

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 측석밥	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	아데노실탈아미노효소결핍	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	바이오텐-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-얼드리치증후군	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	안두낭증후군	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	C1에스터레이스억제인자결핍	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(41.8*)	Sarcoid myocarditis(41.8*)								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 분유, 저단백 족석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
389	G23.0	할러포르덴-스파츠병	Hallervorden-Spatz disease								희귀	V257
390	G23.1	진행성 핵상안근마비 [스틸-리차드슨-올스제워스키]	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	간장-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-로젠틸증후군	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	밀리피셔증후군	Miller Fisher Syndrome								희귀	V126
426	G61.8	다초점 운동신경병증	Multifocal Motor Neuropathy								희귀	V126
427	G61.8	만성 염증성 탈수조성 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	어깨증아리 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 어깨증아리[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

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 족석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
447	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	Chondrodystrophic myotonia			○	○	○			희귀	V012
448	G71.1	열성[베커] 선천성 근긴장증	Recessive[Becker] myotonia congenita			○	○	○			희귀	V012
449	G71.1	우성[톰슨] 선천성 근긴장증	Dominant[Thomsen] myotonia congenita			○	○	○			희귀	V012
450	G71.1	증상성 근긴장증	Symptomatic myotonia			○	○	○			희귀	V012
451	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피	Congenital muscular dystrophy with specific morphological abnormalities of the muscle fibre			○	○	○			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	G71.2	다발심 병	Multicore disease			○	○	○			희귀	V012
456	G71.2	미세심 병	Minicore disease			○	○	○			희귀	V012
457	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	Congenital muscular dystrophy NOS			○	○	○			희귀	V012
458	G71.2	선천성 근병증	Congenital myopathies			○	○	○			희귀	V012
459	G71.2	워커-워버그 증후군	Walker-Warburg syndrome								극희귀	V900
460	G71.2	중심핵 병	Central core disease			○	○	○			희귀	V012
461	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	Mitochondrial myopathy, NEC			○	○	○			희귀	V012
462	G71.3	멜라스증후군	Melas syndrome				○				희귀	V012
463	G71.9	유전성 근병증 NOS	Hereditary myopathy NOS			○	○	○			희귀	V012
464	G72.3	주기마비(가족성) 저칼륨혈증	Hypokalaemic periodic paralysis (familial)								희귀	V258
465	G72.4	봉입체 근염	Inclusion body myositis (IBM)								극희귀	V900
466	G73.1	람베르트-이튼증후군(C00-D48t)	Lambert-Eaton syndrome(C00-D48t)								희귀	V259
467	G90.5	복합부위통증증후군 I형	Complex regional pain syndrome type I								희귀	V177
468	G90.6	복합부위통증증후군 II형	Complex regional pain syndrome type II								희귀	V168
469	G93.4	포도당 수송자 1 결핍증	Glucose transporter type1, GLUT1 deficiency								극희귀	V900
470	G95.0	척수공동증 및 연수공동증	Syringomyelia and syringobulbia								희귀	V172
471	H16.3	코오간증후군	Cogan's syndrome								극희귀	V900
472	H18.5	아벨리노 각막디스트로피 (동형접합)	Avellino corneal dystrophy (homozygous)								극희귀	V900
473	H18.5	폭스디스트로피	Fuchs dystrophy								희귀	V307
474	H18.6	원추각막	Keratoconus								희귀	V307
475	H31.2	맥락막결손	Choroideremia								희귀	V295
