붙임1

2026년도 희귀질환자 의료비 지원사업 대상질환

〈붙임 1〉

2026년도 희귀질환자 의료비 지원사업 대상질환

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
1	희귀질환 지정에 따른 대상질환(1,389개)				
	1	A31.9	비정형마이코박테륨증, 가족형, X연관		극희귀
	2	A81.0	아급성 해면모양뇌병증		희귀
	3	A81.0	크로이츠펠트-야콥병		희귀
	4	D12.6, M8220/0	가족성 선종성 용종증		희귀
	5	D18.1, M9170/0	안와의 림프관종		극희귀
	6	D55.0	G6PD결핍빈혈		희귀
	7	D55.0	잠두중독		희귀
	8	D55.0	포도당-6-인산탈수소효소결핍에 의한 빈혈		희귀
	9	D55.2	삼탄당인산염이성화효소결핍빈혈		희귀
	10	D55.2	용혈성 비구상적혈구성 (유전성) Ⅱ형 빈혈		희귀
	11	D55.2	피루브산염카이네이스결핍빈혈		희귀
	12	D55.2	해당효소의 장애에 의한 빈혈		희귀
	13	D55.2	헥소카이네이스결핍빈혈		희귀
	14	D56.0	알파지중해빈혈		희귀
	15	D56.1	베타지중해빈혈		희귀
	16	D56.1	중간형 지중해빈혈		희귀
	17	D56.1	중증 베타지중해빈혈		희귀
	18	D56.1	중증 지중해빈혈		희귀
	19	D56.1	쿠울리빈혈		희귀
	20	D56.2	델타-베타지중해빈혈		희귀
	21	D56.3	지중해빈혈 소질		희귀
	22	D56.4	태아헤모글로빈의 유전적 존속		희귀
	23	D59.3	비정형 용혈-요독증후군		희귀
	24	D59.5	발작성 야간헤모글로빈뇨		희귀
	25	D60.0	만성 후천성 순수적혈구무형성		희귀
	26	D61.0	가족성 저형성빈혈		희귀
	27	D61.0	기형을 동반한 범혈구감소증		희귀
	28	D61.0	블랙판-다이아몬드증후군		희귀
	29	D61.0	선천성 무형성(순수)적혈구		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	30	D61.0	영아 무형성(순수)적혈구		희귀
	31	D61.0	원발성 무형성(순수)적혈구		희귀
	32	D61.0	체질성 무형성빈혈		희귀
	33	D61.0	판코니빈혈		희귀
	34	D61.3	특발성 무형성빈혈		희귀
	35	D61.9	골수형성저하		희귀
	36	D61.9	범골수황폐		희귀
	37	D61.9	저형성빈혈 NOS		희귀
	38	D64.4	선천성 적혈구조혈이상빈혈		희귀
	39	D64.4	이상조혈성 빈혈(선천성)		희귀
	40	D66	A형혈우병		희귀
	41	D66	고전적 혈우병		희귀
	42	D66	유전성 제8인자결핍		희귀
	43	D66	제8인자결핍(기능적 결함을 동반)		희귀
	44	D66	혈우병 NOS		희귀
	45	D67	B형혈우병		희귀
	46	D67	유전성 제9인자결핍		희귀
	47	D67	제9인자결핍(기능적 결함을 동반)		희귀
	48	D67	크리스마스병		희귀
	49	D67	혈장트롬보플라스틴성분결핍		희귀
	50	D68.0	폰빌레브란트병		희귀
	51	D68.0	혈관결손이 있는 제8인자결핍		희귀
	52	D68.0	혈관혈우병(Angiohaemophilia)		희귀
	53	D68.0	혈관혈우병(Vascular haemophilia)		희귀
	54	D68.1	C형혈우병		희귀
	55	D68.1	유전성 제11인자결핍		희귀
	56	D68.1	혈장트롬보플라스틴전구물질결핍		희귀
	57	D68.2	AC글로불린결핍		희귀
	58	D68.2	기타 응고인자의 유전성 결핍		희귀
	59	D68.2	선천성 무피브리노젠혈증		희귀
	60	D68.2	오우렌병		희귀
	61	D68.2	이상피브리노젠혈증(선천성)		희귀
	62	D68.2	저프로콘버틴혈증		희귀
	63	D68.2	제10인자[스튜어트-프라워]의 결핍		희귀
	64	D68.2	제12인자[하게만]의 결핍		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	65	D68.2	제13인자[피브린안정화]의 결핍		희귀
	66	D68.2	제1인자[피브리노젠]의 결핍		희귀
	67	D68.2	제2인자[프로트롬빈]의 결핍		희귀
	68	D68.2	제5인자[불안정]의 결핍		희귀
	69	D68.2	제7인자[안정]의 결핍		희귀
	70	D68.2	프로악셀레린결핍		희귀
	71	D68.5	단백질C결핍		극희귀
	72	D68.5	단백질S결핍		극희귀
	73	D68.5	항트롬빈결핍		극희귀
	74	D68.6	항인지질증후군		희귀
	75	D69.1	그레이혈소판증후군		희귀
	76	D69.1	글란즈만병		희귀
	77	D69.1	베르나르-술리에[거대혈소판]증후군		희귀
	78	D69.1	정성적 혈소판결손		희귀
	79	D69.1	혈소판무력증(출혈성)(유전성)		희귀
	80	D69.1	혈소판병증		희귀
	81	D69.3	에반스증후군		희귀
	82	D69.4	유전성 혈소판 감소증		극희귀
	83	D70	무과립구성 안지나		희귀
	84	D70	무과립구증		희귀
	85	D70	베르너-슐츠병		희귀
	86	D70	선천성 무과립구증		희귀
	87	D70	선천성 호중구감소		희귀
	88	D70	순환성 호중구감소		희귀
	89	D70	영아 유전성 무과립구증		희귀
	90	D70	주기성 호중구감소		희귀
	91	D70	코스트만병		희귀
	92	D70	호중구감소 NOS		희귀
	93	D70	호중구감소성 비장비대		희귀
	94	D71	다형핵호중구의 기능장애		희귀
	95	D71	만성 (소아기) 육아종성 질환		희귀
	96	D71	선천성 이상식작용증		희귀
	97	D71	세포막수용체복합체[CR3]결손		희귀
	98	D71	진행성 패혈성 육아종증		희귀
	99	D76.1	가족성 혈구탐식세망증		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	100	D76.1	단핵탐식세포의 조직구증		희귀
	101	D76.1	혈구탐식성 림프조직구증		희귀
	102	D76.3	세망조직구종(거대세포)		희귀
	103	D76.3	심한 림프선병증을 동반한 동조직구증		희귀
	104	D80.0	X-연관무감마글로불린혈증[브루톤](성장호르몬결핍을 동반)		희귀
	105	D80.0	보통염색체열성 무감마글로불린혈증(스위스형)		희귀
	106	D80.0	원발성 무감마글로불린혈증		희귀
	107	D80.0	유전성 저감마글로불린혈증		희귀
	108	D80.1	공통가변성 무감마글로불린혈증		희귀
	109	D80.1	면역글로불린을 지닌 B-림프구가 있는 무감마글로불린혈증		희귀
	110	D80.1	비가족성 저감마글로불린혈증		희귀
	111	D80.1	저감마글로불린혈증 NOS		희귀
	112	D80.2	면역글로불린A의 선택적 결핍		희귀
	113	D80.3	면역글로불린G 서브클래스의 선택적 결핍		희귀
	114	D80.4	면역글로불린M의 선택적 결핍		희귀
	115	D80.5	면역글로불린M의 증가를 동반한 면역결핍		희귀
	116	D80.6	거의 정상의 면역글로불린 또는 고면역글로불린혈증을 동반한 항체결핍		희귀
	117	D80.8	카파경쇄결핍		희귀
	118	D80.8	항체결손이 현저한 기타 면역결핍		희귀
	119	D81.0	세망세포발생이상을 동반한 중증복합면역결핍		희귀
	120	D81.1	T- 및 B-세포수가 감소된 중증복합면역결핍		희귀
	121	D81.2	B-세포수가 정상이거나 감소된 중증복합면역결핍		희귀
	122	D81.3	아데노신탈아미노효소결핍		희귀
	123	D81.4	네젤로프증후군		희귀
	124	D81.5	퓨린뉴클레오사이드인산화효소결핍		희귀
	125	D81.6	노출림프구증후군		희귀
	126	D81.6	주조직적합성복합체Ⅰ형결핍		희귀
	127	D81.7	주조직적합성복합체Ⅱ형결핍		희귀
	128	D81.8	바이오틴-의존카복실레이스결핍		희귀
	129	D81.8	오멘증후군		희귀
	130	D81.9	중증복합면역결핍장애 NOS		희귀
	131	D82.0	비스코트-얼드리치증후군		희귀
	132	D82.0	혈소판감소 및 습진을 동반한 면역결핍		희귀
	133	D82.1	디죠지증후군		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	134	D82.1	면역결핍을 동반한 흉선무형성 또는 형성저하		희귀
	135	D82.1	인두낭증후군		희귀
	136	D82.1	흉선성 림프조직무형성		희귀
	137	D82.2	짧은사지체구를 동반한 면역결핍		희귀
	138	D82.3	X-연관 림프증식성 질환		희귀
	139	D82.3	엡스타인-바르바이러스에 대한 유전성 결손반응에 따른 면역결핍		희귀
	140	D82.4	고면역글로불린E증후군		희귀
	141	D83.0	B-세포 수 및 기능의 현저한 이상에 의한 공통 가변성 면역결핍		희귀
	142	D83.1	현저한 면역조절T-세포장애에 의한 공통 가변성 면역결핍		희귀
	143	D83.2	B- 또는 T-세포에 대한 자가항체를 동반한 공통 가변성 면역결핍		희귀
	144	D83.9	상세불명의 공통 가변성 면역결핍		희귀
	145	D84.0	림프구기능항원-1결손		희귀
	146	D84.1	C1에스터레이스억제인자결핍		희귀
	147	D84.1	보체계통의 결손		희귀
	148	D86.0	폐의 사르코이드증		희귀
	149	D86.1	림프절의 사르코이드증		희귀
	150	D86.2	림프절의 사르코이드증을 동반한 폐의 사르코이드증		희귀
	151	D86.3	피부의 사르코이드증		희귀
	152	D86.8	기타 및 복합부위의 사르코이드증		희귀
	153	D86.8	사르코이드관절병증(M14.8*)		희귀
	154	D86.8	사르코이드근염(M63.3*)		희귀
	155	D86.8	사르코이드심근염(I41.8*)		희귀
	156	D86.8	사르코이드증에서의 다발성 뇌신경마비(G53.2*)		희귀
	157	D86.8	사르코이드증에서의 홍채섬모체염(H22.1*)		희귀
	158	D86.8	포도막귀밑샘열		희귀
	159	D89.1	한랭글로불린혈증성 혈관염		희귀
	160	E16.10	선천성 고인슐린혈증		극희귀
	161	E20.1	거짓 부갑상선기능저하증		극희귀
	162	E22.0	말단비대증 및 뇌하수체거인증		희귀
	163	E22.0	말단비대증과 관련된 관절병증 (M14.5*)		희귀
	164	E22.0	성장호르몬의 과잉생산		희귀
	165	E23.0	선천성 뇌하수체기능저하증		극희귀
	166	E23.0	쉬한증후군		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	167	E23.0	콜만증후군		희귀
	168	E24.0	뇌하수체 부신피질자극호르몬의 과다생산		희귀
	169	E24.0	뇌하수체-의존 부신피질기능항진증		희귀
	170	E24.0	뇌하수체-의존 쿠싱병		희귀
	171	E24.1	넬슨증후군		희귀
	172	E24.3	이소성 부신피질자극호르몬증후군		희귀
	173	E25.0	21-수산화효소결핍		희귀
	174	E25.0	선천성 부신증식증		희귀
	175	E25.0	염류소실 선천성 부신증식증		희귀
	176	E25.0	효소결핍과 관련된 선천성 부신생식기장애		희귀
	177	E25.9	부신생식기증후군 NOS		희귀
	178	E26.8	바터증후군		희귀
	179	E27.1	가족성 부신코티코이드결핍		희귀
	180	E27.1	애디슨병		희귀
	181	E27.1	원발성 부신피질부전		희귀
	182	E27.1	자가면역성 부신염		희귀
	183	E27.2	부신발증		희귀
	184	E27.2	부신피질발증		희귀
	185	E27.2	애디슨발증		희귀
	186	E27.4	부신경색증		희귀
	187	E27.4	부신출혈		희귀
	188	E27.4	부신피질부전 NOS		희귀
	189	E27.4	저알도스테론증		희귀
	190	E34.5	안드로젠저항증후군		희귀
	191	E34.8	송과선 기능이상		희귀
	192	E34.8	요정증[랍슨-멘덴홀 증후군]		극희귀
	193	E34.8	조로증		희귀
	194	E55.0	연소성 골연화증		희귀
	195	E55.0	영아골연화증		희귀
	196	E55.0	활동성 구루병		희귀
	197	E70.0	고전적 페닐케톤뇨증		희귀
	198	E70.1	기타 고페닐알라닌혈증		희귀
	199	E70.2	알캅톤뇨증		희귀
	200	E70.2	조직흑갈병		희귀
	201	E70.2	타이로신대사장애		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	202	E70.2	타이로신증		희귀
	203	E70.2	타이로신혈증		희귀
	204	E70.3	교차증후군		희귀
