

## 질병 코드 정보

질병 구분	질병명	질병 코드
암	백혈병	C91~C95
	비호지킨림프종	C82~C86, C96.7, C96.9
	다발성골수종	C90
	기타혈액질환 - 골수이형성증	D46
	기타혈액질환 - 재생불량성빈혈	D61
	기타혈액질환 - 림프, 조혈 및 관련조직의 행동양식불명 및 미상의 기타 신생물	D47
	점막 관련 림프모양조직의 림프절외 변연부 B-세포림프종	C88.4
	뇌종양 등 중추신경계암	C70, C71, C72(C72.2-C72.9), C75(C75.1-C75.3)
	폐암 및 호흡기계 암	C33, C34
	흑색종	C43
	난소암	C56
	유방암	D05,C50
	전립선암	C61
	직장암	C20
	췌장암	C25
	양성 뇌종양	D32, D33(D33.0-D33.3), D35(D35.2- D35.4), D42, D43(D43.0-D43.3), D44(D44.3-D44.5)
	신장암	C64
	위암(여성)	C16(여성)
	희귀암 - 눈 및 부속기의 악성 신생물	C69
	희귀암 - 비강 및 중이의 악성 신생물	C30
	희귀암 - 부비동의 악성 신생물	C31
	희귀암 - 귀밑샘의 악성 신생물	C07
	희귀암 - 기타 및 상세불명의 주침샘의 악성 신생물	C08
	희귀암 - 비인두의 악성 신생물	C11
	희귀암 - 후두의 악성 신생물	C32
	희귀암 - 흉부의 말초신경의 악성 신생물	C47.3
	희귀암 - 입술의 악성 신생물	C00
	희귀암 - 입인두의 악성 신생물	C10
	희귀암 - 입술 및 구강 및 인두내의 기타 및 부위불명의 악성 신생물	C14
	희귀암 - 항문 및 항문관의 악성 신생물	C21
	희귀암 - 외음부의 악성 신생물	C51
	희귀암 - 질의 악성 신생물	C52
	희귀암 - 자궁의 상세불명 부분의 악성 신생물	C55
	희귀암 - 기타 및 상세불명의 여성생식기관의 악성 신생물	C57
	희귀암 - 태반의 악성 신생물	C58
	희귀암 - 음경의 악성 신생물	C60
	희귀암 - 기타 및 상세불명의 남성생식기관의 악성 신생물	C63
	희귀암 - 기타 및 상세불명의 비뇨기관의 악성 신생물	C68
	희귀암 - 부신의 악성 신생물	C74
	희귀암 - 악성 면역증식성 질환	C88

## 질병 코드 정보

질병 구분	질병명	질병 코드
희귀 질환	다발성 경화증	G35
	쇼그렌증후군	M35.0
	전신경화증	M34
	근위축성측삭경화증	G12.21
	베게너 육아종증	M31.3
	전신성 홍반루프스	M32
	특발성폐섬유증	J84.18
	파킨슨병	G20~G22
	스틸병	M06.1
특발성혈소판감소증	D69.3	
자녀 질환	선천성기형-선천기형	Q00-Q99
	소아암-악성신생물	C00-C97
	소아암-진성 적혈구증가증	D45
	소아암-골수 형성이상증후군	D46
	소아암-림프, 조혈 및 관련조직의 행동양식 불명 및 미상의 기타 신생물	D47
	소아암-후천성 순수적혈구 무형성	D60
	소아암-기타 무형성 빈혈(재생불량성빈혈)	D61
	기타 희귀자녀 질환(다음 페이지의 희귀자녀질환 질병 코드정보 참고)	-
생식 질환	습관적 유산자	N96
	포상기태	O01
	기타 비정상적 수태 부산물	O02
	자연 유산	O03
	의학적 유산	O04
	기타 유산	O05
	상세불명의 유산	O06
	자궁 내 태아사망의 산모관리	O36.4
	상세불명原因的 태아 사망	P95
	단일사산아	Z37.1
	쌍둥이, 하나는 생존출생 하나는 사산아	Z37.3
	쌍둥이, 둘 다 사산아	Z37.4
	기타 다태아분만, 일부 생존 출생	Z37.6
	기타 다태아분만, 모두 사산아	Z37.7
	하나 이상의 태아 유산 후 다태임신의 계속	O31.1
	하나 이상의 태아의 자궁 내 사망 후 지속되는 임신	O31.2

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
1	비정형마이코박테륨증, 가족형, X연관	A31.9
2	아급성 해면모양뇌병증	A81.0
3	크로이츠펠트-야콥병	A81.0
4	가족성선종성폴립증	D12.6, M8220/0
5	G6PD결핍빈혈	D55.0
6	잠두중독	D55.0
7	포도당-6-인산탈수소효소결핍에 의한 빈혈	D55.0
8	삼탄당인산염이성화효소결핍빈혈	D55.2
9	용혈성 비구상적혈구성 (유전성) II형 빈혈	D55.2
10	피루브산염카이네이스결핍빈혈	D55.2
11	해당효소의 장애에 의한 빈혈	D55.2
12	헥소카이네이스결핍빈혈	D55.2
13	알파지중해빈혈	D56.0
14	베타지중해빈혈	D56.1
15	중간형 지중해빈혈	D56.1
16	중증 베타지중해빈혈	D56.1
17	중증 지중해빈혈	D56.1
18	쿠울리빈혈	D56.1
19	델타-베타지중해빈혈	D56.2
20	지중해빈혈 소질	D56.3
21	태아헤모글로빈의 유전적 존속	D56.4
22	비정형 용혈-요독증후군	D59.3
23	발작성 야간헤모글로빈뇨	D59.5
24	만성 후천성 순수적혈구무형성	D60.0
25	가족성 저형성빈혈	D61.0
26	기형을 동반한 범혈구감소증	D61.0
27	블랙판-다이아몬드증후군	D61.0
28	선천성 무형성(순수)적혈구	D61.0
29	영아 무형성(순수)적혈구	D61.0
30	원발성 무형성(순수)적혈구	D61.0
31	체질성 무형성빈혈	D61.0
32	판코니빈혈	D61.0
33	특발성 무형성빈혈	D61.3
34	골수형성저하	D61.9
35	범골수항폐	D61.9
36	저형성빈혈 NOS	D61.9
37	선천성 적혈구조혈이상빈혈	D64.4
38	이상조혈성 빈혈(선천성)	D64.4
39	A형혈우병	D66
40	고전적 혈우병	D66
41	유전성 제8인자결핍	D66
42	제8인자결핍(기능적 결함을 동반)	D66
43	혈우병 NOS	D66
44	B형혈우병	D67
45	유전성 제9인자결핍	D67
46	제9인자결핍(기능적 결함을 동반)	D67
47	크리스마스병	D67
48	혈장트롬보플라스틴성분결핍	D67
49	폰빌레브란트병	D68.0
50	혈관결손이 있는 제8인자결핍	D68.0
51	혈관혈우병(Angiohaemophilia)	D68.0
52	혈관혈우병(Vascular haemophilia)	D68.0
53	C형혈우병	D68.1

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
54	유전성 제11인자결핍	D68.1
55	혈장트롬보플라스틴전구물질결핍	D68.1
56	AC글로불린결핍	D68.2
57	기타 응고인자의 유전성 결핍	D68.2
58	선천성 무피브리노겐혈증	D68.2
59	오우렌병	D68.2
60	이상피브리노겐혈증(선천성)	D68.2
61	저프로콘버틴혈증	D68.2
62	제10인자[스튜어트-프라우]의 결핍	D68.2
63	제12인자[하케만]의 결핍	D68.2
64	제13인자[피브린안정화]의 결핍	D68.2
65	제1인자[피브리노젠]의 결핍	D68.2
66	제2인자[프로트롬빈]의 결핍	D68.2
67	제5인자[불안정]의 결핍	D68.2
68	제7인자[안정]의 결핍	D68.2
69	프로악셀레린결핍	D68.2
70	단백질C결핍	D68.5
71	단백질S결핍	D68.5
72	항트롬빈결핍	D68.5
73	항인지질증후군	D68.6
74	그레이혈소판증후군	D69.1
75	글란즈만병	D69.1
76	베르나르-술리에[거대혈소판]증후군	D69.1
77	정성적 혈소판결손	D69.1
78	혈소판무력증(출혈성)(유전성)	D69.1
79	혈소판병증	D69.1
80	에반스증후군	D69.3
81	유전성 혈소판 감소증	D69.4
82	무과립구성 안지나	D70
83	무과립구증	D70
84	베르너-슐츠병	D70
85	선천성 무과립구증	D70
86	선천성 호중구감소	D70
87	순환성 호중구감소	D70
88	영아 유전성 무과립구증	D70
89	주기성 호중구감소	D70
90	코스트만병	D70
91	호중구감소 NOS	D70
92	호중구감소성 비장비대	D70
93	다형핵호중구의 기능장애	D71
94	만성 (소아기) 육아종성 질환	D71
95	선천성 이상식작용증	D71
96	세포막수용체복합체[CR3]결손	D71
97	진행성 패혈성 육아종증	D71
98	가족성 혈구탐식세망증	D76.1
99	단핵탐식세포의 조직구증	D76.1
100	혈구탐식성 림프조직구증	D76.1
101	세망조직구증(거대세포)	D76.3
102	심한 림프선병증을 동반한 동조직구증	D76.3
103	X-연관수감마글로불린혈증[브루튼](성장호르몬결핍을 동반)	D80.0
104	보통염색체열성 무감마글로불린혈증(스위스형)	D80.0
105	원발성 무감마글로불린혈증	D80.0
106	유전성 저감마글로불린혈증	D80.0

