

[별표4] 희귀질환자 산정특례 대상 (제5조 관련)

- 제7조에 따라 산정특례 대상으로 등록된 희귀질환자가 등록일로부터 5년간 해당 상병으로 진료를 받은 경우. 단, 상세불명희귀질환은 등록일로부터 1년간 해당 임상 소견으로 진료를 받은 경우로 함.

구분	상병명	상병코드	특정 기호
1	혈우병 환자가 항응고인자·동결침전제제 등의 약제 및 기타 혈우병 치료를 받은 당일 외래진료 또는 해당 치료 관련 입원진료		
	유전성 제8인자결핍	D66	V009
	제8인자결핍(기능적 결함을 동반)	D66	V009
	혈우병 NOS	D66	V009
	A형혈우병	D66	V009
	고전적 혈우병	D66	V009
	유전성 제9인자결핍	D67	V009
	크리스마스병	D67	V009
	제9인자결핍(기능적 결함을 동반)	D67	V009
	혈장트롬보플라스틴성분결핍	D67	V009
	B형혈우병	D67	V009
	폰빌레브란트병	D68.0	V009
	혈관혈우병(Angiohaemophilia)	D68.0	V009
	혈관결손이 있는 제8인자결핍	D68.0	V009
	혈관혈우병(Vascular haemophilia)	D68.0	V009
	유전성 제11인자결핍	D68.1	V009
	C형혈우병	D68.1	V009
	혈장트롬보플라스틴전구물질결핍	D68.1	V009
	기타 응고인자의 유전성 결핍	D68.2	V009
	선천성 무피브리노젠혈증	D68.2	V009
	AC글로불린결핍	D68.2	V009
	프로악셀레린결핍	D68.2	V009
	제1인자[피브리노젠]의 결핍	D68.2	V009
	제2인자[프로트롬빈]의 결핍	D68.2	V009
	제5인자[불안정]의 결핍	D68.2	V009
	제7인자[안정]의 결핍	D68.2	V009
	제10인자[스튜어트-프라워]의 결핍	D68.2	V009
	제12인자[하게만]의 결핍	D68.2	V009
	제13인자[피브린안정화]의 결핍	D68.2	V009
	이상피브리노젠혈증(선천성)	D68.2	V009

	저프로콘버틴혈증	D68.2	V009
	오우렌병	D68.2	V009
2	아래의 상병을 갖고 있는 환자가 해당 상병 관련 진료를 받은 당일 외래진료 또는 입원진료		
	크로이츠펔트-야콥병	A81.0	V102
	아급성 해면모양뇌병증	A81.0	V102
	가족성선종성폴립증	D12.6 (M8220/0)	V281
	포도당-6-인산탈수소효소결핍에 의한 빈혈	D55.0	V163
	잠두중독	D55.0	V163
	G6PD결핍빈혈	D55.0	V163
	해당효소의 장애에 의한 빈혈	D55.2	V164
	용혈성 비구상적혈구성 (유전성) II 형 빈혈	D55.2	V164
	헥소카이네이스결핍빈혈	D55.2	V164
	피루브산염카이네이스결핍빈혈	D55.2	V164
	삼탄당인산염이성화효소결핍빈혈	D55.2	V164
	알파지중해빈혈	D56.0	V232
	베타지중해빈혈	D56.1	V232
	쿠올리빈혈	D56.1	V232
	중증 베타지중해빈혈	D56.1	V232
	중간형 지중해빈혈	D56.1	V232
	중증 지중해빈혈	D56.1	V232
	델타-베타지중해빈혈	D56.2	V232
	지중해빈혈 소질	D56.3	V232
	태아헤모글로빈의 유전적 존속	D56.4	V232
	비정형 용혈-요독증후군	D59.3	V219
	발작성 야간헤모글로빈뇨	D59.5	V187
	만성 후천성 순수적혈구무형성	D60.0	V023
	원발성 무형성(순수)적혈구	D61.0	V023
	가족성 저형성빈혈	D61.0	V023
	판코니빈혈	D61.0	V023
	블랙판-다이아몬드증후군	D61.0	V023
	영아 무형성(순수)적혈구	D61.0	V023
	기형을 동반한 범혈구감소증	D61.0	V023
	체질성 무형성빈혈	D61.0	V023
	선천성 무형성(순수)적혈구	D61.0	V023
	특발성 무형성빈혈	D61.3	V023

골수형성저하	D61.9	V023
범골수황폐	D61.9	V023
저형성빈혈 NOS	D61.9	V023
선천성 적혈구조혈이상빈혈	D64.4	V220
이상조혈성 빈혈(선천성)	D64.4	V220
항인지질증후군	D68.6	V253
정성적 혈소판결손	D69.1	V106
베르나르-술리에[거대혈소판]증후군	D69.1	V106
글란즈만병	D69.1	V106
그레이혈소판증후군	D69.1	V106
혈소판무력증(출혈성)(유전성)	D69.1	V106
혈소판병증	D69.1	V106
에반스증후군	D69.3	V188
선천성 무과립구증	D70	V108
선천성 호중구감소	D70	V108
영아 유전성 무과립구증	D70	V108
무과립구증	D70	V108
무과립구성 안지나	D70	V108
호중구감소 NOS	D70	V108
주기성 호중구감소	D70	V108
코스트만병	D70	V108
순환성 호중구감소	D70	V108
호중구감소성 비장비대	D70	V108
베르너-슐츠병	D70	V108
선천성 이상식작용증	D71	V109
만성 (소아기) 육아종성 질환	D71	V109
다형핵호중구의 기능장애	D71	V109
진행성 패혈성 육아종증	D71	V109
세포막수용체복합체[CR3]결손	D71	V109
혈구탐식성 림프조직구증	D76.1	V110
가족성 혈구탐식세망증	D76.1	V110
단핵탐식세포의 조직구증	D76.1	V110
세망조직구증(거대세포)	D76.3	V110
심한 림프선병증을 동반한 동조직구증	D76.3	V110
X-연관무감마글로불린혈증[브루톤](성장호르몬결핍을 동반)	D80.0	V111
보통염색체열성 무감마글로불린혈증(스위스형)	D80.0	V111