	205	E70.3	눈백색증		희귀
	206	E70.3	눈피부백색증		희귀
	207	E70.3	바르덴브르그 증후군 (백색증을 동반한)		희귀
	208	E70.3	체디아크(-스타인브링크)-히가시증후군		희귀
	209	E70.3	헤르만스키-푸들라크증후군		희귀
	210	E70.8	트립토판대사장애		희귀
	211	E70.8	히스티딘대사장애		희귀
	212	E71.0	단풍시럽뇨병		희귀
	213	E71.1	고류신-이소류신혈증		희귀
	214	E71.1	고발린혈증		희귀
	215	E71.1	메틸말론산혈증		희귀
	216	E71.1	아이소발레린산혈증		희귀
	217	E71.1	프로피온산혈증		희귀
	218	E71.3	근육카르니틴팔미틸트란스퍼레이스결핍		희귀
	219	E71.3	부신백질형성장애[애디슨-쉴더]		희귀
	220	E71.3	장쇄수산화아실코에이탈수소효소결핍증(VLCAD)		희귀
	221	E71.3	지방산대사장애		희귀
	222	E72.0	로베증후군		희귀
	223	E72.0	시스틴뇨증		희귀
	224	E72.0	시스틴증		희귀
	225	E72.0	시스틴축적병(N29.8*)		희귀
	226	E72.0	아미노산운반장애		희귀
	227	E72.0	판코니(-드토니)(-드브레)증후군		희귀
	228	E72.0	하트넙병		희귀
	229	E72.1	고호모시스테인혈증		희귀
	230	E72.1	메타이오닌혈증		희귀
	231	E72.1	시스타티이오닌뇨증		희귀
	232	E72.1	아황산염산화효소결핍		희귀
	233	E72.1	유황함유아미노산대사장애		희귀
	234	E72.1	호모시스틴뇨		희귀
	235	E72.2	고암모니아혈증		희귀
	236	E72.2	시트룰린혈증		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	237	E72.2	아르지닌숙신산뇨		희귀
	238	E72.2	아르지닌혈증		희귀
	239	E72.2	요소회로대사장애		희귀
	240	E72.3	고라이신혈증		희귀
	241	E72.3	글루타르산뇨		희귀
	242	E72.3	라이신 및 하이드록시라이신 대사장애		희귀
	243	E72.3	하이드록시라이신혈증		희귀
	244	E72.4	오르니틴대사장애		희귀
	245	E72.4	오르니틴트랜스카바미라제결핍		희귀
	246	E72.4	오르니틴혈증(Ⅰ, Ⅱ형)		희귀
	247	E72.5	고프롤린혈증(Ⅰ, Ⅱ형)		희귀
	248	E72.5	고하이드록시프롤린혈증		희귀
	249	E72.5	글라이신대사장애		희귀
	250	E72.5	비케톤고글라이신혈증		희귀
	251	E72.5	사르코신혈증		희귀
	252	E72.8	감마글루타밀회로의 장애		희귀
	253	E72.8	베타아미노산대사장애		희귀
	254	E72.8	숙신알데히드 탈수소효소 결핍(증)		극희귀
	255	E73.0	선천성 젖당분해효소결핍		희귀
	256	E74.0	간인산화효소결핍		희귀
	257	E74.0	글리코젠축적병		희귀
	258	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A		희귀
	259	E74.0	글리코젠합성효소결핍		희귀
	260	E74.0	맥아들병		희귀
	261	E74.0	심장글리코젠증		희귀
	262	E74.0	안데르센병		희귀
	263	E74.0	코리병		희귀
	264	E74.0	타루이병		희귀
	265	E74.0	포르브스병		희귀
	266	E74.0	폰기에르케병		희귀
	267	E74.0	폼페병		희귀
	268	E74.0	허스병		희귀
	269	E74.2	갈락토스대사장애		희귀
	270	E74.2	갈락토스혈증		희귀
	271	E74.2	갈락토카이네이스결핍		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	272	E74.4	카복실레이스피루브산염의 결핍		희귀
	273	E74.4	탈수소효소피루브산염의 결핍		희귀
	274	E74.4	포스포에놀피루브산염카르복시카이네이스의 결핍		희귀
	275	E74.4	피루브산염대사 및 포도당신합성 장애		희귀
	276	E74.8	옥살산뇨		희귀
	277	E75.0	GM_2-강글리오시드증		희귀
	278	E75.0	GM_2-강글리오시드증 NOS		희귀
	279	E75.0	샌드호프병		희귀
	280	E75.0	성인형 GM_2-강글리오시드증		희귀
	281	E75.0	연소형 GM_2-강글리오시드증		희귀
	282	E75.0	테이-삭스병		희귀
	283	E75.1	GM_1-강글리오시드증		희귀
	284	E75.1	GM_3-강글리오시드증		희귀
	285	E75.1	강글리오시드증 NOS		희귀
	286	E75.1	뮤코지질증 Ⅳ		희귀
	287	E75.2	고쉐병		희귀
	288	E75.2	니만-피크병		희귀
	289	E75.2	설파테이스결핍		희귀
	290	E75.2	이염성 백질디스트로피		희귀
	291	E75.2	중추신경계통 저수초를 동반한 소아기 운동실조		극희귀
	292	E75.2	카나반 병		극희귀
	293	E75.2	크라베병		희귀
	294	E75.2	파브리(-앤더슨)병		희귀
	295	E75.2	펠리제우스-메르츠바하병		극희귀
	296	E75.2	화버증후군		희귀
	297	E75.4	바텐병		희귀
	298	E75.4	스필마이어-보그트병		희귀
	299	E75.4	신경세포세로이드라이포푸스신증		희귀
	300	E75.4	얀스키-빌쇼스키병		희귀
	301	E75.4	쿠프스병		희귀
	302	E75.5	대뇌건의 콜레스테롤증[밴보게르트-쉐러-엡스타인]		희귀
	303	E75.5	월만병		희귀
	304	E76.0	Ⅰ형 점액다당류증		희귀
	305	E76.0	샤이에증후군		희귀
	306	E76.0	헐러-샤이에증후군		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	307	E76.0	헐러증후군		희귀
	308	E76.1	II형 점액다당류증		희귀
	309	E76.1	헌터증후군		희귀
	310	E76.2	III, IV, VI, VII형 점액다당류증		희귀
	311	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군		희귀
	312	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군		희귀
	313	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍		희귀
	314	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군		희귀
	315	E77.0	라이소솜효소의 번역후 수정의 결손		희귀
	316	E77.0	뮤코지질증II[I-세포병]		희귀
	317	E77.0	뮤코지질증III[거짓헐러다발이상증]		희귀
	318	E77.1	당단백질분해의 결손		희귀
	319	E77.1	마노스축적증		희귀
	320	E77.1	시알산증[뮤코지질증 I]		희귀
	321	E77.1	아스파르틸글루코사민뇨		희귀
	322	E77.1	푸고스축적증		희귀
	323	E78.00	동형접합성 가족성 고콜레스테롤혈증		극희귀
	324	E79.1	레쉬-니한증후군		희귀
	325	E80.2	급성 간헐성 (간성) 포르피린증		희귀
	326	E80.2	유전성 코프로포르피린증		희귀
	327	E80.2	포르피린증 NOS		희귀
	328	E80.6	진행성 가족성 간내 담즙정체		극희귀
	329	E83.0	구리대사장애		희귀
	330	E83.0	멘케스(꼬인모발)(강모)병		희귀
	331	E83.0	윌슨병		희귀
	332	E83.1	특발성 폐 헤모시데린증(J99.8*)		극희귀
	333	E83.1	혈색소증		희귀
	334	E83.2	장병성 말단피부염		극희귀
	335	E83.3	가족성 저인산혈증		희귀
	336	E83.3	비타민D저항골연화증		희귀
	337	E83.3	비타민D저항구루병		희귀
	338	E83.3	산성인산분해효소결핍		희귀
	339	E83.3	인대사 및 인산분해효소 장애		희귀
	340	E83.3	저인산효소증		희귀
	341	E84.0	폐증상을 동반한 낭성 섬유증		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	342	E84.1	낭성 섬유증에서의 태변장폐색 (P75*)		희귀
	343	E84.1	원위장폐쇄증후군		희귀
	344	E84.1	장증상을 동반한 낭성 섬유증		희귀
	345	E85.0	가족성 지중해열		희귀
	346	E85.0	비신경병성 유전가족성 아밀로이드증		희귀
	347	E85.0	유전성 아밀로이드 신장병증		희귀
	348	E85.1	신경병성 유전가족성 아밀로이드증		희귀
	349	E85.1	아밀로이드다발신경병증(포르투갈)		희귀
	350	E85.2	상세불명의 유전가족성 아밀로이드증		희귀
	351	E85.4	국소적 아밀로이드증		희귀
	352	E85.4	기관한정아밀로이드증		희귀
	353	E88.0	알파-1-항트립신결핍		극희귀
	354	E88.1	선천성 전신지방이상증		극희귀
	355	F01.1	카다실		희귀
	356	F80.3	뇌전증에 동반된 후천성 실어증(失語症)[란다우-클레프너]		희귀
	357	F84.2	레트증후군		희귀
	358	G04.8	라스무센 뇌염		극희귀
	359	G04.8	자가면역 뇌염		극희귀
	360	G10	헌팅톤무도병		희귀
	361	G10	헌팅톤병		희귀
	362	G11.0	선천성 비진행성 운동실조		희귀
	363	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조		희귀
	364	G11.1	간헐 운동실조 2형		극희귀
	365	G11.1	근간대경련[헌트운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조		희귀
	366	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조		희귀
	367	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조		희귀
	368	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)		희귀
	369	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)		희귀
	370	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)		희귀
	371	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조		희귀
	372	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]		희귀
	373	G11.4	유전성 강직성 하반신마비		희귀
	374	G11.8	기타 유전성 운동실조		희귀
	375	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	376	G11.9	유전성 소뇌의 변성		희귀
	377	G11.9	유전성 소뇌의 병		희귀
	378	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS		희귀
	379	G11.9	유전성 소뇌의 증후군		희귀
	380	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니하-호프만]		희귀
	381	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축		희귀
	382	G12.1	성인형 척수성 근위축		희귀
	383	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]		희귀
	384	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축		희귀
	385	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축		희귀
	386	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란데] 척수성 근위축		희귀
	387	G12.1	원위 척수성 근위축		희귀
	388	G12.2	운동신경세포병 (단, 기타 및 상세불명의 운동신경세포병(G12.28)은 제외)		희귀
	389	G12.20	가족성 운동신경세포병		희귀
	390	G12.21	산발형 근위축측삭경화증		희귀
	391	G12.28	케네디 병		희귀
	392	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군		희귀
	393	G12.9	상세불명의 척수성 근위축		희귀