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
107	공통가변성 무감마글로불린혈증	D80.1
108	면역글로불린을 지닌 B-림프구가 있는 무감마글로불린혈증	D80.1
109	비가작성 저감마글로불린혈증	D80.1
110	저감마글로불린혈증 NOS	D80.1
111	면역글로불린A의 선택적 결핍	D80.2
112	면역글로불린G 서브클래스의 선택적 결핍	D80.3
113	면역글로불린M의 선택적 결핍	D80.4
114	면역글로불린M의 증가를 동반한 면역결핍	D80.5
115	거의 정상의 면역글로불린 또는 고면역글로불린혈증을 동반한 항체결핍	D80.6
116	카파경쇄결핍	D80.8
117	항체결손이 현저한 기타 면역결핍	D80.8
118	세망세포발생이상을 동반한 중증복합면역결핍	D81.0
119	T- 및 B-세포수가 감소된 중증복합면역결핍	D81.1
120	B-세포수가 정상이거나 감소된 중증복합면역결핍	D81.2
121	아데노신탈아미노효소결핍	D81.3
122	네젤로프증후군	D81.4
123	퓨린뉴클레오사이드인산화효소결핍	D81.5
124	노출림프구증후군	D81.6
125	주조직적합성복합체Ⅰ형결핍	D81.6
126	주조직적합성복합체Ⅱ형결핍	D81.7
127	바이오틴-의존카복실레이스결핍	D81.8
128	오멘증후군	D81.8
129	중증복합면역결핍장애 NOS	D81.9
130	비스코트-얼드리치증후군	D82.0
131	혈소판감소 및 습진을 동반한 면역결핍	D82.0
132	디조지증후군	D82.1
133	면역결핍을 동반한 흉선무형성 또는 형성저하	D82.1
134	인두낭증후군	D82.1
135	흉선성 림프조직무형성	D82.1
136	짧은사지체구를 동반한 면역결핍	D82.2
137	X-연관 림프증식성 질환	D82.3
138	엡스타인-바르바이러스에 대한 유전성 결손반응에 따른 면역결핍	D82.3
139	고면역글로불린E증후군	D82.4
140	B-세포 수 및 기능의 현저한 이상에 의한 공통 가변성 면역결핍	D83.0
141	현저한 면역조절T-세포장애에 의한 공통 가변성 면역결핍	D83.1
142	B- 또는 T-세포에 대한 자가항체를 동반한 공통 가변성 면역결핍	D83.2
143	상세불명의 공통 가변성 면역결핍	D83.9
144	림프구기능항원-1결손	D84.0
145	C1에스테라이스억제인자결핍	D84.1
146	보체계통의 결손	D84.1
147	폐의 사르코이드증	D86.0
148	림프절의 사르코이드증	D86.1
149	림프절의 사르코이드증을 동반한 폐의 사르코이드증	D86.2
150	피부의 사르코이드증	D86.3
151	기타 및 복합부위의 사르코이드증	D86.8
152	사르코이드관절병증(M14.8*)	D86.8
153	사르코이드근염(M63.3*)	D86.8
154	사르코이드심근염(I41.8*)	D86.8
155	사르코이드증에서의 다발성 뇌신경마비(G53.2*)	D86.8
156	사르코이드증에서의 흉체섬모체염(H22.1*)	D86.8
157	포도막귀밀생열	D86.8
158	한랭글로불린혈증성 혈관염	D89.1
159	선천성 고인슐린혈증	E16.10

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
160	거짓 부갑상선기능저하증	E20.1
161	말단비대증 및 뇌하수체거인증	E22.0
162	말단비대증과 관련된 관절병증 (M14.5*)	E22.0
163	성장호르몬의 과잉생산	E22.0
164	쉬한증후군	E23.0
165	콜만증후군	E23.0
166	뇌하수체 부신피질자극호르몬의 과다생산	E24.0
167	뇌하수체-의존 부신피질기능항진증	E24.0
168	뇌하수체-의존 쿠싱병	E24.0
169	넬슨증후군	E24.1
170	이소성 부신피질자극호르몬증후군	E24.3
171	21-수산화효소결핍	E25.0
172	선천성 부신증식증	E25.0
173	염류소실 선천성 부신증식증	E25.0
174	효소결핍과 관련된 선천성 부신생식기장애	E25.0
175	부신생식기증후군 NOS	E25.9
176	바터증후군	E26.8
177	가족성 부신피질코티코이드결핍	E27.1
178	애디슨병	E27.1
179	원발성 부신피질부전	E27.1
180	자가면역성 부신염	E27.1
181	부신발증	E27.2
182	부신피질발증	E27.2
183	애디슨발증	E27.2
184	부신경색증	E27.4
185	부신출혈	E27.4
186	부신피질부전 NOS	E27.4
187	저알도스테론증	E27.4
188	안드로젠저항증후군	E34.5
189	송과선 기능이상	E34.8
190	요정증[랍슨 멘덴홀 증후군]	E34.8
191	조로증	E34.8
192	연소성 골연화증	E55.0
193	영아골연화증	E55.0
194	활동성 구루병	E55.0
195	고전적 페닐케톤뇨증	E70.0
196	기타 고페닐알라닌혈증	E70.1
197	알칼톤뇨증	E70.2
198	조직육갈병	E70.2
199	타이로신대사장애	E70.2
200	타이로신증	E70.2
201	타이로신혈증	E70.2
202	교차증후군	E70.3
203	눈백색증	E70.3
204	눈피부백색증	E70.3
205	바르덴브르그 증후군 (백색증을 동반한)	E70.3
206	체디아크(-스타인브링크)-히가시증후군	E70.3
207	헤르만스키-푸들라크증후군	E70.3
208	트립토판대사장애	E70.8
209	히스티딘대사장애	E70.8
210	단풍시럽뇨병	E71.0
211	고류신-이소류신혈증	E71.1
212	고발린혈증	E71.1

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
213	메틸말론산혈증	E71.1
214	아이소발레린산혈증	E71.1
215	프로피온산혈증	E71.1
216	근육카르니틴팔미틸트랜스퍼레이스결핍	E71.3
217	부신백질디스트로피[애디슨-질드]	E71.3
218	장쇄수산화아실코에이탈수소효소결핍증(VLCAD)	E71.3
219	지방산대사장애	E71.3
220	로베증후군	E72.0
221	시스틴뇨증	E72.0
222	시스틴증	E72.0
223	시스틴축적병(N29.8*)	E72.0
224	아미노산운반장애	E72.0
225	판코니(-드토니)(-드브레)증후군	E72.0
226	하르트납병	E72.0
227	고호모시스테인혈증	E72.1
228	메타이오닌혈증	E72.1
229	시스타타이오닌뇨증	E72.1
230	아황산염산화효소결핍	E72.1
231	유황함유아미노산대사장애	E72.1
232	호모시스틴뇨	E72.1
233	고암모니아혈증	E72.2
234	시트룰린혈증	E72.2
235	아르지닌숙신산뇨	E72.2
236	아르지닌혈증	E72.2
237	요소회로대사장애	E72.2
238	고라이신혈증	E72.3
239	글루타르산뇨	E72.3
240	라이신 및 하이드록시라이신 대사장애	E72.3
241	하이드록시라이신혈증	E72.3
242	오르니틴대사장애	E72.4
243	오르니틴트랜스카바미라제결핍	E72.4
244	오르니틴혈증(I, II형)	E72.4
245	고프롤린혈증(I, II형)	E72.5
246	고하이드록시프롤린혈증	E72.5
247	글라이신대사장애	E72.5
248	비케톤고글라이신혈증	E72.5
249	사르코신혈증	E72.5
250	감마글루타밀회로의 장애	E72.8
251	베타아미노산대사장애	E72.8
252	숙신알데히드 탈수소효소 결핍(중)	E72.8
253	선천성 젓당분해효소결핍	E73.0
254	간인산화효소결핍	E74.0
255	글리코젠축적병	E74.0
256	글리코젠축적병 1b형 A	E74.0
257	글리코젠합성효소결핍	E74.0
258	맥아들병	E74.0
259	심장글리코젠증	E74.0
260	안데르센병	E74.0
261	코리병	E74.0
262	타루이병	E74.0
263	포르브스병	E74.0
264	폰기에르케병	E74.0
265	폼페병	E74.0