유전성 저감마글로불린혈증	D80.0	V111
원발성 무감마글로불린혈증	D80.0	V111
공통가변성 무감마글로불린혈증	D80.1	V111
저감마글로불린혈증 NOS	D80.1	V111
비가족성 저감마글로불린혈증	D80.1	V111
면역글로불린을 지닌 B-림프구가 있는 무감마글로불린혈증	D80.1	V111
면역글로불린A의 선택적 결핍	D80.2	V111
면역글로불린G 서브클래스의 선택적 결핍	D80.3	V111
면역글로불린M의 선택적 결핍	D80.4	V111
면역글로불린M의 증가를 동반한 면역결핍	D80.5	V111
거의 정상인 면역글로불린 또는 고면역글로불린혈증을 동반한 항체결핍	D80.6	V111
항체결손이 현저한 기타 면역결핍	D80.8	V111
카파경쇄결핍	D80.8	V111
세망세포발생이상을 동반한 중증복합면역결핍	D81.0	V111
T- 및 B-세포수가 감소된 중증복합면역결핍	D81.1	V111
B-세포수가 정상이거나 감소된 중증복합면역결핍	D81.2	V111
아데노신탈아미노효소결핍	D81.3	V111
네젤로프증후군	D81.4	V111
퓨린뉴클레오사이드인산화효소결핍	D81.5	V111
주조직적합성복합체 I 형결핍	D81.6	V111
노출림프구증후군	D81.6	V111
주조직적합성복합체 II 형결핍	D81.7	V111
바이오틴-의존카복실레이스결핍	D81.8	V111
오멘증후군	D81.8	V111
중증복합면역결핍장애 NOS	D81.9	V111
혈소판감소 및 습진을 동반한 면역결핍	D82.0	V111
비스코트-알드리치증후군	D82.0	V111
디조지증후군	D82.1	V111
홍선성 림프조직무형성	D82.1	V111
면역결핍을 동반한 홍선무형성 또는 형성저하	D82.1	V111
인두낭증후군	D82.1	V111
짧은사지체구를 동반한 면역결핍	D82.2	V111
엡스타인-바르바이러스에 대한 유전성 결손반응에 따른 면역결핍	D82.3	V111
X-연관 림프증식성 질환	D82.3	V111
고면역글로불린E증후군	D82.4	V111

B-세포 수 및 기능의 현저한 이상에 의한 공통 가변성 면역결핍	D83.0	V111
현저한 면역조절T-세포장애에 의한 공통 가변성 면역결핍	D83.1	V111
B-또는 T-세포에 대한 자가항체를 동반한 공통 가변성 면역결핍	D83.2	V111
<b>상세불명의 공통 가변성 면역결핍</b>	<b>D83.9</b>	<b>V111</b>
림프구기능항원-1결손	D84.0	V111
C1에스터레이스억제인자결핍	D84.1	V111
보체계통의 결손	D84.1	V111
폐의 사르코이드증	D86.0	V111
림프절의 사르코이드증	D86.1	V111
림프절의 사르코이드증을 동반한 폐의 사르코이드증	D86.2	V111
피부의 사르코이드증	D86.3	V111
사르코이드관절병증(M14.8*)	D86.8	V111
사르코이드심근염(I41.8*)	D86.8	V111
사르코이드근염(M63.3*)	D86.8	V111
포도막귀밑샘염	D86.8	V111
사르코이드증에서의 홍채섬모체염(H22.1*)	D86.8	V111
기타 및 복합부위의 사르코이드증	D86.8	V111
사르코이드증에서의 다발성 뇌신경마비(G53.2*)	D86.8	V111
한랭글로불린혈증성 혈관염	D89.1	V294
말단비대증 및 뇌하수체거인증	E22.0	V112
말단비대증과 관련된 관절병증 (M14.5*)	E22.0	V112
성장호르몬의 과잉생산	E22.0	V112
취한증후군	E23.0	V165
콜만증후군	E23.0	V165
뇌하수체 부신피질자극호르몬의 과다생산	E24.0	V114
뇌하수체-의존 쿠싱병	E24.0	V114
뇌하수체-의존 부신피질기능항진증	E24.0	V114
넬슨증후군	E24.1	V114
이소성 부신피질자극호르몬증후군	E24.3	V114
효소결핍과 관련된 선천성 부신생식기장애	E25.0	V115
염류소실 선천성 부신증식증	E25.0	V115
선천성 부신증식증	E25.0	V115
21-수산화효소결핍	E25.0	V115
부신생식기증후군 NOS	E25.9	V115
바터증후군	E26.8	V254
원발성 부신피질부전	E27.1	V116