	394	G23.0	색소성 담창구변성		희귀
	395	G23.0	할러포르덴-스파츠병		희귀
	396	G23.1	진행성 핵상안근마비 [스틸-리차드슨-올스제위스키]		희귀
	397	G23.8	파르병		극희귀
	398	G24.8	돌발성 운동유발 이상운동		극희귀
	399	G25.8	강직인간증후군		극희귀
	400	G31.81	아급성 괴사성 뇌병증[리이]		희귀
	401	G31.88	아이카디-구티에레스 증후군		극희귀
	402	G35	뇌간(~의) 다발경화증		희귀
	403	G35	다발경화증		희귀
	404	G35	다발경화증 NOS		희귀
	405	G35	전신성(~의) 다발경화증		희귀
	406	G35	척수(~의) 다발경화증		희귀
	407	G35	파종성(~의) 다발경화증		희귀
	408	G35.0	재발 완화형 다발경화증	2026년 신규	희귀
	409	G35.1	원발 진행형 다발경화증	2026년 신규	희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	410	G35.2	이차 진행형 다발경화증	2026년 신규	희귀
	411	G35.8	기타 명시된 다발경화증	2026년 신규	희귀
	412	G35.9	상세불명의 다발경화증	2026년 신규	희귀
	413	G36.0	시신경척수염[데빅병]		희귀
	414	G37.8	수초 희소돌기아교세포 당단백질 항체 관련 질환		극희귀
	415	G40.30	드라베 증후군		극희귀
	416	G40.4	레녹스-가스토증후군		희귀
	417	G40.4	웨스트증후군		희귀
	418	G40.40	CDKL5-관련 장애		극희귀
	419	G41.0	긴장-간대성 뇌전증지속상태		희귀
	420	G41.0	대발작 뇌전증지속상태		희귀
	421	G41.1	뇌전증 소발작지속상태		희귀
	422	G41.1	소발작뇌전증지속상태		희귀
	423	G41.2	복합부분뇌전증지속상태		희귀
	424	G41.8	기타 뇌전증지속상태		희귀
	425	G41.9	상세불명의 뇌전증지속상태		희귀
	426	G47.31	하다드 증후군		극희귀
	427	G47.4	기면병 및 탈력발작		희귀
	428	G51.2	멜커슨증후군		희귀
	429	G51.2	멜케르손-로젠탈증후군		희귀
	430	G51.8	파리-롬버르그증후군		극희귀
	431	G60.0	데제린-소타스병		희귀
	432	G60.0	루시-레비증후군		희귀
	433	G60.0	비골근위축(축삭형, 비대형)		희귀
	434	G60.0	샤르코-마리-투스질환		희귀
	435	G60.0	영아기의 비대성 신경병증		희귀
	436	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증		희귀
	437	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형		희귀
	438	G61.0	길랭-바레증후군		희귀
	439	G61.0	밀러휘셔증후군		희귀
	440	G61.8	다초점 운동신경병증		희귀
	441	G61.8	만성 염증성 탈수초성 다발신경병증		희귀
	442	G70.0	중증근무력증		희귀
	443	G70.2	선천성 및 발달성 근무력증		희귀
	444	G71.0	근디스트로피		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	445	G71.0	눈 근디스트로피		희귀
	446	G71.0	눈인두성 근디스트로피		희귀
	447	G71.0	뒤쉔 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피		희귀
	448	G71.0	양성[베커] 근디스트로피		희귀
	449	G71.0	어깨종아리 근디스트로피		희귀
	450	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피		희귀
	451	G71.0	원위성 근디스트로피		희귀
	452	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피		희귀
	453	G71.0	중증[뒤쉔] 근디스트로피		희귀
	454	G71.0	지대 근디스트로피		희귀
	455	G71.1	거짓근긴장증		희귀
	456	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]		희귀
	457	G71.1	근긴장장애		희귀
	458	G71.1	선천성 근긴장증 NOS		희귀
	459	G71.1	선천성 이상근긴장증		희귀
	460	G71.1	신경근육긴장[아이작스]		희귀
	461	G71.1	연골형성장애성 근긴장증		희귀
	462	G71.1	열성[베커] 선천성 근긴장증		희귀
	463	G71.1	우성[톰슨] 선천성 근긴장증		희귀
	464	G71.1	증상성 근긴장증		희귀
	465	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피		희귀
	466	G71.2	근섬유형 불균형		희귀
	467	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근육병증		희귀
	468	G71.2	네말린근육병증		희귀
	469	G71.2	다발심 병		희귀
	470	G71.2	미세심 병		희귀
	471	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS		희귀
	472	G71.2	선천성 근육병증		희귀
	473	G71.2	워커-워버그 증후군		극희귀
	474	G71.2	중심핵 병		희귀
	475	G71.3	달리 분류되지 않은 사립체 근육병증		희귀
	476	G71.3	멜라스증후군		희귀
	477	G71.9	유전성 근육병증 NOS		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	478	G72.3	주기마비(가족성) 저칼륨혈성		희귀
	479	G72.4	봉입체 근염		극희귀
	480	G73.1	람베르트-이튼증후군(C00-D48†)		희귀
	481	G90.5	복합부위통증증후군 I형		희귀
	482	G90.6	복합부위통증증후군 II형		희귀
	483	G93.4	포도당 수송자 1 결핍증		극희귀
	484	G95.0	척수공동증 및 연수공동증		희귀
	485	H16.3	코오간증후군		극희귀
	486	H18.5	아벨리노 각막디스트로피 (동형접합)		극희귀
	487	H18.5	푹스디스트로피		희귀
	488	H18.6	원추각막		희귀
	489	H31.2	맥락막결손		희귀
	490	H35.0	일스 병		극희귀
	491	H35.0	코츠망막병증		희귀
	492	H35.51	색소망막염		희귀
	493	H35.52	베스트 병[노른자모양황반변성]		극희귀
	494	H35.58	스타르가르트병		희귀
	495	H35.59	레버 선천성 흑암시		희귀
	496	H35.59	상세불명의 유전성 망막디스트로피		희귀
	497	H47.2	레버 유전성 시신경병증		극희귀
	498	H49.4	만성 진행성 외안근마비		극희귀
	499	H49.8	컨스-세이어증후군		희귀
	500	H51.8	동안실행증(失行症), 코간형		극희귀
	501	I27.0	원발성 폐동맥고혈압		희귀
	502	I27.8	아이젠멘거 복합		희귀
	503	I27.8	아이젠멘거 증후군		희귀
	504	I42.0	비가역적 확장성 심근병증		희귀
	505	I42.1	비대성 대동맥판하협착		희귀
	506	I42.1	폐색성 비대성 심근병증		희귀
	507	I42.20	비폐색성 비대성 심근병증		희귀
	508	I42.3	뢰플러심내막염		희귀
	509	I42.3	심내막심근(열대성)섬유증		희귀
	510	I42.3	심내막심근(호산구성)병		희귀
	511	I42.4	선천성 심근병증		희귀
	512	I42.4	심내막탄력섬유증		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	513	I42.80	부정맥유발성 우심실 형성이상		극희귀
	514	I47.2	카테콜라민 다형성 심실성 빈맥		극희귀
	515	I49.82	긴 QT증후군		희귀
	516	I67.5	모야모야병		희귀
	517	I73.1	폐색혈전혈관염[버거병]		희귀
	518	I78.0	랑뒤-오슬러-웨버병		희귀
	519	I78.0	유전성 출혈성 모세혈관확장증		희귀
	520	I82.0	버드-키아리증후군		희귀
	521	J39.8	섬모체, 원발성 이상운동증		극희귀
	522	J84.0	폐포단백질증		희귀
	523	J84.11	특발성 폐섬유증		희귀
	524	J84.18	특발성 흉막실질 탄력섬유증		극희귀
	525	J84.8	특발성 비특이성 간질성 폐렴		극희귀
	526	K00.51	불완전상아질형성		희귀
	527	K22.0	이완불능증		희귀
	528	K50.0	소장의 크론병		희귀
	529	K50.1	대장의 크론병		희귀
	530	K50.8	소장 및 대장 모두의 크론병		희귀
	531	K56.0	가성 장 폐쇄		희귀
	532	K74.3	원발성 담도 간경변증		희귀
	533	K75.4	자가면역성 간염		희귀
	534	K83.00	원발성 경화성 담관염		희귀
	535	L10.0	보통천포창		희귀
	536	L10.2	낙엽천포창		희귀
	537	L12.0	수포성 유사천포창		희귀
	538	L12.1	양성 점막유사천포창		희귀
	539	L12.1	흉터유사천포창		희귀
	540	L12.3	후천성 수포성 표피박리증		희귀
	541	L40.1	전신농포건선		희귀
	542	L40.3	손발바닥농포증		희귀
	543	L73.22	중증 화농성 한선염		희귀
	544	M06.1	성인발병 스틸병		희귀
	545	M08.0	류마티스인자가 있거나 없는 연소성 류마티스관절염		희귀
	546	M08.0	연소성 류마티스관절염		희귀
	547	M08.1	연소성 강직척추염		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	548	M08.2	전신적으로 발병된 연소성 관절염		희귀
	549	M08.3	(혈청검사음성인) 연소성 다발관절염		희귀
	550	M08.3	만성 연소성 다발관절염		희귀
	551	M30.0	결절성 다발동맥염		희귀
	552	M30.1	폐침범을 동반한 다발동맥염[처그-스트라우스]		희귀
	553	M30.2	연소성 다발동맥염		희귀
	554	M31.0	굿패스처증후군		희귀
	555	M31.1	혈전성 미세혈관병증		희귀
	556	M31.1	혈전성 혈소판감소성 자반		희귀
	557	M31.3	괴사성 호흡기육아종증		희귀
	558	M31.3	베게너육아종증		희귀
	559	M31.4	대동맥궁증후군[다카야스]		희귀
	560	M31.7	현미경적 다발동맥염		희귀
	561	M32.1	기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스		희귀
	562	M32.1	루푸스 심장낭염(I32.8*)		희귀
	563	M32.1	리브만-삭스병(I39.-*)		희귀
	564	M32.1	사구체질환 동반 전신홍반루푸스(N08.5*)		희귀
	565	M32.1	세뇨관-간질신장병증 동반 전신홍반루푸스(N16.4*)		희귀
	566	M32.1	신장침범 동반 전신홍반루푸스(N08.5*, N16.4*)		희귀
	567	M32.1	심내막염 동반 전신홍반루푸스(I39.8*)		희귀
	568	M32.1	전신홍반루푸스에서의 근병증(G73.7*)		희귀
	569	M32.1	전신홍반루푸스에서의 뇌염(G05.8*)		희귀
	570	M32.1	전신홍반루푸스에서의 대뇌동맥염(I68.2*)		희귀
	571	M32.1	폐침범 동반 전신홍반루푸스(J99.1*)		희귀
	572	M33.0	연소성 피부근염		희귀
	573	M33.1	기타 피부근염		희귀
	574	M33.2	다발근염		희귀
	575	M34.0	진행성 전신경화증		희귀
	576	M34.1	석회증, 레이노현상, 식도기능장애, 경지증(硬指症), 모세혈관확장의 조합		희귀
	577	M34.1	크레스트증후군		희귀
	578	M34.8	근병증을 동반한 전신경화증†(G73.7*)		희귀
	579	M34.8	폐침범을 동반한 전신경화증†(J99.1*)		희귀
	580	M35.0	각막결막염을(를) 동반한 쉐그렌증후군(H19.3*)		희귀
	581	M35.0	건조증후군[쉐그렌]		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	582	M35.0	근병증을(를) 동반한 쉐그렌증후군(G73.7*)		희귀
	583	M35.0	신세뇨관-간질성 장애을(를) 동반한 쉐그렌증후군(N16.4*)		희귀
	584	M35.0	폐침범을(를) 동반한 쉐그렌증후군(J99.1*)		희귀
	585	M35.1	혼합결합조직병		희귀
