

붙임4

희귀질환 지정 목록

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
1	A31.9	비정형마이코박테리아증, 가족형, X연관	Atypical mycobacteriosis, familial, x-linked
2	A81.0	크로이츠펔트-야콥병	Creutzfeldt-Jakob disease
3	A81.0	아급성 해면모양뇌병증	Subacute spongiform encephalopathy
4	D55.0	포도당-6-인산탈수소효소결핍에 의한 빈혈	Anaemia due to glucose-6- phosphate dehydrogenase [G6PD] deficiency
5	D55.0	참두종독	Favism
6	D55.0	G6PD결핍빈혈	G6PD deficiency anaemia
7	D55.2	해당효소의 장애에 의한 빈혈	Anaemia due to disorders of glycolytic enzymes
8	D55.2	용혈성 비구상적혈구성 (유전성) II형 빈혈	Haemolytic nonspherocytic (hereditary), type II anaemia
9	D55.2	헥소카이네이스결핍빈혈	Hexokinase deficiency anaemia
10	D55.2	피루브산염카이네이스결핍빈혈	Pyruvate kinase[PK] deficiency anaemia
11	D55.2	삼탄당인산염이성화효소결핍빈혈	Triose-phosphate isomerase deficiency anaemia
12	D56.0	알파지중해빈혈	Alpha thalassaemia
13	D56.1	베타지중해빈혈	Beta thalassaemia
14	D56.1	쿠울리빈혈	Cooley's anaemia
15	D56.1	중증 베타지중해빈혈	Severe beta thalassaemia
16	D56.1	중간형 지중해빈혈	Intermedia thalassaemia
17	D56.1	중증 지중해빈혈	Major thalassaemia
18	D56.2	델타-베타지중해빈혈	Delta-beta thalassaemia
19	D56.3	지중해빈혈 소질	Thalassaemia trait
20	D56.4	태아헤모글로빈의 유전적 존속	Hereditary persistence of fetal haemoglobin [HFPH]
21	D59.3	비정형 용혈-요독증후군	Atypical haemolytic-uraemic syndrome
22	D59.5	발작성 야간헤모글로빈뇨	Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria [Marchiafava-Micheli]
23	D60.0	만성 후천성 순수적혈구무형성	Chronic acquired pure red cell aplasia
24	D61.0	체질성 무형성빈혈	Constitutional aplastic anaemia
25	D61.0	선천성 무형성(순수)적혈구	Aplasia, (pure) red cell (of) congenital
26	D61.0	영아 무형성(순수)적혈구	Aplasia, (pure) red cell (of) infants
27	D61.0	원발성 무형성(순수)적혈구	Aplasia, (pure) red cell (of) primary
28	D61.0	블랙판-다이아몬드증후군	Blackfan-Diamond syndrome
29	D61.0	가족성 저형성빈혈	Familial hypoplastic anaemia
30	D61.0	판코니빈혈	Fanconi's anaemia
31	D61.0	기형을 동반한 범혈구감소증	Pancytopenia with malformations
32	D61.3	특발성 무형성빈혈	Idiopathic aplastic anaemia
33	D61.9	저형성빈혈 NOS	Hypoplastic anaemia NOS
34	D61.9	골수형성저하	Medullary hypoplasia
35	D61.9	범골수확폐	Panmyelophthisis
36	D64.4	선천성 적혈구조혈이상빈혈	Congenital dyserythropoietic anaemia
37	D64.4	이상조혈성 빈혈(선천성)	Dyshaematopoietic anaemia(congenital)
38	D66	유전성 제8인자결핍	Hereditary factor VIII deficiency
39	D66	제8인자결핍(기능적 결함을 동반)	Deficiency factor VIII (with functional defect)
40	D66	혈우병 NOS	Haemophilia NOS
41	D66	A형혈우병	Haemophilia A
42	D66	고전적 혈우병	Classical haemophilia
43	D67	유전성 제9인자결핍	Hereditary factor IX deficiency

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
44	D67	크리스마스병	Christmas disease
45	D67	제9인자결핍(기능적 결함을 동반)	Factor IX deficiency (with functional defect)
46	D67	혈장트롬보플라스틴성분결핍	Plasma thromboplastin component[PTC] deficiency
47	D67	B형혈우병	Haemophilia B