애디슨병	E27.1	V116
자가면역성 부신염	E27.1	V116
가족성 부신코티코이드결핍	E27.1	V116
애디슨발증	E27.2	V116
부신피질발증	E27.2	V116
부신발증	E27.2	V116
부신출혈	E27.4	V116
부신통색증	E27.4	V116
저알도스테론증	E27.4	V116
부신피질부전 NOS	E27.4	V116
<b>안드로젠저항증후군</b>	<b>E34.5</b>	<b>V166</b>
송과선 기능이상	E34.8	V166
조로증	E34.8	V166
활동성 구루병	E55.0	V207
영아골연화증	E55.0	V207
연소성 골연화증	E55.0	V207
고전적 페닐케톤뇨증	E70.0	V117
기타 고페닐알라닌혈증	E70.1	V117
타이로신대사장애	E70.2	V117
타이로신혈증	E70.2	V117
타이로신증	E70.2	V117
조직흑갈병	E70.2	V117
알카톤뇨증	E70.2	V117
눈피부백색증	E70.3	V117
눈백색증	E70.3	V117
교차증후군	E70.3	V117
체디아크(-스타인브링크)-히가시증후군	E70.3	V117
헤르만스키-푸들라크증후군	E70.3	V117
바르덴브르그 증후군(백색증을동반한)	E70.3	V117
히스티딘대사장애	E70.8	V117
트립토판대사장애	E70.8	V117
단풍시럽노병	E71.0	V117
프로피온산혈증	E71.1	V117
메틸말론산혈증	E71.1	V117
아이소발레린산혈증	E71.1	V117
고발린혈증	E71.1	V117

고류신-이소류신혈증	E71.1	V117
지방산대사장애	E71.3	V117
부신백질디스트로피[애디슨-월터]	E71.3	V117
근육카르니틴팔미틸트랜스퍼레이스결핍	E71.3	V117
장쇄수산화아실코에이탈수소효소결핍증(VLCAD)	E71.3	V117
아미노산운반장애	E72.0	V117
로베증후군	E72.0	V117
시스틴증	E72.0	V117
판코니(-드토니)(-드브레)증후군	E72.0	V117
시스틴뇨증	E72.0	V117
하르트넵병	E72.0	V117
시스틴축적병(N29.8*)	E72.0	V117
유황함유아미노산대사장애	E72.1	V117
호모시스틴뇨	E72.1	V117
아황산염산화효소결핍	E72.1	V117
시스타타이오닌뇨증	E72.1	V117
메타이오닌혈증	E72.1	V117
고호모시스테인혈증	E72.1	V117
요소회로대사장애	E72.2	V117
아르지닌숙신산뇨	E72.2	V117
시트룰린혈증	E72.2	V117
아르지닌혈증	E72.2	V117
고암모니아혈증	E72.2	V117
라이신 및 하이드록시라이신 대사장애	E72.3	V117
하이드록시라이신혈증	E72.3	V117
글루타르산뇨	E72.3	V117
고라이신혈증	E72.3	V117
오르니틴대사장애	E72.4	V117
오르니틴혈증( I , II 형)	E72.4	V117
오르니틴트랜스카바미라제결핍	E72.4	V117
글라이신대사장애	E72.5	V117
사르코신혈증	E72.5	V117
비케톤고글라이신혈증	E72.5	V117
고하이드록시프롤린혈증	E72.5	V117
고프롤린혈증( I , II 형)	E72.5	V117
감마글루타밀회로의 장애	E72.8	V117

베타아미노산대사장애	E72.8	V117
선천성 젓당분해효소결핍	E73.0	V117
글리코젠축적병 1b형 A	E74.0	V117
글리코젠합성효소결핍	E74.0	V117
코리병	E74.0	V117
타루이병	E74.0	V117
폼페병	E74.0	V117
맥아들병	E74.0	V117
글리코젠축적병	E74.0	V117
포르브스병	E74.0	V117
폰기에르케병	E74.0	V117
간인산화효소결핍	E74.0	V117
허스병	E74.0	V117
심장글리코젠증	E74.0	V117
안데르센병	E74.0	V117
갈락토스혈증	E74.2	V117
갈락토스대사장애	E74.2	V117
갈락토카이네이스결핍	E74.2	V117
포스포에놀피루브산염카르복시카이네이스의 결핍	E74.4	V117
피루브산염대사 및 포도당신합성 장애	E74.4	V117
탈수소효소피루브산염의 결핍	E74.4	V117
카복실레이스피루브산염의 결핍	E74.4	V117
옥살산뇨	E74.8	V117
샌드호프병	E75.0	V117
GM <sub>2</sub> -강글리오시드증	E75.0	V117
연소형 GM <sub>2</sub> -강글리오시드증	E75.0	V117
테이-삭스병	E75.0	V117
GM <sub>2</sub> -강글리오시드증 NOS	E75.0	V117
성인형 GM <sub>2</sub> -강글리오시드증	E75.0	V117
강글리오시드증 NOS	E75.1	V117
뮤코지질증 IV	E75.1	V117
GM <sub>1</sub> -강글리오시드증	E75.1	V117
GM <sub>3</sub> -강글리오시드증	E75.1	V117
파브리(-앤더슨)병	E75.2	V117
니만-픽병	E75.2	V117
화버증후군	E75.2	V117



