

질병 코드 정보

질병구분	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 신생	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	001
	기타 비정상적 수태 부산물	002
	자연 유산	003
	의학적 유산	004
	기타 유산	005
	상세불명의 유산	006
	자궁 내 태아사망의 산모관리	036.4
	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	031.1
	하나 이상의 태아의 자궁 내 사망 후 지속되는 임신	031.2

희귀자녀질환 질병 코드 정보

[1] 자녀희귀질환의 범위는 보건복지부에서 정한 국가관리대상 희귀질환 지정목록에 따름.

연번	질병명	질병 코드
1*	비정형마이코박테륨증, 가족형, X연관	A31.9
2	크로이츠펠트-야콥병	A81.0
3	아급성 해면모양뇌병증	A81.0
4	포도당-6-인산탈수소효소결핍에 의한 빈혈	D55.0
5	장두중독	D55.0
6	G6PD결핍빈혈	D55.0
7	해당효소의 장애에 의한 빈혈	D55.2
8	용혈성 비구상적혈구성 (유전성) II형 빈혈	D55.2
9	헥소카이네이스결핍빈혈	D55.2
10	피루브산염카이네이스결핍빈혈	D55.2
11	삼탄당인산염이성화효소결핍빈혈	D55.2
12	알파지중해빈혈	D56.0
13	베타지중해빈혈	D56.1
14	쿠올리빈혈	D56.1
15	중증 베타지중해빈혈	D56.1
16	중간형 지중해빈혈	D56.1
17	중증 지중해빈혈	D56.1
18	델타-베타지중해빈혈	D56.2
19	지중해빈혈 소질	D56.3
20	태아헤모글로빈의 유전적 존속	D56.4
21	비정형 용혈-요독증후군	D59.3
22	발작성 야간헤모글로빈뇨	D59.5
23	만성 후천성 순수적혈구무형성	D60.0
24	체질성 무형성빈혈	D61.0
25	선천성 무형성(순수)적혈구	D61.0
26	영아 무형성(순수)적혈구	D61.0
27	원발성 무형성(순수)적혈구	D61.0
28	블랙판-다이아몬드증후군	D61.0
29	가족성 저형성빈혈	D61.0
30	판코니빈혈	D61.0
31	기형을 동반한 범혈구감소증	D61.0
32	특발성 무형성빈혈	D61.3
33	저형성빈혈 NOS	D61.9
34	골수형성저하	D61.9
35	범골수황폐	D61.9
36	선천성 적혈구조혈이상빈혈	D64.4
37	이상조혈성 빈혈(선천성)	D64.4
38	유전성 제8인자결핍	D66
39	제8인자결핍(기능적 결함을 동반)	D66
40	혈우병 NOS	D66
41	A형혈우병	D66
42	고전적 혈우병	D66
43	유전성 제9인자결핍	D67
44	크리스마스병	D67
45	제9인자결핍(기능적 결함을 동반)	D67
46	혈장트롬보플라스틴성분결핍	D67
47	B형혈우병	D67
48	폰빌레브란트병	D68.0
49	혈관혈우병(Angiohaemophilia)	D68.0
50	혈관결손이 있는 제8인자결핍	D68.0
51	혈관혈우병(Vascular haemophilia)	D68.0
52	유전성 제11인자결핍	D68.1
53	C형혈우병	D68.1

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
54	혈장트롬보플라스틴전구물질결핍	D68.1
55	기타 응고인자의 유전성 결핍	D68.2
56	선천성 무피브리노혈증	D68.2
57	AC글로불린결핍	D68.2
58	프로악셀레린결핍	D68.2
59	제1인자[피브리노젠]의 결핍	D68.2
60	제2인자[프로트롬빈]의 결핍	D68.2
61	제5인자[불안정]의 결핍	D68.2
62	제7인자[안정]의 결핍	D68.2
63	제10인자[스튜어트-프라워]의 결핍	D68.2
64	제12인자[하게만]의 결핍	D68.2
65	제13인자[피브린안정화]의 결핍	D68.2
66	이상피브리노혈증(선천성)	D68.2
67	저프로콘버틴혈증	D68.2
68	오우렌병	D68.2
69*	항트롬빈결핍	D68.5
70*	단백질C결핍	D68.5
71*	단백질S결핍	D68.5
72	항인지질증후군	D68.6
73	정성적 혈소판결손	D69.1
74	베르나르-술리에[거대혈소판]증후군	D69.1
75	글란즈만병	D69.1
76	그레이혈소판증후군	D69.1
77	혈소판무력증(출혈성)(유전성)	D69.1
78	혈소판병증	D69.1
79	에반스증후군	D69.30
80	무과립구증	D70
81	무과립구성 안지나	D70
82	선천성 무과립구증	D70
83	영아 유전성 무과립구증	D70
84	코스트만병	D70
85	호중구감소 NOS	D70
86	선천성 호중구감소	D70
87	순환성 호중구감소	D70
88	주기성 호중구감소	D70
89	호중구감소성 비장비대	D70
90	베르너-슐츠병	D70
단, 연번 80~90번은 해당되나, D70.0(호중구감소성 발열) 및 D70.8(기타 무과립구증)은 제외		
91	다형핵호중구의 기능장애	D71
92	세포막수용체복합체[CR3]결손	D71
93	만성(소아기) 육아종성 질환	D71
94	선천성 이상식작용증	D71
95	진행성 패혈성 육아종증	D71
96	혈구탐식성 림프조직구증	D76.1
97	가족성 혈구탐식세망증	D76.1
98	단핵탐식세포의 조직구증	D76.1
99	세망조직구종(거대세포)	D76.3
100	심한 림프선병증을 동반한 동조직구증	D76.3
101	유전성 저감마글로불린혈증	D80.0
102	보통염색체열성 무감마글로불린혈증(스위스형)	D80.0
103	X-연관무감마글로불린혈증[브루튼](성장호르몬결핍을 동반)	D80.0
104	원발성 무감마글로불린혈증	D80.0
105	비가족성 저감마글로불린혈증	D80.1