48	D68.0	폰빌레бран트병	Von Willebrand's disease
49	D68.0	혈관혈우병(Angiohaemophilia)	Angiohaemophilia
50	D68.0	혈관결손이 있는 제8인자결핍	Factor VIII deficiency with vascular defect
51	D68.0	혈관혈우병(Vascular haemophilia)	Vascular haemophilia
52	D68.1	유전성 제11인자결핍	Hereditary factor XI deficiency
53	D68.1	C형혈우병	Haemophilia C
54	D68.1	혈장트롬보플라스틴전구물결핍	Plasma thromboplastin antecedent [PTA] deficiency
55	D68.2	기타 응고인자의 유전성 결핍	Hereditary deficiency of other clotting factors
56	D68.2	선천성 무피브리노겐혈증	Congenital afibrinogenemia
57	D68.2	AC글로불린결핍	AC globulin deficiency
58	D68.2	프로악셀레린결핍	Proaccelerin deficiency
59	D68.2	제1인자[피브리노겐]의 결핍	I [Fibrinogen] deficiency of factor
60	D68.2	제2인자[프로트롬빈]의 결핍	II [Prothrombin] deficiency of factor
61	D68.2	제5인자[불안정]의 결핍	V [Labile] deficiency of factor
62	D68.2	제7인자[안정]의 결핍	VII [Stable] deficiency of factor
63	D68.2	제10인자[스투어트-프라우]의 결핍	X [Stuart-Prower] deficiency of factor
64	D68.2	제12인자[하게만]의 결핍	X II [Hageman] deficiency of factor
65	D68.2	제13인자[피브린안정화]의 결핍	X III [Fibrin-stabilizing] deficiency of factor
66	D68.2	이상피브리노겐혈증(선천성)	Dysfibrinogenemia (congenital)
67	D68.2	저프로콘버틴혈증	Hypoproconvertinaemia
68	D68.2	오우렌병	Owren's disease
69	D68.5	항트롬빈결핍	Antithrombin deficiency
70	D68.5	단백질C결핍	Protein C deficiency
71	D68.5	단백질S결핍	Protein S deficiency
72	D68.6	항인지질증후군	Antiphospholipid syndrome
73	D69.1	정성적 혈소판결손	Qualitative platelet defects
74	D69.1	베르나르-술리에[거대혈소판]증후군	Bernard-Soulier[giant platelet] syndrome
75	D69.1	글란즈만병	Glanzmann's disease
76	D69.1	그레이혈소판증후군	Grey platelet syndrome
77	D69.1	혈소판무력증(출혈성)(유전성)	Thromboasthenia (haemorrhagic)(hereditary)
78	D69.1	혈소판병증	Thrombocytopathy
79	D69.30	에반스증후군	Evans' syndrome
80	D70	무과립구증	Agranulocytosis
81	D70	무과립구성 안지나	Agranulocytic angina
82	D70	선천성 무과립구증	Congenital agranulocytosis
83	D70	영아 유전성 무과립구증	Infantile genetic agranulocytosis
84	D70	코스트만병	Kostmann's disease
85	D70	호중구감소 NOS	Neutropenia NOS
86	D70	선천성 호중구감소	Congenital neutropenia
87	D70	순환성 호중구감소	Cyclic neutropenia
88	D70	주기성 호중구감소	Periodic neutropenia
89	D70	호중구감소성 비장비대	Neutropenic splenomegaly
90	D70	베르너-슐츠병	Werner-Schultz disease
단, 연번 80~90번은 해당되나, D70.0(호중구감소성 발열) 및 D70.8(기타 무과립구증)은 제외			
91	D71	다형핵 호중구의 기능장애	Functional disorders of

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
92	D71	세포막수용체복합체[CR3]결손	polymorphonuclear neutrophils Cell membrane receptor complex [CR3] defect
93	D71	만성 (소아기) 육아종성 질환	Chronic (childhood) granulomatous disease
94	D71	선천성 이상식착용증	Congenital dysphagocytosis
95	D71	진행성 패혈성 육아종증	Progressive septic granulomatosis
96	D76.1	혈구탐식성 림프조직구증	Haemophagocytic lymphohistiocytosis
97	D76.1	가족성 혈구탐식세망증	Familial haemophagocytic reticulosis