크라베병	E75.2	V117
설파테이스결핍	E75.2	V117
이염성 백질디스트로피	E75.2	V117
고쇄병	E75.2	V117
신경세포세로이드라이포푸스신증	E75.4	V117
스필라이어-보그트병	E75.4	V117
쿠프스병	E75.4	V117
바텐병	E75.4	V117
얀스키-빌쇼스키병	E75.4	V117
월만병	E75.5	V117
대뇌건의 콜레스테롤증[밴보게르트-쉐러-엠프스타인]	E75.5	V117
I 형 점액다당류증	E76.0	V117
헐러증후군	E76.0	V117
헐러-샤이에증후군	E76.0	V117
샤이에증후군	E76.0	V117
II 형 점액다당류증	E76.1	V117
헌터증후군	E76.1	V117
모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	E76.2	V117
마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	E76.2	V117
베타-글루쿠론산분해효소결핍	E76.2	V117
III, IV, VI, VII형 점액다당류증	E76.2	V117
산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	E76.2	V117
뮤코지질증III[거짓헐러다발디스트로피]	E77.0	V117
뮤코지질증II[ I -세포병]	E77.0	V117
라이소솜효소의 번역후 수정의 결손	E77.0	V117
푸고스축적증	E77.1	V117
시알산증[뮤코지질증 I ]	E77.1	V117
당단백질분해의 결손	E77.1	V117
아스파르틸글루코사민뇨	E77.1	V117
마노스축적증	E77.1	V117
레쉬-니한증후군	E79.1	V221
유전성 코프로포르피린증	E80.2	V118
포르피린증 NOS	E80.2	V118
급성 간혈성 (간성) 포르피린증	E80.2	V118
구리대사장애	E83.0	V119
멘케스(꼬인모발)(강모)병	E83.0	V119

월슨병	E83.0	V119
혈색소증	E83.1	V255
산성인산분해효소결핍	E83.3	V189
가족성 저인산혈증	E83.3	V189
저인산효소증	E83.3	V189
비타민D저항골연화증	E83.3	V189
비타민D저항구루병	E83.3	V189
인대사 및 인산분해효소 장애	E83.3	V189
폐증상을 동반한 낭성 섬유증	E84.0	V120
장증상을 동반한 낭성 섬유증	E84.1	V120
낭성 섬유증에서의 태변장폐색 (P75*)	E84.1	V120
원위장폐쇄증후군	E84.1	V120
유전성 아밀로이드 신장병증	E85.0	V121
비신경병성 유전가족성 아밀로이드증	E85.0	V121
가족성 지중해열	E85.0	V121
아밀로이드다발신경병증(포르투갈)	E85.1	V121
신경병성 유전가족성 아밀로이드증	E85.1	V121
상세불명의 유전가족성 아밀로이드증	E85.2	V121
기관한정아밀로이드증	E85.4	V121
국소적 아밀로이드증	E85.4	V121
카다실	F01.1	V122
레트증후군	F84.2	V122
뇌전증에 동반된 후천성 실어증(失語症)[란다우-클레프너]	F80.3	V256
헌팅톤병	G10	V123
헌팅톤무도병	G10	V123
선천성 비진행성 운동실조	G11.0	V123
조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	G11.1	V123
X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	G11.1	V123
보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	G11.1	V123
마이오클로누스[헌트운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	G11.1	V123
본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	G11.1	V123
프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	G11.1	V123
만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	G11.2	V123
DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	G11.3	V123
모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	G11.3	V123
유전성 강직성 하반신마비	G11.4	V123

기타 유전성 운동실조	G11.8	V123
상세불명의 유전성 운동실조	G11.9	V123
유전성 소뇌의 변성	G11.9	V123
유전성 소뇌의 병	G11.9	V123
유전성 소뇌의 증후군	G11.9	V123
유전성 소뇌의 운동실조 NOS	G11.9	V123
영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	G12.0	V123
기타 유전성 척수성 근위축	G12.1	V123
소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	G12.1	V123
원위 척수성 근위축	G12.1	V123
어깨종아리형 척수성 근위축	G12.1	V123
소아형, II형 척수성 근위축	G12.1	V123
연소형, III형[쿠겔베르그-벨란더] 척수성 근위축	G12.1	V123
성인형 척수성 근위축	G12.1	V123
운동신경세포병 (단, 기타 및 상세불명의 운동신경세포병 (G12.28)은 제외)	G12.2	V123
<b>가족성 운동신경세포병</b>	<b>G12.20</b>	<b>V123</b>
<b>산발형 근위축측삭경화증</b>	<b>G12.21</b>	<b>V123</b>
<b>케네디 병</b>	<b>G12.28</b>	<b>V123</b>
기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	G12.8	V123
상세불명의 척수성 근위축	G12.9	V123
할러포르텐-스파츠병	G23.0	V257
색소성 담창구변성	G23.0	V257
진행성 핵상안근마비 [스틸-리차드슨-올스제위스키]	G23.1	V190
아급성 괴사성 뇌병증[리이]	G31.81	V208
다발경화증	G35	V022
뇌간(~의) 다발경화증	G35	V022
척수(~의) 다발경화증	G35	V022
다발경화증 NOS	G35	V022
전신성(~의) 다발경화증	G35	V022
파종성(~의) 다발경화증	G35	V022
시신경척수염[데빅병]	G36.0	V276
레녹스-가스토증후군	G40.4	V233
웨스트증후군	G40.4	V233
긴장-간대성 뇌전증지속상태	G41.0	V125
대발작 뇌전증지속상태	G41.0	V125

소발작뇌전증지속상태	G41.1	V125
뇌전증 압상스지속상태	G41.1	V125
복합부분뇌전증지속상태	G41.2	V125
기타 뇌전증지속상태	G41.8	V125
상세불명의 뇌전증지속상태	G41.9	V125
발작수면 및 허탈발작	G47.4	V234
멜커슨증후군	G51.2	V167
멜케르손-로젠탈증후군	G51.2	V167
데제린-소타스병	G60.0	V169
루시-레비증후군	G60.0	V169
영아기의 비대성 신경병증	G60.0	V169
유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형	G60.0	V169
유전성 운동 및 감각 신경병증	G60.0	V169
샤르코-마리-투스질환	G60.0	V169
비골근위축(축삭형, 비대형)	G60.0	V169
길랭-바레증후군	G61.0	V126
밀러휘셔증후군	G61.0	V126
다초점 운동신경병증	G61.8	V126
만성 염증성 탈수초성 다발신경병증	G61.8	V126
중증근무력증	G70.0	V012
선천성 및 발달성 근무력증	G70.2	V012
조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	G71.0	V012
뒤웬 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	G71.0	V012
눈 근디스트로피	G71.0	V012
어깨종아리 근디스트로피	G71.0	V012
근디스트로피	G71.0	V012
중증[뒤웬] 근디스트로피	G71.0	V012
양성[베커] 근디스트로피	G71.0	V012
눈인두성 근디스트로피	G71.0	V012
지대 근디스트로피	G71.0	V012
원위성 근디스트로피	G71.0	V012
얼굴어깨팔 근디스트로피	G71.0	V012
근긴장장애	G71.1	V012
거짓근긴장증	G71.1	V012
신경근육긴장[아이작스]	G71.1	V012