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
266	허스병	E74.0
267	갈락토스대사장애	E74.2
268	갈락토스혈증	E74.2
269	갈락토카이네이스결핍	E74.2
270	카복실레이스피루브산염의 결핍	E74.4
271	탈수소효소피루브산염의 결핍	E74.4
272	포스포에놀피루브산염카복시카이네이스의 결핍	E74.4
273	피루브산염대사 및 포도당신합성 장애	E74.4
274	옥살산뇨	E74.8
275	GM <sub>2</sub> -강글리오시드증	E75.0
276	GM <sub>2</sub> -강글리오시드증 NOS	E75.0
277	샌드호프병	E75.0
278	성인형 GM <sub>2</sub> -강글리오시드증	E75.0
279	연소형 GM <sub>2</sub> -강글리오시드증	E75.0
280	테이-삭스병	E75.0
281	GM <sub>1</sub> -강글리오시드증	E75.1
282	GM <sub>3</sub> -강글리오시드증	E75.1
283	강글리오시드증 NOS	E75.1
284	뮤코지질증 IV	E75.1
285	고웨병	E75.2
286	니만-픽병	E75.2
287	설파테이스결핍	E75.2
288	이염성 백질디스트로피	E75.2
289	카나반 병	E75.2
290	크라베병	E75.2
291	파브리(-엔더슨)병	E75.2
292	펠리제우스-메르츠바하병	E75.2
293	화버증후군	E75.2
294	바텐병	E75.4
295	스필라이어-보그트병	E75.4
296	신경세포세로이드라이포푸스신증	E75.4
297	안스키-빌소스키병	E75.4
298	쿠프스병	E75.4
299	대뇌건의 콜레스테롤증 [벤보게르트-쉐러-엡스타인]	E75.5
300	월만병	E75.5
301	I형 점액다당류증	E76.0
302	샤이에증후군	E76.0
303	헐러-샤이에증후군	E76.0
304	헐러증후군	E76.0
305	II형 점액다당류증	E76.1
306	헌터증후군	E76.1
307	III, IV, VI, VII형 점액다당류증	E76.2
308	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	E76.2
309	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	E76.2
310	베타-글루쿠론산분해효소결핍	E76.2
311	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	E76.2
312	라이소솜효소의 번역후 수정의 결손	E77.0
313	뮤코지질증II[I-세포병]	E77.0
314	뮤코지질증III[거짓헐러다발디스트로피]	E77.0
315	당단백질분해의 결손	E77.1
316	마노스축적증	E77.1
317	시알산증[뮤코지질증 I]	E77.1
318	아스파르틸글루코사민뇨	E77.1



## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
319	푸고스축적증	E77.1
320	레쉬-니한증후군	E79.1
321	급성 간혈성 (간성) 포르피린증	E80.2
322	유전성 코프로포르피린증	E80.2
323	포르피린증 NOS	E80.2
324	구리대사장애	E83.0
325	멘케스(고인모발)(강모)병	E83.0
326	월슨병	E83.0
327	특발성 폐 헤모시테인증(99.8*)	E83.1
328	혈색소증	E83.1
329	장병성 말단피부염	E83.2
330	가족성 저인산혈증	E83.3
331	비타민D저항골연화증	E83.3
332	비타민D저항구루병	E83.3
333	산성인산분해효소결핍	E83.3
334	인대사 및 인산분해효소 장애	E83.3
335	저인산효소증	E83.3
336	폐증상을 동반한 남성 섬유증	E84.0
337	남성 섬유증에서의 태변장폐색 (P75*)	E84.1
338	원위장폐쇄증후군	E84.1
339	장증상을 동반한 남성 섬유증	E84.1
340	가족성 지중해열	E85.0
341	비신경병성 유전자족성 아밀로이드증	E85.0
342	유전성 아밀로이드 신장병증	E85.0
343	신경병성 유전자족성 아밀로이드증	E85.1
344	아밀로이드다발신경병증(포르투갈)	E85.1
345	상세불명의 유전자족성 아밀로이드증	E85.2
346	국소적 아밀로이드증	E85.4
347	기관한정아밀로이드증	E85.4
348	알파-1-항트립신결핍	E88.0
349	선천성 전신지방디스트로피	E88.1
350	카다실	F01.1
351	뇌전증에 동반된 후천성 실어증(失語症)[란다우-클레프너]	F80.3
352	레트증후군	F84.2
353	라스무센 뇌염	G04.8
354	자가면역 뇌염	G04.8
355	헌팅톤무도병	G10
356	헌팅톤병	G10
357	선천성 비진행성 운동실조	G11.0
358	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	G11.1
359	마이오클로누스[헌트운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	G11.1
360	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	G11.1
361	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	G11.1
362	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	G11.1
363	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	G11.1
364	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	G11.2
365	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	G11.3
366	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	G11.3
367	유전성 강직성 하반신마비	G11.4
368	기타 유전성 운동실조	G11.8
369	상세불명의 유전성 운동실조	G11.9
370	유전성 소뇌의 변성	G11.9
371	유전성 소뇌의 병	G11.9

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
372	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	G11.9
373	유전성 소뇌의 증후군	G11.9
374	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	G12.0
375	기타 유전성 척수성 근위축	G12.1
376	성인형 척수성 근위축	G12.1
377	소아기의 진행성 연수마비[파지오-룬데]	G12.1
378	소아형, II형 척수성 근위축	G12.1
379	어깨종아리형 척수성 근위축	G12.1
380	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란드] 척수성 근위축	G12.1
381	원위 척수성 근위축	G12.1
382	운동신경세포병(단, 기타 및 상세불명의 운동신경세포병(G12.28)은 제외)	G12.2
383	가족성 운동신경세포병	G12.20
384	산발형 근위축측삭경화증	G12.21
385	케네디 병	G12.28
386	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	G12.8
387	상세불명의 척수성 근위축	G12.9
388	색소성 담창구변성	G23.0
389	할러포르덴-스파츠병	G23.0
390	진행성 핵상안근마비 [스틸-리차드슨-올스제위스키]	G23.1
391	파르병	G23.8
392	돌발성 운동유발 이상운동	G24.8
393	강직인간증후군	G25.8
394	아급성 과사성 뇌병증[리이]	G31.81
395	아이카디-구티에레스 증후군	G31.88
396	뇌간(~의) 다발경화증	G35
397	다발경화증	G35
398	다발경화증 NOS	G35
399	전신성(~의) 다발경화증	G35
400	척수(~의) 다발경화증	G35
401	파종성(~의) 다발경화증	G35
402	시신경척수염[데빅병]	G36.0
403	레녹스-가스토증후군	G40.4
404	웨스트증후군	G40.4
405	긴장-간대성 뇌전증지속상태	G41.0
406	대발작 뇌전증지속상태	G41.0
407	뇌전증 압상스지속상태	G41.1
408	소발작뇌전증지속상태	G41.1
409	복합부분뇌전증지속상태	G41.2
410	기타 뇌전증지속상태	G41.8
411	상세불명의 뇌전증지속상태	G41.9
412	하다드 증후군	G47.31
413	발작수면 및 허탈발작	G47.4
414	멜커슨증후군	G51.2
415	멜케르손-로젠탈증후군	G51.2
416	파리-롬버그증후군	G51.8
417	데제린-소타스병	G60.0
418	루시-레비증후군	G60.0
419	비골근위축(축삭형, 비대형)	G60.0
420	샤르코-마리-투스질환	G60.0
421	영아기의 비대성 신경병증	G60.0
422	유전성 운동 및 감각 신경병증	G60.0
423	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형	G60.0
424	길랭-바레증후군	G61.0