98	D76.1	단핵탐식세포의 조직구증	Histiocytoses of mononuclear phagocytes
99	D76.3	세망조직구증(거대세포)	Reticulohistiocytoma(giant-cell)
100	D76.3	심한 림프선병증을 동반한 동조직구증	Sinus histiocytosis with massive lymph-adenopathy
101	D80.0	유전성 저감마글로불린혈증	Hereditary hypogammaglobulinaemia
102	D80.0	보통염색체열성 무감마글로불린혈증(스위스형)	Autosomal recessive agammaglobulinaemia (Swiss type)
103	D80.0	X-연관무감마글로불린혈증[브루튼](성장 호르몬결핍을 동반)	X-linked agammaglobulinaemia (Bruton) (with growth hormone deficiency)
104	D80.0	원발성 무감마글로불린혈증	Agammaglobulinemia, primary
105	D80.1	비가족성 저감마글로불린혈증	Nonfamilial hypogammaglobulinaemia
106	D80.1	면역글로불린을 지닌 B-림프구가 있는 무감마글로불린혈증	Agammaglobulinaemia with immunoglobulin-bearing B-lymphocytes
107	D80.1	공통가변성 무감마글로불린혈증	Common variable agammaglobulinaemia [CVAgamma]
108	D80.1	저감마글로불린혈증 NOS	Hypogammaglobulinaemia NOS
109	D80.2	면역글로불린A의 선택적 결핍	Selective deficiency of immunoglobulin A[IgA]
110	D80.3	면역글로불린G 서브클래스의 선택적 결핍	Selective deficiency of immunoglobulin G [IgG] subclasses
111	D80.4	면역글로불린M의 선택적 결핍	Selective deficiency of immunoglobulin M[IgM]
112	D80.5	면역글로불린M의 증가를 동반한 면역결핍	Immunodeficiency with increased immunoglobulin M[IgM]
113	D80.6	거의 정상인 면역글로불린 또는 고면역글로불린혈증을 동반한 항체결핍	Antibody deficiency with near-normal immunoglobulins or with hyperimmunoglobulinaemia
114	D80.8	항체결손이 현저한 기타 면역결핍	Other immunodeficiencies with predominantly antibody defects
115	D80.8	카파경쇄결핍	Kappa light chain deficiency
116	D81.0	세망세포발생이상을 동반한 중증복합면역결핍	Severe combined immunodeficiency [SCID] with reticular dysgenesis
117	D81.1	T- 및 B-세포수가 감소된 중증복합면역결핍	Severe combined immunodeficiency [SCID] with low T-and B-cell numbers
118	D81.2	B-세포수가 정상이거나 감소된 중증복합면역결핍	Severe combined immunodeficiency [SCID] with low or normal B-cell numbers
119	D81.3	아데노신탈아미노효소결핍	Adenosine deaminase[ADA] deficiency
120	D81.4	네젤로프증후군	Nezelof's syndrome
121	D81.5	퓨린뉴클레오사이드인산화효소결핍	Purine nucleoside phosphorylase[PNP] deficiency
122	D81.6	주조직적합성복합체I형결핍	Major histocompatibility complex class I deficiency
123	D81.6	노출림프구증후군	Bare lymphocyte syndrome
124	D81.7	주조직적합성복합체II형결핍	Major histocompatibility complex class II deficiency
125	D81.8	바이오틴-의존카복실레이스결핍	Biotin-dependent carboxylase deficiency
126	D81.8	오멘증후군	Omenn syndrome

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
127	D81.9	중증복합면역결핍장애 NOS	Severe combined immunodeficiency disorder [SCID] NOS
128	D82.0	비스코트-알드리치증후군	Wiskott-Aldrich syndrome
129	D82.0	혈소판감소 및 습진을 동반한 면역결핍	Immunodeficiency with thrombocy-topenia and eczema
130	D82.1	디조지증후군	Di George's syndrome
131	D82.1	인두낭종후군	Pharyngeal pouch syndrome
132	D82.1	흉선성 림프조직무형성	Thymic alymphoplasia
133	D82.1	면역결핍을 동반한 흉선무형성 또는 형성저하	Thymic aplasia or hypoplasia with immunodeficiency
