카나다 증후군	Cronkhite-Canada syndrome							극희귀	V900

1069	코드없음	클리프스트라 증후군	Kleefstra syndrome							극희귀	V900
1070	코드없음	터프팅장증	Tufting enteropathy (Intestinal epithelial dyspalsia)							극희귀	V900
1071	코드없음	털손발톱치아형성이상 1,3형	Trichorhinophalangeal syndrome type I & III	○						극희귀	V900
1072	코드없음	템플 증후군	Temple syndrome	○						극희귀	V900
1073	코드없음	튜블린병증	Tubulinopathies							극희귀	V900
1074	코드없음	특발성 흉막실질 탄력성유증	Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis							극희귀	V900
1075	코드없음	폐의 모세관성 혈관종증	Pulmonary capillary hemangiomatosis							극희귀	V900
1076	코드없음	푸마라제 결핍(증)	Fumarase deficiency	○						극희귀	V900
1077	코드없음	플로우팅 하버 증후군	Floating-Harbor syndrome							극희귀	V900
1078	코드없음	피어슨 증후군	Pearson syndrome							극희귀	V900
1079	코드없음	피질하 낭을 동반한 거대뇌성 백질뇌병증	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts	○						극희귀	V900
1080	코드없음	피트 홉킨스 증후군	Pitt-Hopkins syndrome							극희귀	V900
1081	코드없음	하쥬-체니 증후군	Hajdu-Cheney syndrome							극희귀	V900
1082	코드없음	헌터-맥칼파인 증후군	Hunter-McAlpine syndrome	○						극희귀	V900
1083	코드없음	헤임러 증후군	Heimler syndrome	○						극희귀	V900
1084	코드없음	화이트-서튼 증후군	White-Sutton syndrome							극희귀	V900
1085	코드없음	확대된 전정수도관 증후군	Enlarged vestibular aqueduct syndrome	○						극희귀	V900
1086	코드없음	활성화된 PI3K 델타 증후군	Activated PI3K Delta Syndrome							극희귀	V900

○ 희귀질환 목록 지정에서는 삭제되었으나 의료비는 계속 지원되는 질환

일련번호	상병코드	21년 국문 질환명	21년 영문 질환명	신규여부	비고	보장구 구입비	호흡보조기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수식이 구입비	산정특례 종류	산정특례 특정기호
1	D35.2	뇌하수체의 양성 신생물	Benign neoplasm of pituitary gland							중증난치	V162
2	G20	파킨슨병	Parkinson's disease		지체장애 또는 뇌병변 장애 '장애의 정도가 심한 장애인'에 한함					중증난치	V124
3	G20	편측파킨슨증	Hemiparkinsonism							중증난치	V124
4	G20	떨림마비	Paralysis agitans							중증난치	V124
5	G20	파킨슨증 또는 파킨슨병 NOS	Parkinsonism or Parkinson's disease NOS							중증난치	V124
6	G20	특발성 파킨슨증 또는 파킨슨병	Idiopathic Parkinsonism or Parkinson's disease							중증난치	V124
7	G20	원발성 파킨슨증 또는 파킨슨병	Primary Parkinsonism or Parkinson's disease							중증난치	V124
8	H35.31	노년성 황반변성(삼출성)	Senile macular degeneration (exudative)							중증난치	V201
9	K51.0	궤양성 (만성) 범결장염	Ulcerative (chronic) pancolitis							중증난치	V131
10	K51.2	궤양성 (만성) 직장염	Ulcerative (chronic) proctitis							중증난치	V131
11	K51.5	좌측 결장염	Left side colitis							중증난치	V131
12	K51.8	기타 궤양성 대장염	Other ulcerative colitis							중증난치	V131
13	K51.9	상세불명의 궤양성 대장염	Ulcerative colitis, unspecified							중증난치	V131
14	M45.0	강직척추염, 척추의 여러 부위	Ankylosing spondylitis, multiple sites in spine							중증난치	V140
15	M45.1	강직척추염, 후두환축부	Ankylosing spondylitis, occipito-atlanto-axial region							중증난치	V140
16	M45.2	강직척추염, 경부	Ankylosing spondylitis, cervical region							중증난치	V140
17	M45.3	강직척추염, 경흉추부	Ankylosing spondylitis, cervicothoracic region							중증난치	V140
18	M45.4	강직척추염, 흉추부	Ankylosing spondylitis, thoracic region							중증난치	V140
19	M45.5	강직척추염, 흉요추부	Ankylosing spondylitis, thoracolumbar region							중증난치	V140
20	M45.6	강직척추염, 요추부	Ankylosing spondylitis, lumbar region							중증난치	V140
21	M45.7	강직척추염, 요천부	Ankylosing spondylitis, lumbosacral region							중증난치	V140
22	M45.8	강직척추염, 천추 및 천미추부	Ankylosing spondylitis, sacral and sacrococcygeal region							중증난치	V140