증상성 근긴장증	G71.1	V012
선천성 근긴장증 NOS	G71.1	V012
열성[베커] 선천성 근긴장증	G71.1	V012
우성[툼슨] 선천성 근긴장증	G71.1	V012
연골형성장애성 근긴장증	G71.1	V012
근긴장디스트로피[스타이너트]	G71.1	V012
선천성 이상근긴장증	G71.1	V012
다발심 병	G71.2	V012
선천성 근병증	G71.2	V012
근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	G71.2	V012
미세심 병	G71.2	V012
네말린근병증	G71.2	V012
선천성 근디스트로피 NOS	G71.2	V012
근세관성 (중심핵성) 근병증	G71.2	V012
중심핵 병	G71.2	V012
근섬유형 불균형	G71.2	V012
달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	G71.3	V012
멜라스증후군	G71.3	V012
유전성 근병증 NOS	G71.9	V012
주기마비(가족성) 저칼륨혈성	G72.3	V258
람베르트-이튼증후군(C00-D48†)	G73.1*	V259
복합부위통증증후군 I형	G90.5	V177
복합부위통증증후군 II형	G90.6	V168
척수공동증 및 연수공동증	G95.0	V172
<b>폭스디스트로피</b>	<b>H18.5</b>	<b>V307</b>
원추각막	H18.6	V307
맥락막결손	H31.2	V295
코츠망막병증	H35.0	V260
색소망막염	H35.51	V209
스타르가르트병	H35.58	V209
레베르선천성흑암시	H35.59	V209
상세불명의 유전성 망막디스트로피	H35.59	V209
컨스-세이어증후군	H49.8	V261
원발성 폐동맥고혈압	I27.0	V202
아이젠멘저복합	I27.8	V226

아이젠멘거증후군	I27.8	V226
비가역적 확장성 심근병증	I42.0	V127
폐색성 비대성 심근병증	I42.1	V127
비대성 대동맥판하협착	I42.1	V127
비폐색성 비대성 심근병증	I42.20	V127
심내막심근(호산구성)병	I42.3	V127
심내막심근(열대성)섬유증	I42.3	V127
퇴플러심내막염	I42.3	V127
심내막탄력섬유증	I42.4	V127
선천성 심근병증	I42.4	V127
긴QT증후군	I49.82	V296
모야모야병	I67.5	V128
폐색혈전혈관염[버거병]	I73.1	V129
유전성 출혈성 모세혈관확장증	I78.0	V297
랑뒤-오슬러-웨버병	I78.0	V235
버드-키아리증후군	I82.0	V173
폐포단백질증	J84.0	V222
특발성 폐섬유증	J84.1	V236
불완전상아질형성	K00.51	V310
소장의 크론병	K50.0	V130
대장의 크론병	K50.1	V130
소장 및 대장 모두의 크론병	K50.8	V130
<b>가성 장 폐색</b>	<b>K56.0</b>	<b>V312</b>
원발성 담즙성 경변증	K74.3	V174
자가면역성 간염	K75.4	V175
원발성 담관염/경화성 담관염(두 상병 진단기준 모두 충족하는 경우)	K83.0	V262
보통천포창	L10.0	V132
낙엽천포창	L10.2	V210
수포성 유사천포창	L12.0	V211
흉터유사천포창	L12.1	V212
양성 점막유사천포창	L12.1	V212
후천성 수포성 표피박리증	L12.3	V176
<b>전신농포건선</b>	<b>L40.1</b>	<b>V313</b>
중증 화농성 한선염	L73.22	V309
성인발병 스틸병	M06.1	V298

류마티스인자가 있거나 없는 연소성 류마티스관절염	M08.0	V133
연소성 류마티스관절염	M08.0	V133
연소성 강직척추염	M08.1	V133
전신적으로 발병된 연소성 관절염	M08.2	V133
(혈청검사음성인) 연소성 다발관절염	M08.3	V133
만성 연소성 다발관절염	M08.3	V133
결절성 다발동맥염	M30.0	V134
폐침범을 동반한 다발동맥염[처그-스트라우스]	M30.1	V134
연소성 다발동맥염	M30.2	V134
굿파스처증후군	M31.0	V135
혈전성 혈소판감소성 자반	M31.1	V135
혈전성 미세혈관병증	M31.1	V135
베게너육아종증	M31.3	V135
괴사성 호흡기육아종증	M31.3	V135
대동맥궁증후군[다카야수]	M31.4	V135
현미경적 다발동맥염	M31.7	V238
기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스	M32.1	V136
심내막염 동반 전신홍반루푸스(I39.8*)	M32.1	V136
리브만-삭스병(I39.0*)	M32.1	V136
루푸스 심장낭염(I32.8*)	M32.1	V136
폐침범 동반 전신홍반루푸스(J99.1+)	M32.1	V136
사구체질환 동반 전신홍반루푸스(N08.5*)	M32.1	V136
세뇨관-간질신장병증 동반 전신홍반루푸스(N16.4*)	M32.1	V136
신장침범 동반 전신홍반루푸스(N08.5*, N16.4*)	M32.1	V136
전신홍반루푸스에서의 뇌염(G05.8*)	M32.1	V136
전신홍반루푸스에서의 근병증(G73.7*)	M32.1	V136
전신홍반루푸스에서의 대뇌동맥염(I68.2*)	M32.1	V136
연소성 피부근염	M33.0	V137
기타 피부근염	M33.1	V137
다발근염	M33.2	V137
진행성 전신경화증	M34.0	V138
크레스트증후군	M34.1	V138
석회증, 레이노현상, 식도기능장애, 경지증(硬指症), 모세혈관확장의 조합	M34.1	V138
폐침범을 동반한 전신경화증(J99.1*)	M34.8	V138
근병증을 동반한 전신경화증(G73.7*)	M34.8	V138