476	H35.0	일스 병	Eales' disease								극희귀	V900
477	H35.0	코즈망막병증	Coats retinopathy								희귀	V260
478	H35.51	색소망막염	Retinitis pigmentosa								희귀	V209
479	H35.52	베스트 병[노른자모양황반변성]	Best's disease[Best vitelliform maculardystrophy]								극희귀	V900
480	H35.58	스터가르트병	Stargardt's disease								희귀	V209
481	H35.59	레베르 선천성 흑암시	Leber's congenital amaurosis								희귀	V209
482	H35.59	상세불명의 유전성 망막디스트로피	Unspecified hereditary retinal dystrophy								희귀	V209
483	H49.4	만성 진행성 외안근마비	Chronic progressive external ophthalmoplegia								극희귀	V900
484	H49.8	컨스-세이어증후군	Kearns-Sayre syndrome								희귀	V261
485	H51.8	동안실행증(失行症), 코간형	Ocular motor apraxia, Cogan type								극희귀	V900
486	I27.0	원발성 폐동맥고혈압	Primary pulmonary hypertension								희귀	V202
487	I27.8	아이젠멘거 복합	Eisenmenger's complex								희귀	V226
488	I27.8	아이젠멘거 증후군	Eisenmenger's syndrome								희귀	V226
489	I42.0	비가역적 확장성 심근병증	Irreversible dilated cardiomyopathy								희귀	V127
490	I42.1	비대성 대동맥판하협착	Hypertrophic subaortic stenosis								희귀	V127
491	I42.1	폐색성 비대성 심근병증	Obstructive hypertrophic cardiomyopathy								희귀	V127
492	I42.20	비폐색성 비대성 심근병증	Nonobstructive hypertrophic cardiomyopathy								희귀	V127
493	I42.3	뢰플러심내막염	Loffler's endocarditis								희귀	V127
494	I42.3	심내막심근(열대성)섬유증	Endomyocardial(tropical) fibrosis								희귀	V127
495	I42.3	심내막심근(호산구성)병	Endomyocardial(eosinophilic) disease								희귀	V127
496	I42.4	선천성 심근병증	Congenital cardiomyopathy								희귀	V127
497	I42.4	심내막탄력섬유증	Endocardial fibroelastosis								희귀	V127
498	I42.80	부정맥유발성 우심실 형성이상	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia								극희귀	V900
499	I47.2	카테콜라민 다양성 심실성 빈맥	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia								극희귀	V900
500	I49.82	긴QT증후군	Long QT syndrome								희귀	V296
501	I67.5	모야모야병	Moyamoya disease								희귀	V128
502	I73.1	폐색혈전혈관염(버거병)	Thromboangiitis obliterans[Buerger]								희귀	V129
503	I78.0	랑뒤-osalie-웨버병	Rendu-Osler-Weber disease								희귀	V235
504	I78.0	유전성 출혈성 모세혈관확장증	Hereditary haemorrhagic telangiectasia								희귀	V297
505	I82.0	버드-키아리증후군	Budd-Chiari syndrome								희귀	V173
506	J39.8	섬모체, 원발성 이상운동증	Ciliary, primary dyskinesia								극희귀	V900

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 측석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
559	M34.1	석회증, 레이노현상, 식도기능장애, 경지증(硬指症), 모세혈관확장의 조합	Combination of calcinosis, Raynaud's phenomenon, (o)esophageal dysfunction, sclerodactyly, telangiectasia								희귀	V138
560	M34.1	크레스트증후군	CR(E)ST syndrome								희귀	V138
561	M34.8	근병증을 동반한 전신경화증(G73.7*)	Systemic sclerosis with myopathy(G73.7*)								희귀	V138
562	M34.8	폐침증을 동반한 전신경화증(J99.1*)	Systemic sclerosis with lung involvement(J99.1*)								희귀	V138
563	M35.0	각막결막염(를) 등반한 쉐그伦증후군(H19.3*)	Sjogren's syndrome with								희귀	V139
564	M35.0	건조증후군[쉐그伦]	Sicca syndrome[Sjögren]								희귀	V139
565	M35.0	근병증(를) 등반한 쉐그伦증후군(G73.7*)	Sjogren's syndrome with myopathy(G73.7*)								희귀	V139
566	M35.0	신세뇨관-간질성 장애(를) 등반한 쉐그伦증후군(N16.4*)	Sjogren's syndrome with renal tubulo-interstitial disorder(N16.4*)								희귀	V139
567	M35.0	폐침증(를) 등반한 쉐그伦증후군(J99.1*)	Sjogren's syndrome with lung involvement(J99.1*)								희귀	V139
568	M35.1	혼합결합조직병	Mixed connective tissue disease								희귀	V139
569	M35.2	베체트병	Behcet's disease								희귀	V139