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
425	밀러워셔증후군	G61.0
426	다초점 운동신경병증	G61.8
427	만성 염증성 탈수초성 다발신경병증	G61.8
428	중증근무력증	G70.0
429	선천성 및 발달성 근무력증	G70.2
430	근디스트로피	G71.0
431	눈 근디스트로피	G71.0
432	눈인두성 근디스트로피	G71.0
433	뒤렌 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	G71.0
434	양성[베커] 근디스트로피	G71.0
435	어깨중아리 근디스트로피	G71.0
436	얼굴어깨팔 근디스트로피	G71.0
437	원위성 근디스트로피	G71.0
438	조기수축을 동반하는 양성 어깨중아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	G71.0
439	중증[뒤렌] 근디스트로피	G71.0
440	지대 근디스트로피	G71.0
441	거짓근긴장증	G71.1
442	근긴장디스트로피[스타이너트]	G71.1
443	근긴장장애	G71.1
444	선천성 근긴장증 NOS	G71.1
445	선천성 이상근긴장증	G71.1
446	신경근육긴장[아이작스]	G71.1
447	연골형성장장애성 근긴장증	G71.1
448	열성[베커] 선천성 근긴장증	G71.1
449	우성[툽슨] 선천성 근긴장증	G71.1
450	증상성 근긴장증	G71.1
451	근섬유의 특정 형태 이상을 동반한 선천성 근디스트로피	G71.2
452	근섬유형 불균형	G71.2
453	근세관성 (중심핵성) 근병증	G71.2
454	네말린근병증	G71.2
455	다발심 병	G71.2
456	미세심 병	G71.2
457	선천성 근디스트로피 NOS	G71.2
458	선천성 근병증	G71.2
459	워커-워버그 증후군	G71.2
460	중심핵 병	G71.2
461	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	G71.3
462	멜라스증후군	G71.3
463	유전성 근병증 NOS	G71.9
464	주기마비(가족성) 저칼륨혈성	G72.3
465	봉입체 근염	G72.4
466	람베르트-이튼증후군(C00-D48†)	G73.1
467	복합부위통증증후군 I형	G90.5
468	복합부위통증증후군 II형	G90.6
469	포도당 수송자 1 결핍증	G93.4
470	척수공동증 및 연수공동증	G95.0
471	코오간증후군	H16.3
472	아벨리노 각막디스트로피 (동형접합)	H18.5
473	폭스디스트로피	H18.5
474	원추각막	H18.6
475	맥락막결손	H31.2
476	일스 병	H35.0
477	코츠망막병증	H35.0

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
478	색소망막염	H35.51
479	베스트 병[노른자모양황반변성]	H35.52
480	스타르가르트병	H35.58
481	레베르 선천성 흑암시	H35.59
482	상세불명의 유전성 망막디스트로피	H35.59
483	만성 진행성 외안근마비	H49.4
484	컨스-세이어증후군	H49.8
485	동안실행증(失行症), 코간형	H51.8
486	원발성 폐동맥고혈압	I27.0
487	아이젠먼거 복합	I27.8
488	아이젠먼거 증후군	I27.8
489	비가역적 확장성 심근병증	I42.0
490	비대성 대동맥판하협착	I42.1
491	폐색성 비대성 심근병증	I42.1
492	비폐색성 비대성 심근병증	I42.20
493	뫼플러심내막염	I42.3
494	심내막심근(열대성)섬유증	I42.3
495	심내막심근(호산구성)병	I42.3
496	선천성 심근병증	I42.4
497	심내막탄력섬유증	I42.4
498	부정맥유발성 우심실 형성이상	I42.80
499	카테콜라민 다형성 심실성 빈맥	I47.2
500	긴QT증후군	I49.82
501	모야모야병	I67.5
502	폐색혈전혈관염[버거병]	I73.1
503	랑뒤-오슬러-웨버병	I78.0
504	유전성 출혈성 모세혈관확장증	I78.0
505	버드-키아리증후군	I82.0
506	섬모체, 원발성 이상운동증	J39.8
507	폐포단백질증	J84.0
508	특발성 폐섬유증	J84.1
509	불완전상아질형성	K00.51
510	소장의 크론병	K50.0
511	대장의 크론병	K50.1
512	소장 및 대장 모두의 크론병	K50.8
513	가성 장 폐색	K56.0
514	원발성 담즙성 경변증	K74.3
515	자가면역성 간염	K75.4
516	원발성 담관염/경화성 담관염(두 상병 진단기준 모두 충족하는 경우)	K83.0
517	보통천포창	L10.0
518	낙엽천포창	L10.2
519	수포성 유사천포창	L12.0
520	양성 점막유사천포창	L12.1
521	흉터유사천포창	L12.1
522	후천성 수포성 표피박리증	L12.3
523	전신농포건선	L40.1
524	중증 화농성 한선염	L73.22
525	성인발병 스틸병	M06.1
526	류마티스인자가 있거나 없는 연소성 류마티스관절염	M08.0
527	연소성 류마티스관절염	M08.0
528	연소성 강직척추염	M08.1
529	전신적으로 발병된 연소성 관절염	M08.2
530	(혈청검사음성인) 연소성 다발관절염	M08.3

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
531	만성 연소성 다발관절염	M08.3
532	결절성 다발동맥염	M30.0
533	폐침범을 동반한 다발동맥염[처그-스트라우스]	M30.1
534	연소성 다발동맥염	M30.2
535	굿파스처증후군	M31.0
536	혈전성 미세혈관병증	M31.1
537	혈전성 혈소판감소성 자반	M31.1
538	괴사성 호흡기육아종증	M31.3
539	베게너육아종증	M31.3
540	대동맥궁증후군[다가야수]	M31.4
541	현미경적 다발동맥염	M31.7
542	기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스	M32.1
543	루푸스 심장낭염(I32.8*)	M32.1
544	리브만-삭스병(I39.-*)	M32.1
545	사구체질환 동반 전신홍반루푸스(N08.5*)	M32.1
546	세뇨관-간질신장병증 동반 전신홍반루푸스(N16.4*)	M32.1
547	신장침범 동반 전신홍반루푸스(N08.5*, N16.4*)	M32.1
548	심내막염 동반 전신홍반루푸스(I39.8*)	M32.1
549	전신홍반루푸스에서의 근병증(G73.7*)	M32.1
550	전신홍반루푸스에서의 뇌염(G05.8*)	M32.1
551	전신홍반루푸스에서의 대뇌동맥염(I68.2*)	M32.1
552	폐침범 동반 전신홍반루푸스(J99.1*)	M32.1
553	연소성 피부근염	M33.0
554	기타 피부근염	M33.1
555	다발근염	M33.2
556	진행성 전신경화증	M34.0
557	석회증, 레이노현상, 식도기능장애, 경지증(硬指症), 모세혈관확장의 조합	M34.1
558	크레스트증후군	M34.1
559	근병증을 동반한 전신경화증†(G73.7*)	M34.8
560	폐침범을 동반한 전신경화증†(J99.1*)	M34.8
561	각막결막염을(를) 동반한 쉐그렌증후군(H19.3*)	M35.0
562	건조증후군[쉐그렌]	M35.0
563	근병증을(를) 동반한 쉐그렌증후군(G73.7*)	M35.0
564	신세뇨관-간질성 장애을(를) 동반한 쉐그렌증후군(N16.4*)	M35.0
565	폐침범을(를) 동반한 쉐그렌증후군(J99.1*)	M35.0
566	혼합결합조직병	M35.1
567	베체트병	M35.2
568	류마티스성 다발근통	M35.3
569	미만성(호산구성) 근막염	M35.4
570	다초점 섬유경화증	M35.5
571	재발성 지방층염[웨버-크리스찬]	M35.6
572	진행성 골화성유형성이상	M61.1
573	두개골의 파젯병	M88.0
574	기타 뼈의 파젯병	M88.8
575	상세불명의 뼈의 파젯병	M88.9
576	수근반달뼈의 골연골증(연소성)[킨빅]	M92.2
577	성인의 킨빅병	M93.1
578	재발성 다발연골염	M94.1
579	소사구체이상을 동반한 신증후군	N04.0
580	최소변화병변을 동반한 신증후군	N04.0
581	초점성 및 분절성 경화증을 동반한 신증후군	N04.1
582	초점성 및 분절성 사구체병변을 동반한 신증후군	N04.1
583	초점성 및 분절성 유리질증을 동반한 신증후군	N04.1

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
584	초점성 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.1
585	미만성 막성 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.2
586	미만성 매산지음 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.3
587	미만성 모세혈관내 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.4
588	막증식성 사구체신염, 1형, 3형 또는 NOS를 동반한 신증후군	N04.5
589	미만성 매산지음 모세혈관성 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.5
590	고밀도침착병을 동반한 신증후군	N04.6
591	막증식성 사구체신염, 2형을 동반한 신증후군	N04.6
592	모세혈관외 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.7
593	미만성 반월형 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.7
594	신장성 요붕증	N25.1
595	선천성 풍진증후군	P35.0
596	선천성 지카 바이러스 질환	P35.4
597	탠디-워커증후군	Q03.1
598	전전뇌증(全前腦症)	Q04.2
599	다발미세이랑증	Q04.3
600	무뇌수두증	Q04.3
601	무뇌이랑증	Q04.3
602	밀라-디커 증후군	Q04.3
603	소뇌무발생	Q04.3
604	주버트 증후군	Q04.3
605	큰뇌이랑증	Q04.3
606	활택뇌증	Q04.3
607	분열뇌증	Q04.6
608	수두증을 동반한 이분경추	Q05.0
609	수두증을 동반한 이분척추	Q05.1
610	수두증을 동반한 이분흉요추	Q05.1
611	수두증을 동반한 이분흉추	Q05.1
612	수두증을 동반한 이분요천추	Q05.2
613	수두증을 동반한 이분요추	Q05.2
614	수두증을 동반한 이분천추	Q05.3
615	수두증을 동반한 상세불명의 이분척추	Q05.4
616	수두증이 없는 이분경추	Q05.5
617	수두증이 없는 이분흉추	Q05.6
618	이분척추 NOS	Q05.6
619	이분흉요추 NOS	Q05.6
620	수두증이 없는 이분요추	Q05.7
621	이분요천추 NOS	Q05.7
622	수두증이 없는 이분천골	Q05.8
623	상세불명의 이분척추	Q05.9
624	척수이개증	Q06.2
625	아놀드-키아리증후군	Q07.0
626	렌즈소안구증후군	Q11.2
627	무홍채증	Q13.1
628	악센펠트-리이거 증후군	Q13.8
629	X-연관 연소성 망막분리	Q14.1
630	나팔꽃 증후군	Q14.2
631	선천녹내장	Q15.0
632	(외)이도의 선천성 결여, 폐쇄, 협착	Q16.1
633	소이증(小耳症)	Q17.2
634	동맥간준속	Q20.0
635	총동맥간	Q20.0
636	이중출구우심실	Q20.1