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
106	면역글로불린을 지닌 B-림프구가 있는 무감마글로불린혈증	D80.1
107	공통가변성 무감마글로불린혈증	D80.1
108	저감마글로불린혈증 NOS	D80.1
109	면역글로불린A의 선택적 결핍	D80.2
110	면역글로불린G 서브클래스의 선택적 결핍	D80.3
111	면역글로불린M의 선택적 결핍	D80.4
112	면역글로불린M의 증가를 동반한 면역결핍	D80.5
113	거의 정상의 면역글로불린 또는 고면역글로불린혈증을 동반한 항체결핍	D80.6
114	항체결손이 현저한 기타 면역결핍	D80.8
115	카파경쇄결핍	D80.8
116	세망세포발생이상을 동반한 중증복합면역결핍	D81.0
117	T- 및 B-세포수가 감소된 중증복합면역결핍	D81.1
118	B-세포수가 정상이거나 감소된 중증복합면역결핍	D81.2
119	아데노신탈아미노효소결핍	D81.3
120	네젤로프증후군	D81.4
121	퓨린뉴클레오사이드인산화효소결핍	D81.5
122	주조직적합성복합체I형결핍	D81.6
123	노출림프구증후군	D81.6
124	주조직적합성복합체II형결핍	D81.7
125	바이오틴-의존카복실레이스결핍	D81.8
126	오멘증후군	D81.8
127	중증복합면역결핍장애 NOS	D81.9
128	비스코트-얼드리치증후군	D82.0
129	혈소판감소 및 습진을 동반한 면역결핍	D82.0
130	디조지증후군	D82.1
131	인두낭증후군	D82.1
132	흉선성 림프조직무형성	D82.1
133	면역결핍을 동반한 흉선무형성 또는 형성저하	D82.1
134	짧은사지체구를 동반한 면역결핍	D82.2
135	엡스타인-바르바이러스에 대한 유전성 결손반응에 따른 면역결핍	D82.3
136	X-연관 림프증식성 질환	D82.3
137	고면역글로불린E증후군	D82.4
138	B-세포 수 및 기능의 현저한 이상에 의한 공통 가변성 면역결핍	D83.0
139	현저한 면역조절T-세포장애에 의한 공통 가변성 면역결핍	D83.1
140	B- 또는 T-세포에 대한 자가 항체를 동반한 공통 가변성 면역결핍	D83.2
141	림프구기능항원-1결손	D84.0
142	보체계통의 결손	D84.1
143	C1에스터레이스억제인자결핍	D84.1
144	폐의 사르코이드증	D86.0
145	림프절의 사르코이드증	D86.1
146	림프절의 사르코이드증을 동반한 폐의 사르코이드증	D86.2
147	피부의 사르코이드증	D86.3
148	기타 및 복합부위의 사르코이드증	D86.8
149	사르코이드증에서의 흉채섬모체염(H22.1*)	D86.8
150	사르코이드증에서의 다발성 뇌신경마비(G53.2*)	D86.8
151	사르코이드관절병증(M14.8*)	D86.8
152	사르코이드심근염(I41.8*)	D86.8
153	사르코이드근염(M63.3*)	D86.8
154	포도막귀밑샘염	D86.8
155	선천성 고인슐린혈증	E16.10
156	거짓 부갑상선기능저하증	E20.1
157	말단비대증 및 뇌하수체거인증	E22.0

