

## 2025년 『희귀질환자 의료비 지원사업』 대상 질환(전체)

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 죽석반	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
1	A31.9	비정형마이코박테륨증, 가족형, X연관	Atypical mycobacteriosis, familial, x-linked								극희귀	V900
2	A81.0	아급성 해면모양뇌병증	Subacute spongiform encephalopathy								희귀	V102
3	A81.0	크로이츠펔트-야콥병	Creutzfeldt-Jakob disease				○	○			희귀	V102
4	D12.6, M8220/0	가족성선종성폴립증	Familial adenomatous polyposis								희귀	V281
5	D55.0	G6PD결핍빈혈	G6PD deficiency anaemia								희귀	V163
6	D55.0	참두중독	Favism								희귀	V163
7	D55.0	포도당-6-인산탈수소효소결핍에 의한 빈혈	Anaemia due to glucose-6- phosphate dehydrogenase [G6PD] deficiency								희귀	V163
8	D55.2	삼탄당인산염이성화효소결핍빈혈	Triose-phosphate isomerase deficiency anaemia								희귀	V164
9	D55.2	용혈성 비구상적혈구성 (유전성) II형 빈혈	Haemolytic nonspherocytic (hereditary), type II anaemia								희귀	V164
10	D55.2	피루브산염카이네이스결핍빈혈	Pyruvate kinase[PK] deficiency anaemia								희귀	V164
11	D55.2	해당효소의 장애에 의한 빈혈	Anaemia due to disorders of glycolytic enzymes								희귀	V164
12	D55.2	헥소카이네이스결핍빈혈	Hexokinase deficiency anaemia								희귀	V164
13	D56.0	알파지중해빈혈	Alpha thalassaemia								희귀	V232
14	D56.1	베타지중해빈혈	Beta thalassaemia								희귀	V232
15	D56.1	중간형 지중해빈혈	Intermedia thalassaemia								희귀	V232
16	D56.1	중증 베타지중해빈혈	Severe beta thalassaemia								희귀	V232
17	D56.1	중증 지중해빈혈	Major thalassaemia								희귀	V232
18	D56.1	쿠올리빈혈	Cooley's anaemia								희귀	V232
19	D56.2	델타-베타지중해빈혈	Delta-beta thalassaemia								희귀	V232
20	D56.3	지중해빈혈 소질	Thalassaemia trait								희귀	V232
21	D56.4	태아헤모글로빈의 유전적 존속	Hereditary persistence of fetal haemoglobin								희귀	V232
22	D59.3	비정형 용혈-요독증후군	Atypical haemolytic-uraemic syndrome								희귀	V219
23	D59.5	발작성 야간헤모글로빈뇨	Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria [Marchiafava-Micheli]								희귀	V187
24	D60.0	만성 후천성 순수적혈구무형성	Chronic acquired pure red cell aplasia								희귀	V023
25	D61.0	가족성 저형성빈혈	Familial hypoplastic anaemia								희귀	V023
26	D61.0	기형을 동반한 범혈구감소증	Pancytopenia with malformations								희귀	V023
27	D61.0	블랙판-다이아몬드증후군	Blackfan-Diamond syndrome								희귀	V023
28	D61.0	선천성 무형성(순수)적혈구	Aplasia, (pure) red cell (of) congenital								희귀	V023
29	D61.0	영아 무형성(순수)적혈구	Aplasia, (pure) red cell (of) infants								희귀	V023
30	D61.0	원발성 무형성(순수)적혈구	Aplasia, (pure) red cell (of) primary								희귀	V023
31	D61.0	체질성 무형성빈혈	Constitutional aplastic anaemia								희귀	V023
32	D61.0	판코니빈혈	Fanconi's anaemia								희귀	V023
33	D61.3	특발성 무형성빈혈	Idiopathic aplastic anaemia								희귀	V023
34	D61.9	골수형성저하	Medullary hypoplasia								희귀	V023
35	D61.9	범골수황폐	Panmyelophthisis								희귀	V023
36	D61.9	저형성빈혈 NOS	Hypoplastic anaemia NOS								희귀	V023
37	D64.4	선천성 적혈구조혈이상빈혈	Congenital dyserythropoietic anaemia								희귀	V220
38	D64.4	이상조혈성 빈혈(선천성)	Dyshaematopoietic anaemia(congenital)								희귀	V220
39	D66	A형혈우병	Haemophilia A								희귀	V009
40	D66	고전적 혈우병	Classical haemophilia								희귀	V009
41	D66	유전성 제8인자결핍	Hereditary factor VIII deficiency								희귀	V009
42	D66	제8인자결핍(기능적 결함을 동반)	Deficiency factor VIII (with functional defect)								희귀	V009
43	D66	혈우병 NOS	Haemophilia NOS								희귀	V009
44	D67	B형혈우병	Haemophilia B								희귀	V009
45	D67	유전성 제9인자결핍	Hereditary factor IX deficiency								희귀	V009
46	D67	제9인자결핍(기능적 결함을 동반)	Factor IX deficiency (with functional defect)								희귀	V009
47	D67	크리스마스병	Christmas disease								희귀	V009
48	D67	혈장트롬보플라스틴성분결핍	Plasma thromboplastin component[PTC] deficiency								희귀	V009
49	D68.0	폰빌레브란트병	Von Willebrand's disease								희귀	V009
50	D68.0	혈관결손이 있는 제8인자결핍	Factor VIII deficiency with vascular defect								희귀	V009
51	D68.0	혈관혈우병(Angiohaemophilia)	Angiohaemophilia								희귀	V009
52	D68.0	혈관혈우병(Vascular haemophilia)	Vascular haemophilia								희귀	V009
53	D68.1	C형혈우병	Haemophilia C								희귀	V009
54	D68.1	유전성 제11인자결핍	Hereditary factor XI deficiency								희귀	V009

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 죽석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
55	D68.1	혈장트롬보플라스틴전구물결핍	Plasma thromboplastin antecedent [PTA]								희귀	V009
56	D68.2	AC글로불린결핍	AC globulin deficiency								희귀	V009
57	D68.2	기타 응고인자의 유전성 결핍	Hereditary deficiency of other clotting factors								희귀	V009
58	D68.2	선천성 무피브리노젠혈증	Congenital afibrinogenaemia								희귀	V009
59	D68.2	오우렌병	Owren's disease								희귀	V009
60	D68.2	이상피브리노젠혈증(선천성)	Dysfibrinogenaemia (congenital)								희귀	V009
61	D68.2	저프로콘버틴혈증	Hypoproconvertinaemia								희귀	V009
62	D68.2	제10인자[스튜어트-프라워]의 결핍	X [Stuart-Prower] deficiency of factor								희귀	V009
63	D68.2	제12인자[하게만]의 결핍	X II [Hageman] deficiency of factor								희귀	V009
64	D68.2	제13인자[피브린안정화]의 결핍	X III [Fibrin-stabilizing] deficiency of factor								희귀	V009
65	D68.2	제1인자[피브리노겐]의 결핍	I [Fibrinogen] deficiency of factor								희귀	V009
66	D68.2	제2인자[프로트롬빈]의 결핍	II [Prothrombin] deficiency of factor								희귀	V009
67	D68.2	제5인자[불안정]의 결핍	V [Labile] deficiency of factor								희귀	V009
68	D68.2	제7인자[안정]의 결핍	VII [Stable] deficiency of factor								희귀	V009
69	D68.2	프로악셀레린결핍	Proaccelerin deficiency								희귀	V009
70	D68.5	단백질C결핍	Protein C deficiency								극희귀	V900
71	D68.5	단백질S결핍	Protein S deficiency								극희귀	V900
72	D68.5	항트롬빈결핍	Antithrombin deficiency								극희귀	V900
73	D68.6	항인지질증후군	Antiphospholipid syndrome								희귀	V253
74	D69.1	그레이혈소판증후군	Grey platelet syndrome								희귀	V106
75	D69.1	글란즈만병	Glanzmann's disease								희귀	V106
76	D69.1	베르나르-솔리에[거대혈소판]증후군	Bernard-Soulier[giant platelet] syndrome								희귀	V106
77	D69.1	정성적 혈소판결손	Qualitative platelet defects								희귀	V106
78	D69.1	혈소판무력증(출혈성)(유전성)	Thromboasthenia (haemorrhagic)(hereditary)								희귀	V106
79	D69.1	혈소판병증	Thrombocytopathy								희귀	V106
80	D69.3	에반스증후군	Evans' syndrome								희귀	V188
81	D69.4	유전성 혈소판 감소증	Hereditary thrombocytopenia								극희귀	V900
82	D70	무과립구성 안지나	Agranulocytic angina								희귀	V108
83	D70	무과립구증	Agranulocytosis								희귀	V108
84	D70	베르너-슐츠병	Werner-Schultz disease								희귀	V108
85	D70	선천성 무과립구증	Congenital agranulocytosis								희귀	V108
86	D70	선천성 호중구감소	Congenital neutropenia								희귀	V108
87	D70	순환성 호중구감소	Cyclic neutropenia								희귀	V108
88	D70	영아 유전성 무과립구증	Infantile genetic agranulocytosis								희귀	V108
89	D70	주기성 호중구감소	Periodic neutropenia								희귀	V108
90	D70	코스트만병	Kostmann's disease								희귀	V108
91	D70	호중구감소 NOS	Neutropenia NOS								희귀	V108
92	D70	호중구감소성 비장비대	Neutropenic splenomegaly								희귀	V108
93	D71	다형핵호중구의 기능장애	Functional disorders of polymorphonuclear neutrophils								희귀	V109
94	D71	만성 (소아기) 육아종성 질환	Chronic (childhood) granulomatous disease								희귀	V109
95	D71	선천성 이상식작용증	Congenital dysphagocytosis								희귀	V109
96	D71	세포막수용체복합체[CR3]결손	Cell membrane receptor complex [CR3] defect								희귀	V109
97	D71	진행성 패혈성 육아종증	Progressive septic granulomatosis								희귀	V109
98	D76.1	가족성 혈구탐식세망증	Familial haemophagocytic reticulosis								희귀	V110
99	D76.1	단핵탐식세포의 조직구증	Histiocytoses of mononuclear phagocytes								희귀	V110
100	D76.1	혈구탐식성 림프조직구증	Haemophagocytic lymphohistiocytosis								희귀	V110
101	D76.3	세망조직구증(거대세포)	Reticulohistiocytoma(giant-cell)								희귀	V110
102	D76.3	심한 림프선병증을 동반한 동조직구증	Sinus histiocytosis with massive lymph-								희귀	V110
103	D80.0	X-연관무감마글로불린혈증(브루튼)(성장호르몬결핍을 동반)	X-linked agammaglobulinaemia [Bruton] (with growth hormone deficiency)								희귀	V111
104	D80.0	보통염색체열성 무감마글로불린혈증(스위스형)	Autosomal recessive agammaglobulinaemia (Swiss type)								희귀	V111
105	D80.0	원발성 무감마글로불린혈증	Agammaglobulinemia, primary								희귀	V111
106	D80.0	유전성 저감마글로불린혈증	Hereditary hypogammaglobulinaemia								희귀	V111
107	D80.1	공통가변성 무감마글로불린혈증	Common variable agammaglobulinaemia [CVAgamma]								희귀	V111
108	D80.1	면역글로불린을 지닌 B-림프구가 있는 무감마글로불린혈증	Agammaglobulinaemia with immunoglobulin-bearing B-lymphocytes								희귀	V111
109	D80.1	비가족성 저감마글로불린혈증	Nonfamilial hypogammaglobulinaemia								희귀	V111
110	D80.1	저감마글로불린혈증 NOS	Hypogammaglobulinaemia NOS								희귀	V111
111	D80.2	면역글로불린A의 선택적 결핍	Selective deficiency of immunoglobulin A[IgA]								희귀	V111