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
637	타우시그-빙중후군	Q20.1
638	이중출구좌심실	Q20.2
639	대동맥의 우측전위	Q20.3
640	대혈관의 (완전)전위	Q20.3
641	심실대혈관연결불일치	Q20.3
642	단일심실	Q20.4
643	방실연결불일치	Q20.5
644	수정혈관전위	Q20.5
645	심실내번	Q20.5
646	좌측전위	Q20.5
647	무비증 또는 다비증을 동반한 심방 부속물의 이성질현상	Q20.6
648	심방부속물의 이성질현상	Q20.6
649	방실중격결손	Q21.2
650	심내막용기결손	Q21.2
651	제1공심방중격결손(I형)	Q21.2
652	총방실관	Q21.2
653	팔로네징후	Q21.3
654	폐동맥 협착 또는 폐쇄, 대동맥의 우측위치 및 우심실비대를 동반한 심실중격결손	Q21.3
655	대동맥중격결손	Q21.4
656	대동맥폐동맥중격결손	Q21.4
657	대동맥폐동맥창	Q21.4
658	아이젠멘거결손	Q21.8
659	폐동맥판폐쇄	Q22.0
660	삼첨판폐쇄	Q22.4
661	에브스타인이상	Q22.5
662	형성저하성 우심중후군	Q22.6
663	대동맥판의 선천협착	Q23.0
664	선천성 대동맥판폐쇄	Q23.0
665	선천성 대동맥판협착	Q23.0
666	대동맥판의 선천성 기능부전	Q23.1
667	선천성 대동맥판기능부전	Q23.1
668	선천성 대동맥판역류	Q23.1
669	이첨대동맥판막	Q23.1
670	선천성 승모판폐쇄	Q23.2
671	선천성 승모판협착	Q23.2
672	선천성 승모판기능부전	Q23.3
673	(승모판 협착 또는 폐쇄의 함께) 승정대동맥의 형성시야와 피침골의 같은결절을 동반하는 대동맥이동 및 단극의 폐쇄 또는 협착의 반응부전	Q23.4
674	형성저하성 좌심중후군	Q23.4
675	대동맥판 및 승모판의 기타 선천기형	Q23.8
676	대동맥판 및 승모판의 상세불명의 선천기형	Q23.9
677	선천성 대동맥판하협착	Q24.4
678	관상동맥혈관의 기형	Q24.5
679	선천성 관상동맥류	Q24.5
680	선천성 심장차단	Q24.6
681	대동맥의 축착	Q25.1
682	대동맥의 축착(관전, 관후)	Q25.1
683	대동맥의 폐쇄	Q25.2
684	대동맥의 협착	Q25.3
685	판막상부 대동맥협착	Q25.3
686	폐동맥의 폐쇄	Q25.5
687	(하)상)대정맥의 선천성 협착	Q26.0
688	대정맥의 선천성 협착	Q26.0

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
689	좌상대정맥존속	Q26.1
690	전폐정맥결합이상	Q26.2
691	부분폐정맥결합이상	Q26.3
692	상세불명의 폐정맥결합이상	Q26.4
693	문맥결합이상	Q26.5
694	문맥-간동맥루	Q26.6
695	와이번메이슨증후군	Q28.2
696	무설증(無舌症)	Q38.3
697	선천성단장증후군	Q43.8
698	담관의 폐쇄	Q44.2
699	선천성 간 섬유증	Q44.6
700	알라질증후군	Q44.7
701	다낭성 신장, 보통염색체열성	Q61.1
702	다낭성 신장, 영아형	Q61.1
703	다낭성 신장, 보통염색체우성	Q61.2
704	메켈증후군	Q61.9
705	방광외반	Q64.1
706	방광외변	Q64.1
707	방광이소증	Q64.1
708	쇄골두개골이골증	Q74.0
709	선천성 다발관절만곡증	Q74.3
710	라르센 증후군	Q74.8
711	두개골유합	Q75.0
712	두개골의 불안전유합	Q75.0
713	뿔머리증(Acrocephaly)	Q75.0
714	뿔머리증(Oxycephaly)	Q75.0
715	삼각머리증	Q75.0
716	두개안면골이골증	Q75.1
717	크루존병	Q75.1
718	트레처-콜린스 증후군	Q75.4
719	프란체스웨티 증후군	Q75.4
720	하악안면골이골증	Q75.4
721	클리펠-파일증후군	Q76.1
722	연골무발생증	Q77.0
723	연골발생저하증	Q77.0
724	치사성 단신	Q77.1
725	질식성 흉부형성이상[쥐느]	Q77.2
726	짧은늑골증후군	Q77.2
727	X-연관 우성 연골형성이상	Q77.3
728	다발성 골단 형성이상	Q77.3
729	어깨고관절 점상 연골형성이상(1형-3형)	Q77.3
730	점상 연골형성이상	Q77.3
731	선천성 골경화증	Q77.4
732	연골무형성증	Q77.4
733	연골형성저하증	Q77.4
734	디스트로피성 형성이상	Q77.5
735	엘리스-반크레벨트증후군	Q77.6
736	연골외배엽형성이상	Q77.6
737	만발성 척추골단형성이상	Q77.7
738	척추골단형성이상	Q77.7
739	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 기타 골연골형성이상	Q77.8
740	레리-웨이 증후군	Q77.8
741	말단요소 형성이상	Q77.8



## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
742	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 상세불명의 골연골형성이상	Q77.9
743	골취약증(Fragilitas ossium)	Q78.0
744	골취약증(Osteopsathyrosis)	Q78.0
745	불완전골형성	Q78.0
746	다골성 섬유성 형성이상	Q78.1
747	얼브라이트(-맥군)(-스턴버그)증후군	Q78.1
748	골화석증	Q78.2
749	알베르스-쇤베르그증후군	Q78.2
750	카무라티-앵겔만증후군	Q78.3
751	내연골증증	Q78.4
752	마푸치증후군	Q78.4
753	올리에르병	Q78.4
754	골간단연골형성이상, 슈미드형	Q78.5
755	필레증후군	Q78.5
756	골간병적조직연결	Q78.6
757	다발선천외골증	Q78.6
758	유전성 다발외골증	Q78.6
759	가성 연골무형성 형성이상	Q78.9
760	선천성 횡격막탈장	Q79.0
761	횡격막 탈출	Q79.1
762	횡격막결여	Q79.1
763	횡격막의 기타 선천기형	Q79.1
764	횡격막의 선천기형 NOS	Q79.1
765	배꼽내장탈장	Q79.2
766	선천복벽탈장	Q79.2
767	복벽파열증	Q79.3
768	말린자두배증후군	Q79.4
769	복벽의 기타 선천기형	Q79.5
770	엘러스-단로스증후군	Q79.6
771	근골격계통의 기타 선천기형	Q79.8
772	근육의 결여	Q79.8
773	부근	Q79.8
774	선천성 근위축	Q79.8
775	선천성 짧은 힘줄	Q79.8
776	선천성 협착띠	Q79.8
777	폴란드증후군	Q79.8
778	힘줄의 결여	Q79.8
779	근골격계통의 상세불명의 선천기형	Q79.9
780	근골격계통의 선천변형 NOS	Q79.9
781	근골격계통의 선천이상 NOS	Q79.9
782	X-연관비늘증	Q80.1
783	X-연관비늘증; 스테로이드설파타제결핍	Q80.1
784	증판비늘증	Q80.2
785	선천성 수포성 비늘모양홍색피부증	Q80.3
786	할리퀸태아	Q80.4
787	단순 수포성 표피박리증	Q81.0
788	치사성 수포성 표피박리증	Q81.1
789	헤를리츠증후군	Q81.1
790	디스트로피성 수포성 표피박리증	Q81.2
791	유전성 림프부종	Q82.0
792	색소실조증	Q82.3
793	(무한성) 외배엽형성이상	Q82.4
794	헤이-웰스증후군 (안검유착-외배엽 결손)	Q82.4