570	M35.3	류마티스성 다발근통	Polymyalgia rheumatica								희귀	V139
571	M35.4	미만성(호산구성) 근막염	Diffuse(eosinophilic) fasciitis								희귀	V139
572	M35.5	다조점 섬유경화증	Multifocal fibrosclerosis								희귀	V139
573	M35.6	재발성 지방총염[웨버-크리스찬]	Relapsing panniculitis[Weber-Christian]								희귀	V139
574	M61.1	진행성 골화섬유형성이상	Fibrodysplasia ossificans progressiva								희귀	V224
575	M88.0	두개골의 파แตก병	Paget's disease of skull								희귀	V213
576	M88.8	기타 뼈의 파แตก병	Paget's disease of other bones								희귀	V213
577	M88.9	상세불명의 뼈의 파แตก병	Paget's disease of bone, unspecified								희귀	V213
578	M92.2	수근반달뼈의 골연골증(연소성)[킨嬖]	Osteochondrosis (juvenile) of carpal lunate [Kienböck]								희귀	V299
579	M93.1	성인의 킨嬖병	Kienböck's disease of adults								희귀	V299
580	M94.1	재발성 다발연골염	Relapsing polychondritis								희귀	V178
581	N04.0	소사구체이상을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with minor glomerular abnormality		단, 선천성에 한함						희귀	V263
582	N04.0	최소변화병변을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with minimal change lesion								희귀	V263
583	N04.1	초점성 및 분절성 경화증을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with focal and segmental sclerosis								희귀	V263
584	N04.1	초점성 및 분절성 사구체병변을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with focal and segmental glomerular lesions								희귀	V263
585	N04.1	초점성 및 분절성 유리질증을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with focal and segmental hyalinosis								희귀	V263
586	N04.1	초점성 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with focal glomerulonephritis								희귀	V263
587	N04.2	미만성 막성 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with diffuse membranous glomerulonephritis								희귀	V263
588	N04.3	미만성 매산지음 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with diffuse mesangial proliferative glomerulonephritis								희귀	V263
589	N04.4	미만성 모세혈관내 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with diffuse endocapillary proliferative glomerulonephritis								희귀	V263
590	N04.5	막증식성 사구체신염, 1형, 3형 또는 NOS를 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with membranoproliferative glomerulonephritis, types 1 and 3, or NOS								희귀	V263
591	N04.5	미만성 매산지음 모세혈관성 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with diffuse mesangiocapillary glomerulonephritis								희귀	V263
592	N04.6	고밀도침착병을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with dense deposit disease								희귀	V263
593	N04.6	막증식성 사구체신염, 2형을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with membranoproliferative glomerulonephritis, type 2								희귀	V263
594	N04.7	모세혈관외 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with extracapillary glomerulonephritis								희귀	V263
595	N04.7	미만성 반월형 사구체신염을 동반한 신증후군	nephrotic syndrome with diffuse crescentic glomerulonephritis								희귀	V263
596	N25.1	신장성 요붕증	Nephrogenic diabetes insipidus								희귀	V141
597	P35.0	선천성 풍진증후군	Congenital rubella syndrome								극희귀	V900
598	P35.4	선천성 지카 바이러스 질환	Congenital Zika virus disease								극희귀	V900
599	Q03.1	댄디-워커증후군	Dandy-Walker syndrome								희귀	V239
600	Q04.2	전전뇌증(全前腦症)	Holoprosencephaly								극희귀	V900
601	Q04.3	다발미세이랑증	Polymicrogyria								극희귀	V900
602	Q04.3	무뇌수두증	Hydranencephaly								극희귀	V900
603	Q04.3	무뇌이랑증	Agyria of brain								희귀	V214