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 죽석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
112	D80.3	면역글로불린G 서브클래스의 선택적 결핍	Selective deficiency of immunoglobulin G [IgG] subclasses								희귀	V111
113	D80.4	면역글로불린M의 선택적 결핍	Selective deficiency of immunoglobulin M[IgM]								희귀	V111
114	D80.5	면역글로불린M의 증가를 동반한 면역결핍	Immunodeficiency with increased immunoglobulin M[IgM]								희귀	V111
115	D80.6	거의 정상의 면역글로불린 또는 고면역글로불린혈증을 동반한 항체결핍	Antibody deficiency with near-normal immunoglobulins or with								희귀	V111
116	D80.8	카파경쇄결핍	Kappa light chain deficiency								희귀	V111
117	D80.8	항체결손이 현저한 기타 면역결핍	Other immunodeficiencies with predominantly antibody defects								희귀	V111
118	D81.0	세망세포발생이상을 동반한 중증복합면역결핍	Severe combined immunodeficiency [SCID] with reticular dysgenesis								희귀	V111
119	D81.1	T- 및 B-세포수가 감소된 중증복합면역결핍	Severe combined immunodeficiency [SCID] with low T-and B-cell numbers								희귀	V111
120	D81.2	B-세포수가 정상이거나 감소된 중증복합면역결핍	Severe combined immunodeficiency [SCID] with low or normal B-cell numbers								희귀	V111
121	D81.3	아데노신탈아미노효소결핍	Adenosine deaminase[ADA] deficiency								희귀	V111
122	D81.4	네젤로프증후군	Nezelof's syndrome								희귀	V111
123	D81.5	퓨린뉴클레오사이드인산화효소결핍	Purine nucleoside phosphorylase[PNP] deficiency								희귀	V111
124	D81.6	노출림프구증후군	Bare lymphocyte syndrome								희귀	V111
125	D81.6	주조직적합성복합체Ⅰ형결핍	Major histocompatibility complex class I deficiency								희귀	V111
126	D81.7	주조직적합성복합체Ⅱ형결핍	Major histocompatibility complex class II								희귀	V111
127	D81.8	바이오틴-의존카복실레이스결핍	Biotin-dependent carboxylase deficiency								희귀	V111
128	D81.8	오멘증후군	Omenn syndrome								희귀	V111
129	D81.9	중증복합면역결핍장애 NOS	Severe combined immunodeficiency disorder [SCID]) NOS								희귀	V111
130	D82.0	비스코트-알드리치증후군	Wiskott-Aldrich syndrome								희귀	V111
131	D82.0	혈소판감소 및 습진을 동반한 면역결핍	Immunodeficiency with thrombocytopenia and eczema								희귀	V111
132	D82.1	디조지증후군	Di George's syndrome								희귀	V111
133	D82.1	면역결핍을 동반한 흉선무형성 또는 형성저하	Thymic aplasia or hypoplasia with								희귀	V111
134	D82.1	인두낭증후군	Pharyngeal pouch syndrome								희귀	V111
135	D82.1	흉선성 림프조직무형성	Thymic alymphoplasia								희귀	V111
136	D82.2	짧은사지체구를 동반한 면역결핍	Immunodeficiency with short-limbed stature								희귀	V111
137	D82.3	X-연관 림프증식성 질환	X-linked lymphoproliferative disease								희귀	V111
138	D82.3	엡스타인-바르바이러스에 대한 유전성 결손반응에 따른 면역결핍	Immunodeficiency following hereditary defective response to Epstein-Barr virus								희귀	V111
139	D82.4	고면역글로불린E증후군	Hyperimmunoglobulin E [IgE] syndrome								희귀	V111
140	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
141	D83.1	현저한 면역조절T-세포장애에 의한 공통 가변성 면역결핍	Common variable immunodeficiency with predominant immunoregulatory T-cell disorders								희귀	V111
142	D83.2	B- 또는 T-세포에 대한 자가항체를 동반한 공통 가변성 면역결핍	Common variable immunodeficiency with autoantibodies to B-or T-cells								희귀	V111
143	D83.9	상세불명의 공통 가변성 면역결핍	Common variable immunodeficiency, unspecified								희귀	V111
144	D84.0	림프구기능항원-1결손	Lymphocyte function antigen-1[LFA-1] defect								희귀	V111
145	D84.1	C1에스테라이스억제인자결핍	C1 esterase inhibitor[C1-INH] deficiency								희귀	V111
146	D84.1	보체계통의 결손	Defects in the complement system								희귀	V111
147	D86.0	폐의 사르코이드증	Sarcoidosis of lung								희귀	V111
148	D86.1	림프절의 사르코이드증	Sarcoidosis of lymph nodes								희귀	V111
149	D86.2	림프절의 사르코이드증을 동반한 폐의 사르코이드증	Sarcoidosis of lung with sarcoidosis of lymph								희귀	V111
150	D86.3	피부의 사르코이드증	Sarcoidosis of skin								희귀	V111
151	D86.8	기타 및 복합부위의 사르코이드증	Sarcoidosis of other and combined sites								희귀	V111
152	D86.8	사르코이드관절병증(M14.8*)	Sarcoid arthropathy(M14.8*)								희귀	V111
153	D86.8	사르코이드근염(M63.3*)	Sarcoid myositis(M63.3*)								희귀	V111
154	D86.8	사르코이드심근염(I41.8*)	Sarcoid myocarditis(I41.8*)								희귀	V111
155	D86.8	사르코이드증에서의 다발성 뇌신경마비(G53.2*)	Multiple cranial nerve palsies in sarcoidosis(G53.2*)								희귀	V111
156	D86.8	사르코이드증에서의 홍채섬모체염(H22.1*)	Iridocyclitis in sarcoidosis(H22.1*)								희귀	V111
157	D86.8	포도막귀밀샘염	Uveoparotid fever[Heerfordt]								희귀	V111
158	D89.1	한랭글로불린혈증성 혈관염	Cryoglobulinaemic vasculitis								희귀	V294
159	E16.10	선천성 고인슐린혈증	Congenital hyperinsulinaemia								극희귀	V900

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분류, 저단백 죽석발	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
160	E20.1	거짓 부갑상선기능저하증	Pseudohypoparathyroidism								극희귀	V900
161	E22.0	말단비대증 및 뇌하수체거인증	Acromegaly and pituitary gigantism								희귀	V112
162	E22.0	말단비대증과 관련된 관절병증 (M14.5*)	Arthropathy associated with acromegaly(M14.5*)								희귀	V112
163	E22.0	성장호르몬의 과잉생산	Overproduction of growth hormone								희귀	V112
164	E23.0	쉬한증후군	Sheehan's syndrome								희귀	V165
165	E23.0	쿨만증후군	Kallmann's syndrome								희귀	V165
166	E24.0	뇌하수체 부신피질자극호르몬의 과다생산	Overproduction of pituitary ACTH								희귀	V114
167	E24.0	뇌하수체-의존 부신피질기능항진증	Pituitary-dependent hyperadrenocorticism								희귀	V114
168	E24.0	뇌하수체-의존 쿠싱병	Pituitary-dependent Cushing's disease								희귀	V114
169	E24.1	넬슨증후군	Nelson's syndrome								희귀	V114
170	E24.3	이소성 부신피질자극호르몬증후군	Ectopic ACTH syndrome								희귀	V114
171	E25.0	21-수산화효소결핍	21-Hydroxylase deficiency								희귀	V115
172	E25.0	선천성 부신증식증	Congenital adrenal hyperplasia								희귀	V115
173	E25.0	염류소실 선천성 부신증식증	Salt-losing congenital adrenal hyperplasia								희귀	V115
174	E25.0	효소결핍과 관련된 선천성 부신생식기장애	Congenital adrenogenital disorders associated with enzyme deficiency								희귀	V115
175	E25.9	부신생식기증후군 NOS	Adrenogenital syndrome NOS								희귀	V115
176	E26.8	바터증후군	Bartter's syndrome								희귀	V254
177	E27.1	가족성 부신피질코르티코이드결핍	Familial glucocorticoid deficiency								희귀	V116
178	E27.1	애디슨병	Addison's disease								희귀	V116
179	E27.1	원발성 부신피질부전	Primary adrenocortical insufficiency								희귀	V116
180	E27.1	자가면역성 부신염	Autoimmune adrenalitis								희귀	V116
181	E27.2	부신발증	Adrenal crisis								희귀	V116
182	E27.2	부신피질발증	Adrenocortical crisis								희귀	V116
183	E27.2	애디슨발증	Addisonian crisis								희귀	V116
184	E27.4	부신경색증	Adrenal infarction								희귀	V116
185	E27.4	부신출혈	Adrenal haemorrhage								희귀	V116
186	E27.4	부신피질부전 NOS	Adrenocortical insufficiency NOS								희귀	V116
187	E27.4	저알도스테론증	Hypoaldosteronism								희귀	V116
188	E34.5	안드로젠저항증후군	Androgen resistance syndrome								희귀	V166
189	E34.8	송과선 기능이상	Pineal gland dysfunction								희귀	V166
190	E34.8	요정증[랍슨 멘덴홀 증후군]	Leprechaunism [Rabson-Mendenhall syndrome]								극희귀	V900
191	E34.8	조로증	Progeria								희귀	V166
192	E55.0	연소성 골연화증	Juvenile osteomalacia								희귀	V207
193	E55.0	영아골연화증	Infantile osteomalacia								희귀	V207
194	E55.0	활동성 구루병	Rickets, active								희귀	V207
195	E70.0	고전적 페닐케톤뇨증	Classical phenylketonuria						○		희귀	V117
196	E70.1	기타 고페닐알라닌혈증	Other hyperphenylalaninaemias						○		희귀	V117
197	E70.2	알카プト뇨증	Alkaptonuria						○		희귀	V117
198	E70.2	조작혹갈병	Ochronosis						○		희귀	V117
199	E70.2	타이로신대사장애	Disorders of tyrosine metabolism						○		희귀	V117
200	E70.2	타이로신증	Tyrosinosis						○		희귀	V117
201	E70.2	타이로신혈증	Tyrosinaemia						○		희귀	V117
202	E70.3	교차증후군	Cross syndrome								희귀	V117
203	E70.3	눈백색증	Ocular albinism								희귀	V117
204	E70.3	눈피부백색증	Oculocutaneous albinism								희귀	V117
205	E70.3	바르덴버그 증후군 (백색증을 동반한)	Waardenburg's syndrome (with albinism)								희귀	V117
206	E70.3	체디아크(-스타인브링크)-히가시증후군	Chediak(-Steinbrinck)-Higashi syndrome								희귀	V117
207	E70.3	헤르만스키-푸들라크증후군	Hermansky-Pudlak syndrome								희귀	V117
208	E70.8	트립토판대사장애	Disorder of tryptophan metabolism								희귀	V117
209	E70.8	히스티딘대사장애	Disorder of histidine metabolism								희귀	V117
210	E71.0	단풍시럽노병	Maple-syrup-urine disease						○		희귀	V117
211	E71.1	고류신-이소류신혈증	Hyperleucine-isoleucinaemia						○		희귀	V117
212	E71.1	고발린혈증	Hypervalinaemia						○		희귀	V117
213	E71.1	메틸말론산혈증	Methylmalonic acidaemia						○		희귀	V117
214	E71.1	아이소발레린산혈증	Isovaleric acidaemia						○		희귀	V117
215	E71.1	프로피온산혈증	Propionic acidaemia						○		희귀	V117
216	E71.3	근육카르니틴팔미틸트랜스퍼레이스결핍	Muscle carnitine palmityltransferase deficiency								희귀	V117
217	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-실더]	Adrenoleukodystrophy[Addison-Schilder]			○	○	○			희귀	V117
218	E71.3	장쇄수산화아실코에이탈수소효소결핍증(VLCAD)	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase(VLCAD) deficiency								희귀	V117