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
795	로트문드(-통슨) 증후군	Q82.8
796	블룸 증후군	Q82.8
797	탄력섬유성 거짓황색증	Q82.8
798	신경섬유종증(비악성)	Q85.0
799	신경섬유종증(비악성) 1형, 2형	Q85.0
800	폰렉클링하우젠병	Q85.0
801	결절성 경화증	Q85.1
802	부르느뷰병	Q85.1
803	에필로이아	Q85.1
804	스터지-베버(-디미트리) 증후군	Q85.8
805	포이스-제거스 증후군	Q85.8
806	폰 히펠-린다우 증후군	Q85.8
807	(이상형태성) 태아알코올증후군	Q86.0
808	가부키 증후군	Q87.0
809	고린-샤우드리-모스 증후군	Q87.0
810	골덴하 증후군	Q87.0
811	단안증	Q87.0
812	로빈 증후군	Q87.0
813	뫼비우스 증후군	Q87.0
814	마르케사니-바일 증후군 [바일-마르케사니 증후군]	Q87.0
815	안치지의 형성이상	Q87.0
816	야콥센 증후군(11장완 말단부 결손 증후군)	Q87.0
817	입-얼굴-손발 증후군	Q87.0
818	잠복안구증후군	Q87.0
819	주로 얼굴형태에 영향을 주는 선천기형증후군	Q87.0
820	첨두다자유합증	Q87.0
821	첨두유합지증	Q87.0
822	카펜터 증후군	Q87.0
823	프레이저 증후군	Q87.0
824	휘파람부는 얼굴	Q87.0
825	굴지 형성이상	Q87.1
826	누난 증후군	Q87.1
827	두보위츠 증후군	Q87.1
828	드 랑즈 증후군	Q87.1
829	리셀-실버 증후군	Q87.1
830	로비노-실버만-스미스 증후군	Q87.1
831	쉐그렌-라손 증후군	Q87.1
832	스미스-렘리-오피츠 증후군	Q87.1
833	시클 증후군	Q87.1
834	아르스코그 증후군	Q87.1
835	주로 단신과 관련된 선천기형증후군	Q87.1
836	코케인 증후군	Q87.1
837	프라더-윌리 증후군	Q87.1
838	루빈스타인-테이비 증후군	Q87.2
839	바테르 증후군	Q87.2
840	손발톱무름뼈 증후군	Q87.2
841	클리펠-트레노우네이-베버 증후군	Q87.2
842	홀트-오람 증후군	Q87.2
843	베크위트-비데만 증후군	Q87.3
844	소토스 증후군	Q87.3
845	위버 증후군	Q87.3
846	마르팡증후군	Q87.4
847	코핀-로우리 증후군	Q87.5

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
848	ADNP 증후군 (헬스무르텔-반데르아 증후군)	Q87.8
849	로렌스-문(-바르데)-비들 증후군	Q87.8
850	아가미-귀-신장 증후군	Q87.8
851	알스트롬 증후군	Q87.8
852	알포트 증후군	Q87.8
853	젤웨거 증후군	Q87.8
854	차지 증후군	Q87.8
855	펠란-맥더미드 증후군(22장완 13.3 결손 증후군)	Q87.8
856	21삼염색체증, 감수분열비분리	Q90.0
857	21삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Q90.1
858	21삼염색체증, 전위	Q90.2
859	21삼염색체증 NOS	Q90.9
860	18삼염색체증, 감수분열비분리	Q91.0
861	18삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Q91.1
862	18삼염색체증, 전위	Q91.2
863	13삼염색체증, 감수분열비분리	Q91.4
864	13삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Q91.5
865	13삼염색체증, 전위	Q91.6
866	13삼염색체증후군	Q91.7
867	10단완삼염색체증	Q92.2
868	15장완11-13 미세중복 증후군	Q92.3
869	7장완11.23 미세중복 증후군	Q92.3
870	포토키-롭스키 증후군	Q92.3
871	20번 염색체 단완의 삼염색체증	Q92.8
872	15장완 사염색체(증)(쌍중심질 15번 염색체 증후군)	Q93.2
873	4 단완 염색체 부분 결손	Q93.3
874	윌프-허쉬호른증후군	Q93.3
875	5번 염색체 단완의 결손	Q93.4
876	고양이울음증후군	Q93.4
877	15 장완13.3 미세결손 증후군	Q93.5
878	18 단완 염색체 결손	Q93.5
879	18장완 말단부 결손 증후군	Q93.5
880	18장완단일염색체증	Q93.5
881	1단완36 미세결손증후군	Q93.5
882	2장완37 미세결손 증후군	Q93.5
883	3 장완29 미세결손 증후군	Q93.5
884	스미스-마제니스 증후군	Q93.5
885	엔젤만증후군	Q93.5
886	윌리엄스 증후군	Q93.5
887	캐취22증후군	Q93.5
888	핵형45, X	Q96.0
889	핵형46, X동인자(Xq)	Q96.1
890	동인자(Xq)를 제외한 이상 성염색체를 가진 핵형46, X	Q96.2
891	섞임증, 45, X/46, XX 또는 XY	Q96.3
892	섞임증, 이상성염색체를 가진 45, X/기타 세포열	Q96.4
893	클라인펠터증후군, 핵형 47, XXY	Q98.0
894	클라인펠터증후군, 두 개 이상의 X염색체를 가진 남성	Q98.1
895	클라인펠터증후군, 핵형 46, XX를 가진 남성	Q98.2
896	취약X증후군	Q99.2
897	팔리스터-킬리언 증후군	Q99.8
898	3M 증후군	코드없음
899	3MC 증후군	코드없음
900	5번 염색체 장완 31.3 부분의 미세결손으로 인한 PURA 관련 신경발달 장애	코드없음

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
901	ACOX1 관련 장애	코드없음
902	ADCY5 관련 이상운동증	코드없음
903	ALS 결핍증	코드없음
904	ARC 증후군	코드없음
905	ATP1A3 관련 뇌병증	코드없음
906	CACNA 1A 관련 장애	코드없음
907	CASK 관련 장애	코드없음
908	CDKL5 관련 장애	코드없음
909	COL4A1 관련 장애	코드없음
910	COL4A3BP 관련 정신 지체	코드없음
911	CTLA4 결핍	코드없음
912	CTNNB1 관련 장애	코드없음
913	CUL4B 관련 지적장애 [카베자스형의 X염색체 연관 지적장애]	코드없음
914	CUX1 유전자 변이	코드없음
915	DDX3X 관련 장애	코드없음
916	Dent 질환	코드없음
917	DHDDS 유전자 변이에 의한 운동 이상을 동반하거나 동반하지 않는 발달지연 및 발작	코드없음
918	DLL1 관련 질환	코드없음
919	DOCK8 유전자 변이 또는 결손	코드없음
920	DYRK1A 증후군	코드없음
921	FBXO11 관련 장애	코드없음
922	FG2 증후군	코드없음
923	FLNA 관련 뇌실주위 결절성 이소증	코드없음
924	FOXP4 관련 발달 장애	코드없음
925	GATA2 결핍	코드없음
926	GATAD2B와 연관된 신경발달장애	코드없음
927	GNAO1 뇌병증	코드없음
928	GNB1 관련 장애	코드없음
929	GRIN2B 관련 발달지연	코드없음
930	HNRNP1- 관련 장애	코드없음
931	Hoyeraal-Hreidarsson 증후군	코드없음
932	KAT6B 관련 증후군	코드없음
933	KID 증후군	코드없음
934	KIF11 관련 맥락막망막병증, 소두증, 정신지체	코드없음
935	KIF1A 유전자 돌연변이에 의한 신경병증	코드없음
936	KMT2B-관련 근긴장이상	코드없음
937	L1 증후군	코드없음
938	LRBA 결핍	코드없음
939	MED13L 증후군	코드없음
940	MEF2C 관련 증후군	코드없음
941	Mesomelia-synostoses 증후군(8번 염색체 장완의 13부분의 미세결손 증후군)	코드없음
942	METTL23 관련 발달지연	코드없음
943	MUTYH-연관 폴립증 (가족성 선종성 폴립증 2형)	코드없음
944	NACC1 관련 장애	코드없음
945	NALCN 관련 장애	코드없음
946	NKAP 관련 장애	코드없음
947	OPHN1 관련 장애	코드없음
948	PCDH 19 관련 뇌전증 증후군	코드없음
949	POU3F3 관련 장애 (Snijders Blok-Fisher 증후군)	코드없음
950	PPP2R5D 관련 장애	코드없음
951	PTEN 과오종 종양 증후군	코드없음
952	RANBP2 관련 급성 뇌병증	코드없음
953	Schimke 면역-골 형성이상	코드없음