희귀자녀질환 질병 코드 정보

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

희귀자녀질환 질병 코드 정보

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

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
264	포스포에놀피루브산염카르복시카이네이스의 결핍	E74.4
265	카복실레이스피루브산염의 결핍	E74.4
266	탈수소효소피루브산염의 결핍	E74.4
267	옥살산뇨	E74.8
268	GM ₂ -강글리오시드증	E75.0
269	샌드호프병	E75.0
270	테이-삭스병	E75.0
271	GM ₂ -강글리오시드증 NOS	E75.0
272	성인형 GM ₂ -강글리오시드증	E75.0
273	연소형 GM ₂ -강글리오시드증	E75.0
274	강글리오시드증 NOS	E75.1
275	GM ₁ -강글리오시드증	E75.1
276	GM ₃ -강글리오시드증	E75.1
277	유코지질증 IV	E75.1
278	패프리(-앤더슨)병	E75.2
279	고쉐병	E75.2
280	크라베병	E75.2
281	니만-픽병	E75.2
282	화버증후군	E75.2
283	이염성 백질디스트로피	E75.2
284	설파테이스결핍	E75.2
285	신경세포세로이드라이포푸스신증	E75.4
286	바텐병	E75.4
287	안스키-빌쇼스키병	E75.4
288	쿠프스병	E75.4
289	스필라이어-보그트병	E75.4
290	대뇌건의 콜레스테롤증[밴보게르트-쉐러-엡스타인]	E75.5
291	월만병	E75.5
292	I 형 점액다당류증	E76.0
293	혈러증후군	E76.0
294	혈러-샤이에증후군	E76.0
295	샤이에증후군	E76.0
296	II 형 점액다당류증	E76.1
297	헌터증후군	E76.1
298	베타-글루쿠론산분해효소결핍	E76.2
299	III, IV, VI, VII 형 점액다당류증	E76.2
300	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	E76.2
301	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	E76.2
302	산필리포 (B형)(C형)(D형) 증후군	E76.2
303	라이소솜효소의 번역후 수정의 결손	E77.0
304	유코지질증 II [I-세포병]	E77.0
305	유코지질증 III [거짓혈러다발디스트로피]	E77.0
306	당단백질분해의 결손	E77.1
307	아스파르틸글루코사민뇨	E77.1
308	푸고스축적증	E77.1
309	마노스축적증	E77.1
310	시알산증[유코지질증 I]	E77.1
311	레쉬-니한증후군	E79.1
312	유전성 코프로포르피린증	E80.2
313	포르피린증 NOS	E80.2
314	급성 간혈성 (간성) 포르피린증	E80.2
315	구리대사장애	E83.0
316	멘케스(꼬인모발)(강모)병)	E83.0

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
317	월슨병	E83.0
318	혈색소증	E83.1
319*	장병성 말단피부염	E83.2
320	인대사 및 인산분해효소 장애	E83.3
321	산성인산분해효소결핍	E83.3
322	가족성 저인산혈증	E83.3
323	저인산효소증	E83.3
324	비타민D저항골연화증	E83.3
325	비타민D저항구루병	E83.3
326	폐증상을 동반한 남성 섬유증	E84.0
327	장증상을 동반한 남성 섬유증	E84.1
328	원위장폐쇄증후군	E84.1
329	남성 섬유증에서의 태변장폐색 (P75*)	E841
330	비신경병성 유전자족성 아밀로이드증	E85.0
331	가족성 지중해열	E85.0
332	유전성 아밀로이드 신장병증	E85.0
333	신경병성 유전자족성 아밀로이드증	E85.1
334	아밀로이드다발신경병증(포르투갈)	E85.1
335	상세불명의 유전자족성 아밀로이드증	E85.2
336	기관한정아밀로이드증	E85.4
337	국소적 아밀로이드증	E85.4
338*	알파-1-항트립신결핍	E88.0
339*	선천성 전신지방디스트로피	E88.1
340	뇌전증에 동반된 후천성 실어증(失語症)[란다우-클레프너]	F80.3
341	레트증후군	F84.2
342	헌팅톤병	G10
343	헌팅톤무도병	G10
344	선천성 비진행성 운동실조	G11.0
345	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	G11.1
346	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	G11.1
347	마이오클로누스[헌트운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	G11.1
348	보류된 건반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	G11.1
349	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	G11.1
350	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	G11.1
351	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	G11.2
352	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	G11.3
353	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	G11.3
354	유전성 강직성 하반신마비	G11.4
355	기타 유전성 운동실조	G11.8
356	상세불명의 유전성 운동실조	G11.9
357	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	G11.9
358	유전성 소뇌의 변성	G11.9
359	유전성 소뇌의 병	G11.9
360	유전성 소뇌의 증후군	G11.9
361	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	G12.0
362	기타 유전성 척수성 근위축	G12.1
363	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	G12.1
364	성인형 척수성 근위축	G12.1
365	소아형, II형 척수성 근위축	G12.1
366	원위 척수성 근위축	G12.1
367	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란더] 척수성 근위축	G12.1
368	어깨종아리형 척수성 근위축	G12.1
369	운동신경세포병 (단, 기타 및 상세불명의 운동신경세포병(G12.28)은 제외)	G12.2

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
370	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	G12.8
371	상세불명의 척수성 근위축	G12.9
372	할리포르덴-스파츠병	G23.0
373	색소성 담창구변성	G23.0
374	진행성 핵상안근마비 [스틸-리차드슨-올스제위스키]	G23.1
375	강직인간증후군	G25.8
376	아급성 과사성 뇌병증[리아]	G31.81
377	다발경화증	G35
378	다발경화증 NOS	G35
379	뇌간(~의) 다발경화증	G35
380	척수(~의) 다발경화증	G35
381	파종성(~의) 다발경화증	G35
382	전신성(~의) 다발경화증	G35
383	시신경척수염[데빅병]	G36.0
384	레녹스-가스토증후군	G40.4
385	웨스트증후군	G40.4
386	대발작 뇌전증지속상태	G41.0
387	긴장-간대성 뇌전증지속상태	G41.0
388	소발작뇌전증지속상태	G41.1
389	뇌전증 압상스지속상태	G41.1
390	복합부분뇌전증지속상태	G41.2
391	기타 뇌전증지속상태	G41.8
392	상세불명의 뇌전증지속상태	G41.9
393	발작수면 및 허탈발작	G47.4
394	멜커슨증후군	G51.2
395	멜케르손-로젠탈증후군	G51.2
396	복합부위통증증후군 II형	G56.4
397	다리의 복합부위통증증후군 II형	G57.80
398	유전성 운동 및 감각 신경병증	G60.0
399	샤르코-마리-투스질환	G60.0
400	데제린-소타스병	G60.0
401	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형	G60.0
402	영아기의 비대성 신경병증	G60.0
403	비골근위축(축삭형, 비대형)	G60.0
404	루시-레비증후군	G60.0
405	길랭-바레증후군	G61.0
406	밀러휘셔증후군	G61.0
407	다초점 운동 신경병증(전도차단동반)	G61.8
408	만성 염증성 탈수초성 다발신경병증	G61.8
409	중증근무력증	G70.0
410	선천성 및 발달성 근무력증	G70.2
411	근디스트로피	G71.0
412	뒤셴 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	G71.0
413	양성[베커] 근디스트로피	G71.0
414	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	G71.0
415	원위성 근디스트로피	G71.0
416	얼굴어깨팔 근디스트로피	G71.0
417	지대 근디스트로피	G71.0
418	눈 근디스트로피	G71.0
419	눈인두성 근디스트로피	G71.0
420	어깨종아리 근디스트로피	G71.0
421	중증[뒤셴] 근디스트로피	G71.0
422	근긴장장애	G71.1