134	D82.2	짧은사지체구를 동반한 면역결핍	Immunodeficiency with short-limbed stature
135	D82.3	엡스타인-바르바이러스에 대한 유전성 결손반응에 따른 면역결핍	Immunodeficiency following hereditary defective response to Epstein-Barr virus
136	D82.3	X-연관 림프증식성 질환	X-linked lymphoproliferative disease
137	D82.4	고면역글로불린E증후군	Hyperimmunoglobulin E [IgE] syndrome
138	D83.0	B-세포 수 및 기능의 현저한 이상에 의한 공통 가변성 면역결핍	Common variable immunodeficiency with predominant abnormalities of B-cell numbers and function
139	D83.1	현저한 면역조절T-세포장애에 의한 공통 가변성 면역결핍	Common variable immunodeficiency with predominant immunoregulatory T-cell disorders
140	D83.2	B- 또는 T-세포에 대한 자가 항체를 동반한 공통 가변성 면역결핍	Common variable immunodeficiency with autoantibodies to B-or T-cells
141	D84.0	림프구기능항원-1결손	Lymphocyte function antigen-1[LFA-1] defect
142	D84.1	보체계통의 결손	Defects in the complement system
143	D84.1	C1에스테라이스억제인자결핍	C1 esterase inhibitor[C1-INH] deficiency
144	D86.0	폐의 사르코이드증	Sarcoidosis of lung
145	D86.1	림프절의 사르코이드증	Sarcoidosis of lymph nodes
146	D86.2	림프절의 사르코이드증을 동반한 폐의 사르코이드증	Sarcoidosis of lung with sarcoidosis of lymph nodes
147	D86.3	피부의 사르코이드증	Sarcoidosis of skin
148	D86.8	기타 및 복합부위의 사르코이드증	Sarcoidosis of other and combined sites
149	D86.8	사르코이드증에서의 홍채섬모체염(H22.1*)	Iridocyclitis in sarcoidosis(H22.1*)
150	D86.8	사르코이드증에서의 다발성 뇌신경마비(G53.2*)	Multiple cranial nerve palsies in sarcoidosis(G53.2*)
151	D86.8	사르코이드관절병증(M14.8*)	Sarcoid arthropathy(M14.8*)
152	D86.8	사르코이드심근염(I41.8*)	Sarcoid myocarditis(I41.8*)
153	D86.8	사르코이드근염(M63.3*)	Sarcoid myositis(M63.3*)
154	D86.8	포도막귀말염	Uveoparotid fever[Heerfordt]
155	E16.10	선천성 고인슐린혈증	Congenital hyperinsulinaemia
156	E20.1	거짓 부갑상선기능저하증	Pseudohypoparathyroidism
157	E22.0	말단비대증 및 뇌하수체거인증	Acromegaly and pituitary gigantism
158	E22.0	말단비대증과 관련된 관절병증 (M14.5*)	Arthropathy associated with acromegaly(M14.5*)
159	E22.0	성장호르몬의 과잉생산	Overproduction of growth hormone
160	E23.0	칼만증후군	Kallmann's syndrome
161	E23.0	쉬한증후군	Sheehan's syndrome
162	E24.0	뇌하수체-의존 쿠싱병	Pituitary-dependent Cushing's disease
163	E24.0	뇌하수체 부신피질자극호르몬의 과다생산	Overproduction of pituitary ACTH
164	E24.0	뇌하수체-의존 부신피질기능항진증	Pituitary-dependent hyperadrenocorticism
165	E24.1	넬슨증후군	Nelson's syndrome
166	E24.3	이소성 부신피질자극호르몬증후군	Ectopic ACTH syndrome

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
167	E25.0	후소결핍과 관련된 선천성 부신생식기장애	Congenital adrenogenital disorders associated with enzyme deficiency
168	E25.0	선천성 부신증식증	Congenital adrenal hyperplasia
169	E25.0	21-수산화후소결핍	21-Hydroxylase deficiency
170	E25.0	염류소실 선천성 부신증식증	Salt-losing congenital adrenal hyperplasia
171	E25.9	부신생식기증후군 NOS	Adrenogenital syndrome NOS
172	E26.8	바터증후군	Bartter's syndrome