23	N18	만성 신장병	Chronic kidney disease		투석중인 환자로 신장장애 '장애의 정도가 심한 장애인" 에 한함					중증난치	V001,003
24	P22.0	신생아의 호흡곤란증후군	Respiratory distress syndrome of newborn							중증난치	V142

2021년『희귀질환자 의료비지원사업』지원범위별 대상질환

○ 보조기기 구입비

일련번호	상병코드	21년 국문 질환명	21년 영문 질환명	추가지원
1	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-쉴더]	Adrenoleukodystrophy[Addison-Schilder]	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 지원
2	E74.0	글리코젠축적병	Glycogen storage disease	
3	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	Glycogen storage disease 1b type A	
4	E74.0	글리코젠합성효소결핍	Glycogen synthase deficiency	
5	E74.0	심장글리코젠증	Cardiac glycogenosis	
6	E74.0	안데르센병	Andersen's disease	
7	E74.0	코리병	Cori's disease	
8	E74.0	포르브스병	Forbes' disease	
9	E74.0	허스병	Hers' disease	
10	E74.0	맥아들병	McArdle's disease	
11	E74.0	폼페병	Pompe's disease	
12	E74.0	타루이병	Tarui's disease	
13	E74.0	폰기에르케병	von Gierke's disease	
14	E74.0	간인산화효소결핍	Liver phosphorylase deficiency	
15	E76.0	Ⅰ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, type Ⅰ	
16	E76.0	헐러증후군	Hurler syndrome	
17	E76.0	헐러-샤이에증후군	Hurler-Scheie syndrome	
18	E76.0	샤이에증후군	Scheie syndrome	
19	E76.1	Ⅱ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, type Ⅱ	
20	E76.1	헌터증후군	Hunter's syndrome	
21	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	β-Glucuronidase deficiency	
22	E76.2	Ⅲ, Ⅳ, Ⅵ, Ⅶ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, types Ⅲ, Ⅳ, Ⅵ, Ⅶ	
23	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	Maroteaux-Lamy (mild)(severe) syndrome	
24	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	Morquio(-like)(classic) syndrome	
25	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	Sanfilippo (types B)(type C)(type D) syndrome	
26	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	Congenital nonprogressive ataxia	
27	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	Early-onset cerebellar ataxia(onset usually before the age of 20)	
28	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with essential tremor	
29	G11.1	마이오클로누스[헌트운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with myoclonus[Hunt's ataxia]	
30	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes	
31	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	Friedreich's ataxia(autosomal recessive)	
32	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	X-linked recessive spinocerebellar ataxia	
33	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	Late-onset cerebellar ataxia(Onset usually after the age of 20)	
34	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	Cerebellar ataxia with defective DNA repair	
35	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	Ataxia telangiectasia[Louis-bar]	
36	G11.4	유전성 강직성 하반신마비	Hereditary spastic paraplegia	
37	G11.8	기타 유전성 운동실조	Other hereditary ataxias	
38	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	Hereditary ataxia, unspecified	
39	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	Hereditary cerebellar ataxia NOS	
40	G11.9	유전성 소뇌의 변성	Hereditary cerebellar degeneration	
41	G11.9	유전성 소뇌의 병	Hereditary cerebellar disease	
42	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	Hereditary cerebellar syndrome	
43	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	Infantile spinal muscular atrophy, type Ⅰ[Werdnig-Hoffman]	
44	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	Other inherited spinal muscular atrophy	
45	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	Progressive bulbar palsy of childhood [Fazio-Londe]	
46	G12.1	성인형 척수성 근위축	Adult form spinal muscular atrophy	
47	G12.1	소아형, Ⅱ형 척수성 근위축	Childhood form, type Ⅱ spinal muscular atrophy	
48	G12.1	원위 척수성 근위축	Distal spinal muscular atrophy	
49	G12.1	연소형, Ⅲ형[쿠겔베르그-벨란더] 척수성 근위축	Juvenile form, typeⅢ [Kugelberg-Welander] spinal muscular atrophy	
50	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	Scapuloperoneal form spinal muscular atrophy	
51	G12.2	운동신경세포병	Motor neuron disease	
52	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	Other spinal muscular atrophies and related syndromes	
53	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	Spinal muscular atrophy, unspecified	
54	G35	다발경화증	Multiple sclerosis	
55	G35	다발경화증 NOS	Multiple sclerosis (of) NOS	
56	G35	뇌간(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) brain stem	
57	G35	척수(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) cord	
58	G35	파종성(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) disseminated	
59	G35	전신성(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) generalized	
60	G60.0	샤르코-마리-투스질환	Charcot-Marie-Tooth disease	