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
423	근긴장디스트로피[스타이너트]	G71.1
424	연골형성장애성 근긴장증	G71.1
425	증상성 근긴장증	G71.1
426	선천성 근긴장증 NOS	G71.1
427	우성[툼슨] 선천성 근긴장증	G71.1
428	열성[베커] 선천성 근긴장증	G71.1
429	신경근육긴장[아이작스]	G71.1
430	선천성 이상근긴장증	G71.1
431	거짓근긴장증	G71.1
432	선천성 근병증	G71.2
433	선천성 근디스트로피 NOS	G71.2
434	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	G71.2
435	중심핵 병	G71.2
436	미세심 병	G71.2
437	다발심 병	G71.2
438	근섬유형 불균형	G71.2
439	근세관성 (중심핵성) 근병증	G71.2
440	네말린근병증	G71.2
441	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	G71.3
442	멜라스증후군	G71.3
443	유전성 근병증 NOS	G71.9
444	주기마비(가족성) 저칼륨혈성	G72.3
445	람베르트-이튼증후군(C00-D48†)	G73.1
446	척수공동증 및 연수공동증	G95.0
447	코츠	H35.01
448*	일스병	H35.05
449	색소망막염	H35.51
450	스타르가르트병	H35.58
451	레베르선천성흑암시	H35.59
452	상세불명의 유전성 망막디스트로피	H35.59
453	컨스-세이어증후군	H49.8
454*	동안실행증(失行症), 코간형	H51.8
455	원발성 폐동맥고혈압	I27.0
456	아이젠먼거복합	I27.8
457	아이젠먼거증후군	I27.8
458	비가역적 확장성 심근병증	I42.0
459	폐색성 비대성 심근병증	I42.1
460	비대성 대동맥하협착	I42.1
461	비폐색성 비대성 심근병증	I42.2
462	심내막심근(호산구성)병	I42.3
463	심내막심근(열대성)섬유증	I42.3
464	뢰플러심내막염	I42.3
465	심내막탄력섬유증	I42.4
466	선천성 심근병증	I42.4
467*	카테콜라민 다형성 심실성 빈맥	I47.2
468	모야모야병	I67.5
469	폐색혈전혈관염[버거병]	I73.1
470	랑뒤-오슬러-웨버병	I78.0
471	버드-키아리증후군	I82.0
472	폐포단백질증	J84.0
473	특발성 폐섬유증	J84.18
474*	불완전상아질형성	K00.51
475	소장의 크론병	K50.0

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
476	대장의 크론병	K50.1
477	소장 및 대장 모두의 크론병	K50.8
478	원발성 담즙성 경변증	K74.3
479	자가면역성 간염	K75.4
480	원발성 담관염/경화성 담관염(두 상병 진단기준 모두 충족하는 경우)	K83.0
481	보통천포창	L10.0
482	낙엽천포창	L10.2
483	수포성 유사천포창	L12.0
484	홍터유사천포창	L12.1
485	양성 점막유사천포창	L12.1
486	후천성 수포성 표피박리증	L12.3
487	연소성 류마티스관절염	M08.0
488	류마티스인자가 있거나 없는 연소성 류마티스관절염	M08.0
489	연소성 강직척추염	M08.1
490	전신적으로 발병된 연소성 관절염	M08.2
491	(혈청검사음성인) 연소성 다발관절염	M08.3
492	만성 연소성 다발관절염	M08.3
493	결절성 다발동맥염	M30.0
494	폐침범을 동반한 다발동맥염[처그-스트라우스]	M30.1
495	연소성 다발동맥염	M30.2
496	굿파스처증후군	M31.0
497	혈전성 미세혈관병증	M31.1
498	혈전성 혈소판감소성 자반	M31.1
499	치사중간선육아종	M31.2
500	베게너육아종증	M31.3
501	괴사성 호흡기육아종증	M31.3
502	대동맥궁증후군[다가야수]	M31.4
503	현미경적 다발동맥염	M31.7
504	기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스	M32.1
505	연소성 피부근염	M33.0
506	기타 피부근염	M33.1
507	다발근염	M33.2
508	진행성 전신경화증	M34.0
509	크레스트증후군	M34.1
510	석회증, 레이노현상, 식도기능장애, 경지증(硬指症), 모세혈관확장의 조합	M34.1
511	폐침범을 동반한 전신경화증(J99.1*)	M34.8
512	근병증을 동반한 전신경화증(G73.7*)	M34.8
513	건조증후군[쉐그렌]	M35.0
514	각막결막염을(를) 동반한 쉐그렌증후군(H19.3*)	M35.0
515	폐침범을(를) 동반한 쉐그렌증후군(J99.1*)	M35.0
516	근병증을(를) 동반한 쉐그렌증후군(G73.7*)	M35.0
517	신세뇨관-간질성 장애을(를) 동반한 쉐그렌증후군(N16.4*)	M35.0
518	혼합결합조직병	M35.1
519	베체트병	M35.2
520	류마티스성 다발근통	M35.3
521	미만성(호산구성) 근막염	M35.4
522	다초점 섬유경화증	M35.5
523	재발성 지방층염[웨버-크리스찬]	M35.6
524	진행성 골화섬유형성이상	M61.1
525	가족샘종폴립증	M8220/0, (D12.6)
526	두개골의 파젯병	M88.0
527	기타 뼈의 파젯병	M88.8
528	상세불명의 뼈의 파젯병	M88.9