604	Q04.3	밀러-디커 증후군	Miller-Dieker syndrome								극희귀	V900

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 측석밥	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	팰리스터-킬리안 증후군	Pallister-Killian syndrome								극희귀	V900
901	코드없음	가브리엘레 드 브리스 증후군	Gabrielle-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-шу프린첸 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-메틸클루타코닉 산뇨 (MEGDEL) 증후군	3-methylglutaconic aciduria with deafness-encephalopathy-Leigh-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-Hüet anomaly syndrome								극희귀	V900
925	코드없음	단일유전자성 훈반성루푸스	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	드라벳 증후군	Dravet syndrome								극희귀	V900
933	코드없음	드뷔쿠아 형성이상	Desbuquois dysplasia								극희귀	V900
934	코드없음	라만 증후군[태顿-브라운-라만 증후군]	Rahman syndrome [Tatton-Brown-Rahman syndrome]								극희귀	V900
935	코드없음	랑거 기드온 증후군	Langer-Giedion syndrome								극희귀	V900
936	코드없음	램-세이퍼 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 로기탄스키 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 족석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
945	코드없음	마이어 증후군	Myhre syndrome								극희귀	V900
946	코드없음	말단이골증	Acrodyostosis								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 syndrome]								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	무흉채증-소뇌성운동실조-정신박약	Aniridia-cerebellar ataxia-mental deficiency								극희귀	V900
960	코드없음	미만성 페림프관증증	Diffuse pulmonary lymphangiomatosis								극희귀	V900
961	코드없음	미세증후군 [와버그 미세증후군]	Micro syndrome [Warburg micro syndrome]								극희귀	V900
962	코드없음	바라이서-윈터증후군	Bairdser-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-프로펠라 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-Bonstra-Schaaf optic atrophy syndrome								극희귀	V900
973	코드없음	보제손-포르스만-레만 증후군	Börjeson-Forssman-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 측석밥	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 흐소돌기아세포 당단백질 항체관련질환	Myelin oligodendrocyte glycoprotein antibody associated diseases[MOGAD]								극희귀	V900
999	코드없음	шу프린젠-골드베르그 증후군	Shprintzen-Goldberg syndrome								극희귀	V900
1000	코드없음	쇤젤 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	스휘르스-호에이메이커스 증후군	Schuurs-Hoeijmakers syndrome								극희귀	V900
1006	코드없음	시니어-로肯 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 족근골 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	아이펙스 증후군	IPEx syndrome								극희귀	V900
1017	코드없음	아탈로스테오제네시스	Atelosteogenesis								극희귀	V900
1018	코드없음	안와 림프관증	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	앤틀리-빅슬리 증후군	Antley-Bixler syndrome								극희귀	V900
1022	코드없음	양수과다증, 거대뇌증, 증상성 뇌전증증후군	Polyhydramnios, megalecephaly, 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	오도넬 루리아-로단 증후군	O'Donnell-Luria-Rodan syndrome	신규							극희귀	V900
1029	코드없음	오후루-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	윤활막염-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 큐텐 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, 손발톱빼형성이상, 안면이상형태증, 텔감소증 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 분유, 저단백 족석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
1045	코드없음	증후신경계통의 원발성 혈관염	Primary angiitis 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	자텔만 증후군	Gitelman syndrome								극희귀	V900
1051	코드없음	진행성 가족성 간내 담즙정체증	Progressive familial intrahepatic cholestasis								극희귀	V900