	586	M35.2	베체트병		희귀
	587	M35.3	류마티스성 다발근통		희귀
	588	M35.4	미만성(호산구성) 근막염		희귀
	589	M35.5	다초점 섬유경화증		희귀
	590	M35.6	재발성 지방층염[웨버-크리스챤]		희귀
	591	M61.1	진행성 골화섬유형성이상		희귀
	592	M88.0	두개골의 파젯병		희귀
	593	M88.8	기타 뼈의 파젯병		희귀
	594	M88.9	상세불명의 뼈의 파젯병		희귀
	595	M92.2	수근반달뼈의 골연골증(연소성)[킨뵉]		희귀
	596	M93.1	성인의 킨뵉병		희귀
	597	M94.1	재발성 다발연골염		희귀
	598	N04	선천성 신증후군(핀란드형)		극희귀
	599	N04.0	소사구체이상을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	600	N04.0	최소변화병변을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	601	N04.1	초점성 및 분절성 경화증을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	602	N04.1	초점성 및 분절성 사구체병변을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	603	N04.1	초점성 및 분절성 유리질증을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	604	N04.1	초점성 사구체신염을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	605	N04.2	미만성 막성 사구체신염을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	606	N04.3	미만성 메산지음 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	607	N04.4	미만성 모세혈관내 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	608	N04.5	막증식성 사구체신염, 1형, 3형 또는 NOS를 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	609	N04.5	미만성 메산지음 모세혈관성 사구체신염을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	610	N04.6	고밀도침착병을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	611	N04.6	막증식성 사구체신염, 2형을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	612	N04.7	모세혈관외 사구체신염을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	613	N04.7	미만성 반월형 사구체신염을 동반한 신증후군	선천성에 한함	희귀
	614	N25.1	신장성 요붕증		희귀
	615	P35.0	선천성 풍진증후군		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	616	P35.4	선천성 지카 바이러스 질환		극희귀
	617	Q03.1	댄디-워커증후군		희귀
	618	Q04.2	전전뇌증(全前腦症)		극희귀
	619	Q04.3	다발미세이랑증		극희귀
	620	Q04.3	무뇌수두증		극희귀
	621	Q04.3	무뇌이랑증		희귀
	622	Q04.3	밀러-디커 증후군		극희귀
	623	Q04.3	소뇌무발생		극희귀
	624	Q04.3	주버트 증후군		극희귀
	625	Q04.3	큰뇌이랑증		희귀
	626	Q04.3	활택뇌증		극희귀
	627	Q04.6	분열뇌증		희귀
	628	Q05.0	수두증을 동반한 이분경추		희귀
	629	Q05.1	수두증을 동반한 이분척추		희귀
	630	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉요추		희귀
	631	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉추		희귀
	632	Q05.2	수두증을 동반한 이분요천추		희귀
	633	Q05.2	수두증을 동반한 이분요추		희귀
	634	Q05.3	수두증을 동반한 이분천추		희귀
	635	Q05.4	수두증을 동반한 상세불명의 이분척추		희귀
	636	Q05.5	수두증이 없는 이분경추		희귀
	637	Q05.6	수두증이 없는 이분흉추		희귀
	638	Q05.6	이분척추 NOS		희귀
	639	Q05.6	이분흉요추 NOS		희귀
	640	Q05.7	수두증이 없는 이분요추		희귀
	641	Q05.7	이분요천추 NOS		희귀
	642	Q05.8	수두증이 없는 이분천골		희귀
	643	Q05.9	상세불명의 이분척추		희귀
	644	Q06.2	척수이개증		희귀
	645	Q07.0	아놀드-키아리증후군		희귀
	646	Q11.2	렌즈소안구증후군		극희귀
	647	Q13.1	무홍채증		극희귀
	648	Q13.8	악센펠트-리이거 증후군		극희귀
	649	Q14.1	X-연관 연소성 망막분리		극희귀
	650	Q14.2	나팔꽃 증후군		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	651	Q15.0	선천녹내장		극희귀
	652	Q16.1	(외)이도의 선천성 결여, 폐쇄, 협착		희귀
	653	Q17.2	소이증(小耳症)		희귀
	654	Q20.0	동맥간존속		희귀
	655	Q20.0	총동맥간		희귀
	656	Q20.1	이중출구우심실		희귀
	657	Q20.1	타우시그-빙증후군		희귀
	658	Q20.2	이중출구좌심실		희귀
	659	Q20.3	대동맥의 우측전위		희귀
	660	Q20.3	대혈관의 (완전)전위		희귀
	661	Q20.3	심실대혈관연결불일치		희귀
	662	Q20.4	단일심실		희귀
	663	Q20.5	방실연결불일치		희귀
	664	Q20.5	수정혈관전위		희귀
	665	Q20.5	심실내번		희귀
	666	Q20.5	좌측전위		희귀
	667	Q20.6	무비증 또는 다비증을 동반한 심방 부속물의 이성질현상		극희귀
	668	Q20.6	심방부속물의 이성질현상		극희귀
	669	Q21.2	방실중격결손		희귀
	670	Q21.2	심내막융기결손		희귀
	671	Q21.2	제1공심방중격결손(Ⅰ형)		희귀
	672	Q21.2	총방실관		희귀
	673	Q21.3	팔로네징후		희귀
	674	Q21.3	폐동맥 협착 또는 폐쇄, 대동맥의 우측위치 및 우심실비대를 동반한 심실중격결손		희귀
	675	Q21.4	대동맥중격결손		희귀
	676	Q21.4	대동맥폐동맥중격결손		희귀
	677	Q21.4	대동맥폐동맥창		희귀
	678	Q21.8	아이젠멘거결손		희귀
	679	Q22.0	폐동맥판폐쇄		희귀
	680	Q22.4	삼첨판폐쇄		희귀
	681	Q22.5	에브스타인이상		희귀
	682	Q22.6	형성저하성 우심증후군		희귀
	683	Q23.0	대동맥판의 선천협착		희귀
	684	Q23.0	선천성 대동맥판폐쇄		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	685	Q23.0	선천성 대동맥판협착		희귀
	686	Q23.1	대동맥판의 선천성 기능부전		희귀
	687	Q23.1	선천성 대동맥판기능부전		희귀
	688	Q23.1	선천성 대동맥판역류		희귀
	689	Q23.1	이첨대동맥판막		희귀
	690	Q23.2	선천성 승모판폐쇄		희귀
	691	Q23.2	선천성 승모판협착		희귀
	692	Q23.3	선천성 승모판기능부전		희귀
	693	Q23.4	(승모판 협착 또는 폐쇄와 함께) 상행대동맥의 형성저하와 좌심실의 결손발육을 동반하는 대동맥구멍 및 판막의 폐쇄 또는 현저한 발육부전		희귀
	694	Q23.4	형성저하성 좌심증후군		희귀
	695	Q23.8	대동맥판 및 승모판의 기타 선천기형		희귀
	696	Q23.9	대동맥판 및 승모판의 상세불명의 선천기형		희귀
	697	Q24.4	선천성 대동맥판하협착		희귀
	698	Q24.5	관상동맥혈관의 기형		희귀
	699	Q24.5	선천성 관상동맥류		희귀
	700	Q24.6	선천성 심장차단		희귀
	701	Q25.1	대동맥의 축착		희귀
	702	Q25.1	대동맥의 축착(관전, 관후)		희귀
	703	Q25.2	대동맥의 폐쇄		희귀
	704	Q25.3	대동맥의 협착		희귀
	705	Q25.3	판막상부 대동맥협착		희귀
	706	Q25.5	폐동맥의 폐쇄		희귀
	707	Q25.7	폐동맥 슬링		극희귀
	708	Q26.0	(하)(상)대정맥의 선천성 협착		희귀
	709	Q26.0	대정맥의 선천성 협착		희귀
	710	Q26.1	좌상대정맥존속		희귀
	711	Q26.2	전폐정맥결합이상		희귀
	712	Q26.3	부분폐정맥결합이상		희귀
	713	Q26.4	상세불명의 폐정맥결합이상		희귀
	714	Q26.5	문맥결합이상		희귀
	715	Q26.6	문맥-간동맥루		희귀
	716	Q28.2	와이번메이슨증후군		극희귀
	717	Q38.3	무설증(無舌症)		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	718	Q43.8	선천성짧은장증후군		극희귀
	719	Q44.2	담관의 폐쇄		희귀
	720	Q44.6	선천성 간 섬유증		극희귀
	721	Q44.7	알라질증후군		극희귀
	722	Q61.1	다낭성 신장, 보통염색체열성		희귀
	723	Q61.1	다낭성 신장, 영아형		희귀
	724	Q61.2	다낭성 신장, 보통염색체우성		희귀
	725	Q61.9	메켈증후군		극희귀
	726	Q64.1	방광외반		희귀
	727	Q64.1	방광외번		희귀
	728	Q64.1	방광이소증		희귀
	729	Q74.0	쇄골두개골이골증		극희귀
	730	Q74.3	선천성 다발관절만곡증		희귀
	731	Q74.8	라르센 증후군		극희귀
	732	Q75.0	두개골유합		희귀
	733	Q75.0	두개골의 불완전유합		희귀
	734	Q75.0	뾰족머리증(Acrocephaly)		희귀
	735	Q75.0	뾰족머리증(Oxycephaly)		희귀
	736	Q75.0	삼각머리증		희귀
	737	Q75.1	두개안면골이골증		희귀
	738	Q75.1	크루존병		희귀
	739	Q75.4	트레처-콜린스 증후군		희귀
	740	Q75.4	프란체스쉐티 증후군		희귀
	741	Q75.4	하악안면골이골증		희귀
	742	Q76.1	클리펠-파일증후군		극희귀
	743	Q77.0	연골무발생증		희귀
	744	Q77.0	연골발생저하증		희귀
	745	Q77.1	치사성 단신		희귀
	746	Q77.2	질식성 흉부형성이상[쥐느]		희귀
	747	Q77.2	짧은늑골증후군		희귀
	748	Q77.3	X-연관 우성 연골형성이상		희귀
	749	Q77.3	다발성 골단 형성이상		극희귀
	750	Q77.3	어깨고관절 점상 연골형성이상(1형-3형)		희귀
	751	Q77.3	점상 연골형성이상		희귀
	752	Q77.4	선천성 골경화증		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	753	Q77.4	연골무형성증		희귀
	754	Q77.4	연골형성저하증		희귀
	755	Q77.5	디스트로피성 형성이상		희귀
	756	Q77.6	엘리스-반크레벨트증후군		희귀
	757	Q77.6	연골외배엽형성이상		희귀
	758	Q77.7	만발성 척추골단형성이상		희귀
	759	Q77.7	척추골단형성이상		희귀
	760	Q77.8	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 기타 골연골형성이상		희귀
	761	Q77.8	레리-웨일 증후군		극희귀
	762	Q77.8	말단왜소 형성이상		희귀
	763	Q77.9	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 상세불명의 골연골형성이상		희귀
	764	Q78.0	골취약증(Fragilitas ossium)		희귀
	765	Q78.0	골취약증(Osteopsathyrosis)		희귀
	766	Q78.0	불완전골형성		희귀
	767	Q78.1	다골성 섬유성 형성이상		희귀
	768	Q78.1	얼브라이트(-맥큔)(-스턴버그)증후군		희귀
	769	Q78.2	골화석증		희귀
	770	Q78.2	알베르스-쇤베르그증후군		희귀
	771	Q78.3	카무라티-엥겔만증후군		희귀
	772	Q78.4	내연골종증		희귀