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
529	복합부위통증증후군 I형	M89.0
530	재발성 다발연골염	M94.1
531	소사구체이상을 동반한 신증후군	N04.0
532	최소변화병변을 동반한 신증후군	N04.0
533	초점성 및 분절성 사구체병변을 동반한 신증후군	N04.1
534	초점성 및 분절성 유리질증을 동반한 신증후군	N04.1
535	초점성 및 분절성 경화증을 동반한 신증후군	N04.1
536	초점성 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.1
537	미만성 막성 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.2
538	미만성 매산지음 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.3
539	미만성 모세혈관내 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.4
540	미만성 매산지음 모세혈관성 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.5
541	막증식성 사구체신염, 1형, 3형 또는 NOS를 동반한 신증후군	N04.5
542	고밀도침착병을 동반한 신증후군	N04.6
543	막증식성 사구체신염, 2형을 동반한 신증후군	N04.6
544	미만성 반월형 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.7
545	모세혈관외 사구체신염을 동반한 신증후군	N04.7
546	신장성 요붕증	N25.1
547*	선천성 풍진증후군	P35.0
548	댄디-워커증후군	Q03.1
549	무뇌이랑증	Q04.3
550*	활택뇌증	Q04.3
551	큰뇌이랑증	Q04.3
552*	소뇌무발생	Q04.3
553	분열뇌증	Q04.6
554	수두증을 동반한 이분경추	Q05.0
555	수두증을 동반한 이분흉추	Q05.1
556	수두증을 동반한 이분척추	Q05.1
557	수두증을 동반한 이분흉요추	Q05.1
558	수두증을 동반한 이분요추	Q05.2
559	수두증을 동반한 이분요천추	Q05.2
560	수두증을 동반한 이분천추	Q05.3
561	수두증을 동반한 상세불명의 이분척추	Q05.4
562	수두증이 없는 이분경추	Q05.5
563	수두증이 없는 이분흉추	Q05.6
564	이분척추 NOS	Q05.6
565	이분흉요추 NOS	Q05.6
566	수두증이 없는 이분요추	Q05.7
567	이분요천추 NOS	Q05.7
568	수두증이 없는 이분천골	Q05.8
569	상세불명의 이분척추	Q05.9
570	척수이개증	Q06.2
571	아놀드-키아리증후군	Q07.0
572*	렌즈소안구증후군	Q11.2
573*	X-연관 연소성 망막분리	Q14.1
574*	소이증(小耳症)	Q17.2
575	총동맥간	Q20.0
576	동맥간존속	Q20.0
577	이중출구우심실	Q20.1
578	타우시그-빙증후군	Q20.1
579	이중출구좌심실	Q20.2
580	심실대혈관연결불일치	Q20.3
581	대동맥의 우측전위	Q20.3

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
582	대혈관의 (완전)전위	Q20.3
583	단일심실	Q20.4
584	방실연결불일치	Q20.5
585	수정혈관전위	Q20.5
586	좌측전위	Q20.5
587	심실내번	Q20.5
588	방실중격결손	Q21.2
589	총방실관	Q21.2
590	심내막용기결손	Q21.2
591	제1공심방중격결손(I형)	Q21.2
592	팔로네징후	Q21.3
593	폐동맥 협착 또는 폐쇄, 대동맥의 우측위치 및 우심실비대를 동반한 심실 중격결손	Q21.3
594	대동맥폐동맥중격결손	Q21.4
595	대동맥중격결손	Q21.4
596	대동맥폐동맥창	Q21.4
597	아이젠먼거결손	Q21.8
598	폐동맥판폐쇄	Q22.0
599	삼첨판폐쇄	Q22.4
600	에브스타인이상	Q22.5
601	형성저하성 우심증후군	Q22.6
602	대동맥판의 선천협착	Q23.0
603	선천성 대동맥판폐쇄	Q23.0
604	선천성 대동맥협착	Q23.0
605	대동맥판의 선천성 기능부전	Q23.1
606	이첨대동맥판막	Q23.1
607	선천성 대동맥판폐쇄부전	Q23.1
608	선천성 대동맥판역류	Q23.1
609	선천성 승모판협착	Q23.2
610	선천성 승모판폐쇄	Q23.2
611	선천성 승모판폐쇄부전	Q23.3
612	형성저하성 좌심증후군	Q23.4
613	(승모판 협착 또는 폐쇄와 함께) 상행대동맥의 형성저하와 좌심실의 결손 발육을 동반하는 대동맥구멍 및 판막의 폐쇄 또는 현저한 발육부전	Q23.4
614	대동맥판 및 승모판의 기타 선천기형	Q23.8
615	대동맥판 및 승모판의 상세불명의 선천기형	Q23.9
616	선천성 대동맥협착	Q24.4
617	관상동맥혈관의 기형	Q24.5
618	선천성 관상동맥류	Q24.5
619	선천성 심장차단	Q24.6
620	대동맥의 축착	Q25.1
621	대동맥의 축착(관전, 관후)	Q25.1
622	대동맥의 폐쇄	Q25.2
623	대동맥의 협착	Q25.3
624	판막상부 대동맥협착	Q25.3
625	폐동맥의 폐쇄	Q25.5
626	대정맥의 선천성 협착	Q26.0
627	(하)(상)대정맥의 선천성 협착	Q26.0
628	좌상대정맥존속	Q26.1
629	전폐정맥결합이상	Q26.2
630	부분폐정맥결합이상	Q26.3
631	상세불명의 폐정맥결합이상	Q26.4
632	문맥결합이상	Q26.5