1052	코드없음	철불응성 철결핍성 빙혈	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	촘스증후군	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	치상학적핵담창구시상학적 위축증	Dentatorubropallidoluysian atrophy (DRPLA)								극희귀	V900
1058	코드없음	칠턴-오큐르-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-Merritt 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	콜렌 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	트랜스스타이레틴 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 탄력섬유증	Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis								극희귀	V900
1079	코드없음	팰리스터-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 결핍증	Fumarate 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 하비 증후군	Floating-Harbor syndrome								극희귀	V900
1089	코드없음	피서르스-보드머 증후군	Vischers-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	피어포트 증후군	Pierpont syndrome								극희귀	V900
1093	코드없음	피질하 낭을 동반한 거대뇌성 백질뇌병증	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts								극희귀	V900
1094	코드없음	피트 흉킨스 증후군	Pitt-Hopkins syndrome								극희귀	V900
1095	코드없음	필라롭스키-비온슨 증후군	Pilarowski-Bjornsson syndrome								극희귀	V900
1096	코드없음	하쥬-체니 증후군	Hajdu-Cheney syndrome								극희귀	V900
1097	코드없음	헌터-맥팔파인 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 분유, 저단백 족석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
1099	코드없음	헤임러 증후군	Heimler syndrome								국희귀	V900
1100	코드없음	홍채각막내피증후군	Iridocorneal endothelial syndrome								국희귀	V900
1101	코드없음	화이트-서튼 증후군	White-Sutton syndrome								국희귀	V900
1102	코드없음	확대된 전정수도관 증후군	Enlarged vestibular aqueduct syndrome								국희귀	V900
1103	코드없음	활성화된 PI3K 델타 증후군	Activated PI3K Delta Syndrome								국희귀	V900
1104	코드없음	후두와 혈관종, 동맥병변, 심혈관, 눈 증후군[PHACE 증후군]	Posterior fossa, hemangioma, arterial lesion, cardiovascular, eye syndrome[PHACE syndrome]	신규							국희귀	V900
1105	코드없음	ACOX1 관련 장애	ACOX1 related disorder								국희귀	V900
1106	코드없음	ADCY5 관련 이상운동증	ADCY5-related dyskinesia								국희귀	V900
1107	코드없음	AGO1 관련 발달지연	AGO1 related developmental delay	신규							국희귀	V900
1108	코드없음	ALS 결핍증	Acid-Labile subunit deficiency (ALSD)								국희귀	V900
1109	코드없음	ARC 증후군	Arthrogryposis, renal tubular dysfunction, and cholestasis (ARC syndrome)								국희귀	V900
1110	코드없음	ASH1L 관련 지적발달장애	ASH1L related intellectual developmental disorder	신규							국희귀	V900
1111	코드없음	ATP1A3 관련 뇌병증	ATP1A3-related encephalopathy								국희귀	V900
1112	코드없음	AUTS2 관련 장애	AUTS2 related disorder	신규							국희귀	V900
1113	코드없음	CACNA 1A 관련 장애	CACNA 1A-related disorder								국희귀	V900
1114	코드없음	CACNA1E 관련 장애	CACNA1E related disorder	신규							국희귀	V900
1115	코드없음	CAMK2A 관련 질환	CAMK2A related disease	신규							국희귀	V900
1116	코드없음	CASK 관련 장애	CASK-related disorder								국희귀	V900
1117	코드없음	CDKL5 관련 장애	CDKL5-related disorder								국희귀	V900
1118	코드없음	COL4A1 관련 장애	Collagen alpha1(IV) chain related disorders								국희귀	V900
1119	코드없음	COL4A3BP 관련 정신 지체	COL4A3BP-related mental retardation								국희귀	V900
1120	코드없음	CTLA4 결핍	CTLA4 deficiency								국희귀	V900
1121	코드없음	CTNNB1 관련 장애	CTNNB1-related disorder								국희귀	V900
1122	코드없음	CUL4B 관련 지적장애[카베자스형의 X염색체 연관 지적장애]	CUL4B related intellectual disability[X-linked intellectual disability, Cabezas type]								국희귀	V900
1123	코드없음	CUX1 유전자 변이	CUX1 gene mutation								국희귀	V900
1124	코드없음	CYFIP2 유전자 돌연변이	CYFIP2 gene mutation	신규							국희귀	V900