173	E27.1	원발성 부신피질부전	Primary adrenocortical insufficiency
174	E27.1	가족성 부신피코이드결핍	Familial glucocorticoid deficiency
175	E27.1	애디슨병	Addison's disease
176	E27.1	자가면역성 부신염	Autoimmune adrenalitis
177	E27.2	애디슨발증	Addisonian crisis
178	E27.2	부신발증	Adrenal crisis
179	E27.2	부신피질발증	Adrenocortical crisis
180	E27.4	부신피출혈	Adrenal haemorrhage
181	E27.4	부신피경색증	Adrenal infarction
182	E27.4	부신피질부전 NOS	Adrenocortical insufficiency NOS
183	E27.4	저알도스테론증	Hypoaldosteronism
184	E34.8	송과선 기능이상	Pineal gland dysfunction
185	E34.8	조로증	Progeria
186	E55.0	활동성 구루병	Rickets, active
187	E55.0	영아골연화증	Infantile osteomalacia
188	E55.0	연소성 골연화증	Juvenile osteomalacia
189	E70.0	고전적 페닐케톤뇨증	Classical phenylketonuria
190	E70.1	기타 고페닐알라닌혈증	Other hyperphenylalaninaemias
191	E70.2	타이로신대사장애	Disorders of tyrosine metabolism
192	E70.2	알카프톤뇨증	Alkaptonuria
193	E70.2	조직흑갈병	Ochronosis
194	E70.2	타이로신혈증	Tyrosinaemia
195	E70.2	타이로신증	Tyrosinosis
196	E70.3	눈피부백색증	Oculocutaneous albinism
197	E70.3	눈백색증	Ocular albinism
198	E70.3	체디아크(-스타인브링크)-히가시증후군	Chediack(-Steinbrink)-Higashi syndrome
199	E70.3	교차증후군	Cross syndrome
200	E70.3	헤르만스키-푸들라크증후군	Hermansky-Pudlak syndrome
201	E70.3	바르덴버그 증후군	Waardenburg's syndrome
202	E70.8	히스티딘대사장애	Disorder of histidine metabolism
203	E70.8	트립토판대사장애	Disorder of tryptophan metabolism
204	E71.0	단풍시럽노병	Maple-syrup-urine disease
205	E71.1	고류신-이소류신혈증	Hyperleucine-isoleucinaemia
206	E71.1	고발린혈증	Hypervalinaemia
207	E71.1	메틸말론산혈증	Methylmalonic acidemia
208	E71.1	아이소발레린산혈증	Isovaleric acidemia
209	E71.1	프로피온산혈증	Propionic acidemia
210	E71.3	지방산대사장애	Disorders of fatty-acid metabolism
211	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-실더]	Adrenoleukodystrophy[Addison-Schilder]
212	E71.3	근육카르니틴 팔미틸 트랜스퍼레이스 결핍	Muscle carnitine palmityltransferase deficiency
213	E71.3	장쇄수산화아실코에이탈수소효소결핍증(VLCAD)	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase(VLCAD) deficiency(VLCAD)
214	E72.0	아미노산운반장애	Disorders of amino-acid transport
215	E72.0	시스틴 축적병(N29.8*)	Cystine storage disease(N29.8*)

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
216	E72.0	시스틴증	Cystinosis
217	E72.0	시스틴뇨증	Cystinuria
218	E72.0	판코니(-드 토니)(-드브레)증후군	Fanconi(-de Toni)(-Debré)syndrome
219	E72.0	하르트넵병	Hartnup's disease
220	E72.0	로베증후군	Lowe's syndrome
221	E72.1	유황 함유아미노산대사장애	Disorders of sulfur-bearing amino-acid metabolism
222	E72.1	시스타타이오닌뇨증	Cystathioninuria
223	E72.1	호모시스틴뇨	Homocystinuria
224	E72.1	메타이오닌혈증	Methioninaemia
225	E72.1	아황산염산화효소결핍	Sulfit oxidase deficiency
226	E72.1	고호모시스틴혈증	Hyperhomocysteinemia
227	E72.2	요소회로대사장애	Disorders of urea cycle metabolism
228	E72.2	아르지닌혈증	Argininaemia
229	E72.2	아르지닌속신산뇨	Argininosuccinic aciduria