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
954	TRPM3 관련 장애	코드없음
955	Vici 증후군	코드없음
956	WAGR 증후군(11번 염색체 단완의 13부분 결손)	코드없음
957	X-연관 세포사멸사 억제인자 결핍 (X염색체 연관 아포토시스 억제자 결핍)	코드없음
958	X연관 정신지체-저긴장성 얼굴증후군	코드없음
959	ZTTK 증후군	코드없음
960	가브리엘레 드 브리스 증후군	코드없음
961	가족성 칸디다증	코드없음
962	가족성 흉부 대동맥동맥류 및 박리	코드없음
963	갈로웨이-모앗 증후군	코드없음
964	거대뇌증-모세혈관 기형-다발미세이랑 증후군	코드없음
965	거대방광-미세결장-장연동저하 증후군(MMIHS)	코드없음
966	고린증후군	코드없음
967	고함-스타우트 병	코드없음
968	골드베르그-쉬프린첸 증후군	코드없음
969	골츠 증후군	코드없음
970	구축-발달지연-피에르 로빈 증후군(5장완23 미세결손 증후군)	코드없음
971	귓바퀴-관절틀기 증후군 2	코드없음
972	근긴장이상을 동반한 고망간혈증	코드없음
973	글라스증후군	코드없음
974	난청-뇌병증-유사 리이를 동반한 3-메틸글루타코닉 산노 (MEGDEL) 증후군	코드없음
975	노리에병	코드없음
976	뇌-폐-갑상선 증후군	코드없음
977	니콜라이데스-바라이서 증후군	코드없음
978	다논 병	코드없음
979	다발선천이상-근긴장저하-발작 증후군	코드없음
980	다중심성 골용해-결절증-관절병증 [MONA]	코드없음
981	다케노우치-코사키 증후군	코드없음
982	단신, 시신경 위축 및 펠거-휴엣 이상 증후군	코드없음
983	단일유전자성 흉반성루푸스	코드없음
984	대결절성 부신증식증	코드없음
985	대뇌 크레아틴 결핍 증후군	코드없음
986	대뇌-안구-치아-귀-골격 이상 증후군(CODAS증후군)	코드없음
987	데니스-드래쉬 증후군	코드없음
988	동형접합 가족성 고콜레스테롤혈증	코드없음
989	두개골간단형성부전증	코드없음
990	드라벡 증후군	코드없음
991	드뷔쿠아 형성이상	코드없음
992	라만 증후군(태튼-브라운-라만 증후군)	코드없음
993	랑거 기드온 증후군	코드없음
994	램-셰이퍼 증후군	코드없음
995	레베르 유전성 시신경병증	코드없음
996	레지우스 증후군	코드없음
997	로이-디에츠 증후군	코드없음
998	로하드 증후군	코드없음
999	루스칸-루미쉬 증후군	코드없음
1000	마이어 로키타스키 쿠스터 하우스 증후군	코드없음
1001	마이어 증후군	코드없음
1002	말단이골증	코드없음
1003	말란 증후군	코드없음
1004	망막 디스트로피, 시신경 부종, 비장비대, 무한증, 두통 증후군 [ROSAH 증후군]	코드없음
1005	메발론산 키나아제 결핍 [고면역글로불린D증후군]	코드없음
1006	메이어-고린 증후군	코드없음

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
1007	면역결핍, 발달지연, 저호모시스테인혈증	코드없음
1008	면역글로불린 G4 관련 질환	코드없음
1009	모낭성비늘증-탈모증-눈부심 증후군	코드없음
1010	모노아민 산화효소결핍	코드없음
1011	모왓-윌슨 증후군	코드없음
1012	모자이크성 다양한 이수성 증후군1	코드없음
1013	무루증, 이완불능증, 지적발달장애 증후군	코드없음
1014	무한증을 동반한 선천성 통증 무감각증	코드없음
1015	무홍채증-소뇌성운동실조-정신박약	코드없음
1016	미만성 페림프관종증	코드없음
1017	미세증후군 [와버그 미세증후군]	코드없음
1018	바라이서-워터증후군	코드없음
1019	바이스-크루슈카 증후군	코드없음
1020	발달지연을 동반한 TRAF7 관련 심장, 안면, 말단 기형	코드없음
1021	백내장, 성장호르몬 결핍, 감각신경병증, 감각신경성 청력 상실 및 골격 이형성증	코드없음
1022	베인브릿지-로퍼스 증후군	코드없음
1023	베타-프로펠러 단백질 연관 신경변성	코드없음
1024	보링-오피츠 증후군	코드없음
1025	보쉬-분스트라-샤프 시신경위축 증후군	코드없음
1026	보제슨-포르스만-레만 증후군	코드없음
1027	보통염색체열성 세가와 증후군	코드없음
1028	볼프람 증후군	코드없음
1029	부갑상선기능저하증-감각신경성 난청- 신장 질환 (HDR) 증후군	코드없음
1030	블라우 증후군	코드없음
1031	비데만-스타이너 증후군	코드없음
1032	빌트-호그-두베증후군	코드없음
1033	색소피부건조증 그룹 A	코드없음
1034	샤프-양 증후군	코드없음
1035	선조성골병증-두개경화증	코드없음
1036	선천성 경상 운동 장애	코드없음
1037	선천성 뇌하수체 기능저하	코드없음
1038	선천성 니코틴아미드 아데닌 다이뉴클레오타이드 결핍 질환	코드없음
1039	선천성 당화장애	코드없음
1040	선천성 무거핵구성 혈소판감소증	코드없음
1041	선천성 반척추	코드없음
1042	선천성 신증후군, 핀란드형	코드없음
1043	선천성 심장결손, 이상형태성 얼굴 특징 및 지적발달장애	코드없음
1044	선천성 염화물 설사	코드없음
1045	선천성 중추성 무호흡증	코드없음
1046	성장지연, 지적발달장애, 근기능저하 및 간병증	코드없음
1047	소뇌위축, 시력장애, 정신운동지체	코드없음
1048	소두증 골형성이상 원시성 난쟁이증 유형2	코드없음
1049	수초 희소돌기아세포 당단백질 항체관련 질환	코드없음
1050	슈프린첸-골드베르크 증후군	코드없음
1051	쉴젤 기드는 증후군	코드없음
1052	슈바크만-다이아몬드 증후군	코드없음
1053	스미스-킹스모어 증후군	코드없음
1054	스크라반-디어도르프 증후군	코드없음
1055	스티클러 증후군	코드없음
1056	스휘르스-호에이메이커스 증후군	코드없음
1057	시니어-로켄 증후군	코드없음
1058	신경눈심장비뇨생식계 증후군	코드없음

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
1059	신세뇨관 발생이상	코드없음
1060	신장 안결손 증후군	코드없음
1061	신장병증을 동반하는 다중심 수근골 죽근골 골용해 증후군	코드없음
1062	심장척추 카포얼굴 증후군	코드없음
1063	아동기 저수초형성 운동실조	코드없음
1064	아르블레다-탐 증후군[K476A 증후군]	코드없음
1065	아이메-그리프 증후군	코드없음
1066	아이펙스 증후군	코드없음
1067	아텔로스테오제네시스	코드없음
1068	안와 림프관종	코드없음
1069	알란-헌든-더들리 증후군	코드없음
1070	알렉산더 병	코드없음
1071	앵들리-빅슬러 증후군	코드없음
1072	양수과다증, 거대뇌증, 증상성 뇌전증 증후군	코드없음
1073	에드하임-체스터 병	코드없음
1074	엠마누엘 증후군	코드없음
1075	영아기 소뇌 망막변성	코드없음
1076	오그덴 증후군	코드없음
1077	오쿠르-청 신경발달 증후군	코드없음
1078	우발적 운동실조 유형 2	코드없음
1079	워버그-시노티 증후군	코드없음
1080	유전성 만성 궤양염	코드없음
1081	유헤막염-여드름-농포증-골염 증후군	코드없음
1082	이상형태성 얼굴 및 원위 골 이상을 동반한 신경발달 장애	코드없음
1083	이상형태성 얼굴 및 자폐증을 동반 또는 동반하지 않는 발달지연	코드없음
1084	일차성 색소성 결절성 부신피질 질환	코드없음
1085	일차성 코엔자임 큐텐 신증	코드없음
1086	자가면역 림프증식 증후군	코드없음
1087	장림프관확장증	코드없음
1088	재조합 8번 염색체 증후군	코드없음
1089	전신성 모세혈관 누출 증후군	코드없음
1090	젤레오피직 이형성증	코드없음
1091	종양 괴사 인자 수용체와 관련된 주기성 증후군	코드없음
1092	중추신경계통의 원발성 혈관염	코드없음
1093	지아-김스 증후군	코드없음
1094	지텔만 증후군	코드없음
1095	진행성 가족성 간내 담즙정체증	코드없음
1096	철불용성 철결핍성 빈혈	코드없음
1097	초프라-아미엘-고든 증후군	코드없음
1098	츄스증후군	코드없음
1099	축삭 회전타원체 및 색소침착된 아교세포를 동반한 성인-발병 백질뇌병증(ALSP)	코드없음
1100	치상핵적핵담창구시상하핵 위축증	코드없음
1101	카라실 증후군	코드없음
1102	카사바흐-메리트 증후군	코드없음
1103	칸투증후군	코드없음
1104	케이비지 증후군	코드없음
1105	코스텔로 증후군	코드없음
1106	코핀-시리스 증후군	코드없음
1107	코헨 증후군	코드없음
1108	쿨렌 드브리스 증후군	코드없음
1109	큐라리노 증후군	코드없음
1110	크라이오피린 연관 주기 (발열) 증후군	코드없음
1111	크론카이드-카나다 증후군	코드없음