	773	Q78.4	마푸치증후군		희귀
	774	Q78.4	올리에르병		희귀
	775	Q78.5	골간단연골형성이상, 슈미드형		극희귀
	776	Q78.5	필레증후군		희귀
	777	Q78.6	골간병적조직연결		희귀
	778	Q78.6	다발선천외골증		희귀
	779	Q78.6	유전성 다발외골증		희귀
	780	Q78.9	가성 연골무형성 형성이상		극희귀
	781	Q79.0	선천성 횡격막탈장		희귀
	782	Q79.1	횡격막 탈출		희귀
	783	Q79.1	횡격막결여		희귀
	784	Q79.1	횡격막의 기타 선천기형		희귀
	785	Q79.1	횡격막의 선천기형 NOS		희귀
	786	Q79.2	배꼽내장탈장		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	787	Q79.2	선천복벽탈장		희귀
	788	Q79.3	복벽파열증		희귀
	789	Q79.4	말린자두배증후군		희귀
	790	Q79.5	복벽의 기타 선천기형		희귀
	791	Q79.6	엘러스-단로스증후군		희귀
	792	Q79.8	근골격계통의 기타 선천기형		희귀
	793	Q79.8	근육의 결여		희귀
	794	Q79.8	부근		희귀
	795	Q79.8	선천성 근위축		희귀
	796	Q79.8	선천성 짧은힘줄		희귀
	797	Q79.8	선천성 협착띠		희귀
	798	Q79.8	폴란드증후군		희귀
	799	Q79.8	힘줄의 결여		희귀
	800	Q79.9	근골격계통의 상세불명의 선천기형		희귀
	801	Q79.9	근골격계통의 선천변형 NOS		희귀
	802	Q79.9	근골격계통의 선천이상 NOS		희귀
	803	Q80.1	X-연관비늘증		희귀
	804	Q80.1	X-연관비늘증; 스테로이드설파타제결핍		희귀
	805	Q80.2	층판비늘증		극희귀
	806	Q80.3	선천성 수포성 비늘모양홍색피부증		극희귀
	807	Q80.4	할리퀸태아		희귀
	808	Q81.0	단순 수포성 표피박리증		극희귀
	809	Q81.1	치사성 수포성 표피박리증		희귀
	810	Q81.1	헤를리츠증후군		희귀
	811	Q81.2	디스트로피성 수포성 표피박리증		희귀
	812	Q82.0	유전성 림프부종		극희귀
	813	Q82.3	색소실조증		극희귀
	814	Q82.4	(무한성) 외배엽형성이상		극희귀
	815	Q82.4	헤이-웰스증후군 (안검유착-외배엽 결손)		극희귀
	816	Q82.8	골츠 증후군		극희귀
	817	Q82.8	로트문드(-톰슨) 증후군		극희귀
	818	Q82.8	블룸 증후군		극희귀
	819	Q82.8	선천성 이상각화증		극희귀
	820	Q82.8	탄력섬유성거짓황색종		희귀
	821	Q85.0	신경섬유종증(비악성)		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	822	Q85.0	신경섬유종증(비악성) 1형, 2형		희귀
	823	Q85.0	폰렉클링하우젠병		희귀
	824	Q85.1	결절성 경화증		희귀
	825	Q85.1	부르느뷰병		희귀
	826	Q85.1	에필로이아		희귀
	827	Q85.8	스터지-베버(-디미트리) 증후군		희귀
	828	Q85.8	포이츠-제거스 증후군		희귀
	829	Q85.8	폰 히펠-린다우 증후군		희귀
	830	Q86.0	(이상형태성) 태아알코올증후군		희귀
	831	Q87.0	가부키 증후군		극희귀
	832	Q87.0	고린-샤우드리-모스 증후군		희귀
	833	Q87.0	골덴하 증후군		희귀
	834	Q87.0	단안증		희귀
	835	Q87.0	로빈 증후군		희귀
	836	Q87.0	마르케사니-바일 증후군 [바일-마르케사니 증후군]		극희귀
	837	Q87.0	뫼비우스 증후군		희귀
	838	Q87.0	스티클러 증후군		극희귀
	839	Q87.0	안치지의 형성이상		희귀
	840	Q87.0	야콥센 증후군(11장완 말단부 결손 증후군)		극희귀
	841	Q87.0	입-얼굴-손발 증후군		희귀
	842	Q87.0	잠복안구증후군		희귀
	843	Q87.0	주로 얼굴형태에 영향을 주는 선천기형증후군		희귀
	844	Q87.0	첨두다지유합증		희귀
	845	Q87.0	첨두유합지증		희귀
	846	Q87.0	카펜터 증후군		희귀
	847	Q87.0	프레이저 증후군		극희귀
	848	Q87.0	휘파람부는 얼굴		희귀
	849	Q87.1	굴지 형성이상		극희귀
	850	Q87.1	누난 증후군		희귀
	851	Q87.1	두보위츠 증후군		희귀
	852	Q87.1	드 랑즈 증후군		희귀
	853	Q87.1	러셀-실버 증후군		희귀
	854	Q87.1	로비노-실버만-스미스 증후군		희귀
	855	Q87.1	쉐그렌-라손 증후군		희귀
	856	Q87.1	스미스-렘리-오피츠 증후군		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	857	Q87.1	시클 증후군		희귀
	858	Q87.1	아르스코그 증후군		희귀
	859	Q87.1	주로 단신과 관련된 선천기형증후군		희귀
	860	Q87.1	코케인 증후군		희귀
	861	Q87.1	프라더-윌리 증후군		희귀
	862	Q87.2	루빈스타인-테이비 증후군		희귀
	863	Q87.2	바터 증후군		희귀
	864	Q87.2	손발톱무릎뼈 증후군		희귀
	865	Q87.2	클리펠-트레노우네이-베버 증후군		희귀
	866	Q87.2	홀트-오람 증후군		희귀
	867	Q87.3	벡위드-비데만 증후군		극희귀
	868	Q87.3	소토스 증후군		희귀
	869	Q87.3	위버 증후군		희귀
	870	Q87.4	마르팡증후군		희귀
	871	Q87.5	코핀-로우리 증후군		극희귀
	872	Q87.8	ADNP 증후군(헬스무르텔-반데르아 증후군)		극희귀
	873	Q87.8	로렌스-문(-바르데)-비들 증후군		희귀
	874	Q87.8	모왓-윌슨 증후군		극희귀
	875	Q87.8	아가미-귀-신장 증후군		극희귀
	876	Q87.8	알스트롬 증후군		극희귀
	877	Q87.8	알포트 증후군		희귀
	878	Q87.8	젤웨거 증후군		희귀
	879	Q87.8	최지 증후군		희귀
	880	Q87.8	쿨렌-드 브리스 증후군		극희귀
	881	Q87.8	펠란-맥더미드 증후군(22장완 13.3 결손 증후군)		극희귀
	882	Q90.0	21삼염색체증, 감수분열비분리	다운증후군 하위분류 질환	희귀
	883	Q90.1	21삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)		희귀
	884	Q90.2	21삼염색체증, 전위		희귀
	885	Q90.9	21삼염색체증 NOS		희귀
	886	Q91.0	18삼염색체증, 감수분열비분리	에드워즈 증후군 하위분류 질환	희귀
	887	Q91.1	18삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)		희귀
	888	Q91.2	18삼염색체증, 전위		희귀
	889	Q91.4	13삼염색체증, 감수분열비분리	파타우증후군 하위분류 질환	희귀
	890	Q91.5	13삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)		희귀
	891	Q91.6	13삼염색체증, 전위		희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	892	Q91.7	13삼염색체증후군		희귀
	893	Q92.2	10번 염색체 단완의 삼염색체증		극희귀
	894	Q92.3	11장완 말단부 삼염색체 증후군		극희귀
	895	Q92.3	포토키-룹스키 증후군		극희귀
	896	Q92.3	7번 염색체 장완 11.23 부분의 미세중복 증후군		극희귀
	897	Q92.3	15번 염색체 장완 11-13 부분의 미세중복 증후군		극희귀
	898	Q92.8	20번 염색체 단완의 삼염색체증		극희귀
	899	Q93.2	15장완 사염색체(증)(쌍중심절 15번 염색체 증후군)		극희귀
	900	Q93.3	4 단완 염색체 부분 결손		극희귀
	901	Q93.3	윌프-허쉬호른증후군		극희귀
	902	Q93.4	고양이울음증후군		희귀
	903	Q93.4	5번 염색체 단완의 결손		희귀
	904	Q93.5	스미스-마제니스 증후군		희귀
	905	Q93.5	엔젤만증후군		희귀
	906	Q93.5	윌리엄스 증후군		희귀
	907	Q93.5	캐치22(22염색체 미세결실) 증후군		희귀
	908	Q93.5	1번 염색체 단완 36부분의 미세결손증후군		극희귀
	909	Q93.5	2번 염색체 장완의 37부분의 미세결손증후군		극희귀
	910	Q93.5	3 장완29 미세결손 증후군		극희귀
	911	Q93.5	15 장완13.3 미세결손 증후군		극희귀
	912	Q93.5	18 단완 염색체 결손		극희귀
	913	Q93.5	18번 염색체 장완의 결손 증후군		극희귀
	914	Q93.5	18번 염색체 장완의 단일염색체증		극희귀
	915	Q93.5	18장완 말단부 결손 증후군		극희귀
	916	Q93.5	21번 염색체 장완의 결손 증후군		극희귀
	917	Q96.0	핵형45, X	터너증후군 하위분류 질환	희귀
	918	Q96.1	핵형46, X동인자(Xq)		희귀
	919	Q96.2	동인자(Xq)를 제외한 이상 성염색체를 가진 핵형46, X		희귀
	920	Q96.3	섞임증, 45, X/46, XX 또는 XY		희귀
	921	Q96.4	섞임증, 이상성염색체를 가진 45, X/기타 세포열		희귀
	922	Q98.0	클라인펠터증후군, 핵형 47, XXY		희귀
	923	Q98.1	클라인펠터증후군, 두 개 이상의 X염색체를 가진 남성		희귀
	924	Q98.2	클라인펠터증후군, 핵형 46, XX를 가진 남성		희귀
	925	Q99.2	취약X증후군		희귀
	926	Q99.8	팰리스터-킬리언 증후군		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	927	코드없음	가브리엘레 드 브리스 증후군		극희귀
	928	코드없음	가족성 칸디다증		극희귀
	929	코드없음	가족성 흉부 대동맥동맥류 및 박리		극희귀
	930	코드없음	간뇌 미토콘드리아 DNA 고갈 증후군	2026년 신규	극희귀
	931	코드없음	갈로웨이-모왓 증후군		극희귀
	932	코드없음	거대뇌증-다소뇌회증-다지증-수두증 증후군2(AKT3 관련)	2026년 신규	극희귀
	933	코드없음	거대뇌증-모세혈관 기형-다발미세이랑 증후군		극희귀
	934	코드없음	거대방광-미세결장-장연동저하 증후군(MMIHS)		극희귀
	935	코드없음	거대세포동맥염	2026년 신규	극희귀
	936	코드없음	고린증후군		극희귀
	937	코드없음	고함-스타우트 병		극희귀
	938	코드없음	골드베르그-쉬프린첸 증후군		극희귀
	939	코드없음	구조적 뇌 이상 및 얼굴이형성증을 동반한 신경발달 장애[RAC3 관련]	2026년 신규	극희귀
	940	코드없음	구축-발달지연-피에르 로빈 증후군 (5장완23 미세결손 증후군)		극희귀
	941	코드없음	귓바퀴-관절돌기 증후군 2		극희귀
	942	코드없음	근긴장이상을 동반한 고망간혈증		극희귀
	943	코드없음	글라스증후군		극희귀
	944	코드없음	난청-뇌병증-유사 리이를 동반한 3-메틸클루타코닉 산뇨 (MEGDEL) 증후군		극희귀
	945	코드없음	노리에병		극희귀
	946	코드없음	뇌-폐-갑상선 증후군		극희귀
	947	코드없음	눈 운동 이상과 운동실조를 동반한 신경발달장애 (FRMD5 관련)	2026년 신규	극희귀
	948	코드없음	니콜라이데스-바라이서 증후군		극희귀
	949	코드없음	다논 병		극희귀
	950	코드없음	다발계통의 평활근 기능이상 증후군		극희귀
	951	코드없음	다발선천이상-근긴장저하-발작 증후군		극희귀
	952	코드없음	다중심성 골용해-결절증-관절병증[MONA]		극희귀
	953	코드없음	다케노우치-코사키 증후군		극희귀
	954	코드없음	단신, 시신경 위축 및 펠거-휴엣 이상 증후군		극희귀
	955	코드없음	단일유전자성 홍반성루푸스		극희귀
	956	코드없음	대결절성 부신증식증		극희귀
	957	코드없음	대뇌 크레아틴 결핍 증후군		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	958	코드없음	대뇌-안구-치아-귀-골격 이상 증후군[CODAS 증후군]		극희귀
	959	코드없음	데니스-드래쉬 증후군		극희귀
	960	코드없음	두개골간단형성부전증		극희귀
	961	코드없음	드뷔쿠아 형성이상		극희귀
	962	코드없음	라만 증후군[태튼-브라운-라만 증후군]		극희귀
	963	코드없음	랑거 기드온 증후군		극희귀