근병증(를) 동반한 췌그렌증후군(G73.7*)	M35.0	V139
폐침범(를) 동반한 췌그렌증후군(J99.1*)	M35.0	V139
건조증후군[췌그렌]	M35.0	V139
각막결막염(를) 동반한 췌그렌증후군(H19.3*)	M35.0	V139
신세뇨관-간질성 장애(를) 동반한 췌그렌증후군(N16.4*)	M35.0	V139
혼합결합조직병	M35.1	V139
베체트병	M35.2	V139
류마티스성 다발근통	M35.3	V139
미만성(호산구성) 근막염	M35.4	V139
다초점 섬유경화증	M35.5	V139
재발성 지방층염[웨버-크리스찬]	M35.6	V139
진행성 골화섬유형성이상	M61.1	V224
두개골의 파껏병	M88.0	V213
기타 뼈의 파껏병	M88.8	V213
상세불명의 뼈의 파껏병	M88.9	V213
수근반달뼈의 골연골증(연소성) [킨빅]	M92.2	V299
성인의 킨빅병	M93.1	V299
재발성 다발연골염	M94.1	V178
소사구체이상을 동반한 선천성 신증후군	N04.0	V263
최소변화병변을 동반한 선천성 신증후군	N04.0	V263
초점성 및 분절성 사구체병변을 동반한 선천성 신증후군	N04.1	V263
초점성 및 분절성 유리질증을 동반한 선천성 신증후군	N04.1	V263
초점성 및 분절성 경화증을 동반한 선천성 신증후군	N04.1	V263
초점성 사구체신염을 동반한 선천성 신증후군	N04.1	V263
미만성 막성 사구체신염을 동반한 선천성 신증후군	N04.2	V263
미만성 메산지음 증식성 사구체신염을 동반한 선천성 신증후군	N04.3	V263
미만성 모세혈관내 증식성 사구체신염을 동반한 선천성 신증후군	N04.4	V263
미만성 메산지음 모세혈관성 사구체신염을 동반한 선천성 신증후군	N04.5	V263
막증식성 사구체신염, 1형, 3형 또는 NOS를 동반한 선천성 신증후군	N04.5	V263
고밀도침착병을 동반한 선천성 신증후군	N04.6	V263
막증식성 사구체신염, 2형을 동반한 선천성 신증후군	N04.6	V263
미만성 반월형 사구체신염을 동반한 선천성 신증후군	N04.7	V263
모세혈관외 사구체신염을 동반한 선천성 신증후군	N04.7	V263
신장성 요붕증	N25.1	V141



덴디-워커증후군	Q03.1	V239
무뇌이랑증	Q04.3	V214
큰뇌이랑증	Q04.3	V214
분열뇌증	Q04.6	V240
수두증을 동반한 이분경추	Q05.0	V179
수두증을 동반한 이분흉추	Q05.1	V179
수두증을 동반한 이분흉요추	Q05.1	V179
수두증을 동반한 이분척추	Q05.1	V179
수두증을 동반한 이분요추	Q05.2	V179
수두증을 동반한 이분요천추	Q05.2	V179
수두증을 동반한 이분천추	Q05.3	V179
수두증을 동반한 상세불명의 이분척추	Q05.4	V179
수두증이 없는 이분경추	Q05.5	V179
수두증이 없는 이분흉추	Q05.6	V179
이분흉요추 NOS	Q05.6	V179
이분척추 NOS	Q05.6	V179
이분요천추 NOS	Q05.7	V179
수두증이 없는 이분요추	Q05.7	V179
수두증이 없는 이분천골	Q05.8	V179
상세불명의 이분척추	Q05.9	V179
척수이개증	Q06.2	V180
아놀드-키아리증후군	Q07.0	V143
(외)이도의 선천성 결여, 폐쇄, 협착	Q16.1	V291
소이증(小耳症)	Q17.2	V291
총동맥간	Q20.0	V144
동맥간존속	Q20.0	V144
타우시그-빙증후군	Q20.1	V144
이중출구우심실	Q20.1	V144
이중출구좌심실	Q20.2	V144
대혈관의 (완전)전위	Q20.3	V144
심실대혈관연결불일치	Q20.3	V144
대동맥의 우측전위	Q20.3	V144
단일심실	Q20.4	V225
수정혈관전위	Q20.5	V144
방실연결불일치	Q20.5	V144
좌측전위	Q20.5	V144