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 죽석밥	육수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
219	E71.3	지방산대사장애	Disorders of fatty-acid metabolism					○			희귀	V117
220	E72.0	로베중후군	Lowe's syndrome								희귀	V117
221	E72.0	시스틴뇨증	Cystinuria								희귀	V117
222	E72.0	시스틴증	Cystinosis								희귀	V117
223	E72.0	시스틴축적병(N29.8*)	Cystine storage disease(N29.8*)								희귀	V117
224	E72.0	아미노산운반장애	Disorders of amino-acid transport								희귀	V117
225	E72.0	판코니(-드토니)(-드브레)증후군	Fanconi(-de Toni)(-Debré)syndrome								희귀	V117
226	E72.0	하르트넵병	Hartnup's disease								희귀	V117
227	E72.1	고호모시스테인혈증	Hyperhomocysteinemia								희귀	V117
228	E72.1	메타이오닌혈증	Methioninaemia						○		희귀	V117
229	E72.1	시스타타이오닌뇨증	Cystathioninuria								희귀	V117
230	E72.1	아황산염산화효소결핍	Sulfite oxidase deficiency								희귀	V117
231	E72.1	유황함유아미노산대사장애	Disorders of sulfur-bearing amino-acid metabolism						○		희귀	V117
232	E72.1	호모시스틴뇨	Homocystinuria						○		희귀	V117
233	E72.2	고암모니아혈증	Hyperammonaemia						○		희귀	V117
234	E72.2	시트룰린혈증	Citrullinaemia						○		희귀	V117
235	E72.2	아르지닌숙신산뇨	Argininosuccinic aciduria						○		희귀	V117
236	E72.2	아르지닌혈증	Argininaemia						○		희귀	V117
237	E72.2	요소회로대사장애	Disorders of urea cycle metabolism						○		희귀	V117
238	E72.3	고라이신혈증	Hyperlysinaemia								희귀	V117
239	E72.3	글루타르산뇨	Glutaric aciduria						○		희귀	V117
240	E72.3	라이신 및 하이드록시라이신 대사장애	Disorders of lysine and hydroxylysine metabolism						○		희귀	V117
241	E72.3	하이드록시라이신혈증	Hydroxylysinaemia								희귀	V117
242	E72.4	오르니틴대사장애	Disorders of ornithine metabolism						○		희귀	V117
243	E72.4	오르니틴트랜스카바미라제결핍	Ornithine transcarbamylase deficiency						○		희귀	V117
244	E72.4	오르니틴혈증(I, II형)	Ornithinaemia (types I, II)						○		희귀	V117
245	E72.5	고프롤린혈증(I, II형)	Hyperprolinaemia (types I, II)								희귀	V117
246	E72.5	고하이드록시프롤린혈증	Hyperhydroxyprolinaemia								희귀	V117
247	E72.5	글라이신대사장애	Disorders of glycine metabolism						○		희귀	V117
248	E72.5	비케톤고글라이신혈증	Non-ketotic hyperglycinaemia						○		희귀	V117
249	E72.5	사르코신혈증	Sarcosinaemia								희귀	V117
250	E72.8	감마글루타밀회로의 장애	Disorders of γ-glutamyl cycle								희귀	V117
251	E72.8	베타아미노산대사장애	Disorders of β-amino-acid metabolism								희귀	V117
252	E72.8	숙신알데히드 탈수소효소 결핍(중)	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency (SSADHD)								극희귀	V900
253	E73.0	선천성 젓당분해효소결핍	Congenital lactase deficiency								희귀	V117
254	E74.0	간인산화효소결핍	Liver phosphorylase deficiency			○	○	○		○	희귀	V117
255	E74.0	글리코젠축적병	Glycogen storage disease			○	○	○		○	희귀	V117
256	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	Glycogen storage disease 1b type A			○	○	○		○	희귀	V117
257	E74.0	글리코젠합성효소결핍	Glycogen synthase deficiency			○	○	○		○	희귀	V117
258	E74.0	맥아들병	McArdle's disease			○	○	○			희귀	V117
259	E74.0	심장글리코젠증	Cardiac glycogenosis			○	○	○			희귀	V117
260	E74.0	안데르센병	Andersen's disease			○	○	○		○	희귀	V117
261	E74.0	코리병	Cori's disease			○	○	○		○	희귀	V117
262	E74.0	타루이병	Tarui's disease			○	○	○			희귀	V117
263	E74.0	포르브스병	Forbes' disease			○	○	○		○	희귀	V117
264	E74.0	폰기에르케병	von Gierke's disease			○	○	○		○	희귀	V117
265	E74.0	폼페병	Pompe's disease			○	○	○			희귀	V117
266	E74.0	허스병	Hers' disease			○	○	○		○	희귀	V117
267	E74.2	갈락토스대사장애	Disorders of galactose metabolism								희귀	V117
268	E74.2	갈락토스혈증	Galactosaemia								희귀	V117
269	E74.2	갈락토카이네이스결핍	Galactokinase deficiency								희귀	V117
270	E74.4	카복실레이스피루브산염의 결핍	Deficiency of carboxylase pyruvate								희귀	V117
271	E74.4	탈수소효소피루브산염의 결핍	Deficiency of dehydrogenase pyruvate								희귀	V117
272	E74.4	포스포에놀피루브산염카르복시카이네이스의 결핍	Deficiency of phosphoenolpyruvate carboxykinase								희귀	V117
273	E74.4	피루브산염대사 및 포도당신합성 장애	Disorders of pyruvate metabolism and gluco- neogenesis								희귀	V117
274	E74.8	옥살산뇨	Oxaluria								희귀	V117
275	E75.0	GM2-강글리오시드증	GM2-gangliosidosis								희귀	V117
276	E75.0	GM2-강글리오시드증 NOS	GM2gangliosidosis NOS								희귀	V117
277	E75.0	샌드호프병	Sandhoff's disease								희귀	V117





일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 죽석밥	목수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
337	E84.1	낭성 섬유증에서의 태변장폐색 (P75*)	Meconium ileus in cystic fibrosis(P75*)								희귀	V120
338	E84.1	원위장폐쇄증후군	Distal intestinal obstruction syndrome								희귀	V120
339	E84.1	장증상을 동반한 낭성 섬유증	Cystic fibrosis with intestinal manifestations								희귀	V120
340	E85.0	가족성 지중해열	Familial Mediterranean fever								희귀	V121
341	E85.0	비신경병성 유전자족성 아밀로이드증	Non-neuropathic heredofamilial amyloidosis								희귀	V121
342	E85.0	유전성 아밀로이드 신장병증	Hereditary amyloid nephropathy								희귀	V121
343	E85.1	신경병성 유전자족성 아밀로이드증	Neuropathic heredofamilial amyloidosis								희귀	V121
344	E85.1	아밀로이드다발신경병증(포르투갈)	Amyloid polyneuropathy(Portuguese)								희귀	V121
345	E85.2	상세불명의 유전자족성 아밀로이드증	Heredofamilial amyloidosis, unspecified								희귀	V121
346	E85.4	국소적 아밀로이드증	Localized amyloidosis								희귀	V121
347	E85.4	기관한정아밀로이드증	Organ-limited amyloidosis								희귀	V121
348	E88.0	알파-1-항트립신결핍	α-1-Antitrypsin deficiency								극희귀	V900
349	E88.1	선천성 전신지방디스트로피	Congenital systemic lipodystrophy								극희귀	V900
350	F01.1	카다실	CADASIL, Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and								희귀	V122
351	F80.3	뇌전증에 동반된 후천성 실어증(失語症)[란다우-클레프]	Acquired aphasia with epilepsy [Landau-Kleffner]								희귀	V256
352	F84.2	레트증후군	Rett's syndrome					○			희귀	V122
353	G04.8	라스무센 뇌염	Rasmussen encephalitis								극희귀	V900
354	G04.8	자가면역 뇌염	Autoimmune encephalitis								극희귀	V900
355	G10	헌팅톤무도병	Huntington's chorea								희귀	V123
356	G10	헌팅톤병	Huntington's disease								희귀	V123
357	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	Congenital nonprogressive ataxia			○	○	○			희귀	V123
358	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	X-linked recessive spinocerebellar ataxia			○	○	○			희귀	V123
359	G11.1	마이오클로누스(헌트운동실조)을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with myoclonus[Hunt's ataxia]			○	○	○			희귀	V123
360	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes			○	○	○			희귀	V123
361	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with essential tremor			○	○	○			희귀	V123
362	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	Early-onset cerebellar ataxia(onset usually before the age of 20)			○	○	○			희귀	V123
363	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	Friedreich's ataxia(autosomal recessive)			○	○	○			희귀	V123
364	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	Late-onset cerebellar ataxia(Onset usually after the age of 20)			○	○	○			희귀	V123
365	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	Cerebellar ataxia with defective DNA repair			○	○	○			희귀	V123
366	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	Ataxia telangiectasia[Louis-bar]			○	○	○			희귀	V123
367	G11.4	유전성 강직성 하반신마비	Hereditary spastic paraplegia			○	○	○			희귀	V123
368	G11.8	기타 유전성 운동실조	Other hereditary ataxias			○	○	○			희귀	V123
369	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	Hereditary ataxia, unspecified			○	○	○			희귀	V123
370	G11.9	유전성 소뇌의 변성	Hereditary cerebellar degeneration			○	○	○			희귀	V123
371	G11.9	유전성 소뇌의 병	Hereditary cerebellar disease			○	○	○			희귀	V123
372	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	Hereditary cerebellar ataxia NOS			○	○	○			희귀	V123
373	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	Hereditary cerebellar syndrome			○	○	○			희귀	V123
374	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	Infantile spinal muscular atrophy, type I[Werdnig-Hoffman]			○	○	○			희귀	V123
375	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	Other inherited spinal muscular atrophy			○	○	○			희귀	V123
376	G12.1	성인형 척수성 근위축	Adult form spinal muscular atrophy			○	○	○			희귀	V123
377	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	Progressive bulbar palsy of childhood [Fazio-			○	○	○			희귀	V123
378	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축	Childhood form, type II spinal muscular atrophy			○	○	○			희귀	V123
379	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	Scapuloperoneal form spinal muscular atrophy			○	○	○			희귀	V123
380	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란더] 척수성 근위축	Juvenile form, typeIII [Kugelberg-Welander] spinal muscular atrophy			○	○	○			희귀	V123
381	G12.1	원위 척수성 근위축	Distal spinal muscular atrophy			○	○	○			희귀	V123
382	G12.2	운동신경세포병	Motor neuron disease		단, 기타 및 상세불명의 운동신경세포병(G12.28)은 제	○	○	○			희귀	V123
383	G12.20	가족성 운동신경세포병	Familial motor neuron disease			○	○	○			희귀	V123
384	G12.21	산발형 근위축측삭경화증	Sporadic amyotrophic lateral sclerosis			○	○	○			희귀	V123
385	G12.28	케네디 병	Kennedy disease			○	○	○			희귀	V123
386	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	Other spinal muscular atrophies and related syndromes			○	○	○			희귀	V123
387	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	Spinal muscular atrophy, unspecified			○	○	○			희귀	V123
388	G23.0	색소성 담창구변성	Pigmentary pallidal degeneration								희귀	V257

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분류, 저단백 죽석밥	육수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
389	G23.0	할러포르덴-스파츠병	Hallervorden-Spatz disease								희귀	V257
390	G23.1	진행성 핵상안근마비 [스틸-리차드슨-올스제위스키]	Progressive supranuclear ophthalmoplegia [Steele-Richardson-Olszewski]								희귀	V190
391	G23.8	파르병	Fahr's Disease								극희귀	V900
392	G24.8	돌발성 운동유발 이상운동	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia[PKD]								극희귀	V900
393	G25.8	강직인간증후군	Stiff-person[man] syndrome								극희귀	V900
394	G31.81	아급성 괴사성 뇌병증[리이]	Subacute necrotizing encephalopathy[Leigh]								희귀	V208
395	G31.88	아이카디-구티에레스 증후군	Aicardi-Goutieres syndrome								극희귀	V900
396	G35	뇌간(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) brain stem			○	○	○			희귀	V022
397	G35	다발경화증	Multiple sclerosis			○	○	○			희귀	V022
398	G35	다발경화증 NOS	Multiple sclerosis (of) NOS			○	○	○			희귀	V022
399	G35	전신성(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) generalized			○	○	○			희귀	V022
400	G35	척수(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) cord			○	○	○			희귀	V022
401	G35	파종성(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) disseminated			○	○	○			희귀	V022
402	G36.0	시신경척수염[데빅병]	Neuromyelitis optica[Devic]								희귀	V276
403	G40.4	레녹스-가스토증후군	Lennox-Gastaut syndrome								희귀	V233
404	G40.4	웨스트증후군	West's syndrome								희귀	V233
405	G41.0	긴장-간대성 뇌전증지속상태	Tonic-clonic status epilepticus								희귀	V125
406	G41.0	대발작 뇌전증지속상태	Grand mal status epilepticus								희귀	V125
407	G41.1	뇌전증 압상스지속상태	Epileptic absence status								희귀	V125
408	G41.1	소발작뇌전증지속상태	Petit mal status epilepticus								희귀	V125
409	G41.2	복합부분뇌전증지속상태	Complex partial status epilepticus								희귀	V125
410	G41.8	기타 뇌전증지속상태	Other status epilepticus								희귀	V125
411	G41.9	상세불명의 뇌전증지속상태	Status epilepticus, unspecified								희귀	V125
412	G47.31	하다드 증후군	Haddad syndrome								극희귀	V900
413	G47.4	발작수면 및 허탈발작	Narcolepsy and cataplexy								희귀	V234
414	G51.2	멜커슨증후군	Melkersson's syndrome								희귀	V167
415	G51.2	멜케르손-로젠탈증후군	Melkersson-Rosenthal syndrome								희귀	V167
416	G51.8	파리-롬버그증후군	Parry-Romberg syndrome								극희귀	V900
417	G60.0	데제린-소타스병	Déjerine-Sottas disease				○				희귀	V169
418	G60.0	루시-레비증후군	Roussy-Lévy syndrome				○				희귀	V169
419	G60.0	비골근위축(축삭형, 비대형)	Peroneal muscular atrophy(axonal type, hypertrophic type)				○				희귀	V169
420	G60.0	샤르코-마리-투스질환	Charcot-Marie-Tooth disease			○	○	○			희귀	V169
421	G60.0	영아기의 비대성 신경병증	Hypertrophic neuropathy of infancy				○				희귀	V169
422	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증	Hereditary motor and sensory neuropathy				○				희귀	V169
423	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형	Hereditary motor and sensory neuropathy, types I-				○				희귀	V169
424	G61.0	길랭-바레증후군	Guillain-Barré syndrome			○	○	○			희귀	V126
425	G61.0	밀러휘셔증후군	Miller Fisher Syndrome								희귀	V126
426	G61.8	다초점 운동신경병증	Multifocal Motor Neuropathy								희귀	V126
427	G61.8	만성 염증성 탈수초성 다발신경병증	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy								희귀	V126
428	G70.0	중증근무력증	Myasthenia gravis				○				희귀	V012
429	G70.2	선천성 및 발달성 근무력증	Congenital and developmental myasthenia								희귀	V012
430	G71.0	근디스트로피	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	뒤렌 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	Autosomal recessive, childhood type, resembling Duchenne or Becker muscular dystrophy			○	○	○			희귀	V012
434	G71.0	양성[베커] 근디스트로피	Benign [Becker] muscular dystrophy			○	○	○			희귀	V012
435	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	Scapuloperoneal muscular dystrophy			○	○	○			희귀	V012
436	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	Facioscapulohumeral muscular dystrophy			○	○	○			희귀	V012
437	G71.0	원위성 근디스트로피	Distal muscular dystrophy			○	○	○			희귀	V012
438	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	Benign scapuloperoneal with early contractures [Emery-Dreifuss] muscular dystrophy			○	○	○			희귀	V012
439	G71.0	중증[뒤렌] 근디스트로피	Severe[Duchenne] muscular dystrophy			○	○	○			희귀	V012
440	G71.0	지대 근디스트로피	Limb-girdle muscular dystrophy			○	○	○			희귀	V012
441	G71.1	거짓근긴장증	Pseudomyotonia			○	○	○			희귀	V012
442	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	Dystrophia myotonica[Steinert]			○	○	○			희귀	V012
443	G71.1	근긴장장애	Myotonic disorders			○	○	○			희귀	V012
444	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	Myotonia congenita NOS			○	○	○			희귀	V012
445	G71.1	선천성 이상근긴장증	Paramyotonia congenita			○	○	○			희귀	V012
446	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	Neuromyotonia[Isaacs]			○	○	○			희귀	V012