	964	코드없음	램-셰이퍼 증후군		극희귀
	965	코드없음	레이노-클라스 증후군		극희귀
	966	코드없음	레지우스 증후군		극희귀
	967	코드없음	로이-디에츠 증후군		극희귀
	968	코드없음	로하드 증후군		극희귀
	969	코드없음	루스칸-루미쉬 증후군		극희귀
	970	코드없음	리-프라우메니 증후군		극희귀
	971	코드없음	마이어 로키탄스키 쿠스터 하우저 증후군		극희귀
	972	코드없음	마이어 증후군		극희귀
	973	코드없음	말단이골증		극희귀
	974	코드없음	말란 증후군		극희귀
	975	코드없음	망막 디스트로피, 시신경 부종, 비장비대, 무한증, 두통 증후군 [ROSAH 증후군]		극희귀
	976	코드없음	메발론산 키나아제 결핍 [고면역글로불린D증후군]		극희귀
	977	코드없음	메이어-고린 증후군		극희귀
	978	코드없음	면역결핍, 발달지연, 저호모시스테인혈증		극희귀
	979	코드없음	면역글로블린 G4 관련 질환		극희귀
	980	코드없음	모낭성비늘증-탈모증-눈부심 증후군		극희귀
	981	코드없음	모노아민 산화효소결핍		극희귀
	982	코드없음	모자이크성 다양한 이수성 증후군1		극희귀
	983	코드없음	몰리브데넘 조효소 결핍	2026년 신규	극희귀
	984	코드없음	무루증, 이완불능증, 지적발달장애 증후군		극희귀
	985	코드없음	무한증을 동반한 선천성 통증 무감각증		극희귀
	986	코드없음	무홍채증-소뇌성운동실조-정신박약		극희귀
	987	코드없음	미만성 폐림프관종증		극희귀
	988	코드없음	미세증후군 [와버그 미세증후군]		극희귀
	989	코드없음	바라이서-윈터증후군		극희귀
	990	코드없음	바이스-크루슈카 증후군		극희귀
	991	코드없음	발달성 및 뇌전증성 뇌병증 31		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	992	코드없음	발달성 및 뇌전증성 뇌병증 76		극희귀
	993	코드없음	발달지연, 이상형태성 얼굴, 그리고 뇌 이상(U2AF2 관련)	2026년 신규	극희귀
	994	코드없음	발달지연을 동반한 TRAF7 관련 심장, 안면, 말단 기형		극희귀
	995	코드없음	백내장, 성장호르몬 결핍, 감각신경병증, 감각신경성 청력 상실 및 골격 이형성증		극희귀
	996	코드없음	베인브릿지-로퍼스 증후군		극희귀
	997	코드없음	베타-프로펠러 단백질 연관 신경변성		극희귀
	998	코드없음	보리우-보이콧-이네스 증후군		극희귀
	999	코드없음	보링-오피츠 증후군		극희귀
	1000	코드없음	보쉬-분스트라-샤프 시신경위축 증후군		극희귀
	1001	코드없음	보제슨-포르스만-레만 증후군		극희귀
	1002	코드없음	보통염색체열성 세가와 증후군		극희귀
	1003	코드없음	보통염색체열성 피부이완증 1C형(LTBP4 관련)	2026년 신규	극희귀
	1004	코드없음	볼프람 증후군		극희귀
	1005	코드없음	부갑상선기능저하증-감각신경성 난청- 신장 질환(HDR) 증후군		극희귀
	1006	코드없음	부라티-하렐 증후군		극희귀
	1007	코드없음	블라우 증후군		극희귀
	1008	코드없음	비데만-스타이너 증후군		극희귀
	1009	코드없음	빌트-호그-두베증후군		극희귀
	1010	코드없음	색소피부건조증 그룹 A		극희귀
	1011	코드없음	샤프-양 증후군		극희귀
	1012	코드없음	선조성골병증-두개경화증		극희귀
	1013	코드없음	선천성 경상 운동 장애		극희귀
	1014	코드없음	선천성 기능성 단장 증후군	2026년 신규	극희귀
	1015	코드없음	선천성 니코틴아마이드 아데닌 다이뉴클레오타이드 결핍 질환		극희귀
	1016	코드없음	선천성 당화장애		극희귀
	1017	코드없음	선천성 무거핵구성 혈소판감소증		극희귀
	1018	코드없음	선천성 반척추		극희귀
	1019	코드없음	선천성 심장결손, 이상형태성 얼굴 특징 및 지적발달장애		극희귀
	1020	코드없음	선천성 염화물 설사		극희귀
	1021	코드없음	선천성 중추성 무호흡증		극희귀
	1022	코드없음	성장지연, 지적발달장애, 근기능저하 및 간병증		극희귀
	1023	코드없음	소뇌위축, 시력장애, 정신운동지체		극희귀
	1024	코드없음	소두증 골형성이상 원시성 난쟁이증 유형2		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1025	코드없음	소두증, 언어장애,그리고 보행이상을 동반한 신경발달 이상(NARS1 관련)	2026년 신규	극희귀
	1026	코드없음	소아성 폴립증 증후군		극희귀
	1027	코드없음	쉬프린첸-골드베르그 증후군		극희귀
	1028	코드없음	쉰젤 기드온 증후군		극희귀
	1029	코드없음	슈바크만-다이아몬드 증후군		극희귀
	1030	코드없음	스미스-킹스모어 증후군		극희귀
	1031	코드없음	스크라반-디어도르프 증후군		극희귀
	1032	코드없음	스휘르스-호에이메이커스 증후군		극희귀
	1033	코드없음	시니어-로켄 증후군		극희귀
	1034	코드없음	시프림-히츠-바이스 증후군		극희귀
	1035	코드없음	신경눈심장비뇨생식계 증후군		극희귀
	1036	코드없음	신세뇨관 발생이상		극희귀
	1037	코드없음	신장 안결손 증후군		극희귀
	1038	코드없음	신장병증을 동반하는 다중심 수근골 족근골 골용해 증후군		극희귀
	1039	코드없음	심장척추 카포얼굴 증후군		극희귀
	1040	코드없음	아르볼레다-탐 증후군[KAT6A 증후군]		극희귀
	1041	코드없음	아이메-그리프 증후군		극희귀
	1042	코드없음	아이펙스 증후군		극희귀
	1043	코드없음	아텔로스테오제네시스		극희귀
	1044	코드없음	알란-헌든-더들리 증후군		극희귀
	1045	코드없음	알렉산더 병		극희귀
	1046	코드없음	앤틀리-빅슬러 증후군		극희귀
	1047	코드없음	양수과다증, 거대뇌증, 증상성 뇌전증증후군		극희귀
	1048	코드없음	에드하임-체스터 병		극희귀
	1049	코드없음	엠마누엘 증후군		극희귀
	1050	코드없음	여성 한정 X-연관 증후군성 지적발달장애		극희귀
	1051	코드없음	영아기 발병 STING 연관 혈관증	2026년 신규	극희귀
	1052	코드없음	영아기 소뇌 망막변성		극희귀
	1053	코드없음	오그덴 증후군		극희귀
	1054	코드없음	오도널-루리아-로단 증후군		극희귀
	1055	코드없음	오쿠르-청 신경발달 증후군		극희귀
	1056	코드없음	워버그-시노티 증후군		극희귀
	1057	코드없음	원발성 한랭응집소병	2026년 신규	극희귀
	1058	코드없음	유전성 만성 췌장염		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1059	코드없음	윤활막염-여드름-농포증-골염 증후군		극희귀
	1060	코드없음	이상형태성 얼굴 및 원위 골 이상을 동반한 신경발달 장애		극희귀
	1061	코드없음	이상형태성 얼굴 및 자폐증을 동반 또는 동반하지 않는 발달지연		극희귀
	1062	코드없음	일차성 색소성 결절성 부신피질 질환		극희귀
	1063	코드없음	일차성 코엔자임 큐텐 신증		극희귀
	1064	코드없음	자가면역 림프증식 증후군		극희귀
	1065	코드없음	자폐증 혹은 경련이 있거나 없는 신경발달장애(CUL3 관련)	2026년 신규	극희귀
	1066	코드없음	장림프관확장증		극희귀
	1067	코드없음	재조합 8번 염색체 증후군		염색체
	1068	코드없음	저긴장, 발작, 언어결여를 동반한 신경발달장애(HECW2관련)	2026년 신규	극희귀
	1069	코드없음	저긴장, 운동실조 그리고 발달지연 증후군(EBF3 관련)	2026년 신규	극희귀
	1070	코드없음	저신장, 손발톱뼈형성이상, 안면이상형태증, 털감소증 증후군 [SOFT 증후군]		극희귀
	1071	코드없음	전신성 모세혈관 누출 증후군		극희귀
	1072	코드없음	젤레오피직 이형성증		극희귀
	1073	코드없음	종양 괴사 인자 수용체와 관련된 주기성 증후군		극희귀
	1074	코드없음	중추신경계통의 원발성 혈관염		극희귀
	1075	코드없음	지아-깁스 증후군		극희귀
	1076	코드없음	지적발달장애 보통염색체 우성 23		극희귀
	1077	코드없음	지적발달장애, X 연관 증후군 14 (UPF3B 유전자 관련)		극희귀
	1078	코드없음	지질단백질 라이페이스 결핍		극희귀
	1079	코드없음	지텔만 증후군		극희귀
	1080	코드없음	철불응성 철결핍성 빈혈		극희귀
	1081	코드없음	청력소실, 귀이상 혹은 발달지연이 동반되거나 동반되지 않는 선천성 신장 이상 및 요로 증후군(PBX1 관련)	2026년 신규	극희귀
	1082	코드없음	청-얀선 증후군		극희귀
	1083	코드없음	초프라-아미엘-고든 증후군		극희귀
	1084	코드없음	촙스증후군		극희귀
	1085	코드없음	축삭 회전타원체 및 색소침착된 아교세포를 동반한 성인-발병 백질뇌병증(ALSP)		극희귀
	1086	코드없음	치상핵적핵담창구시상하핵 위축증		극희귀
	1087	코드없음	칠턴-오쿠르-청 신경발달 증후군		극희귀
	1088	코드없음	카라실 증후군		극희귀
	1089	코드없음	카사바흐-메리트 증후군		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1090	코드없음	칸투증후군		극희귀
	1091	코드없음	케이비지 증후군		극희귀
	1092	코드없음	코스텔로 증후군		극희귀
	1093	코드없음	코핀-시리스 증후군		극희귀
	1094	코드없음	코헨 증후군		극희귀
	1095	코드없음	큐라리노 증후군		극희귀
	1096	코드없음	크라이오피린 연관 주기 (발열) 증후군		극희귀
	1097	코드없음	크론카이드-카나다 증후군		극희귀
	1098	코드없음	클리프스트라 증후군		극희귀
	1099	코드없음	터프팅장증		극희귀
	1100	코드없음	털손발톱치아형성이상 1,3형		극희귀
	1101	코드없음	템플 증후군		극희귀
	1102	코드없음	퇴행, 이상 운동, 언어 상실과 발작을 동반한 신경발달장애		극희귀
	1103	코드없음	튜블린병증		극희귀
	1104	코드없음	트랜스타이레틴 아밀로이드 심근병증		극희귀
	1105	코드없음	팰리스터-홀 증후군		극희귀
	1106	코드없음	페닐알라닐 t-RNA 합성효소 결핍증	2026년 신규	극희귀
	1107	코드없음	페르헤이 증후군		극희귀
	1108	코드없음	페인골드 증후군 유형 1		극희귀
	1109	코드없음	폐의 모세관성 혈관종증		극희귀
	1110	코드없음	폐정맥의 부정렬을 동반한 폐포 모세혈관 형성이상		극희귀
	1111	코드없음	푸마라제 결핍(증)		극희귀
	1112	코드없음	푸아리에-비엥브뉴 신경발달 증후군		극희귀
	1113	코드없음	프레이저 증후군		극희귀
	1114	코드없음	플로우팅 하버 증후군		극희귀
	1115	코드없음	피서르스-보드머 증후군		극희귀
	1116	코드없음	피어슨 증후군		극희귀
	1117	코드없음	피어슨 증후군[Pierson syndrome]		극희귀
	1118	코드없음	피어폰트 증후군		극희귀
	1119	코드없음	피질하 낭을 동반한 거대뇌성 백질뇌병증		극희귀
	1120	코드없음	피트 홉킨스 증후군		극희귀
	1121	코드없음	필라롭스키-비욘슨 증후군		극희귀
	1122	코드없음	하쥬-체니 증후군		극희귀
	1123	코드없음	헌터-맥칼파인 증후군		극희귀
	1124	코드없음	헤모글로빈 사우샘프턴 (헤모글로빈 캐스퍼)		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1125	코드없음	헤임러 증후군		극희귀
	1126	코드없음	홍채각막내피증후군		극희귀
	1127	코드없음	화이트-서튼 증후군		극희귀
	1128	코드없음	확대된 전정수도관 증후군		극희귀
	1129	코드없음	활성화된 PI3K 델타 증후군		극희귀
	1130	코드없음	후두와, 혈관종, 동맥병변, 심혈관, 눈 증후군 [PHACE 증후군]		극희귀
	1131	코드없음	ACOX1 관련 장애		극희귀
	1132	코드없음	ADCY5 관련 이상운동증		극희귀
	1133	코드없음	AGO1 관련 발달지연		극희귀
	1134	코드없음	ALS 결핍증		극희귀
	1135	코드없음	ARC 증후군		극희귀
	1136	코드없음	ARHGEF9 관련 장애	2026년 신규	극희귀
	1137	코드없음	ARX 관련 장애	2026년 신규	극희귀
	1138	코드없음	ASH1L 관련 지적발달장애		극희귀
	1139	코드없음	ASPM 관련 소두증	2026년 신규	극희귀
	1140	코드없음	ATP1A3 관련 뇌병증		극희귀
	1141	코드없음	AUTS2 관련 장애		극희귀