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
633	문맥-간동맥루	Q26.6
634*	와이번메이슨증후군	Q28.2
635	무설증(無舌症)	Q38.3
636	담관의 폐쇄	Q44.2
637	알라질증후군	Q44.7
638	다낭성 신장, 보통염색체열성	Q61.1
639	다낭성 신장, 영아형	Q61.1
640*	메켈증후군	Q61.9
641	방광외반	Q64.1
642	방광이소증	Q64.1
643	방광외반	Q64.1
644*	쇄골두개골이골증	Q74.0
645*	선천성 다발관절만곡증	Q74.3
646	두개골유합	Q75.0
647	뿔족머리증(Acrocephaly)	Q75.0
648	두개골의 불완전유합	Q75.0
649	뿔족머리증(Oxycephaly)	Q75.0
650	삼각머리증	Q75.0
651	두개안면골이골증	Q75.1
652	크루존병	Q75.1
653	하악안면골이골증	Q75.4
654	프란체스웨티 증후군	Q75.4
655	트레처-콜린스 증후군	Q75.4
656	연골무발생증	Q77.0
657	연골발생저하증	Q77.0
658	치사성 단신	Q77.1
659	짧은늑골증후군	Q77.2
660	질식성 흉부형성이상[쥐느]	Q77.2
661	접상 연골형성이상	Q77.3
662	어깨고관절 접상 연골형성이상(1형-3형)	Q77.3
663	X-연관 우성 연골형성이상	Q77.3
664	연골무형성증	Q77.4
665	연골형성저하증	Q77.4
666	선천성 골경화증	Q77.4
667	디스트로피성 형성이상	Q77.5
668	연골외배엽형성이상	Q77.6
669	엘리스-반크레벨트증후군	Q77.6
670	척추골단형성이상	Q77.7
671	만발성 척추골단형성이상	Q77.7
672	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 기타 골연골형성이상	Q77.8
673	말단왜소 형성이상	Q77.8
674	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 상세불명의 골연골형성이상	Q77.9
675	불완전골형성	Q78.0
676	골취약증(Fragilitas ossium)	Q78.0
677	골취약증(Osteopsathyrosis)	Q78.0
678	다골성 섬유성 형성이상	Q78.1
679	얼브라이트(-맥쿤)(-스턴버그)증후군	Q78.1
680	골화석증	Q78.2
681	알베르스-쇤베르그증후군	Q78.2
682	카무라티-앵겔만증후군	Q78.3
683	내연골종증	Q78.4
684	마푸치증후군	Q78.4
685	올리에르병	Q78.4

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
686*	골간단연골형성이상, 슈미드형	Q78.5
687	필레증후군	Q78.5
688	다발선천외골증	Q78.6
689	유전성 다발외골증	Q78.6
690	골간병적조직연결	Q78.6
691*	가성 연골무형성 형성이상	Q78.9
692	선천성 횡격막탈장	Q79.0
693	횡격막의 기타 선천기형	Q79.1
694	횡격막결여	Q79.1
695	횡격막의 선천기형 NOS	Q79.1
696	횡격막 탈출	Q79.1
697	배꼽내장탈장	Q79.2
698	선천복벽탈장	Q79.2
699	복벽파열증	Q79.3
700	말린자두배증후군	Q79.4
701	복벽의 기타 선천기형	Q79.5
702	엘러스-단로스증후군	Q79.6
703	근골격계통의 기타 선천기형	Q79.8
704	근육의 결여	Q79.8
705	힘줄의 결여	Q79.8
706	부근	Q79.8
707	선천성 근위축	Q79.8
708	선천성 협착띠	Q79.8
709	선천성 짧은힘줄	Q79.8
710	폴란드증후군	Q79.8
711	근골격계통의 상세불명의 선천기형	Q79.9
712	근골격계통의 선천이상 NOS	Q79.9
713	근골격계통의 선천변형 NOS	Q79.9
714*	층판비늘증	Q80.2
715	선천성 수포성 비늘모양홍색피부증	Q80.3
716	단순 수포성 표피박리증	Q81.0
717	치사성 수포성 표피박리증	Q81.1
718	헤를리츠증후군	Q81.1
719	디스트로피성 수포성 표피박리증	Q81.2
720	색소실조증	Q82.3
721*	(무한성) 외배엽형성이상	Q82.4
722	신경섬유종증(비악성)	Q85.0
723	신경섬유종증(비악성) 1형, 2형	Q85.0
724	폰렉클링하우젠병	Q85.0
725	결절성 경화증	Q85.1
726	부르느뷰병	Q85.1
727	에필로이아	Q85.1
728	포이츠-제거스 증후군	Q85.8
729	스터지-베버(-디미트리) 증후군	Q85.8
730	폰 히펠-린다우 증후군	Q85.8
731	(이상형태성) 태아알콜증후군	Q86.0
732	주로 얼굴형태에 영향을 주는 선천기형증후군	Q87.0
733	첨두다지유합증	Q87.0
734	첨두유합지증	Q87.0
735	삼복안구증후군	Q87.0
736	단안증	Q87.0
737	골덴하 증후군	Q87.0
738	고린-샤우드리-모스 증후군	Q87.0