61	G61.0	길랭-바레증후군	Guillain-Barré syndrome	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 지원 (인공호흡기를 사용하는 대상자에 한하여 보조기기 구입비 지원가능)
62	G71.0	근디스트로피	Muscular dystrophy	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 지원
63	G71.0	뒤센 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	Autosomal recessive, childhood type, resembling Duchenne or Becker muscular dystrophy	
64	G71.0	양성[베커] 근디스트로피	Benign [Becker] muscular dystrophy	
65	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리 [에머리-드라이프스] 근디스트로피	Benign scapuloperoneal with early contractures [Emery-Dreifuss] muscular dystrophy	
66	G71.0	원위성 근디스트로피	Distal muscular dystrophy	
67	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	
68	G71.0	지대 근디스트로피	Limb-girdle muscular dystrophy	
69	G71.0	눈 근디스트로피	Ocular muscular dystrophy	
70	G71.0	눈인두성 근디스트로피	Oculopharyngeal muscular dystrophy	
71	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	Scapuloperoneal muscular dystrophy	
72	G71.0	중증[뒤센] 근디스트로피	Severe[Duchenne] muscular dystrophy	
73	G71.1	근긴장장애	Myotonic disorders	
74	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	Dystrophia myotonica[Steinert]	
75	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	Chondrodystrophic myotonia	
76	G71.1	증상성 근긴장증	Symptomatic myotonia	
77	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	Myotonia congenita NOS	
78	G71.1	우성[톰슨] 선천성 근긴장증	Dominant[Thomsen] myotonia congenita	
79	G71.1	열성[베커] 선천성 근긴장증	Recessive[Becker] myotonia congenita	
80	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	Neuromyotonia[Isaacs]	
81	G71.1	선천성 이상근긴장증	Paramyotonia congenita	
82	G71.1	거짓근긴장증	Pseudomyotonia	
83	G71.2	선천성 근병증	Congenital myopathies	
84	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	Congenital muscular dystrophy NOS	
85	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	Congenital muscular dystrophy with specific morphological abnormalities of the muscle fibre(G71.2)	
86	G71.2	중심핵 병	Central core disease	
87	G71.2	미세심 병	Minicore disease	
88	G71.2	다발심 병	Multicore disease	
89	G71.2	근섬유형 불균형	Fibre-type disproportion	
90	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	Myotubular (centronuclear) myopathy	
91	G71.2	네말린근병증	Nemaline myopathy	
92	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	Mitochondrial myopathy, NEC	
93	G71.9	유전성 근병증 NOS	Hereditary myopathy NOS	