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
1112	클리프스트라 증후군	코드없음
1113	터프팅장증	코드없음
1114	털손발톱치아형성이상 1,3형	코드없음
1115	템플 증후군	코드없음
1116	퇴행, 이상 운동, 언어 상실과 발작을 동반한 신경발달장애	코드없음
1117	튜블린병증	코드없음
1118	트랜스타이레틴 아밀로이드 심근병증	코드 없음
1119	특별성 비특이성 간질성 폐렴	코드없음
1120	특별성 흉막실질 탄력섬유증	코드없음
1121	팔리스터-홀 증후군	코드없음
1122	페인골드 증후군 유형 1	코드없음
1123	폐동맥 슬링	코드없음
1124	폐의 모세관성 혈관종증	코드없음
1125	푸마라제 결핍(증)	코드없음
1126	플로우팅 하버 증후군	코드없음
1127	피어슨 증후군	코드없음
1128	피어슨 증후군[Pierson syndrome]	코드없음
1129	피어폰트 증후군	코드없음
1130	피질하 낭을 동반한 거대뇌성 백질뇌병증	코드없음
1131	피트 홉킨스 증후군	코드없음
1132	필라롭스키-비운슨 증후군	코드없음
1133	하쥬-체니 증후군	코드없음
1134	헌터-맥칼파인 증후군	코드없음
1135	헤모글로빈 사우샘프턴 (헤모글로빈 캐스퍼)	코드없음
1136	헤임러 증후군	코드없음
1137	홍채각막내피증후군	코드없음
1138	화이트-서튼 증후군	코드없음
1139	확대된 전정수도관 증후군	코드없음
1140	활성화된 P13K 델타 증후군	코드없음
1141	1번 염색체 단완 31-32 부분의 미세결손	코드없음
1142	1번 염색체 단완의 결손 증후군	코드없음
1143	1번 염색체 단완의 중복 증후군	코드없음
1144	1번 염색체 장완 21.1 부분의 중복 증후군	코드없음
1145	1번 염색체 장완 21.3 부분의 미세결손 증후군	코드없음
1146	1번 염색체 장완 44부분의 미세결손 증후군	코드없음
1147	1번 염색체 장완의 21.1 부분의 미세결손 증후군	코드없음
1148	2번 염색체 단완 결손	코드없음
1149	2번 염색체 단완의 결손 증후군	코드없음
1150	2번 염색체 단완의 중복 증후군	코드없음
1151	2번 염색체 장완 33-37 부분의 중복 증후군	코드없음
1152	2번 염색체 장완의 24 부분의 미세결손 증후군	코드없음
1153	2번 염색체 장완의 31-33 부분의 미세결손	코드없음
1154	2번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1155	2장완11 미세중복 증후군	코드없음
1156	3번 염색체 단완의 결손	코드없음
1157	3번 염색체 단완의 결손 증후군	코드없음
1158	3번 염색체 장완 26 부분의 중복	코드없음
1159	3번 염색체 장완의 13.31 부분의 미세 결손 증후군	코드없음
1160	3번 염색체 장완의 결손	코드없음
1161	3번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1162	3번 염색체 장완의 중복 증후군	코드없음
1163	4번 염색체 단완의 중복 증후군	코드없음
1164	4번 염색체 장완의 21 부분의 미세결손 증후군	코드없음



## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
1165	4번 염색체 장완의 34 부분의 미세결손	코드없음
1166	4번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1167	5번 염색체 장완 14.3 부분의 미세결손 증후군	코드없음
1168	5번 염색체 장완 31 부분의 미세결손으로 인한 가족성 만곡족	코드없음
1169	5번 염색체 장완 35 부분의 결손	코드없음
1170	5번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1171	5번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증	코드없음
1172	5번 염색체 장완의 중복 증후군	코드없음
1173	6번 염색체 단완의 결손 증후군	코드없음
1174	6번 염색체 장완 26 부분의 미세결손 증후군	코드없음
1175	6번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1176	6번 염색체 장완의 중복 증후군	코드없음
1177	7번 염색체 장완 36 부분의 미세결손 증후군	코드없음
1178	7번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1179	7번 염색체 장완의 중복 증후군	코드없음
1180	7장완11.22 미세결손 증후군	코드없음
1181	7장완36 미세중복	코드없음
1182	8단완단일염색체증	코드없음
1183	8번 삼염색체 섞임증	코드없음
1184	8번 염색체 단완의 11.2 부분의 미세결손 증후군	코드없음
1185	8번 염색체 단완의 결손 증후군	코드없음
1186	8번 염색체 단완의 역중복-결실 증후군	코드없음
1187	8번 염색체 단완의 중복 증후군	코드없음
1188	8번 염색체 장완의 21.11 부분의 미세결손 증후군	코드없음
1189	8번 염색체 장완의 22.1 부분의 미세 결손 증후군	코드없음
1190	8번 염색체 장완의 중복 증후군	코드없음
1191	9번 염색체 단완의 결손	코드없음
1192	9번 염색체 단완의 결손 증후군	코드없음
1193	9번 염색체 단완의 사염색체증	코드없음
1194	9번 염색체 단완의 중복	코드없음
1195	9번 염색체 단완의 중복 증후군	코드없음
1196	9번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1197	9번 염색체 장완의 중복 증후군	코드없음
1198	10단완11-12 결손 증후군	코드없음
1199	10번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증	코드없음
1200	10번 염색체 장완의 22-23 부분의 미세결손 증후군	코드없음
1201	10번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1202	10번 염색체 장완의 중복 증후군	코드없음
1203	10장완 말단 삼염색체 증후군	코드없음
1204	11번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증	코드없음
1205	11번 염색체 장완의 중복 증후군	코드없음
1206	12번 염색체 단완 13 부분의 미세중복	코드없음
1207	12번 염색체 단완의 중복 증후군	코드없음
1208	12번 염색체 장완 13 부분의 미세중복	코드없음
1209	12번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1210	12번 염색체 장완의 중복 증후군	코드없음
1211	13번 염색체 장완 12.3 부분의 미세결손 증후군	코드없음
1212	13번 염색체 장완 21-22 부분의 결손	코드없음
1213	13번 염색체 장완의 말단부 단일염색체증	코드없음
1214	13번 염색체 장완의 부분 결손	코드없음
1215	14번 염색체 장완 24.2-31.1 부분의 미세결손	코드없음
1216	14번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증	코드없음
1217	14번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음

## 희귀자녀질환 질병 코드 정보

자녀희귀질환 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
1218	15번 고리모양 염색체	코드없음
1219	15번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1220	15번 염색체 장완의 중복 증후군	코드없음
1221	15장완11.2 미세결손 증후군	코드없음
1222	16단완11.2 미세중복	코드없음
1223	16번 염색체 단완의 11-12 부분의 미세결손 증후군	코드없음
1224	16번 염색체 단완의 결손	코드없음
1225	16번 염색체 단완의 결손 증후군	코드없음
1226	16번 염색체 단완의 중복 증후군	코드없음
1227	16번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1228	16번 염색체 장완의 중복	코드없음
1229	17단완 13.3 미세중복	코드없음
1230	17번 염색체 단완 13.1 부분의 미세결손 증후군	코드없음
1231	17번 염색체 단완 13.3 부분의 미세결손 증후군	코드없음
1232	17번 염색체 장완 21.31 부분의 미세중복 증후군	코드없음
1233	17번 염색체 장완 25.1 부분의 중복 증후군	코드없음
1234	17번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1235	17번 염색체 장완의 중복 증후군	코드없음
1236	18번 고리모양 염색체	코드없음
1237	18번 염색체 단완의 사염색체증	코드없음
1238	18번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1239	18번 염색체 장완의 중복 증후군	코드없음
1240	19번 염색체 단완 13.3 부분의 중복	코드없음
1241	19번 염색체 단완의 결손 증후군	코드없음
1242	20번 염색체 단완의 결손 증후군	코드없음
1243	20번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증	코드없음
1244	21번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1245	22번 염색체 장완의 결손 증후군	코드없음
1246	22번 염색체 장완의 중복 증후군	코드없음
1247	X염색체 장완의 28부분의 중복 증후군	코드없음
1248	X염색체 장완의 중복 증후군	코드없음