[illegible]

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 죽석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
507	J84.0	폐포단백질증	Alveolar proteinosis								희귀	V222
508	J84.1	특발성 폐섬유증	Idiopathic pulmonary fibrosis				○				희귀	V236
509	K00.51	불완전상아질형성	Dentinogenesis imperfecta								희귀	V310
510	K22.0	이완불능증	Achalasia	신규							희귀	V315
511	K50.0	소장의 크론병	Crohn's disease of small intestine								희귀	V130
512	K50.1	대장의 크론병	Crohn's disease of large intestine								희귀	V130
513	K50.8	소장 및 대장 모두의 크론병	Crohn's disease of both small and large intestine								희귀	V130
514	K56.0	가성 장 폐색	Intestinal pseudo-obstruction								희귀	V312
515	K74.3	원발성 담즙성 경변증	Primary biliary cirrhosis								희귀	V174
516	K75.4	자가면역성 간염	Autoimmune hepatitis								희귀	V175
517	K83.0	원발성 담관염/경화성 담관염(두 상병 진단기준 모두 충족)	Primary cholangitis/Sclerosing cholangitis								희귀	V262
518	L10.0	보통천포창	Pemphigus vulgaris								희귀	V132
519	L10.2	낙엽천포창	Pemphigus foliaceus								희귀	V210
520	L12.0	수포성 유사천포창	Bullous pemphigoid								희귀	V211
521	L12.1	양성 점막유사천포창	Benign mucous membrane pemphigoid								희귀	V212
522	L12.1	흉터유사천포창	Cicatricial pemphigoid								희귀	V212
523	L12.3	후천성 수포성 표피박리증	Acquired epidermolysis bullosa								희귀	V176
524	L40.1	전신농포건선	Generalized pustular psoriasis								희귀	V313
525	L40.3	손발바닥농포증	Pustulosis palmaris et plantaris	신규							희귀	V313
526	L73.22	중증 화농성 한선염	Hidradenitis suppurativa, severe								희귀	V309
527	M06.1	성인발병 스틸병	Adult-onset Still's disease								희귀	V298
528	M08.0	류마티스인자가 있거나 없는 연소성 류마티스관절염	Juvenile rheumatoid arthritis with or without rheumatoid factor								희귀	V133
529	M08.0	연소성 류마티스관절염	Juvenile rheumatoid arthritis								희귀	V133
530	M08.1	연소성 강직척추염	Juvenile ankylosing spondylitis								희귀	V133
531	M08.2	전신적으로 발병된 연소성 관절염	Juvenile arthritis with systemic onset								희귀	V133
532	M08.3	(혈청검사음성인) 연소성 다발관절염	Juvenile polyarthritis (seronegative)								희귀	V133
533	M08.3	만성 연소성 다발관절염	Chronic juvenile polyarthritis								희귀	V133
534	M30.0	결절성 다발동맥염	Polyarteritis nodosa								희귀	V134
535	M30.1	폐침범을 동반한 다발동맥염(처그-스트라우스)	Polyarteritis with lung involvement [Churg-								희귀	V134
536	M30.2	연소성 다발동맥염	Juvenile polyarteritis								희귀	V134
537	M31.0	굿파스처증후군	Goodpasture's syndrome								희귀	V135
538	M31.1	혈전성 미세혈관병증	Thrombotic microangiopathy								희귀	V135
539	M31.1	혈전성 혈소판감소성 자반	Thrombotic thrombocytopenic purpura								희귀	V135
540	M31.3	괴사성 호흡기육아종증	Necrotizing respiratory granulomatosis								희귀	V135
541	M31.3	베게너육아종증	Wegener granulomatosis								희귀	V135
542	M31.4	대동맥궁증후군[다카야수]	Aortic arch syndrome [Takayasu]								희귀	V135
543	M31.7	현미경적 다발동맥염	Microscopic polyarteritis								희귀	V238
544	M32.1	기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스	Systemic lupus erythematosus with organ or system involvement								희귀	V136
545	M32.1	루푸스 심장낭염(I32.8*)	Lupus pericarditis(I32.8*)								희귀	V136
546	M32.1	리브만-삭스병(I39.-*)	Libman-Sacks disease(I39.-*)								희귀	V136
547	M32.1	사구체질환 동반 전신홍반루푸스(N08.5*)	Systemic lupus erythematosus with glomerular disease(N08.5*)								희귀	V136
548	M32.1	세뇨관-간질신장병증 동반 전신홍반루푸스(N16.4*)	Systemic lupus erythematosus with tubulo-interstitial nephropathy(N16.4*)								희귀	V136
549	M32.1	신장침범 동반 전신홍반루푸스(N08.5*, N16.4*)	Systemic lupus erythematosus with kidney involvement(N08.5*, N16.4*)								희귀	V136
550	M32.1	심내막염 동반 전신홍반루푸스(I39.8*)	Systemic lupus erythematosus with endocarditis(I39.8*)								희귀	V136
551	M32.1	전신홍반루푸스에서의 근병증(G73.7*)	Myopathy in systemic lupus erythematosus(G73.7*)								희귀	V136
552	M32.1	전신홍반루푸스에서의 뇌염(G05.8*)	Encephalitis in systemic lupus								희귀	V136
553	M32.1	전신홍반루푸스에서의 대뇌동맥염(I68.2*)	Cerebral arteritis in systemic lupus erythematosus(I68.2*)								희귀	V136
554	M32.1	폐침범 동반 전신홍반루푸스(J99.1*)	Systemic lupus erythematosus with lung involvement(J99.1*)								희귀	V136
555	M33.0	연소성 피부근염	Juvenile dermatomyositis								희귀	V137
556	M33.1	기타 피부근염	Other dermatomyositis								희귀	V137
557	M33.2	다발근염	Polymyositis								희귀	V137
558	M34.0	진행성 전신경화증	Progressive systemic sclerosis								희귀	V138



일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분류, 저단백 즉석법	육수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
605	Q04.3	소뇌무발생	Cerebellar agenesis								극희귀	V900
606	Q04.3	주버트 증후군	Joubert syndrome								극희귀	V900
607	Q04.3	큰뇌이랑증	Pachygyria								희귀	V214
608	Q04.3	활택뇌증	Lissencephaly								극희귀	V900
609	Q04.6	분열뇌증	Schizencephaly								희귀	V240
610	Q05.0	수두증을 동반한 이분경추	Cervical spina bifida with hydrocephalus								희귀	V179
611	Q05.1	수두증을 동반한 이분척추	Dorsal spina bifida with hydrocephalus								희귀	V179
612	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉요추	Thoracolumbar spina bifida with hydrocephalus								희귀	V179
613	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉추	Thoracic spina bifida with hydrocephalus								희귀	V179
614	Q05.2	수두증을 동반한 이분요천추	Lumbosacral spina bifida with hydrocephalus								희귀	V179
615	Q05.2	수두증을 동반한 이분요추	Lumbar spina bifida with hydrocephalus								희귀	V179
616	Q05.3	수두증을 동반한 이분천추	Sacral spina bifida with hydrocephalus								희귀	V179
617	Q05.4	수두증을 동반한 상세불명의 이분척추	Unspecified spina bifida with hydrocephalus								희귀	V179
618	Q05.5	수두증이 없는 이분경추	Cervical spina bifida without hydrocephalus								희귀	V179
619	Q05.6	수두증이 없는 이분흉추	Thoracic spina bifida without hydrocephalus								희귀	V179
620	Q05.6	이분척추 NOS	Dorsal spina bifida NOS								희귀	V179
621	Q05.6	이분흉요추 NOS	Thoracolumbar spina bifida NOS								희귀	V179
622	Q05.7	수두증이 없는 이분요추	Lumbar spina bifida without hydrocephalus								희귀	V179
623	Q05.7	이분요천추 NOS	Lumbosacral spina bifida NOS								희귀	V179
624	Q05.8	수두증이 없는 이분천골	Sacral spina bifida without hydrocephalus								희귀	V179
625	Q05.9	상세불명의 이분척추	Spina bifida, unspecified								희귀	V179
626	Q06.2	척수이개증	Diastematomyelia								희귀	V180
627	Q07.0	아놀드-키아리증후군	Arnold-Chiari syndrome								희귀	V143
628	Q11.2	렌즈소안구증후군	Lenz microphthalmia syndrome								극희귀	V900
629	Q13.1	무홍채증	Aniridia								극희귀	V900
630	Q13.8	악센펠트-리아거 증후군	Axenfeld-Rieger syndrome								극희귀	V900
631	Q14.1	X-연관 연소성 망막분리	X-linked juvenile retinoschisis								극희귀	V900
632	Q14.2	나팔꽃 증후군	Morning glory syndrome								극희귀	V900
633	Q15.0	선천녹내장	Congenital glaucoma								극희귀	V900
634	Q16.1	(외)이도의 선천성 결여, 폐쇄, 협착	Congenital absence, atresia and stricture of auditory canal(external)								희귀	V291
635	Q17.2	소이증(小耳症)	Microtia								희귀	V291
636	Q20.0	동맥간존속	Persistent truncus arteriosus								희귀	V144
637	Q20.0	총동맥간	Common arterial trunk								희귀	V144
638	Q20.1	이중출구우심실	Double outlet right ventricle								희귀	V144
639	Q20.1	타우시그-빙증후군	Taussig-Bing syndrome								희귀	V144
640	Q20.2	이중출구좌심실	Double outlet left ventricle								희귀	V144
641	Q20.3	대동맥의 우측전위	Dextrotransposition of aorta								희귀	V144
642	Q20.3	대혈관의 (완전)전위	Transposition of great vessels (complete)								희귀	V144
643	Q20.3	심실대혈관 연결불일치	Discordant ventriculoarterial connection								희귀	V144
644	Q20.4	단일심실	Single ventricle								희귀	V225
645	Q20.5	방실연결불일치	Discordant atrioventricular connection								희귀	V144
646	Q20.5	수정혈관전위	Corrected transposition								희귀	V144
647	Q20.5	심실내번	Ventricular inversion								희귀	V144
648	Q20.5	좌측전위	Laevotransposition								희귀	V144
649	Q20.6	무비증 또는 다비증을 동반한 심방 부속물의 이성질현상	Isomerism of atrial appendages with asplenia or polysplenia								극희귀	V900
650	Q20.6	심방부속물의 이성질현상	Isomerism of atrial appendages								극희귀	V900
651	Q21.2	방실중격결손	Atrioventricular septal defect								희귀	V269
652	Q21.2	심내막용기결손	Endocardial cushion defect								희귀	V269
653	Q21.2	제1공심방중격결손(I형)	Ostium primum atrial septal defect (type I)								희귀	V269
654	Q21.2	총방실관	Common atrioventricular canal								희귀	V269
655	Q21.3	팔로네징후	Tetralogy of Fallot								희귀	V269
656	Q21.3	폐동맥 협착 또는 폐쇄, 대동맥의 우측위치 및 우심실 비대를 동반한 심실중격결손	Ventricular septal defect with pulmonary stenosis or atresia, dextroposition of aorta and hypertrophy of right ventricle								희귀	V269
657	Q21.4	대동맥중격결손	Aortic septal defect								희귀	V269
658	Q21.4	대동맥폐동맥중격결손	Aortopulmonary septal defect								희귀	V269
659	Q21.4	대동맥폐동맥창	Aortopulmonary window								희귀	V269
660	Q21.8	아이젠멘거결손	Eisenmenger's defect								희귀	V226
661	Q22.0	폐동맥판폐쇄	Pulmonary valve atresia								희귀	V145
662	Q22.4	삼첨판폐쇄	Tricuspid atresia								희귀	V146