	1142	코드없음	Birk-Barel 증후군	2026년 신규	극희귀
	1143	코드없음	Bryant-Li-Bhoj 신경발달 증후군 1	2026년 신규	극희귀
	1144	코드없음	CACNA 1A 관련 장애		극희귀
	1145	코드없음	CACNA1E 관련 장애		극희귀
	1146	코드없음	CAD 관련 장애	2026년 신규	극희귀
	1147	코드없음	CAMK2A 관련 질환		극희귀
	1148	코드없음	CASK 관련 장애		극희귀
	1149	코드없음	Chitayat 증후군	2026년 신규	극희귀
	1150	코드없음	COL4A1 관련 장애		극희귀
	1151	코드없음	COL4A3BP 관련 정신 지체		극희귀
	1152	코드없음	CTLA4 결핍		극희귀
	1153	코드없음	CTNNB1 관련 장애		극희귀
	1154	코드없음	CUL4B 관련 지적장애[카베자스형의 X염색체 연관 지적장애]		극희귀
	1155	코드없음	CUX1 유전자 변이		극희귀
	1156	코드없음	CYFIP2 유전자 돌연변이		극희귀
	1157	코드없음	DDX3X 관련 장애		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1158	코드없음	DDX6 관련 장애		극희귀
	1159	코드없음	DEAF1 관련 장애		극희귀
	1160	코드없음	Den Hoed-de Boer-Voisin 증후군	2026년 신규	극희귀
	1161	코드없음	Dent 질환		극희귀
	1162	코드없음	Desanto-shinawi 증후군	2026년 신규	극희귀
	1163	코드없음	DHDDS 유전자 변이에 의한 운동 이상을 동반하거나 동반하지 않는 발달지연 및 발작		극희귀
	1164	코드없음	DLL1 관련 질환		극희귀
	1165	코드없음	DOCK8 유전자 변이 혹은 결손		극희귀
	1166	코드없음	DYRK1A 증후군		극희귀
	1167	코드없음	EEF1A2 관련 장애		극희귀
	1168	코드없음	FBXO11 관련 장애		극희귀
	1169	코드없음	FBXW7 관련 보통염색체 우성 발달지연, 근긴장저하 및 언어장애		극희귀
	1170	코드없음	FG2 증후군		극희귀
	1171	코드없음	FLNA 관련 뇌실주위 결절성 이소증		극희귀
	1172	코드없음	FOXP1 관련 장애	2026년 신규	극희귀
	1173	코드없음	FOXP4 관련 발달 장애		극희귀
	1174	코드없음	FTSJ1 관련 장애	2026년 신규	극희귀
	1175	코드없음	GABRB3 관련 장애		극희귀
	1176	코드없음	GATA2 결핍		극희귀
	1177	코드없음	GATAD2B와 연관된 신경발달장애		극희귀
	1178	코드없음	GJB2 관련 감각신경성 난청		극희귀
	1179	코드없음	GNAO1 뇌병증		극희귀
	1180	코드없음	GNB1 관련 장애		극희귀
	1181	코드없음	GNB2 관련 장애		극희귀
	1182	코드없음	GRIN1 관련 신경발달장애	2026년 신규	극희귀
	1183	코드없음	GRIN2A 관련 장애	2026년 신규	극희귀
	1184	코드없음	GRIN2B 관련 발달지연		극희귀
	1185	코드없음	GRM7 관련 발달지연	2026년 신규	극희귀
	1186	코드없음	Hiatt-Neu-Copper 신경발달 증후군	2026년 신규	극희귀
	1187	코드없음	Hijazi-Reis 증후군	2026년 신규	극희귀
	1188	코드없음	HK1 관련 장애	2026년 신규	극희귀
	1189	코드없음	HNF1B 유전자 돌연변이		극희귀
	1190	코드없음	HNRNPU-관련 장애		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1191	코드없음	Hoyeraal-Hreidarsson 증후군		극희귀
	1192	코드없음	HUWE1 관련 장애		극희귀
	1193	코드없음	IL12RB1 결핍	2026년 신규	극희귀
	1194	코드없음	Jansen-de Vries 증후군	2026년 신규	극희귀
	1195	코드없음	KAT6B 관련 증후군		극희귀
	1196	코드없음	KCNQ5 관련 지적 장애	2026년 신규	극희귀
	1197	코드없음	KID 증후군		극희귀
	1198	코드없음	KIF11 관련 맥락막망막병증, 소두증, 지적장애		극희귀
	1199	코드없음	KIF1A 유전자 돌연변이에 의한 신경병증		극희귀
	1200	코드없음	KMT2B-관련 근긴장이상		극희귀
	1201	코드없음	L1 증후군		극희귀
	1202	코드없음	Liang Wang 증후군	2026년 신규	극희귀
	1203	코드없음	LRBA 결핍		극희귀
	1204	코드없음	MED13L 증후군		극희귀
	1205	코드없음	MEF2C 관련 증후군		극희귀
	1206	코드없음	MEIS2 관련 장애		극희귀
	1207	코드없음	Mesomelia-synostoses 증후군(8번 염색체 장완의 13부분의 미세결손 증후군)		극희귀
	1208	코드없음	METTL23 관련 발달지연		극희귀
	1209	코드없음	MORC2 관련 발달지연, 성장장애, 이상형태성 얼굴 및 축삭신경병증		극희귀
	1210	코드없음	MUTYH-연관 폴립증 (가족성 선종성 폴립증 2형)		극희귀
	1211	코드없음	MYT1L 관련 장애		극희귀
	1212	코드없음	NACC1 관련 장애		극희귀
	1213	코드없음	NALCN 관련 장애		극희귀
	1214	코드없음	NKAP 관련 장애		극희귀
	1215	코드없음	NSUN2 관련 발달지연		극희귀
	1216	코드없음	OPHN1 관련 장애		극희귀
	1217	코드없음	Opitz-G/BBB 증후군	2026년 신규	극희귀
	1218	코드없음	Opitz-Kaveggia 증후군[FG 증후군 1형]	2026년 신규	극희귀
	1219	코드없음	PCDH 19 관련 뇌전증 증후군		극희귀
	1220	코드없음	PNKP 관련 발달지연	2026년 신규	극희귀
	1221	코드없음	POLR2A 관련 장애(저긴장증, 다양한 지적장애, 행동이상을 동반한 신경발달장애)		극희귀
	1222	코드없음	POLR3A 관련 장애	2026년 신규	극희귀
	1223	코드없음	POU3F3 관련 장애 (Snijders Blok-Fisher 증후군)		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1224	코드없음	PPP2R5D 관련 장애		극희귀
	1225	코드없음	Primrose 증후군	2026년 신규	극희귀
	1226	코드없음	PRR12 관련 신경-눈 증후군		극희귀
	1227	코드없음	PTEN 과오종 종양 증후군		극희귀
	1228	코드없음	RAFIG 증후군	2026년 신규	극희귀
	1229	코드없음	RANBP2 관련 급성 뇌병증		극희귀
	1230	코드없음	Rauch-Steindl 증후군	2026년 신규	극희귀
	1231	코드없음	Renpenning 증후군	2026년 신규	극희귀
	1232	코드없음	RERE 관련 장애		극희귀
	1233	코드없음	Schimke 면역-골 형성이상		극희귀
	1234	코드없음	SCN8A 관련 질환	2026년 신규	극희귀
	1235	코드없음	SECISBP2 관련 장애	2026년 신규	극희귀
	1236	코드없음	SLC6A1 관련 근간대성-무긴장성-뇌전증	2026년 신규	극희귀
	1237	코드없음	SLC6A5 관련 병적놀람증		극희귀
	1238	코드없음	SLCO2A1 관련 만성 장병증	2026년 신규	극희귀
	1239	코드없음	Snijders Blok-Campeu 증후군	2026년 신규	극희귀
	1240	코드없음	Snyder-Robinson 증후군	2026년 신규	극희귀
	1241	코드없음	SOX2 관련 장애		극희귀
	1242	코드없음	STAT3 기능 획득 질환	2026년 신규	극희귀
	1243	코드없음	Stolerman 신경발달 증후군(KDM6B 관련)	2026년 신규	극희귀
	1244	코드없음	SYNGAP1 관련 지적장애		극희귀
	1245	코드없음	TAF1 관련 장애		극희귀
	1246	코드없음	TAOK1 관련 지적 장애[지적 장애 또는 행동 이상을 동반하거나 동반 하지 않는 발달 지연]		극희귀
	1247	코드없음	TBR1 관련 자폐증과 언어지연을 동반한 지적 발달 지연		극희귀
	1248	코드없음	TFE3 연관 신경발달 장애		극희귀
	1249	코드없음	THOC2 관련 장애	2026년 신규	극희귀
	1250	코드없음	TLK2 관련 지적장애[지적발달장애, 보통염색체 우성 57]		극희귀
	1251	코드없음	TMEM106B 유전자 돌연변이		극희귀
	1252	코드없음	Townes-Brocks 증후군	2026년 신규	극희귀
	1253	코드없음	TRIO 관련 대두증을 동반한 지적장애		극희귀
	1254	코드없음	TRIP12 관련 질환		극희귀
	1255	코드없음	TRPM3 관련 장애		극희귀
	1256	코드없음	UBTF 관련 신경 변성		극희귀
	1257	코드없음	Ververi-Brady 증후군	2026년 신규	극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1258	코드없음	Vici 증후군		극희귀
	1259	코드없음	WAGR 증후군(11번 염색체 단완의 13부분 결손)		극희귀
	1260	코드없음	Wieacker-Wolff 증후군	2026년 신규	극희귀
	1261	코드없음	WWOX 관련 장애	2026년 신규	극희귀
	1262	코드없음	X-연관 세포사멸사 억제인자 결핍(X염색체 연관 아포토시스 억제자 결핍)		극희귀
	1263	코드없음	X연관 정신지체-저긴장성 얼굴증후군		극희귀
	1264	코드없음	X염색체 단완의 결손 증후군	2026년 신규	염색체
	1265	코드없음	X염색체 단완의 중복 증후군		염색체
	1266	코드없음	X염색체 장완의 28부분의 중복 증후군		염색체
	1267	코드없음	X염색체 장완의 결손 증후군	2026년 신규	염색체
	1268	코드없음	X염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1269	코드없음	YWHAG 관련 장애	2026년 신규	극희귀
	1270	코드없음	ZBTB18 관련 장애	2026년 신규	극희귀
	1271	코드없음	ZSWIM6 관련 신경발달 장애		극희귀
	1272	코드없음	ZTTK 증후군		극희귀
	1273	코드없음	1번 염색체 단완 31-32 부분의 미세결손		염색체
	1274	코드없음	1번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1275	코드없음	1번 염색체 단완의 중복 증후군		염색체
	1276	코드없음	1번 염색체 장완 21.1 부분의 중복 증후군		염색체
	1277	코드없음	1번 염색체 장완 21.3 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1278	코드없음	1번 염색체 장완 44부분의 미세결손 증후군		염색체
	1279	코드없음	1번 염색체 장완의 21.1 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1280	코드없음	1번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1281	코드없음	1번 염색체 장완의 중복 증후군	2026년 신규	염색체
	1282	코드없음	2번 염색체 단완 결손		염색체
	1283	코드없음	2번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1284	코드없음	2번 염색체 단완의 중복 증후군		염색체
	1285	코드없음	2번 염색체 장완 33-37 부분의 중복 증후군		염색체
	1286	코드없음	2번 염색체 장완의 24 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1287	코드없음	2번 염색체 장완의 31-33 부분의 미세결손		염색체
	1288	코드없음	2번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1289	코드없음	2번 염색체 장완의 중복 증후군	2026년 신규	염색체
	1290	코드없음	2장완11 미세중복 증후군		극희귀
	1291	코드없음	3M 증후군		극희귀

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1292	코드없음	3MC 증후군		극희귀
	1293	코드없음	3번 염색체 단완의 결손		염색체
	1294	코드없음	3번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1295	코드없음	3번 염색체 장완 26 부분의 중복		염색체