○ 인공호흡기 및 기침유발기 대여료

일련번호	상병코드	21년 국문 질환명	21년 영문 질환명	추가지원
1	A81.0	크로이츠펠트-야콥병	Creutzfeldt-Jakob disease	간병비 지원
2	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-쉴더]	Adrenoleukodystrophy[Addison-Schilder]	
3	E74.0	글리코젠축적병	Glycogen storage disease	
4	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	Glycogen storage disease 1b type A	
5	E74.0	글리코젠합성효소결핍	Glycogen synthase deficiency	
6	E74.0	심장글리코젠증	Cardiac glycogenosis	
7	E74.0	안데르센병	Andersen's disease	
8	E74.0	코리병	Cori's disease	
9	E74.0	포르브스병	Forbes' disease	
10	E74.0	허스병	Hers' disease	
11	E74.0	맥아들병	McArdle's disease	
12	E74.0	폼페병	Pompe's disease	
13	E74.0	타루이병	Tarui's disease	
14	E74.0	폰기에르케병	von Gierke's disease	
15	E74.0	간인산화효소결핍	Liver phosphorylase deficiency	
16	E76.0	Ⅰ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, type Ⅰ	
17	E76.0	헐러증후군	Hurler syndrome	
18	E76.0	헐러-샤이에증후군	Hurler-Scheie syndrome	
19	E76.0	샤이에증후군	Scheie syndrome	
20	E76.1	Ⅱ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, type Ⅱ	
21	E76.1	헌터증후군	Hunter's syndrome	
22	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	β-Glucuronidase deficiency	
23	E76.2	Ⅲ, Ⅳ, Ⅵ, Ⅶ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, types Ⅲ, Ⅳ, Ⅵ, Ⅶ	
24	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	Maroteaux-Lamy (mild)(severe) syndrome	
25	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	Morquio(-like)(classic) syndrome	
26	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	Sanfilippo (types B)(type C)(type D) syndrome	
27	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	Congenital nonprogressive ataxia	

28	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	Early-onset cerebellar ataxia(onset usually before the age of 20)	
29	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with essential tremor	
30	G11.1	마이오클로누스[헌트운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with myoclonus[Hunt's ataxia]	
31	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes	보조기기 구입비, 간병비 지원
32	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	Friedreich's ataxia(autosomal recessive)	
33	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	X-linked recessive spinocerebellar ataxia	
34	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	Late-onset cerebellar ataxia(Onset usually after the age of 20)	
35	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	Cerebellar ataxia with defective DNA repair	
36	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	Ataxia telangiectasia[Louis-bar]	
37	G11.4	유전성 강직성 하반신마비	Hereditary spastic paraplegia	
38	G11.8	기타 유전성 운동실조	Other hereditary ataxias	
39	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	Hereditary ataxia, unspecified	
40	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	Hereditary cerebellar ataxia NOS	
41	G11.9	유전성 소뇌의 변성	Hereditary cerebellar degeneration	
42	G11.9	유전성 소뇌의 병	Hereditary cerebellar disease	
43	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	Hereditary cerebellar syndrome	
44	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	Infantile spinal muscular atrophy, type Ⅰ[Werdnig-Hoffman]	
45	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	Other inherited spinal muscular atrophy	