[illegible]



일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 죽석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
719	Q75.1	크루존병	Crouzon's disease								희귀	V151
720	Q75.4	트레처-콜린스 증후군	Treacher Collins syndrome								희귀	V182
721	Q75.4	프란체스체티 증후군	Franceschetti syndrome								희귀	V182
722	Q75.4	하악안면골이골증	Mandibulofacial dysostosis								희귀	V182
723	Q76.1	클리펠-파일증후군	Klippel-Feil syndrome								극희귀	V900
724	Q77.0	연골무발생증	Achondrogenesis								희귀	V228
725	Q77.0	연골발생저하증	Hypochondrogenesis								희귀	V228
726	Q77.1	치사성 단신	Thanatophoric short stature								희귀	V228
727	Q77.2	질식성 흉부형성이상[쥐느]	Asphyxiating thoracic dysplasia[Jeune]								희귀	V228
728	Q77.2	짧은늑골증후군	Short rib syndrome								희귀	V228
729	Q77.3	X-연관 우성 연골형성이상	X-linked dominant chondrodysplasia								희귀	V228
730	Q77.3	다발성 골단 형성이상	Multiple epiphyseal dysplasia								극희귀	V900
731	Q77.3	어깨고관절 점상 연골형성이상(1형-3형)	Rhizomelic chondrodysplasia punctata(type 1-3)								희귀	V228
732	Q77.3	점상 연골형성이상	Chondrodysplasia punctata								희귀	V228
733	Q77.4	선천성 골경화증	Osteosclerosis congenita								희귀	V228
734	Q77.4	연골무형성증	Achondroplasia								희귀	V228
735	Q77.4	연골형성저하증	Hypochondroplasia								희귀	V228
736	Q77.5	디스트로피성 형성이상	Dystrophic dysplasia								희귀	V228
737	Q77.6	엘리스-반크레벨트증후군	Ellis-van Creveld syndrome								희귀	V228
738	Q77.6	연골외배엽형성이상	Chondroectodermal dysplasia								희귀	V228
739	Q77.7	만발성 척추골단형성이상	Spondyloepiphyseal dysplasia tarda								희귀	V228
740	Q77.7	척추골단형성이상	Spondyloepiphyseal dysplasia								희귀	V228
741	Q77.8	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 기타 골연골형성 이상	Other osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine								희귀	V228
742	Q77.8	레리-웨일 증후군	Leri-Weill syndrome								극희귀	V900
743	Q77.8	말단왜소 형성이상	Acromicric dysplasia								희귀	V228
744	Q77.9	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 상세불명의 골연 골형성이상	Osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine, unspecified								희귀	V228
745	Q78.0	골취약증(Fragilitas ossium)	Fragilitas ossium								희귀	V183
746	Q78.0	골취약증(Osteopsathyrosis)	Osteopsathyrosis								희귀	V183
747	Q78.0	불완전골형성	Osteogenesis imperfecta								희귀	V183
748	Q78.1	다골성 섬유성 형성이상	Polyostotic fibrous dysplasia								희귀	V154
749	Q78.1	앨브라이트(-맥쿤)(-스턴버그)증후군	Albright(-McCune)(-Sternberg) syndrome								희귀	V154
750	Q78.2	골화석증	Osteopetrosis								희귀	V229
751	Q78.2	알베르스-쇤베르그증후군	Albers-Schönberg syndrome								희귀	V229
752	Q78.3	카무라티-엔겔만증후군	Camurati-Engelmann syndrome								희귀	V266
753	Q78.4	내연골종증	Enchondromatosis								희귀	V230
754	Q78.4	마푸치증후군	Maffucci's syndrome								희귀	V230
755	Q78.4	올리에르병	Ollier's disease								희귀	V230
756	Q78.5	골간단연골형성이상, 슈미드형	Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type								극희귀	V900
757	Q78.5	필레증후군	Pyle's syndrome								희귀	V215
758	Q78.6	골간병적조직연결	Diaphyseal aclasis								희귀	V242
759	Q78.6	다발선천외골증	Multiple congenital exostoses								희귀	V242
760	Q78.6	유전성 다발외골증	Hereditary multiple exostoses								희귀	V242
761	Q78.9	가성 연골무형성 형성이상	Pseudoachondroplastic dysplasia								극희귀	V900
762	Q79.0	선천성 횡격막탈장	Congenital diaphragmatic hernia								희귀	V155
763	Q79.1	횡격막 탈출	Eventration of diaphragm								희귀	V155
764	Q79.1	횡격막결여	Absence of diaphragm								희귀	V155
765	Q79.1	횡격막의 기타 선천기형	Other congenital malformations of diaphragm								희귀	V155
766	Q79.1	횡격막의 선천기형 NOS	Congenital malformation of diaphragm NOS								희귀	V155
767	Q79.2	배꼽내장탈장	Exomphalos								희귀	V155
768	Q79.2	선천복벽탈장	Omphalocele								희귀	V155
769	Q79.3	복벽파열증	Gastroschisis								희귀	V155
770	Q79.4	말린자두배증후군	Prune belly syndrome								희귀	V155
771	Q79.5	복벽의 기타 선천기형	Other congenital malformations of abdominal wall								희귀	V155
772	Q79.6	엘러스-단로스증후군	Ehlers-Danlos syndrome								희귀	V155
773	Q79.8	근골격계통의 기타 선천기형	Other congenital malformations of musculoskeletal system								희귀	V155
774	Q79.8	근육의 결여	Absence of muscle								희귀	V155
775	Q79.8	부근	Accessory muscle								희귀	V155
776	Q79.8	선천성 근위축	Amyotrophia congenita								희귀	V155
777	Q79.8	선천성 짧은힘줄	Congenital shortening of tendon								희귀	V155



일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 죽석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
836	Q87.1	시클 증후군	Seckel syndrome								희귀	V158
837	Q87.1	아르스코그 증후군	Aarskog syndrome								희귀	V158
838	Q87.1	주로 단신과 관련된 선천기형증후군	Congenital malformation syndromes predominantly associated with short stature								희귀	V158
839	Q87.1	코케이인 증후군	Cockayne syndrome								희귀	V158
840	Q87.1	프라더-윌리 증후군	Prader-Willi syndrome								희귀	V158
841	Q87.2	루빈스타인-테이비 증후군	Rubinstein-Taybi syndrome								희귀	V243
842	Q87.2	바테르 증후군	VATER syndrome								희귀	V243
843	Q87.2	손발톱무릎뼈 증후군	Nail patella syndrome								희귀	V243
844	Q87.2	클리펠-트레노우네이-베버 증후군	Klippel-Trénaunay-Weber syndrome								희귀	V243
845	Q87.2	홀트-오람 증후군	Holt-Oram syndrome								희귀	V243
846	Q87.3	베크위트-비데만 증후군	Beckwith-Wiedemann syndrome								극희귀	V900
847	Q87.3	소토스 증후군	Sotos syndrome								희귀	V244
848	Q87.3	위버 증후군	Weaver syndrome								희귀	V244
849	Q87.4	마르팡증후군	Marfan's syndrome								희귀	V186
850	Q87.5	코핀-로우리 증후군	Coffin-Lowry syndrome								극희귀	V900
851	Q87.8	ADNP 증후군(헬스무르텔-반데르아 증후군)	ADNP syndrome(Helsmoortel-VanDerAa								극희귀	V900
852	Q87.8	로렌스-문(-바르데)-비들 증후군	Laurence-Moon(-Bardet)-Biedl syndrome								희귀	V267
853	Q87.8	아가미-귀-신장 증후군	Branchiootorenal syndrome								극희귀	V900
854	Q87.8	알스트롬 증후군	Alstrom syndrome								극희귀	V900
855	Q87.8	알포트 증후군	Alport syndrome								희귀	V267
856	Q87.8	젤웨거 증후군	Zellweger syndrome								희귀	V267
857	Q87.8	차지 증후군	CHARGE syndrome								희귀	V267
858	Q87.8	펠란-맥더미드 증후군(22장완 13.3 결손 증후군)	Phelan-McDermid syndrome(22q13.3 deletion syndrome)								극희귀	V900
859	Q90.0	21삼염색체증, 감수분열비분리	Trisomy 21, meiotic nondisjunction								희귀	V159
860	Q90.1	21삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Trisomy 21, mosaicism (mitotic nondisjunction)								희귀	V159
861	Q90.2	21삼염색체증, 전위	Trisomy 21, translocation								희귀	V159
862	Q90.9	21삼염색체증 NOS	Trisomy 21 NOS								희귀	V159
863	Q91.0	18삼염색체증, 감수분열비분리	Trisomy 18, meiotic nondisjunction								희귀	V160
864	Q91.1	18삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Trisomy 18, mosaicism (mitotic nondisjunction)								희귀	V160
865	Q91.2	18삼염색체증, 전위	Trisomy 18, translocation								희귀	V160
866	Q91.4	13삼염색체증, 감수분열비분리	Trisomy 13, meiotic nondisjunction								희귀	V160
867	Q91.5	13삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Trisomy 13, mosaicism (mitotic nondisjunction)								희귀	V160
868	Q91.6	13삼염색체증, 전위	Trisomy 13, translocation								희귀	V160
869	Q91.7	13삼염색체증후군	Trisomy 13 Syndrome								희귀	V160
870	Q92.2	10단완삼염색체증	Trisomy 10p								극희귀	V900
871	Q92.3	15장완11-13 미세중복 증후군	15q11q13 microduplication syndrome								극희귀	V900
872	Q92.3	7장완11.23 미세중복 증후군	7q11.23 microduplication syndrome								극희귀	V900
873	Q92.3	포토키-롭스키 증후군	Potocki-Lupski syndrome								극희귀	V900
874	Q92.8	20번 염색체 단완의 삼염색체증	Trisomy 20p								극희귀	V900
875	Q93.2	15장완 사염색체(증)(쌍중심질 15번 염색체 증후군)	Tetrasomy 15q (isodicentric 15 chromosome syndrome)								극희귀	V900
876	Q93.3	4 단완 염색체 부분 결손	Partial deletion of the short arm of chromosome 4								극희귀	V900
877	Q93.3	윌프-허쉬호른증후군	Wolff-Hirschorn syndrome								극희귀	V900
878	Q93.4	5번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 5								희귀	V205
879	Q93.4	고양이울음증후군	Cri-du-chat syndrome								희귀	V205
880	Q93.5	15 장완13.3 미세결손 증후군	15q13.3 microdeletion syndrome								극희귀	V900
881	Q93.5	18 단완 염색체 결손	18 short arm chromosome Deletion								극희귀	V900
882	Q93.5	18장완 말단부 결손 증후군	18q distal deletion syndrome								극희귀	V900
883	Q93.5	18장완단일염색체증	18q monosomy								극희귀	V900
884	Q93.5	1단완36 미세결손증후군	1p36 microdeletion syndrome								극희귀	V900
885	Q93.5	2장완37 미세결손 증후군	2q37 microdeletion syndrome								극희귀	V900
886	Q93.5	3 장완29 미세결손 증후군	3q29 microdeletion syndrome								극희귀	V900
887	Q93.5	스미스-마제니스 증후군	Smith-Magenis syndrome								희귀	V217
888	Q93.5	엔젤만증후군	Angelman syndrome								희귀	V217
889	Q93.5	윌리엄스 증후군	William's Syndrome								희귀	V217
890	Q93.5	캐취22증후군	CATCH22 syndrome								희귀	V217
891	Q96.0	핵형45, X	Karyotype 45, X								희귀	V021
892	Q96.1	핵형46, X동인자(Xq)	Karyotype 46, X iso(Xq)								희귀	V021
893	Q96.2	동인자(Xq)를 제외한 이상 성염색체를 가진 핵형46, X	Karyotype 46, X with abnormal sex chromosome, except iso(Xq)								희귀	V021