1125	코드없음	DDX3X 관련 장애	DDX3X-related disorder								국희귀	V900
1126	코드없음	DDX6 관련 장애	DDX6 related disorder	신규							국희귀	V900
1127	코드없음	DEAF1 관련 장애	DEAF1 related disorder	신규							국희귀	V900
1128	코드없음	Dent 질환	Dent disease								국희귀	V900
1129	코드없음	DHDDS 유전자 변이에 의한 운동 이상을 동반하거나 동반하지 않는 발달지연 및 발작	Developmental delay and seizures with or without movement abnormalities (DEDMS) due to DHDDS gene								국희귀	V900
1130	코드없음	DLL1 관련 질환	DLL1-related disorder								국희귀	V900
1131	코드없음	DOCK8 유전자 변이 혹은 결손	DOCK8 gene mutation or deletion								국희귀	V900
1132	코드없음	DYRK1A 증후군	DYRK1A syndrome								국희귀	V900
1133	코드없음	EEF1A2 관련 장애	EEF1A2 related disorder	신규							국희귀	V900
1134	코드없음	FBXO11 관련 장애	FBXO11-related disorder								국희귀	V900
1135	코드없음	FBXW7 관련 보통염색체 우성 발달지연, 근간장저하 및 언어장애	FBXW7 related autosomal dominant developmental delay, hypotonia, and impaired	신규							국희귀	V900
1136	코드없음	FG2 증후군	FG2 syndrome								국희귀	V900
1137	코드없음	FLNA 관련 뇌실주위 결절성 이소증	FLNA-related periventricular nodular heterotopia								국희귀	V900
1138	코드없음	FOXP4 관련 발달 장애	FOXP4 related developmental disorder								국희귀	V900
1139	코드없음	GABRB3 관련 장애	GABRB3 related disorder	신규							국희귀	V900
1140	코드없음	GATA2 결핍	GATA2 deficiency								국희귀	V900
1141	코드없음	GATAD2B와 연관된 신경발달장애	GATAD2B associated neurdevelopmental disorder[GAND]								국희귀	V900
1142	코드없음	GJB2 관련 감각신경성 난청	GJB2 related sensory neural hearing loss	신규							국희귀	V900
1143	코드없음	GNAO1 뇌병증	GNAO1 encephalopathy								국희귀	V900
1144	코드없음	GNB1 관련 장애	GNB1-related disorder								국희귀	V900
1145	코드없음	GNB2 관련 장애	GNB2 related disorder	신규							국희귀	V900
1146	코드없음	GRIN2B 관련 발달지연	GRIN2B related developmental delay								국희귀	V900
1147	코드없음	HNF1B 유전자 돌연변이	HNF1B gene mutation	신규							국희귀	V900
1148	코드없음	HNRNPU-관련 장애	HNRNPU-related disorder								국희귀	V900
1149	코드없음	Hoyeraal-Hreidarsson 증후군	Hoyeraal-Hreidarsson syndrome								국희귀	V900
1150	코드없음	HUWE1 관련 장애	HUWE1 related disorder	신규							국희귀	V900
1151	코드없음	KAT6B 관련 증후군	KAT6B-related syndrome								국희귀	V900
1152	코드없음	KID 증후군	KID syndrome (Keratitis-ichthyosis-deafness)								국희귀	V900

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 족석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
1153	코드없음	KIF11 관련 맥락막망막병증, 소두증, 지적장애	KIF11 related choriorhinopathy, 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 13부분의 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 빨달지연, 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 과오증 증양 증후군	PTEN Hamartoma Tumor Syndrome (PHTS)								극희귀	V900
1177	코드없음	RANBP2 관련 급성 뇌병증	RANBP2 related acute encephalopathy								극희귀	V900
1178	코드없음	RERE 관련 장애	RERE-related disorders	신규							극희귀	V900
1179	코드없음	Schimke 면역-골 형성 이상	Schimke immunosseous dysplasia (SIOD)								극희귀	V900
1180	코드없음	SLC6A5 관련 병적돌림증	SLC6A5 related hyperekplexia	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 동반하거나 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 지연	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 아포토시스 억제자 결핍)	X-linked inhibitor of apoptosis deficiency(X-linked inhibitor of apoptosis (XIAP))								극희귀	V900
1196	코드없음	X연관 정신지체-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 측석밥	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