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
739	뫼비우스 증후군	Q87.0
740	입-얼굴-손발 증후군	Q87.0
741	로빈 증후군	Q87.0
742	휘파람부는 얼굴	Q87.0
743	카펜터 증후군	Q87.0
744	주로 단신과 관련된 선천기형증후군	Q87.1
745	아르스코그 증후군	Q87.1
746	코케인 증후군	Q87.1
747	드 랑즈 증후군	Q87.1
748	두보위츠 증후군	Q87.1
749	누난 증후군	Q87.1
750	프라더-윌리 증후군	Q87.1
751	로비노-실버만-스미스 증후군	Q87.1
752	러셀-실버 증후군	Q87.1
753	시클 증후군	Q87.1
754	스미스-렘리-오피츠 증후군	Q87.1
755	쉐그렌-라손 증후군	Q87.1
756	홀트-오람 증후군	Q87.2
757	클리펠-트레노우네이-베버 증후군	Q87.2
758	손발톱무름뼈 증후군	Q87.2
759	루빈스타인-테이비 증후군	Q87.2
760	바테르 증후군	Q87.2
761*	베크위트-비데만 증후군	Q87.3
762	소토스 증후군	Q87.3
763	위버 증후군	Q87.3
764	마르팡증후군	Q87.4
765	알포트 증후군	Q87.8
766	로렌스-문(-바르데)-비들 증후군	Q87.8
767	젤웨거 증후군	Q87.8
768	착지 증후군	Q87.8
769	21삼염색체증, 감수분열비분리	Q90.0
770	21삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Q90.1
771	21삼염색체증, 전위	Q90.2
772	21삼염색체증 NOS	Q90.9
773	18삼염색체증, 감수분열비분리	Q91.0
774	18삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Q91.1
775	18삼염색체증, 전위	Q91.2
776	13삼염색체증, 감수분열비분리	Q91.4
777	13삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Q91.5
778	13삼염색체증, 전위	Q91.6
779	13삼염색체증후군	Q91.7
780*	10단완삼염색체증	Q92.2
781	월프-허쉬호른증후군	Q93.3
782	5번 염색체 단완의 결손	Q93.4
783	고양이울음증후군	Q93.4
784	엔젤만증후군	Q93.5
785	캐취22증후군	Q93.5
786*	18장완단일염색체증	Q93.5
787	스미스마제니스 증후군	Q93.5
788	윌리엄스 증후군	Q93.5
789	핵형45, X	Q96.0
790	핵형46, X동인자(Xq)	Q96.1
791	동인자(Xq)를 제외한 이상 성염색체를 가진 핵형46, X	Q96.2

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
792	섞임증, 45, X/46, XX 또는 XY	Q96.3
793	섞임증, 이상성염색체를 가진 45, X/기타 세포열	Q96.4
794	클라인펠터증후군, 핵형 47, XXY	Q98.0
795	클라인펠터증후군, 두 개 이상의 X염색체를 가진 남성	Q98.1
796	클라인펠터증후군, 핵형 46, XX를 가진 남성	Q98.2
797	취약X증후군	Q99.2
798	알스트롬증후군	코드없음
799	ARC 증후군	코드없음
800	Cowden 증후군	코드없음
801	Dent 질환	코드없음
802	GLUT1 결핍증	코드없음
803	KID 증후군	코드없음
804	가부키 증후군	코드없음
805	고함-스타우트 병	코드없음
806	굴지 형성이상	코드없음
807	다발성 골단 형성이상	코드없음
808	데니스-드래쉬 증후군	코드없음
809	두개골간단형성부전증	코드없음
810	라스무센 뇌염	코드없음
811	랑거 기드온 증후군	코드없음
812	밀러-디커 증후군	코드없음
813	선천성 무거핵구성 혈소판감소증	코드없음
814	알렉산더 병	코드없음
815	앵들리-빅슬리 증후군	코드없음
816	어린선(선천성 비늘증)	코드없음
817	에드하임-체스터 병	코드없음
818	장림프관확장증	코드없음
819	주버트 증후군	코드없음
820	지텔만 증후군	코드없음
821	카나반 병	코드없음
822	카다실	코드없음
823	큐라리노 증후군	코드없음
824	크론카이드-카나다 증후군	코드없음
825	터프팅장증	코드없음
826	패리-롬버그 증후군	코드없음
827	프레이저 증후군	코드없음
828	헤이-웰스 증후군	코드없음
829	알란-헌든-더들리 증후군	코드없음
830	펠리스터-킬리언 증후군	코드없음
831	코헨 증후군	코드없음
832	진행성 가족성 간내 담즙정체증	코드없음
833	슈바크만-다이아몬드 증후군	코드없음
834	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented	코드없음
835	동형접합 가족성 고콜레스테롤혈증	코드없음
836	철불응성 철결핍성 빈혈	코드없음
837	하다드 증후군	코드없음
838	피어슨 증후군	코드없음
839	3MC 증후군	코드없음
840	워커-워버그 증후군	코드없음
841	코핀-시리스 증후군	코드없음
842	소아성 교대성 편마비	코드없음
843	신텔 기드온 증후군	코드없음
844	모왓-윌슨 증후군	코드없음