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 죽석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
894	Q96.3	섞임증, 45, X/46, XX 또는 XY	Mosaicism, 45, X/46, XX or XY								희귀	V021
895	Q96.4	섞임증, 이상성염색체를 가진 45, X/기타 세포열	Mosaicism, 45, X/other cell line(s) with abnormal sex chromosome								희귀	V021
896	Q98.0	클라인펠터증후군, 핵형 47, XXY	Klinefelter's syndrome karyotype 47, XXY								희귀	V218
897	Q98.1	클라인펠터증후군, 두 개 이상의 X염색체를 가진 남성	Klinefelter's syndrome, male with more than two X chromosomes								희귀	V218
898	Q98.2	클라인펠터증후군, 핵형 46, XX를 가진 남성	Klinefelter's syndrome, male with 46,XX karyotype								희귀	V218
899	Q99.2	취약X증후군	Fragile X syndrome								희귀	V245
900	Q99.8	팔리스터-킬리언 증후군	Pallister-Killian syndrome								극희귀	V900
901	코드없음	가브리엘레 드 브리스 증후군	Gabriele-de Vries syndrome								극희귀	V900
902	코드없음	가족성 칸디다증	Familial candidiasis								극희귀	V900
903	코드없음	가족성 흉부 대동맥동맥류 및 박리	Familial thoracic aortic aneurysm and dissection								극희귀	V900
904	코드없음	갈로웨이-모왓 증후군	Galloway Mowat syndrome								극희귀	V900
905	코드없음	거대뇌증-모세혈관 기형-다발미세이랑 증후군	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome								극희귀	V900
906	코드없음	거대방광-미세결장-장연동저하 증후군(MMIHS)	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS)								극희귀	V900
907	코드없음	고린증후군	Gorlin syndrome								극희귀	V900
908	코드없음	고함-스타우트 병	Gorham-Stout disease (GSD)								극희귀	V900
909	코드없음	골드베르그-쉬프린첸 증후군	Goldberg-Shprintzen syndrome								극희귀	V900
910	코드없음	골츠 증후군	Goltz syndrome								극희귀	V900
911	코드없음	구축-발달지연-피에르 로빈 증후군 (5장완23 미세결손 증후군)	Contractures-developmental delay-Pierre Robin syndrome (5q23 microdeletion syndrome)								극희귀	V900
912	코드없음	귓바퀴-관절돌기 증후군 2	Auriculo-condylar syndrome 2								극희귀	V900
913	코드없음	근긴장이상을 동반한 고망간혈증	Hypermanganesemia with dystonia								극희귀	V900
914	코드없음	글라스증후군	Glass syndrome								극희귀	V900
915	코드없음	난청-뇌병증-유사 리이를 동반한 3-메틸글루타코닉 산 노 (MEGDEL) 증후군	3-methylglutaconic aciduria with deafness-encephalopathy-Leiqh-like(MEGDEL) syndrome								극희귀	V900
916	코드없음	노리에병	Norrie disease								극희귀	V900
917	코드없음	뇌-폐-갑상선 증후군	Brain-lung-thyroid syndrome								극희귀	V900
918	코드없음	니콜라이데스-바라이서 증후군	Nicolaides-baraitser syndrome								극희귀	V900
919	코드없음	다논 병	Danon disease								극희귀	V900
920	코드없음	다발계통의 평활근 기능이상 증후군	Multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome(MSMDS)	신규							극희귀	V900
921	코드없음	다발선천이상-근긴장저하-발작 증후군	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome								극희귀	V900
922	코드없음	다중심성 골용해-결절증-관절병증(MONA)	Multicentric osteolysis-nodulosis-arthropathy								극희귀	V900
923	코드없음	다케노우치-코사키 증후군	Takenouchi-Kosaki syndrome								극희귀	V900
924	코드없음	단신, 시신경 위축 및 펠거-휴엣 이상 증후군	Short stature, optic atrophy and Pelger-Huët anomaly syndrome								극희귀	V900
925	코드없음	단일유전자성 홍반성루푸스	Monogenic lupus erythematosus								극희귀	V900
926	코드없음	대결절성 부신증식증	Macronodular adrenal hyperplasia								극희귀	V900
927	코드없음	대뇌 크레아틴 결핍 증후군	Cerebral creatine deficiency syndrome								극희귀	V900
928	코드없음	대뇌-안구-치아-귀-골격 이상 증후군(CODAS 증후군)	Cerebral-ocular-dental-auricular-skeletal anomaly syndrome[CODAS syndrome]								극희귀	V900
929	코드없음	데니스-드래쉬 증후군	Denys-Drash syndrome								극희귀	V900
930	코드없음	동형접합 가족성 고콜레스테롤혈증	Familial hypercholesterolemia homozygote								극희귀	V900
931	코드없음	두개골간단형성부전증	Craniometaphyseal dysplasia								극희귀	V900
932	코드없음	드라벡 증후군	Dravet syndrome								극희귀	V900
933	코드없음	드뷔쿠아 형성이상	Desbuquois dysplasia								극희귀	V900
934	코드없음	라만 증후군[태튼-브라운-라만 증후군]	Rahman syndrome [Tatton-Brown-Rahman syndrome]								극희귀	V900
935	코드없음	랑거 기드온 증후군	Langer-Giedion syndrome								극희귀	V900
936	코드없음	램-셰이퍼 증후군	Lamb-Shaffer Syndrome								극희귀	V900
937	코드없음	레베르 유전성 시신경병증	Leber hereditary optic neuropathy								극희귀	V900
938	코드없음	레이노-클라스 증후군	Raynaud-Claes syndrome	신규							극희귀	V900
939	코드없음	레지우스 증후군	Legius syndrome								극희귀	V900
940	코드없음	로이-디에츠 증후군	Loeys-Dietz syndrome								극희귀	V900
941	코드없음	로하드 증후군	ROHHAD syndrome								극희귀	V900
942	코드없음	루스칸-루미쉬 증후군	Luscan-lumish syndrome								극희귀	V900
943	코드없음	리-프라우메니 증후군	Li-Fraumeni Syndrome	신규							극희귀	V900
944	코드없음	마이어 로키탄스키 쿠스터 하우저 증후군	Mayer-Rokitansky-Kuster Hauser (MRKH)								극희귀	V900

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 죽석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
945	코드없음	마이여 증후군	Myhre syndrome								극희귀	V900
946	코드없음	말단이골증	Acrodysostosis								극희귀	V900
947	코드없음	말란 증후군	Malan syndrome								극희귀	V900
948	코드없음	망막 디스트로피, 시신경 부종, 비장비대, 무한증, 두통 증후군 [ROSAH 증후군]	Retinal dystrophy, Optic nerve edema, Splenomegaly, Anhidrosis, Headache syndrome								극희귀	V900
949	코드없음	메발론산 키나아제 결핍 [고면역글로불린D증후군]	Mevalonate kinase deficiency [Hyperimmunoglobulin D syndorme]								극희귀	V900
950	코드없음	메이어-고린 증후군	Meier-Gorlin syndrome								극희귀	V900
951	코드없음	면역결핍, 발달지연, 저호모시스테인혈증	Immunodeficiency, developmental delay, and hypohomocysteinemia								극희귀	V900
952	코드없음	면역글로불린 G4 관련 질환	Immunoglobulin G4-related disease								극희귀	V900
953	코드없음	모낭성비늘증-탈모증-눈부심 증후군	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia								극희귀	V900
954	코드없음	모노아민 산화효소결핍	Monoamine oxidase deficiency								극희귀	V900
955	코드없음	모왓-윌슨 증후군	Mowat-Wilson syndrome								극희귀	V900
956	코드없음	모자이크성 다양한 이수성 증후군1	Mosaic variegated aneuploidy syndrome 1								극희귀	V900
957	코드없음	무루증, 이완불능증, 지적발달장애 증후군	Alacrima, achalasia, and impaired intellectual development syndrome								극희귀	V900
958	코드없음	무한증을 동반한 선천성 통증 무감각증	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis								극희귀	V900
959	코드없음	무홍채증-소뇌성운동실조-정신박약	Aniridia-cerebellar ataxia-mental deficiency								극희귀	V900
960	코드없음	미만성 폐렴프관증	Diffuse pulmonary lymphangiomatosis								극희귀	V900
961	코드없음	미세증후군 [와버그 미세증후군]	Micro syndrome [Warburg micro syndrome]								극희귀	V900
962	코드없음	바라이서-윈터증후군	Baraitser-Winter syndrome								극희귀	V900
963	코드없음	바이스-크루슈카 증후군	Weiss-Kruszka syndrome								극희귀	V900
964	코드없음	발달성 및 뇌전증성 뇌병증 31	Developmental and epileptic encephalopathy 31	신규							극희귀	V900
965	코드없음	발달성 및 뇌전증성 뇌병증 76	Developmental and epileptic encephalopathy 76	신규							극희귀	V900
966	코드없음	발달지연을 동반한 TRAF7 관련 심장, 안면, 말단 기형	TRAF7-related Cardiac, facial, and digital anomalies with developmental delay								극희귀	V900
967	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
968	코드없음	베인브릿지-로퍼스 증후군	Bainbridge-Ropers syndrome								극희귀	V900
969	코드없음	베타-프로펠러 단백질 연관 신경변성	Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration								극희귀	V900
970	코드없음	보리우-보이콧-이네스 증후군	Beaulieu-Boycott-Innes syndrome[BBIS]	신규							극희귀	V900
971	코드없음	보링-오피츠 증후군	Bohring-Opitz syndrome								극희귀	V900
972	코드없음	보쉬-분스트라-샤프 시신경위축 증후군	Bosch-Boonstra-Schaaf optic atrophy syndrome								극희귀	V900
973	코드없음	보제슨-포르스만-레만 증후군	Börjeson-Forssmann-Lehmann syndrome								극희귀	V900
974	코드없음	보통염색체열성 세가와 증후군	Autosomal recessive Segawa syndrome								극희귀	V900
975	코드없음	볼프람 증후군	Wolfram syndrome								극희귀	V900
976	코드없음	부갑상선기능저하증-감각신경성 난청- 신장 질환 (HDR) 증후군	Hypoparathyroidism-sensorineural deafness-renal disease (HDR) syndrome								극희귀	V900
977	코드없음	부라티-하렐 증후군	Buratti-Harel syndrome	신규							극희귀	V900
978	코드없음	블라우 증후군	Blau syndrome								극희귀	V900
979	코드없음	비데만-스타이너 증후군	Wiedemann-Steiner syndrome								극희귀	V900
980	코드없음	빌트-호그-두베증후군	Birt-Hogg-Dube syndrome								극희귀	V900
981	코드없음	색소피부건조증 그룹 A	Xeroderma pigmentosum Group A (XPA)								극희귀	V900
982	코드없음	샤프-양 증후군	Schaaf-Yang syndrome								극희귀	V900
983	코드없음	선조성골병증-두개경화증	Osteopathia striata-cranial sclerosis								극희귀	V900
984	코드없음	선천성 경상 운동 장애	Congenital mirror movement (CMM) disorder								극희귀	V900
985	코드없음	선천성 뇌하수체 기능저하	Congenital hypopituitarism								극희귀	V900
986	코드없음	선천성 니코틴아마이드 아데닌 다이뉴클레오타이드 결핍 질환	Congenital nicotinamide adenine dinucleotide deficiency disease								극희귀	V900
987	코드없음	선천성 당화장애	Congenital disorder of glycosylation								극희귀	V900
988	코드없음	선천성 무거핵구성 혈소판감소증	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia								극희귀	V900
989	코드없음	선천성 반척추	Congenital hemivertebra								극희귀	V900
990	코드없음	선천성 신증후군, 핀란드형	Congenital nephrotic syndrome, Finnish type								극희귀	V900
991	코드없음	선천성 심장결손, 이상형태성 얼굴 특징 및 지적발달장애	Congenital heart defects, dysmorphic facial features, and intellectual developmental disorder								극희귀	V900
992	코드없음	선천성 염화물 설사	Congenital chloride diarrhea								극희귀	V900
993	코드없음	선천성 중추성 무호흡증	Congenital central hypoventilation syndrome								극희귀	V900
994	코드없음	성장지연, 지적발달장애, 근기능저하 및 간병증	Growth retardations, impaired intellectual development, hypotonia, and hepatopathy								극희귀	V900