1202	코드없음	1번 염색체 단완 31-32 부분의 미세결손	1p31-1p32 microdeletion								염색체	V901
1203	코드없음	1번 염색체 단완의 결손 증후군	1p deletion syndrome								염색체	V901
1204	코드없음	1번 염색체 단완의 중복 증후군	1p duplication syndrome								염색체	V901
1205	코드없음	1번 염색체 장완 21.1 부분의 중복 증후군	1q21.1 duplication syndrome								염색체	V901
1206	코드없음	1번 염색체 장완 21.3 부분의 미세결손 증후군	1q21.3 microdeletion syndrome								염색체	V901
1207	코드없음	1번 염색체 장완 44부분의 미세결손 증후군	1q44 microdeletion syndrome								염색체	V901
1208	코드없음	1번 염색체 장완의 21.1 부분의 미세결손 증후군	1q21.1 microdeletion syndrome								염색체	V901
1209	코드없음	1번 염색체 장완의 결손 증후군	1q deletion syndrome	신규							염색체	V901
1210	코드없음	2번 염색체 단완 결손	2p deletion								염색체	V901
1211	코드없음	2번 염색체 단완의 결손 증후군	2p deletion syndrome								염색체	V901
1212	코드없음	2번 염색체 단완의 중복 증후군	2p duplication syndrome								염색체	V901
1213	코드없음	2번 염색체 장완 33-37 부분의 중복 증후군	2q33-37 duplication syndrome								염색체	V901
1214	코드없음	2번 염색체 장완의 24 부분의 미세결손 증후군	2q24 microdeletion syndrome								염색체	V901
1215	코드없음	2번 염색체 장완의 31-33 부분의 미세결손	2q31-q33 microdeletion								염색체	V901
1216	코드없음	2번 염색체 장완의 결손 증후군	2q deletion syndrome								염색체	V901
1217	코드없음	2장완11 미세중복 증후군	2q11 microduplication syndrome								극희귀	V900
1218	코드없음	3M 증후군	3M syndrome								극희귀	V900
1219	코드없음	3MC 증후군	3MC syndrome (Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale)								극희귀	V900
1220	코드없음	3번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 3								염색체	V901
1221	코드없음	3번 염색체 단완의 결손 증후군	3p deletion syndrome								염색체	V901
1222	코드없음	3번 염색체 장완 26 부분의 중복	3q26 duplication								염색체	V901
1223	코드없음	3번 염색체 장완의 13.31 부분의 미세 결손 증후군	3q13.31 microdeletion syndrome								염색체	V901
1224	코드없음	3번 염색체 장완의 결손	Deletion of long arm of chromosome 3								염색체	V901
1225	코드없음	3번 염색체 장완의 결손 증후군	3q deletion syndrome								염색체	V901
1226	코드없음	3번 염색체 장완의 중복 증후군	3q duplication syndrome								염색체	V901
1227	코드없음	4번 염색체 단완의 중복 증후군	4p duplication syndrome								염색체	V901
1228	코드없음	4번 염색체 장완의 21 부분의 미세결손 증후군	4q21 microdeletion syndrome								염색체	V901
1229	코드없음	4번 염색체 장완의 34 부분의 미세결손	4q34 microdeletion								염색체	V901
1230	코드없음	4번 염색체 장완의 결손 증후군	4q deletion syndrome								염색체	V901
1231	코드없음	4번 염색체 장완의 중복 증후군	4q duplication syndrome	신규							염색체	V901
1232	코드없음	5번 염색체 장완 14.3 부분의 미세결손 증후군	5q14.3 microdeletion syndrome								염색체	V901
1233	코드없음	5번 염색체 장완 31 부분의 미세결손으로 인한 가족성 만곡족	Familial clubfoot due to 5q31 microdeletion								염색체	V901
1234	코드없음	5번 염색체 장완 31.3 부분의 미세결손으로 인한 PURA 관련 신경발달 장애	PURA-related neurodevelopmental disorders due to 5q31.3 microdeletion								극희귀	V900
1235	코드없음	5번 염색체 장완 35 부분의 결손	5q35 deletion								염색체	V901
1236	코드없음	5번 염색체 장완의 결손 증후군	5q deletion syndrome								염색체	V901
1237	코드없음	5번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증	Distal 5q trisomy								염색체	V901
1238	코드없음	5번 염색체 장완의 중복 증후군	5q duplication syndrome								염색체	V901
1239	코드없음	6번 염색체 단완의 결손 증후군	6p deletion syndrome								염색체	V901
1240	코드없음	6번 염색체 장완 26 부분의 미세결손 증후군	6q26 microdeletion syndrome								염색체	V901
1241	코드없음	6번 염색체 장완의 결손 증후군	6q deletion syndrome								염색체	V901
1242	코드없음	6번 염색체 장완의 중복 증후군	6q duplication syndrome								염색체	V901
1243	코드없음	7번 염색체 단완의 결손 증후군	7p deletion syndrome	신규							염색체	V901
1244	코드없음	7번 염색체 장완 36 부분의 미세결손 증후군	7q36 microdeletion syndrome								염색체	V901