46	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	Progressive bulbar palsy of childhood [Fazio-Londe]	
47	G12.1	성인형 척수성 근위축	Adult form spinal muscular atrophy	
48	G12.1	소아형, Ⅱ형 척수성 근위축	Childhood form, type Ⅱ spinal muscular atrophy	
49	G12.1	원위 척수성 근위축	Distal spinal muscular atrophy	
50	G12.1	연소형, Ⅲ형[쿠겔베르그-벨란더] 척수성 근위축	Juvenile form, typeⅢ [Kugelberg-Welander] spinal muscular atrophy	
51	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	Scapuloperoneal form spinal muscular atrophy	
52	G12.2	운동신경세포병	Motor neuron disease	
53	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	Other spinal muscular atrophies and related syndromes	
54	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	Spinal muscular atrophy, unspecified	
55	G35	다발경화증	Multiple sclerosis	
56	G35	다발경화증 NOS	Multiple sclerosis (of) NOS	
57	G35	뇌간(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) brain stem	
58	G35	척수(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) cord	
59	G35	파종성(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) disseminated	
60	G35	전신성(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) generalized	
61	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증	Hereditary motor and sensory neuropathy	
62	G60.0	샤르코-마리-투스질환	Charcot-Marie-Tooth disease	보조기기 구입비, 간병비 지원
63	G60.0	데제린-소타스병	Déjerine-Sottas disease	
64	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형	Hereditary motor and sensory neuropathy, types I-IV	
65	G60.0	영아기의 비대성 신경병증	Hypertrophic neuropathy of infancy	
66	G60.0	비골근위축(축삭형, 비대형)	Peroneal muscular atrophy(axonal type, hypertrophic type)	
67	G60.0	루시-레비증후군	Roussy-Lévy syndrome	
68	G61.0	길랭-바레증후군	Guillain-Barré syndrome	보조기기 구입비, 간병비 지원
69	G70.0	중증근무력증	Myasthenia gravis	
70	G71.0	근디스트로피	Muscular dystrophy	
71	G71.0	뒤쉔 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	Autosomal recessive, childhood type, resembling Duchenne or Becker muscular dystrophy	
72	G71.0	양성[베커] 근디스트로피	Benign [Becker] muscular dystrophy	
73	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	Benign scapuloperoneal with early contractures [Emery-Dreifuss] muscular dystrophy	
74	G71.0	원위성 근디스트로피	Distal muscular dystrophy	
75	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	
76	G71.0	지대 근디스트로피	Limb-girdle muscular dystrophy	
77	G71.0	눈 근디스트로피	Ocular muscular dystrophy	
78	G71.0	눈인두성 근디스트로피	Oculopharyngeal muscular dystrophy	
79	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	Scapuloperoneal muscular dystrophy	
80	G71.0	중증[뒤쉔] 근디스트로피	Severe[Duchenne] muscular dystrophy	
81	G71.1	근긴장장애	Myotonic disorders	
82	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	Dystrophia myotonica[Steinert]	
83	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	Chondrodystrophic myotonia	
84	G71.1	증상성 근긴장증	Symptomatic myotonia	보조기기 구입비, 간병비 지원
85	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	Myotonia congenita NOS	
86	G71.1	우성[톰슨] 선천성 근긴장증	Dominant[Thomsen] myotonia congenita	
87	G71.1	열성[베커] 선천성 근긴장증	Recessive[Becker] myotonia congenita	
88	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	Neuromyotonia[Isaacs]	
89	G71.1	선천성 이상근긴장증	Paramyotonia congenita	
90	G71.1	거짓근긴장증	Pseudomyotonia	