일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 죽석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
995	코드없음	소뇌위축, 시력장애, 정신운동지체	Cerebellar atrophy, visual impairment, and psychomotor retardation [CAVIPMR]								극희귀	V900
996	코드없음	소두증 골형성이상 원시성 난쟁이증 유형2	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II								극희귀	V900
997	코드없음	소아성 폴립증 증후군	Juvenile polyposis syndrome	신규							극희귀	V900
998	코드없음	수초 희소돌기아세포 당단백질 항체관련질환	Myelin oligodendrocyte glycoprotein antibody associated diseases[MOGAD]								극희귀	V900
999	코드없음	슈프린젠-골드베르그 증후군	Shprintzen-Goldberg syndrome								극희귀	V900
1000	코드없음	싰젤-기드온 증후군	Schinzel Giedion syndrome								극희귀	V900
1001	코드없음	슈바크만-다이아몬드 증후군	Schwachman-Diamond syndrome								극희귀	V900
1002	코드없음	스미스-킹스모어 증후군	Smith-Kingsmore syndrome								극희귀	V900
1003	코드없음	스크라반-디어도르프 증후군	Skraban-Deardorff syndrome								극희귀	V900
1004	코드없음	스티클러 증후군	Sticklers syndrome								극희귀	V900
1005	코드없음	스튀르스-호에이메이커스 증후군	Schuurs-Hoeijmakers syndrome								극희귀	V900
1006	코드없음	시니어-로켄 증후군	Senior-Loken syndrome								극희귀	V900
1007	코드없음	시프림-히츠-바이스 증후군	Sifrim-Hitz-Weiss syndrome	신규							극희귀	V900
1008	코드없음	신경눈심장비뇨생식계 증후군	Neurooculocardiogenitourinary syndrome								극희귀	V900
1009	코드없음	신세뇨관 발생이상	Renal tubular dysgenesis								극희귀	V900
1010	코드없음	신장 안결손 증후군	Renal coloboma syndrome								극희귀	V900
1011	코드없음	신장병증을 동반하는 다중심 수근골 죽근골 골용해 증후군	Multicentric Carpo-tarsal Osteolysis with nephropathy syndrome								극희귀	V900
1012	코드없음	심장척추 카포얼굴 증후군	Cardiospondylocarpofacial syndrome								극희귀	V900
1013	코드없음	아동기 저수초형성 운동실조	Childhood ataxia with central nervous system hypomyelination								극희귀	V900
1014	코드없음	아르볼레다-탐 증후군[KAT6A 증후군]	Arboleda-Tham syndrome[KAT6A syndrome]								극희귀	V900
1015	코드없음	아이메-그리프 증후군	Aymé-Gripp syndrome								극희귀	V900
1016	코드없음	아이팩스 증후군	IPEx syndrome								극희귀	V900
1017	코드없음	아텔로스테오제네시스	Atelosteogenesis								극희귀	V900
1018	코드없음	안와 림프관종	Orbital lymphangioma								극희귀	V900
1019	코드없음	알란-헌든-더들리 증후군	Allan-Herndon-Dudley syndrome								극희귀	V900
1020	코드없음	알렉산더 병	Alexander disease								극희귀	V900
1021	코드없음	앤티-빅슬러 증후군	Antley-Bixler syndrome								극희귀	V900
1022	코드없음	양수과다증, 거대뇌증, 증상성 뇌전증증후군	Polyhydramnios, megalencephaly, and symptomatic epilepsy syndrome [PMSE syndrome]								극희귀	V900
1023	코드없음	에드하임-체스터 병	Erdheim-Chester disease								극희귀	V900
1024	코드없음	엠마누엘 증후군	Emanuel syndrome								극희귀	V900
1025	코드없음	여성 한정 X-연관 증후군성 지적발달장애	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic, female-restricted	신규							극희귀	V900
1026	코드없음	영아기 소뇌 망막변성	Infantile cerebellar retinal degeneration								극희귀	V900
1027	코드없음	오그덴 증후군	Ogden syndrome								극희귀	V900
1028	코드없음	오도널-루리아-로단 증후군	O'Donnell-Luria-Rodan syndrome	신규							극희귀	V900
1029	코드없음	오쿠르-청 신경발달 증후군	Okur-Chung neurodevelopmental syndrome								극희귀	V900
1030	코드없음	우발적 운동실조 유형 2	Episodic ataxia type 2								극희귀	V900
1031	코드없음	워버그-시노티 증후군	Warburg-Cinotti syndrome								극희귀	V900
1032	코드없음	유전성 만성 췌장염	Hereditary chronic pancreatitis								극희귀	V900
1033	코드없음	유피악염-여드름-농포증-골염 증후군	Synovitis-acne-pustulosis-hyperostosis-osteitis syndrome								극희귀	V900
1034	코드없음	이상형태성 얼굴 및 원위 골 이상을 동반한 신경발달 장애	Neurodevelopmental disorder with dysmorphic facies and distal skeletal anomalies								극희귀	V900
1035	코드없음	이상형태성 얼굴 및 자폐증을 동반 또는 동반하지 않는 발달지연	Developmental delay with or without dysmorphic facies and autism								극희귀	V900
1036	코드없음	일차성 색소성 결절성 부신피질 질환	Primary pigmented nodular adrenal disease								극희귀	V900
1037	코드없음	일차성 코엔자임 Q10 신증	Primary coenzyme Q10 nephropathy								극희귀	V900
1038	코드없음	자가면역 림프증식 증후군	Autoimmune lymphoproliferative syndrome								극희귀	V900
1039	코드없음	장림프관확장증	Intestinal lymphangiectasia								극희귀	V900
1040	코드없음	재조합 8번 염색체 증후군	Recombinant chromosome 8 syndrome								염색체	V901
1041	코드없음	저신장, 손발톱뼈형성이상, 안면이상형태증, 털감소증 증후군 [SOFT 증후군]	Short stature, onychodysplasia, facial dysmorphism, hypotrichosis syndrome [SOFT	신규							극희귀	V900
1042	코드없음	전신성 모세혈관 누출 증후군	Systemic capillary leak syndrome								극희귀	V900
1043	코드없음	젤레오피직 이형성증	Geleophysic dysplasia								극희귀	V900
1044	코드없음	종양 괴사 인자 수용체와 관련된 주기성 증후군	Tumor necrosis factor receptor-associated periodic syndrome								극희귀	V900

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분류, 저단백 즉석밥	목수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
1045	코드없음	중추신경계통의 원발성 혈관염	Primary angitis of central nervous system (PACNS)								극희귀	V900
1046	코드없음	지아-깁스 증후군	Xia-Gibbs syndrome								극희귀	V900
1047	코드없음	지적발달장애 보통염색체 우성 23	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 23	신규							극희귀	V900
1048	코드없음	지적발달장애, X 연관 증후군 14 (UPF3B 유전자 관련)	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic 14(UPF3B gene related)	신규							극희귀	V900
1049	코드없음	지질단백질 라이페이스 결핍	Lipoprotein lipase deficiency	신규							극희귀	V900
1050	코드없음	지텔만 증후군	Gitelman syndrome								극희귀	V900
1051	코드없음	진행성 가족성 간내 담즙정체증	Progressive familial intrahepatic cholestasis								극희귀	V900
1052	코드없음	철불용성 철결핍성 빈혈	Iron-refractory iron deficiency anemia								극희귀	V900
1053	코드없음	청-안선 증후군	Chung-Jansen syndrome	신규							극희귀	V900
1054	코드없음	초프라-아미엘-고든 증후군	Chopra-Amiel-Gordon syndrome								극희귀	V900
1055	코드없음	츄스증후군	CHOPS syndrome								극희귀	V900
1056	코드없음	축삭 회전타원체 및 색소침착된 아교세포를 동반한 성 인-발병 백질뇌병증(ALSP)	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia (ALSP)								극희귀	V900
1057	코드없음	치상핵적핵담창구시상하핵 위축증	Dentatorubropallidolusian atrophy (DRPLA)								극희귀	V900
1058	코드없음	칠턴-오쿠르-청 신경발달 증후군	Chilton-Okur-Chung neurodevelopmental	신규							극희귀	V900
1059	코드없음	카라실 증후군	CARASIL syndrome (Cerebral autosomal recessive arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy)								극희귀	V900
1060	코드없음	카사바흐-메리트 증후군	Kasabach-meritt syndrome								극희귀	V900
1061	코드없음	칸투증후군	Cantú 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	쿨렌 드브리스 증후군	Koolen-de Vries syndrome								극희귀	V900
1067	코드없음	큐라리노 증후군	Currarino syndrome								극희귀	V900
1068	코드없음	크라이오피린 연관 주기 (발열) 증후군	Cryopyrin associated periodic (fever) syndrome								극희귀	V900
1069	코드없음	크론카이드-카나다 증후군	Cronkhite-Canada syndrome								극희귀	V900
1070	코드없음	클리프스트라 증후군	Kleefstra syndrome								극희귀	V900
1071	코드없음	터프팅장증	Tufting enteropathy (Intestinal epithelial dysplasia)								극희귀	V900
1072	코드없음	털손발톱치아형성이상 1,3형	Trichorhinophalangeal syndrome type I & III								극희귀	V900
1073	코드없음	템플 증후군	Temple syndrome								극희귀	V900
1074	코드없음	퇴행, 이상 운동, 언어 상실과 발작을 동반한 신경발달 장애	Neurodevelopmental disorder with regression, abnormal movements, loss of speech, and seizures								극희귀	V900
1075	코드없음	튜블린병증	Tubulinopathies								극희귀	V900
1076	코드없음	트랜스타이레틴 아밀로이드 심근병증	Transthyretin amyloid cardiomyopathy [ATTR-CM]								극희귀	V900
1077	코드없음	특발성 비특이성 간질성 폐렴	Idiopathic nonspecific interstitial pneumonia								극희귀	V900
1078	코드없음	특발성 흉막실질 탄력성유증	Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis								극희귀	V900
1079	코드없음	팔리스터-홀 증후군	Pallister-Hall syndrome								극희귀	V900
1080	코드없음	페르헤이 증후군	Verheij syndrome	신규							극희귀	V900
1081	코드없음	페인골드 증후군 유형 1	Feingold syndrome type 1								극희귀	V900
1082	코드없음	폐동맥 슬링	Pulmonary artery sling								극희귀	V900
1083	코드없음	폐의 모세관성 혈관종증	Pulmonary capillary hemangiomatosis								극희귀	V900
1084	코드없음	폐정맥의 부정렬을 동반한 폐포 모세혈관 형성이상	Alveolar capillary dysplasia with misalignment of pulmonary veins[ACD/MPV]	신규							극희귀	V900
1085	코드없음	푸마라제 결핍(증)	Fumarase deficiency								극희귀	V900
1086	코드없음	푸아리에-비엥브뉴 신경발달 증후군	Poirier-Bienvenu neurodevelopmental syndrome	신규							극희귀	V900
1087	코드없음	프레이저 증후군	Frasier syndrome	신규							극희귀	V900
1088	코드없음	플로우팅 하버 증후군	Floating-Harbor syndrome								극희귀	V900
1089	코드없음	피서르스-보드머 증후군	Vissers-Bodmer syndrome	신규							극희귀	V900
1090	코드없음	피어슨 증후군	Pearson syndrome								극희귀	V900
1091	코드없음	피어슨 증후군[Pierson syndrome]	Pierson syndrome								극희귀	V900
1092	코드없음	피어폰트 증후군	Pierpont syndrome								극희귀	V900
1093	코드없음	피질하 낭을 동반한 거대뇌성 백질뇌병증	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts								극희귀	V900
1094	코드없음	피트 홉킨스 증후군	Pitt-Hopkins syndrome								극희귀	V900
1095	코드없음	필라롭스키-비욘슨 증후군	Pilarowski-Bjornsson syndrome								극희귀	V900
1096	코드없음	하쥬-체니 증후군	Hajdu-Cheney syndrome								극희귀	V900
1097	코드없음	헌터-맥칼파인 증후군	Hunter-McAlpine syndrome								극희귀	V900
1098	코드없음	헤모글로빈 사우샘프턴 (헤모글로빈 캐스퍼)	Hemoglobin Southampton (hemoglobin casper)								극희귀	V900