심실내번	Q20.5	V144
방실중격결손	Q21.2	V269
총방실관	Q21.2	V269
심내막용기결손	Q21.2	V269
제1공심방중격결손( I 형)	Q21.2	V269
팔로네징후	Q21.3	V269
폐동맥 협착 또는 폐쇄, 대동맥의 우측위치 및 우심실비대를 동반한 심실중격결손	Q21.3	V269
대동맥폐동맥창	Q21.4	V269
대동맥폐동맥중격결손	Q21.4	V269
대동맥중격결손	Q21.4	V269
아이젠멘거결손	Q21.8	V226
폐동맥판폐쇄	Q22.0	V145
삼첨판폐쇄	Q22.4	V146
에브스타인이상	Q22.5	V146
형성저하성 우심증후군	Q22.6	V146
대동맥판의 선천협착	Q23.0	V147
선천성 대동맥판폐쇄	Q23.0	V147
선천성 대동맥판협착	Q23.0	V147
이첨대동맥판막	Q23.1	V147
선천성 대동맥판기능부전	Q23.1	V147
대동맥판의 선천성 기능부전	Q23.1	V147
선천성 대동맥판류역류	Q23.1	V147
선천성 승모판협착	Q23.2	V147
선천성 승모판폐쇄	Q23.2	V147
선천성 승모판기능부전	Q23.3	V147
(승모판 협착 또는 폐쇄와 함께) 상행대동맥의 형성저하와 좌심실의 결손발육을 동반하는 대동맥구멍 및 판막의 폐쇄 또는 현저한 발육부전	Q23.4	V147
형성저하성 좌심증후군	Q23.4	V147
대동맥판 및 승모판의 기타 선천기형	Q23.8	V147
대동맥판 및 승모판의 상세불명의 선천기형	Q23.9	V147
선천성 대동맥판하협착	Q24.4	V270
관상동맥혈관의 기형	Q24.5	V148
선천성 관상동맥류	Q24.5	V148
선천성 심장차단	Q24.6	V271
대동맥의 축착	Q25.1	V272
대동맥의 축착(관전, 관후)	Q25.1	V272

대동맥의 폐쇄	Q25.2	V272
판막상부 대동맥협착	Q25.3	V272
대동맥의 협착	Q25.3	V272
폐동맥의 폐쇄	Q25.5	V149
대정맥의 선천성 협착	Q26.0	V150
(하)(상)대정맥의 선천성 협착	Q26.0	V150
좌상대정맥존속	Q26.1	V150
전폐정맥결합이상	Q26.2	V150
부분폐정맥결합이상	Q26.3	V150
상세불명의 폐정맥결합이상	Q26.4	V150
문맥결합이상	Q26.5	V150
문맥-간동맥루	Q26.6	V150
무설증(無舌症)	Q38.3	V241
담관의 폐쇄	Q44.2	V181
다낭성 신장, 보통염색체열성	Q61.1	V264
다낭성 신장, 영아형	Q61.1	V264
다낭성 신장, 보통염색체우성	Q61.2	V264
방광외반	Q64.1	V227
방광이소증	Q64.1	V227
방광외번	Q64.1	V227
선천성 다발관절만곡증	Q74.3	V292
두개골유합	Q75.0	V265
뿔족머리증(Acrocephaly)	Q75.0	V265
두개골의 불완전유합	Q75.0	V265
뿔족머리증(Oxycephaly)	Q75.0	V265
삼각머리증	Q75.0	V265
크루존병	Q75.1	V151
두개안면골이골증	Q75.1	V151
하악안면골이골증	Q75.4	V182
프란체스웨티 증후군	Q75.4	V182
트레처-콜린스 증후군	Q75.4	V182
연골무발생증	Q77.0	V228
연골발생저하증	Q77.0	V228
치사성 단신	Q77.1	V228
질식성 흉부형성이상[귀느]	Q77.2	V228
짧은늑골증후군	Q77.2	V228

점상 연골형성이상	Q77.3	V228
어깨고관절 점상 연골형성이상(1형-3형)	Q77.3	V228
X-연관 우성 연골형성이상	Q77.3	V228
연골무형성증	Q77.4	V228
연골형성저하증	Q77.4	V228
선천성 골경화증	Q77.4	V228
디스트로피성 형성이상	Q77.5	V228
엘리스-반크레벨트증후군	Q77.6	V228
연골외배엽형성이상	Q77.6	V228
척추골단형성이상	Q77.7	V228
만발성 척추골단형성이상	Q77.7	V228
관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 기타 골연골형성이상	Q77.8	V228
말단왜소 형성이상	Q77.8	V228
관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 상세불명의 골연골형성이상	Q77.9	V228
불완전골형성	Q78.0	V183
골취약증(Fragilitas ossium)	Q78.0	V183
골취약증(Osteopsathyrosis)	Q78.0	V183
다골성 섬유성 형성이상	Q78.1	V154
얼브라이트(-맥쿤)(-스턴버그)증후군	Q78.1	V154
골화석증	Q78.2	V229
알베르스-쾨베르그증후군	Q78.2	V229
카무라티-앵겔만증후군	Q78.3	V266
내연골종증	Q78.4	V230
마푸치증후군	Q78.4	V230
올리에르병	Q78.4	V230
필레증후군	Q78.5	V215
다발선천외골증	Q78.6	V242
골간병적조직연결	Q78.6	V242
유전성 다발외골증	Q78.6	V242
선천성 횡격막탈장	Q79.0	V155
횡격막결여	Q79.1	V155
횡격막 탈출	Q79.1	V155
횡격막의 기타 선천기형	Q79.1	V155
횡격막의 선천기형 NOS	Q79.1	V155
배꼽내장탈장	Q79.2	V155
선천복벽탈장	Q79.2	V155