1245	코드없음	7번 염색체 장완의 결손 증후군	7q deletion syndrome								염색체	V901
1246	코드없음	7번 염색체 장완의 중복 증후군	7q duplication syndrome								염색체	V901
1247	코드없음	7장완11.22 미세결손 증후군	7q11.22 microdeletion syndrome								염색체	V901
1248	코드없음	7장완36 미세중복	7q 36 microduplication								염색체	V901
1249	코드없음	8단완단일염색체증	8p monosomy								염색체	V901
1250	코드없음	8번 삼염색체 섞임증	Mosaic trisomy 8								염색체	V901
1251	코드없음	8번 염색체 단완의 11.2 부분의 미세결손 증후군	8p11.2 deletion syndrome								염색체	V901
1252	코드없음	8번 염색체 단완의 결손 증후군	8p deletion syndrome								염색체	V901
1253	코드없음	8번 염색체 단완의 역중복-결실 증후군	8p inverted duplication-deletion syndrome								염색체	V901
1254	코드없음	8번 염색체 단완의 중복 증후군	8p duplication syndrome								염색체	V901
1255	코드없음	8번 염색체 장완의 21.11 부분의 미세결손 증후군	8q21.11 microdeletion syndrome								염색체	V901
1256	코드없음	8번 염색체 장완의 22.1 부분의 미세 결손 증후군	8q22.1 microdeletion syndrome								염색체	V901
1257	코드없음	8번 염색체 장완의 중복 증후군	8q duplication syndrome								염색체	V901
1258	코드없음	9번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 9								염색체	V901
1259	코드없음	9번 염색체 단완의 결손 증후군	9p deletion syndrome								염색체	V901

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 측석밥	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 장완 13 부분의 미세중복	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

○ 회귀질환 목록 지정에서는 삭제되었으나 의료비는 계속 지원되는 질환

일련번호	상병코드	25년 국문 질환명	25년 영문 질환명	신규여부	비고	보조기기 구입비	인공호흡기 및 기침유발기 대여료	간병비	특수조제 분유, 저단백 증식반	옥수수 전분	산정특례 종류	산정특례 특정기호
일련번호	상병코드	24년 국문 질환명	24년 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								증증난치	V162
2	G20	떨림마비	Paralysis agitans								증증난치	V124
3	G20	원발성 파킨슨증 또는 파킨슨병	Primary Parkinsonism or Parkinson's disease		지체장애 또는 뇌병변장애 '장애의 정도가 심한 장애인'에 한함						증증난치	V124
4	G20	특발성 파킨슨증 또는 파킨슨병	Idiopathic Parkinsonism or Parkinson's disease								증증난치	V124
5	G20	파킨슨병	Parkinson's disease								증증난치	V124
6	G20	파킨슨증 또는 파킨슨병 NOS	Parkinsonism or Parkinson's disease NOS								증증난치	V124
7	G20	편측파킨슨증	Hemiparkinsonism								증증난치	V124
8	H35.31	노년성 황반변성(삼출성)	Senile macular degeneration (exudative)								증증난치	V201
9	K51.0	궤양성(만성) 범결장염	Ulcerative (chronic) pancolitis								증증난치	V131
10	K51.2	궤양성(만성) 직장염	Ulcerative (chronic) proctitis								증증난치	V131
11	K51.5	좌측 결장염	Left side colitis								증증난치	V131
12	K51.8	기타 궤양성 대장염	Other ulcerative colitis								증증난치	V131
13	K51.9	상세불명의 궤양성 대장염	Ulcerative colitis, unspecified								증증난치	V131
14	M45.0	강직척추염, 척주의 여러 부위	Ankylosing spondylitis, multiple sites in spine								증증난치	V140
15	M45.1	강직척추염, 후두환축부	Ankylosing spondylitis, occipito-atlanto-axial								증증난치	V140
16	M45.2	강직척추염, 경부	Ankylosing spondylitis, cervical region								증증난치	V140
17	M45.3	강직척추염, 경흉추부	Ankylosing spondylitis, cervicothoracic region								증증난치	V140
18	M45.4	강직척추염, 흉주부	Ankylosing spondylitis, thoracic region								증증난치	V140
19	M45.5	강직척추염, 흉요주부	Ankylosing spondylitis, thoracolumbar region								증증난치	V140
20	M45.6	강직척추염, 요주부	Ankylosing spondylitis, lumbar region								증증난치	V140
21	M45.7	강직척추염, 요천부	Ankylosing spondylitis, lumbosacral region								증증난치	V140
22	M45.8	강직척추염, 천추 및 천미추부	Ankylosing spondylitis, sacral and sacrococcygeal region								증증난치	V140
23	N18	만성 신장병	Chronic kidney disease		특석증인 환자로 신장장애 '장애의 정도가 심한 장애인'에 한함						증증난치	V001,003
24	P22.0	신생아의 호흡곤란증후군	Respiratory distress syndrome of newborn								증증난치	V142