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
845	선천성 중추성 무호흡증	코드없음
846	1단완36 미세결실 증후군	코드없음
847	아동기 저수초형성 운동실조	코드없음
848	근긴장이상을 동반한 고망간혈증	코드없음
849	2장완11 미세중복 증후군	코드없음
850	10장완 말단 삼염색체 증후군	코드없음
851	15장완11.2 미세결실 증후군	코드없음
852	골드버그 쉬프린체 증후군	코드없음
853	아이카디-구티에레스 증후군	코드없음
854	카라실 증후군	코드없음
855	선천성 단장 증후군	코드없음
856*	COL4A1 관련 증후군	코드없음
857*	DYRK1A 증후군	코드없음
858*	KBG 증후군	코드없음
859*	Kleefstra 증후군	코드없음
860*	PelizaeusMerzbacher 병	코드없음
861*	SOPH 증후군	코드없음
862*	가족성 칸디다증 2	코드없음
863*	골린 증후군	코드없음
864*	골스 증후군	코드없음
865*	랍슨 멘덴홀 증후군, 레프리코니즘	코드없음
866*	레버 유전시신경병증	코드없음
867*	로이에-디에츠 증후군	코드없음
868*	로하드 증후군	코드없음
869*	메이어-골린 증후군	코드없음
870*	무홍채 소뇌성운동실조 정신박약증	코드없음
871*	버트-호그-두베 증후군	코드없음
872*	볼프람 증후군	코드없음
873*	봉입체 근염	코드없음
874*	아이팩스 증후군	코드없음
875*	젤레오피직 골이형성증	코드없음
876*	코핀-로우리 증후군	코드없음
877*	크라이오피린 연관 주기 발열증후군	코드없음
878*	특발성 폐 혈색소증	코드없음
879*	페림프관종증	코드없음
880*	포토키 룩스키 증후군	코드없음
881*	플로우팅 하버 증후군	코드없음
882*	피트 홉킨스 증후군	코드없음
883*	하쥬-체니 증후군	코드없음
884*	Vici 증후군	코드없음
885*	가족성(유전성) 취장염	코드없음
886*	선천 간염유증	코드없음
887*	선천 염소 설사 (만성염소설사)	코드없음
888*	선천성 지카 증후군	코드없음
889*	돌발운동유발 이상운동	코드없음
890*	발작성 운동실조증 2형	코드없음
891*	안와 림프관종	코드없음
892*	만성 진행성 외안근마비	코드없음
893*	11단완13 결실 (WAGR 증후군)	코드없음
894*	11장완 결실 증후군 (야콥센 증후군)	코드없음
895*	8장완13 미세결실증후군 (Mesomelia-synostoses 증후군)	코드없음
896*	8장완24.1 결실 (랑거-기드온 증후군)	코드없음
897*	엠마누엘 증후군	코드없음

희귀자녀질환 질병 코드 정보

연번	질병명	질병 코드
898*	1장완21.1 미세결실 증후군	코드없음
899*	2장완24 미세결실 증후군	코드없음
900*	2장완32-33 미세결실 증후군	코드없음
901*	2장완33.1 미세결실 증후군	코드없음
902*	3번 염색체 단완 결손	코드없음
903*	3번 염색체 장완 결손	코드없음
904*	3장완29 미세결실 증후군	코드없음
905*	4번 염색체 단완부분결손	코드없음
906*	4장완21 미세결실	코드없음
907*	4장완34 미세결실	코드없음
908*	7장완11.23 미세중복 증후군	코드없음
909*	재조합 8번 염색체 증후군	코드없음
910*	8단완단일염색체증	코드없음
911*	8단완11.2 미세결실증후군	코드없음
912*	8장완21.11 미세결실 증후군	코드없음
913*	8장완22.1 미세결실 증후군	코드없음
914*	9번 염색체 단완 결손	코드없음
915*	9단완사염색체증	코드없음
916*	10장완 말단부 단일염색체증	코드없음
917*	10장완22-23 미세결실 증후군	코드없음
918*	11장완 말단부 삼염색체증	코드없음
919*	14장완 말단부 단일염색체증	코드없음
920*	15장완사염색체증	코드없음
921*	16번 염색체 단완 결손	코드없음
922*	16단완11-12 미세결실 증후군	코드없음
923*	18번 환염색체	코드없음
924*	18번 염색체 단완 결손	코드없음
925*	20장완 말단부 삼염색체증	코드없음
926*	20단완삼염색체증	코드없음
927*	Xq28 중복 증후군	코드없음

※ 별표 질환은 기존 희귀난치성산정특례 대상이 아닌 질환임