복벽파열증	Q79.3	V155
말린자두배증후군	Q79.4	V155
복벽의 기타 선천기형	Q79.5	V155
엘러스-단로스증후군	Q79.6	V155
근골격계통의 기타 선천기형	Q79.8	V155
부근	Q79.8	V155
선천성 짧은힘줄	Q79.8	V155
근육의 결여	Q79.8	V155
폴란드증후군	Q79.8	V155
힘줄의 결여	Q79.8	V155
선천성 근위축	Q79.8	V155
선천성 협착띠	Q79.8	V155
근골격계통의 상세불명의 선천기형	Q79.9	V155
근골격계통의 선천이상 NOS	Q79.9	V155
근골격계통의 선천변형 NOS	Q79.9	V155
X-연관비늘증	Q80.1	V300
X-연관비늘증; 스테로이드설파타제결핍	Q80.1	V300
할리퀸태아	Q80.4	V300
치사성 수포성 표피박리증	Q81.1	V184
헤를리츠증후군	Q81.1	V184
디스트로피성 수포성 표피박리증	Q81.2	V184
<b>탄력섬유성 거짓황색증</b>	<b>Q82.8</b>	<b>V314</b>
신경섬유종증(비악성)	Q85.0	V156
폰렉클링하우젠병	Q85.0	V156
신경섬유종증(비악성) 1형, 2형	Q85.0	V156
결절성 경화증	Q85.1	V204
에필로이아	Q85.1	V204
부르느뷰병	Q85.1	V204
폰 히펠-린다우 증후군	Q85.8	V216
포이즈-제거스 증후군	Q85.8	V216
스터지-베버(-디미트리) 증후군	Q85.8	V216
(이상형태성) 태아알코올증후군	Q86.0	V157
고린-샤우드리-모스 증후군	Q87.0	V185
주로 얼굴형태에 영향을 주는 선천기형증후군	Q87.0	V185
잠복안구증후군	Q87.0	V185
골덴하 증후군	Q87.0	V185

로빈 증후군	Q87.0	V185
첨두다지유합증	Q87.0	V185
첨두유합지증	Q87.0	V185
단안증	Q87.0	V185
뫼비우스 증후군	Q87.0	V185
입-얼굴-손발 증후군	Q87.0	V185
휘파람부는 얼굴	Q87.0	V185
카펜터 증후군	Q87.0	V185
<b>안치지의 형성이상</b>	<b>Q87.0</b>	<b>V185</b>
드 랑즈 증후군	Q87.1	V158
두보위츠 증후군	Q87.1	V158
프라더-윌리 증후군	Q87.1	V158
로비노-실버만-스미스 증후군	Q87.1	V158
시클 증후군	Q87.1	V158
주로 단신과 관련된 선천기형증후군	Q87.1	V158
아르스코그 증후군	Q87.1	V158
코케인 증후군	Q87.1	V158
누난 증후군	Q87.1	V158
러셀-실버 증후군	Q87.1	V158
스미스-렘리-오피츠 증후군	Q87.1	V158
쉐그렌-라손 증후군	Q87.1	V158
루빈스타인-데이비 증후군	Q87.2	V243
바테르 증후군	Q87.2	V243
클리펠-트레노우네이-베버 증후군	Q87.2	V243
홀트-오람 증후군	Q87.2	V243
손발톱무릎뼈 증후군	Q87.2	V243
소토스 증후군	Q87.3	V244
위버 증후군	Q87.3	V244
마르팡증후군	Q87.4	V186
알포트 증후군	Q87.8	V267
로렌스-문(-바르데)-비들 증후군	Q87.8	V267
젤웨거 증후군	Q87.8	V267
좌지 증후군	Q87.8	V267
21삼염색체증, 감수분열비분리	Q90.0	V159
21삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Q90.1	V159
21삼염색체증, 전위	Q90.2	V159

	21삼염색체증 NOS	Q90.9	V159
	18삼염색체증, 감수분열비분리	Q91.0	V160
	18삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Q91.1	V160
	18삼염색체증, 전위	Q91.2	V160
	13삼염색체증, 감수분열비분리	Q91.4	V160
	13삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Q91.5	V160
	13삼염색체증, 전위	Q91.6	V160
	13삼염색체증후군	Q91.7	V160
	5번 염색체 단완의 결손	Q93.4	V205
	고양이울음증후군	Q93.4	V205
	캐취22증후군	Q93.5	V217
	엔젤만증후군	Q93.5	V217
	스미스-마제니스 증후군	Q93.5	V217
	윌리엄스 증후군	Q93.5	V217
	핵형45, X	Q96.0	V021
	핵형46, X동인자(Xq)	Q96.1	V021
	동인자(Xq)를 제외한 이상 성염색체를 가진 핵형46, X	Q96.2	V021
	섞임증, 45, X/46, XX 또는 XY	Q96.3	V021
	섞임증, 이상성염색체를 가진 45, X/기타 세포열	Q96.4	V021
	클라인펠터증후군, 핵형 47, XXY	Q98.0	V218
	클라인펠터증후군, 두 개 이상의 X염색체를 가진 남성	Q98.1	V218
	클라인펠터증후군, 핵형 46, XX를 가진 남성	Q98.2	V218
	취약X증후군	Q99.2	V245
3	제7조 제2항에 따른 요양기관을 통해 등록된 극희귀질환자가 해당 상병 관련 진료를 받은 당일 외래진료 또는 입원진료		V900
4	제7조 제2항에 따른 요양기관을 통해 등록된 기타염색체이상 질환자가 해당 상병 관련 진료를 받은 당일 외래진료 또는 입원진료		V901
5	제7조 제2항에 따른 요양기관을 통해 등록된 상세불명 희귀 질환자가 해당 상병 관련 진료를 받은 당일 외래진료 또는 입원진료		V999