91	G71.2	선천성 근병증	Congenital myopathies	
92	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	Congenital muscular dystrophy NOS	
93	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	Congenital muscular dystrophy with specific morphological abnormalities of the muscle fibre(G71.2)	
94	G71.2	중심핵 병	Central core disease	
95	G71.2	미세심 병	Minicore disease	
96	G71.2	다발심 병	Multicore disease	
97	G71.2	근섬유형 불균형	Fibre-type disproportion	
98	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	Myotubular (centronuclear) myopathy	
99	G71.2	네말린근병증	Nemaline myopathy	
100	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	Mitochondrial myopathy, NEC	
101	G71.3	멜라스증후군	Melas syndrome	
102	G71.9	유전성 근병증 NOS	Hereditary myopathy NOS	보조기기 구입비, 간병비 지원
103	J84.1	특발성 폐섬유증	Idiopathic pulmonary fibrosis	

○ 간병비

일련번호	상병코드	21년 국문 질환명	21년 영문 질환명	추가지원
1	A81.0	크로이츠펠트-야콥병	Creutzfeldt-Jakob disease	인공호흡기, 기침유발기 지원
2	E71.3	지방산대사장애	Disorders of fatty-acid metabolism	
3	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-쉴더]	Adrenoleukodystrophy[Addison-Schilder]	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 지원
4	E74.0	글리코젠축적병	Glycogen storage disease	
5	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	Glycogen storage disease 1b type A	
6	E74.0	글리코젠합성효소결핍	Glycogen synthase deficiency	
7	E74.0	심장글리코젠증	Cardiac glycogenosis	
8	E74.0	안데르센병	Andersen's disease	
9	E74.0	코리병	Cori's disease	
10	E74.0	포르브스병	Forbes' disease	
11	E74.0	허스병	Hers' disease	
12	E74.0	맥아들병	McArdle's disease	
13	E74.0	폼페병	Pompe's disease	
14	E74.0	타루이병	Tarui's disease	
15	E74.0	폰기에르케병	von Gierke's disease	
16	E74.0	간인산화효소결핍	Liver phosphorylase deficiency	
17	E75.2	크라베병	Krabbe's disease	
18	E76.0	Ⅰ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, type Ⅰ	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 지원
19	E76.0	헐러증후군	Hurler syndrome	
20	E76.0	헐러-샤이에증후군	Hurler-Scheie syndrome	
21	E76.0	샤이에증후군	Scheie syndrome	
22	E76.1	Ⅱ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, type Ⅱ	
23	E76.1	헌터증후군	Hunter's syndrome	
24	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	β-Glucuronidase deficiency	
25	E76.2	Ⅲ, Ⅳ, Ⅵ, Ⅶ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, types Ⅲ, Ⅳ, Ⅵ, Ⅶ	
26	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	Maroteaux-Lamy (mild)(severe) syndrome	
27	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	Morquio(-like)(classic) syndrome	
28	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	Sanfilippo (types B)(type C)(type D) syndrome	
29	F84.2	레트증후군	Rett's syndrome	
30	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	Congenital nonprogressive ataxia	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 지원
31	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 2(	Early-onset cerebellar ataxia(onset usually before the age of 20)	
32	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with essential tremor	
33	G11.1	마이오클로누스[헌트운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with myoclonus[Hunt's ataxia]	
34	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes	
35	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	Friedreich's ataxia(autosomal recessive)	
36	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	X-linked recessive spinocerebellar ataxia	
37	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 2(	Late-onset cerebellar ataxia(Onset usually after the age of 20)	
38	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	Cerebellar ataxia with defective DNA repair	
39	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	Ataxia telangiectasia[Louis-bar]	
40	G11.4	유전성 강직성 하반신마비	Hereditary spastic paraplegia	
41	G11.8	기타 유전성 운동실조	Other hereditary ataxias	
42	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	Hereditary ataxia, unspecified	
43	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	Hereditary cerebellar ataxia NOS	
44	G11.9	유전성 소뇌의 변성	Hereditary cerebellar degeneration	
45	G11.9	유전성 소뇌의 병	Hereditary cerebellar disease	
46	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	Hereditary cerebellar syndrome	
47	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	Infantile spinal muscular atrophy, type Ⅰ[Werdnig-Hoffman]	
48	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	Other inherited spinal muscular atrophy	