일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분류, 저단백 즉석법	육수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
1153	코드없음	KIF11 관련 맥락막망막병증, 소두증, 지적장애	KIF11 related chorioretinopathy, microcephaly, mental retardation								극희귀	V900
1154	코드없음	KIF1A 유전자 돌연변이에 의한 신경병증	Neuropathy due to KIF1A gene mutation								극희귀	V900
1155	코드없음	KMT2B-관련 근긴장이상	KMT2B-related dystonia								극희귀	V900
1156	코드없음	L1 증후군	L1 syndrome								극희귀	V900
1157	코드없음	LRBA 결핍	LRBA deficiency								극희귀	V900
1158	코드없음	MED13L 증후군	MED13L syndrome								극희귀	V900
1159	코드없음	MEF2C 관련 증후군	MEF2C-related syndrome								극희귀	V900
1160	코드없음	MEIS2 관련 장애	MEIS2 related disorder	신규							극희귀	V900
1161	코드없음	Mesomelia-synostoses 증후군(8번 염색체 장완의 13 부분의 미세결손 증후군)	Mesomelia-synostoses syndrome(8q13 microdeletion syndrome)								극희귀	V900
1162	코드없음	METTL23 관련 발달지연	METTL23 related developmental delay								극희귀	V900
1163	코드없음	MORC2 관련 발달지연, 성장장애, 이상형태성 얼굴 및 축삭신경병증	MORC2 related developmental delay, impaired growth, dysmorphic facies, and axonal neuropathy	신규							극희귀	V900
1164	코드없음	MUTYH-연관 폴립증 (가족성 선종성 폴립증 2형)	MUTYH-associated polyposis (Familial adenomatous polyposis type2)								극희귀	V900
1165	코드없음	MYT1L 관련 장애	MYT1L related disorder	신규							극희귀	V900
1166	코드없음	NACC1 관련 장애	NACC1-related disorder								극희귀	V900
1167	코드없음	NALCN 관련 장애	NALCN-related disorder								극희귀	V900
1168	코드없음	NKAP 관련 장애	NKAP related disorder								극희귀	V900
1169	코드없음	NSUN2 관련 발달지연	NSUN2 related developmental delay	신규							극희귀	V900
1170	코드없음	OPHN1 관련 장애	OPHN1-related disorder								극희귀	V900
1171	코드없음	PCDH 19 관련 뇌전증 증후군	PCDH 19-related epilepsy syndrome								극희귀	V900
1172	코드없음	POLR2A 관련 장애(저긴장증, 다양한 지적장애, 행동 이상을 동반한 신경발달장애)	POLR2A related disorder (Neurodevelopmental disorder with hypotonia and variable intellectual disability and behavioral abnormality)	신규							극희귀	V900
1173	코드없음	POU3F3 관련 장애 (Snijders Blok-Fisher 증후군)	POU3F3-related disorder (Snijders Blok-Fisher syndrome)								극희귀	V900
1174	코드없음	PPP2R5D 관련 장애	PPP2R5D-related disorder								극희귀	V900
1175	코드없음	PRR12 관련 신경-눈 증후군	PRR12 related neuro-ocular syndrome	신규							극희귀	V900
1176	코드없음	PTEN 과오종 종양 증후군	PTEN Hamartoma Tumor Syndrome (PHTS)								극희귀	V900
1177	코드없음	RANBP2 관련 급성 뇌병증	RANBP2 related acute encephalopathy								극희귀	V900
1178	코드없음	REER 관련 장애	REER-related disorders	신규							극희귀	V900
1179	코드없음	Schimke 면역-골 형성이상	Schimke immunosseous dysplasia (SIOD)								극희귀	V900
1180	코드없음	SLC6A5 관련 병적놀람증	SLC6A5 related hyperplexia	신규							극희귀	V900
1181	코드없음	SOX2 관련 장애	SOX2 related disorder	신규							극희귀	V900
1182	코드없음	SYNGAP1 관련 지적장애	SYNGAP1 related intellectual disability	신규							극희귀	V900
1183	코드없음	TAF1 관련 장애	TAF1 related disorder	신규							극희귀	V900
1184	코드없음	TAOK1 관련 지적 장애[지적 장애 또는 행동 이상을 동 반하거나 동반 하지 않는 발달 지연]	TAOK1 related intellectual disability[Developmental delay with or without intellectual impairment or behavioral abnormalities]	신규							극희귀	V900
1185	코드없음	TBR1 관련 자폐증과 언어지연을 동반한 지적 발달 지 연	TBR1 related intellectual developmental delay with autism and speech delay	신규							극희귀	V900
1186	코드없음	TFE3 연관 신경발달 장애	TFE3 associated neurodevelopmental disorder	신규							극희귀	V900
1187	코드없음	TLK2 관련 지적장애[지적발달장애, 보통염색체 우성 57]	TLK2 related intellectual disability[Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 57]	신규							극희귀	V900
1188	코드없음	TMEM106B 유전자 돌연변이	TMEM106B gene mutation	신규							극희귀	V900
1189	코드없음	TRIO 관련 대두증을 동반한 지적장애	TRIO related intellectual disability with	신규							극희귀	V900
1190	코드없음	TRIP12 관련 질환	TRIP12 related disease	신규							극희귀	V900
1191	코드없음	TRPM3 관련 장애	TRPM3 related disorder								극희귀	V900
1192	코드없음	UBTF 관련 신경 변성	UBTF related neurodegeneration	신규							극희귀	V900
1193	코드없음	Vici 증후군	Vici syndrome								극희귀	V900
1194	코드없음	WAGR 증후군(11번 염색체 단완의 13부분 결손)	WAGR syndrome(Deletion 11p13)								극희귀	V900
1195	코드없음	X-연관 세포사멸사 억제인자 결핍(X염색체 연관 아포 토시스 억제자 결핍)	X-linked inhibitor of apoptosis deficiency(X-linked inhibitor of apoptosis (XIAP))								극희귀	V900
1196	코드없음	X연관 정신신체-저긴장성 얼굴증후군	X-linked mental retardation-hypotonic facies syndrome								극희귀	V900
1197	코드없음	X염색체 단완의 중복 증후군	Xp duplication syndrome	신규							염색체	V901
1198	코드없음	X염색체 장완의 28부분의 중복 증후군	Chromosome Xq28 duplication syndrome								염색체	V901
1199	코드없음	X염색체 장완의 중복 증후군	Xq duplication syndrome								염색체	V901
1200	코드없음	ZSWIM6 관련 신경발달 장애	ZSWIM6 related neurodevelopmental disorders	신규							극희귀	V900
1201	코드없음	ZTTK 증후군	Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim [ZTTK] syndrome								극희귀	V900





일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 죽석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
1260	코드없음	9번 염색체 단완의 사염색체증	tetrasomy 9p								염색체	V901
1261	코드없음	9번 염색체 단완의 중복	Duplication of 9p								염색체	V901
1262	코드없음	9번 염색체 단완의 중복 증후군	9p duplication syndrome								염색체	V901
1263	코드없음	9번 염색체 장완의 결손 증후군	9q deletion syndrome								염색체	V901
1264	코드없음	9번 염색체 장완의 중복 증후군	9q duplication syndrome								염색체	V901
1265	코드없음	10단완11-12 결손 증후군	10p11-12 deletion syndrome								염색체	V901
1266	코드없음	10번 염색체 단완의 결손 증후군	10p deletion syndrome	신규							염색체	V901
1267	코드없음	10번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증	Distal monosomy 10q								염색체	V901
1268	코드없음	10번 염색체 장완의 22-23 부분의 미세결손 증후군	10q22q23 microdeletion syndrome								염색체	V901
1269	코드없음	10번 염색체 장완의 결손 증후군	10q deletion syndrome								염색체	V901
1270	코드없음	10번 염색체 장완의 중복 증후군	10q duplication syndrome								염색체	V901
1271	코드없음	10장완 말단 삼염색체 증후군	Distal 10q trisomy syndrome								극희귀	V900
1272	코드없음	11번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증	Distal trisomy 11q								염색체	V901
1273	코드없음	11번 염색체 장완의 중복 증후군	11q duplication syndrome								염색체	V901
1274	코드없음	12번 염색체 단완 13 부분의 미세중복	12p13 microduplication								염색체	V901
1275	코드없음	12번 염색체 단완의 중복 증후군	12p duplication syndrome								염색체	V901
1276	코드없음	12번 염색체 장완 13 부분의 미세중복	12q13 microduplication								염색체	V901
1277	코드없음	12번 염색체 장완의 결손 증후군	12q deletion syndrome								염색체	V901
1278	코드없음	12번 염색체 장완의 중복 증후군	12q duplication syndrome								염색체	V901
1279	코드없음	13번 염색체 장완 12.3 부분의 미세결손 증후군	13q12.3 microdeletion syndrome								염색체	V901
1280	코드없음	13번 염색체 장완 21-22 부분의 결손	13q21-22 deletion								염색체	V901
1281	코드없음	13번 염색체 장완의 말단부 단일염색체증	Distal monosomy 13q								염색체	V901
1282	코드없음	13번 염색체 장완의 부분 결손	Partial deletion of the long arm of chromosome 13								염색체	V901
1283	코드없음	14번 염색체 장완 24.2-31.1 부분의 미세결손	14q24.2q31.1 microdeletion								염색체	V901
1284	코드없음	14번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증	Distal monosomy 14q								염색체	V901
1285	코드없음	14번 염색체 장완의 결손 증후군	14q deletion syndrome								염색체	V901
1286	코드없음	15번 고리모양 염색체	Ring chromosome 15								염색체	V901
1287	코드없음	15번 염색체 장완의 결손 증후군	15q deletion syndrome								염색체	V901
1288	코드없음	15번 염색체 장완의 중복 증후군	15q duplication syndrome								염색체	V901
1289	코드없음	15장완11.2 미세결손 증후군	15q11.2 microdeletion syndrome								극희귀	V900
1290	코드없음	16단완11.2 미세중복	16p 11.2 microduplication								염색체	V901
1291	코드없음	16번 염색체 단완의 11-12 부분의 미세결손 증후군	16p11p12 microdeletion syndrome								염색체	V901
1292	코드없음	16번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 16								염색체	V901
1293	코드없음	16번 염색체 단완의 결손 증후군	16p deletion syndrome								염색체	V901
1294	코드없음	16번 염색체 단완의 중복 증후군	16p duplication syndrome								염색체	V901
1295	코드없음	16번 염색체 장완의 결손 증후군	16q deletion syndrome								염색체	V901
1296	코드없음	16번 염색체 장완의 중복	16q duplication								염색체	V901
1297	코드없음	17단완 13.3 미세중복	17p 13.3 microduplication								염색체	V901
1298	코드없음	17번 염색체 단완 13.1 부분의 미세결손 증후군	Distal 17p13.1 microdeletion syndrome								염색체	V901
1299	코드없음	17번 염색체 단완 13.3 부분의 미세결손 증후군	Distal 17p13.3 microdeletion syndrome								염색체	V901
1300	코드없음	17번 염색체 장완 21.31 부분의 미세중복 증후군	17q21.31 microduplication syndrome								염색체	V901
1301	코드없음	17번 염색체 장완 25.1 부분의 중복 증후군	17q25.1 duplication syndrome								염색체	V901
1302	코드없음	17번 염색체 장완의 결손 증후군	17q deletion syndrome								염색체	V901
1303	코드없음	17번 염색체 장완의 중복 증후군	17q duplication syndrome								염색체	V901
1304	코드없음	18번 고리모양 염색체	Ring chromosome 18								염색체	V901
1305	코드없음	18번 염색체 단완의 사염색체증	Tetrasomy 18p								염색체	V901
1306	코드없음	18번 염색체 장완의 결손 증후군	18q deletion syndrome								염색체	V901
1307	코드없음	18번 염색체 장완의 중복 증후군	18q duplication syndrome								염색체	V901
1308	코드없음	19번 염색체 단완 13.3 부분의 중복	19p13.3 duplication								염색체	V901
1309	코드없음	19번 염색체 단완의 결손 증후군	19p deletion syndrome								염색체	V901
1310	코드없음	20번 염색체 단완의 결손 증후군	20p deletion syndrome								염색체	V901
1311	코드없음	20번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증	Distal trisomy 20q								염색체	V901
1312	코드없음	21번 염색체 장완의 결손 증후군	21q deletion syndrome								염색체	V901
1313	코드없음	22번 염색체 장완의 결손 증후군	22q deletion syndrome								염색체	V901
1314	코드없음	22번 염색체 장완의 중복 증후군	22q duplication syndrome								염색체	V901

○ 희귀질환 목록 지정에서는 삭제되었으나 의료비는 계속 지원되는 질환

[illegible]