	1296	코드없음	3번 염색체 장완의 13.31 부분의 미세 결손 증후군		염색체
	1297	코드없음	3번 염색체 장완의 결손		염색체
	1298	코드없음	3번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1299	코드없음	3번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1300	코드없음	4번 염색체 단완의 중복 증후군		염색체
	1301	코드없음	4번 염색체 장완의 21 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1302	코드없음	4번 염색체 장완의 34 부분의 미세결손		염색체
	1303	코드없음	4번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1304	코드없음	4번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1305	코드없음	5번 염색체 장완 14.3 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1306	코드없음	5번 염색체 장완 31 부분의 미세결손으로 인한 가족성 만곡족		염색체
	1307	코드없음	5번 염색체 장완 31.3 부분의 미세결손으로 인한 PURA 관련 신경발달 장애		극희귀
	1308	코드없음	5번 염색체 장완 35 부분의 결손		염색체
	1309	코드없음	5번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1310	코드없음	5번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증		염색체
	1311	코드없음	5번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1312	코드없음	6번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1313	코드없음	6번 염색체 장완 26 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1314	코드없음	6번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1315	코드없음	6번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1316	코드없음	7번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1317	코드없음	7번 염색체 단완의 중복 증후군	2026년 신규	염색체
	1318	코드없음	7번 염색체 장완 36 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1319	코드없음	7번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1320	코드없음	7번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1321	코드없음	7장완11.22 미세결손 증후군		염색체
	1322	코드없음	7장완36 미세중복		염색체
	1323	코드없음	8단완단일염색체증		염색체
	1324	코드없음	8번 삼염색체 섞임증		염색체

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1325	코드없음	8번 염색체 단완의 11.2 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1326	코드없음	8번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1327	코드없음	8번 염색체 단완의 역중복-결실 증후군		염색체
	1328	코드없음	8번 염색체 단완의 중복 증후군		염색체
	1329	코드없음	8번 염색체 장완의 21.11 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1330	코드없음	8번 염색체 장완의 22.1 부분의 미세 결손 증후군		염색체
	1331	코드없음	8번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1332	코드없음	9번 염색체 단완의 결손		염색체
	1333	코드없음	9번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1334	코드없음	9번 염색체 단완의 사염색체증		염색체
	1335	코드없음	9번 염색체 단완의 중복		염색체
	1336	코드없음	9번 염색체 단완의 중복 증후군		염색체
	1337	코드없음	9번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1338	코드없음	9번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1339	코드없음	10단완11-12 결손 증후군		염색체
	1340	코드없음	10번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1341	코드없음	10번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증		염색체
	1342	코드없음	10번 염색체 장완의 22-23 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1343	코드없음	10번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1344	코드없음	10번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1345	코드없음	10장완 말단 삼염색체 증후군		극희귀
	1346	코드없음	11번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1347	코드없음	12번 염색체 단완 13 부분의 미세중복		염색체
	1348	코드없음	12번 염색체 단완의 중복 증후군		염색체
	1349	코드없음	12번 염색체 장완 13 부분의 미세중복		염색체
	1350	코드없음	12번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1351	코드없음	12번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1352	코드없음	13번 염색체 장완 12.3 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1353	코드없음	13번 염색체 장완 21-22 부분의 결손		염색체
	1354	코드없음	13번 염색체 장완의 말단부 단일염색체증		염색체
	1355	코드없음	13번 염색체 장완의 부분 결손		염색체
	1356	코드없음	14번 염색체 장완 24.2-31.1 부분의 미세결손		염색체
	1357	코드없음	14번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증		염색체
	1358	코드없음	14번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1359	코드없음	14번 염색체 장완의 중복 증후군	2026년 신규	염색체

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	1360	코드없음	15번 고리모양 염색체		염색체
	1361	코드없음	15번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1362	코드없음	15번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1363	코드없음	15장완11.2 미세결손 증후군		극희귀
	1364	코드없음	16단완11.2 미세중복		염색체
	1365	코드없음	16번 염색체 단완의 11-12 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1366	코드없음	16번 염색체 단완의 결손		염색체
	1367	코드없음	16번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1368	코드없음	16번 염색체 단완의 중복 증후군		염색체
	1369	코드없음	16번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1370	코드없음	16번 염색체 장완의 중복		염색체
	1371	코드없음	17단완 13.3 미세중복		염색체
	1372	코드없음	17번 염색체 단완 13.1 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1373	코드없음	17번 염색체 단완 13.3 부분의 미세결손 증후군		염색체
	1374	코드없음	17번 염색체 단완의 결손 증후군	2026년 신규	염색체
	1375	코드없음	17번 염색체 장완 21.31 부분의 미세중복 증후군		염색체
	1376	코드없음	17번 염색체 장완 25.1 부분의 중복 증후군		염색체
	1377	코드없음	17번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1378	코드없음	17번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1379	코드없음	18번 고리모양 염색체		염색체
	1380	코드없음	18번 염색체 단완의 사염색체증		염색체
	1381	코드없음	18번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
	1382	코드없음	19번 염색체 단완 13.3 부분의 중복		염색체
	1383	코드없음	19번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1384	코드없음	19번 염색체 장완의 중복 증후군	2026년 신규	염색체
	1385	코드없음	20번 염색체 단완의 결손 증후군		염색체
	1386	코드없음	20번 염색체 장완의 결손 증후군	2026년 신규	염색체
	1387	코드없음	20번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증		염색체
	1388	코드없음	22번 염색체 장완의 결손 증후군		염색체
	1389	코드없음	22번 염색체 장완의 중복 증후군		염색체
2	희귀질환관리법, 희귀질환자 의료비지원사업 고시 경과조치에 따른 대상질환(24개)				
	1	D35.2	뇌하수체의 양성 신생물		중증난치
	2	G20	떨림마비	지체장애 또는 뇌병변장애 '장애정도가 심한	중증난치
	3	G20	원발성 파킨슨증 또는 파킨슨병		중증난치
	4	G20	특발성 파킨슨증 또는 파킨슨병		중증난치

구분	연번	상병코드	상병명	비고	산정특례 종류
	5	G20	파킨슨병	장애인'에 한함	중증난치
	6	G20	파킨슨증 또는 파킨슨병 NOS		중증난치
	7	G20	편측파킨슨증		중증난치
	8	H35.31	노년성 황반변성(삼출성)		중증난치
	9	K51.0	궤양성 (만성) 범결장염		중증난치
	10	K51.2	궤양성 (만성) 직장염		중증난치
	11	K51.5	좌측 결장염		중증난치
	12	K51.8	기타 궤양성 대장염		중증난치
	13	K51.9	상세불명의 궤양성 대장염		중증난치
	14	M45.0	강직척추염, 척추의 여러 부위		중증난치
	15	M45.1	강직척추염, 후두환축부		중증난치
	16	M45.2	강직척추염, 경부		중증난치
	17	M45.3	강직척추염, 경흉추부		중증난치
	18	M45.4	강직척추염, 흉추부		중증난치
	19	M45.5	강직척추염, 흉요추부		중증난치
	20	M45.6	강직척추염, 요추부		중증난치
	21	M45.7	강직척추염, 요천부		중증난치
	22	M45.8	강직척추염, 천추 및 천미추부		중증난치
	23	N18	만성 콩팥병	투석 중인 환자로 신장장애 '장애 정도가 심한 장애인'에 한함	중증난치
	24	P22.0	신생아의 호흡곤란증후군		중증난치

* 상병코드는 한국표준질병·사인분류(통계청 http://kostat.go.kr/, 통계분류) 기준에 따름
  적용방법 : 상병코드가 K50.0(4자리인 경우) → K50.00~K50.09까지 모두 적용
  상병코드가 D71(3자리인 경우) →D71.0~D71.9까지 모두 적용
* NOS : "not otherwise specified"의 약자로 "달리 명시되지 않은 것"의 약어이며, 실제적으로 "상세불명의 것" 및 "성격미상의 것"과 동일함