49	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	Progressive bulbar palsy of childhood [Fazio-Londe]	
50	G12.1	성인형 척수성 근위축	Adult form spinal muscular atrophy	
51	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축	Childhood form, type II spinal muscular atrophy	
52	G12.1	원위 척수성 근위축	Distal spinal muscular atrophy	
53	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란더] 척수성 근위축	Juvenile form, typeIII [Kugelberg-Welander] spinal muscular atrophy	
54	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	Scapuloperoneal form spinal muscular atrophy	
55	G12.2	운동신경세포병	Motor neuron disease	
56	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	Other spinal muscular atrophies and related syndromes	
57	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	Spinal muscular atrophy, unspecified	
58	G35	다발경화증	Multiple sclerosis	
59	G35	다발경화증 NOS	Multiple sclerosis (of) NOS	
60	G35	뇌간(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) brain stem	
61	G35	척수(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) cord	
62	G35	파종성(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) disseminated	
63	G35	전신성(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) generalized	
64	G60.0	샤르코-마리-투스질환	Charcot-Marie-Tooth disease	
65	G61.0	길랭-바레증후군	Guillain-Barré syndrome	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 지원 (인공호흡기를 사용하는 대상자에 한하여 간병비 지원가능)
66	G71.0	근디스트로피	Muscular dystrophy	
67	G71.0	뒤쉔 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	Autosomal recessive, childhood type, resembling Duchenne or Becker muscular dystrophy	
68	G71.0	양성[베커] 근디스트로피	Benign [Becker] muscular dystrophy	
69	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	Benign scapuloperoneal with early contractures [Emery-Dreifuss] muscular dystrophy	
70	G71.0	원위성 근디스트로피	Distal muscular dystrophy	
71	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	
72	G71.0	지대 근디스트로피	Limb-girdle muscular dystrophy	
73	G71.0	눈 근디스트로피	Ocular muscular dystrophy	
74	G71.0	눈인두성 근디스트로피	Oculopharyngeal muscular dystrophy	
75	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	Scapuloperoneal muscular dystrophy	
76	G71.0	중증[뒤쉔] 근디스트로피	Severe[Duchenne] muscular dystrophy	
77	G71.1	근긴장장애	Myotonic disorders	
78	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	Dystrophia myotonica[Steinert]	
79	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	Chondrodystrophic myotonia	
80	G71.1	증상성 근긴장증	Symptomatic myotonia	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 지원
81	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	Myotonia congenita NOS	
82	G71.1	우성[톰슨] 선천성 근긴장증	Dominant[Thomsen] myotonia congenita	
83	G71.1	열성[베커] 선천성 근긴장증	Recessive[Becker] myotonia congenita	
84	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	Neuromyotonia[Isaacs]	
85	G71.1	선천성 이상근긴장증	Paramyotonia congenita	
86	G71.1	거짓근긴장증	Pseudomyotonia	
87	G71.2	선천성 근병증	Congenital myopathies	
88	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	Congenital muscular dystrophy NOS	
89	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성	Congenital muscular dystrophy with specific morphological abnormalities of the muscle fibre(G71.2)	
90	G71.2	중심핵 병	Central core disease	
91	G71.2	미세심 병	Minicore disease	
92	G71.2	다발심 병	Multicore disease	
93	G71.2	근섬유형 불균형	Fibre-type disproportion	
94	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	Myotubular (centronuclear) myopathy	
95	G71.2	네말린근병증	Nemaline myopathy	
96	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	Mitochondrial myopathy, NEC	
97	G71.9	유전성 근병증 NOS	Hereditary myopathy NOS	

○ 특수식이 구입비

일련번호	상병코드	21년 국문 질환명	21년 영문 질환명	추가지원
1	E70.0	고전적 페닐케톤뇨증	Classical phenylketonuria	
2	E70.1	기타 고페닐알라닌혈증	Other hyperphenylalaninaemias	
3	E70.2	타이로신대사장애	Disorders of tyrosine metabolism	
4	E70.2	알캅톤뇨증	Alkaptonuria	
5	E70.2	조직흑갈병	Ochronosis	
6	E70.2	타이로신혈증	Tyrosinaemia	
7	E70.2	타이로신증	Tyrosinosis	
8	E71.0	단풍시럽뇨병	Maple-syrup-urine disease	
9	E71.1	고류신-이소류신혈증	Hyperleucine-isoleucinaemia	
10	E71.1	고발린혈증	Hypervalinaemia	

11	E71.1	메틸말론산혈증	Methylmalonic acidaemia
12	E71.1	아이소발레린산혈증	Isovaleric acidaemia
13	E71.1	프로피온산혈증	Propionic acidaemia
14	E72.1	유황함유아미노산대사장애	Disorders of sulfur-bearing amino-acid metabolism
15	E72.1	호모시스틴뇨	Homocystinuria
16	E72.1	메타이오닌혈증	Methioninaemia
17	E72.2	요소회로대사장애	Disorders of urea cycle metabolism
18	E72.2	아르지닌혈증	Argininaemia
19	E72.2	아르지닌숙신산뇨	Argininosuccinic aciduria
20	E72.2	시트룰린혈증	Citrullinaemia
21	E72.2	고암모니아혈증	Hyperammonaemia
22	E72.3	라이신 및 하이드록시라이신 대사장애	Disorders of lysine and hydroxylysine metabolism
23	E72.3	글루타르산뇨	Glutaric aciduria
24	E72.4	오르니틴대사장애	Disorders of ornithine metabolism
25	E72.4	오르니틴혈증(Ⅰ, Ⅱ형)	Ornithinaemia (types Ⅰ, Ⅱ)
26	E72.4	오르니틴트랜스카바미라제결핍	Ornithine transcarbamylase deficiency
27	E72.5	글라이신대사장애	Disorders of glycine metabolism
28	E72.5	비케톤고글라이신혈증	Non-ketotic hyperglycinaemia