230	E72.2	시트룰린혈증	Citrullinaemia
231	E72.2	고암모니아혈증	Hyperammonaemia
232	E72.3	라이신 및 하이드록시라이신 대사장애	Disorders of lysine and hydroxylysine metabolism
233	E72.3	글루타르산뇨	Glutaric aciduria
234	E72.3	하이드록시라이신혈증	Hydroxylsinaemia
235	E72.3	고라이신혈증	Hyperlysinaemia
236	E72.4	오르니틴대사장애	Disorders of ornithine metabolism
237	E72.4	오르니틴혈증(I, II형)	Ornithinaemia (types I, II)
238	E72.4	오르니틴트랜스카바미라제 결핍	Ornithine transcarbamylase deficiency
239	E72.5	글라이신대사장애	Disorders of glycine metabolism
240	E72.5	고하이드록시프로린혈증	Hyperhydroxyprolinaemia
241	E72.5	고프롤린혈증(I, II형)	Hyperprolinaemia (types I, II)
242	E72.5	비케톤고글라이신혈증	Non-ketotic hyperglycinaemia
243	E72.5	사르코신혈증	Sarcosinaemia
244	E72.8	베타아미노산대사장애	Disorders of β-amino-acid metabolism
245	E72.8	감마글루타밀회로의 장애	Disorders of γ-glutamyl cycle
246	E73.0	선천성 젖당분해 효소결핍	Congenital lactase deficiency
247	E74.0	글리코겐축적병	Glycogen storage disease
248	E74.0	글리코겐축적병 1b형 A	Glycogen storage disease 1b type A
249	E74.0	글리코겐합성 효소결핍	Glycogen synthase deficiency
250	E74.0	심장글리코겐증	Cardiac glycogenosis
251	E74.0	안데르센병	Andersen's disease
252	E74.0	코리병	Cori's disease
253	E74.0	포르브스병	Forbes' disease
254	E74.0	허스병	Hers' disease
255	E74.0	맥아들병	McArdle's disease
256	E74.0	폼페병	Pompe's disease
257	E74.0	타루이병	Tarui's disease
258	E74.0	폰기에르케병	von Gierke's disease
259	E74.0	간인산화 효소결핍	Liver phosphorylase deficiency
260	E74.2	갈락토스대사장애	Disorders of galactose metabolism
261	E74.2	갈락토카이네이스 결핍	Galactokinase deficiency
262	E74.2	갈락토스혈증	Galactosaemia
263	E74.4	피루브산염대사 및 포도당신합성 장애	Disorders of pyruvate metabolism and gluco-neogenesis
264	E74.4	포스포에놀피루브산염카르복시카이네이스 결핍	Deficiency of phosphoenol-pyruvate carboxykinase

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
265	E74.4	카복실레이스피루브산염의 결핍	Deficiency of carboxylase pyruvate
266	E74.4	탈수소효소피루브산염의 결핍	Deficiency of dehydrogenase pyruvate
267	E74.8	옥살산뇨	Oxaluria
268	E75.0	GM ₂ -간글리오시드증	GM ₂ -gangliosidosis
269	E75.0	샌드호프병	Sandhoff's disease
270	E75.0	테이-삭스병	Tay-Sachs' disease
271	E75.0	GM ₂ -간글리오시드증 NOS	GM ₂ gangliosidosis NOS
272	E75.0	성인형 GM ₂ -간글리오시드증	Adult GM ₂ gangliosidosis
273	E75.0	연소형 GM ₂ -간글리오시드증	Juvenile GM ₂ gangliosidosis
274	E75.1	간글리오시드증 NOS	Gangliosidosis NOS
275	E75.1	GM ₁ -간글리오시드증	GM ₁ -gangliosidosis
276	E75.1	GM ₃ -간글리오시드증	GM ₃ -gangliosidosis
277	E75.1	유코지질증 IV	Mucopolipidosis IV
278	E75.2	페브리(-앤더슨)병	Fabry's(-Anderson) disease
279	E75.2	고웨병	Gaucher's disease
280	E75.2	크라베병	Krabbe's disease
281	E75.2	니만-픽병	Niemann-Pick's disease
282	E75.2	파버증후군	Farber's syndrome
283	E75.2	이염성 백질디스트로피	Metachromatic leukodystrophy
284	E75.2	설패테이스결핍	Sulfatase deficiency
285	E75.4	신경세포세로이드라이포푸스신증	Neuronal ceroid lipofuscinosis
286	E75.4	바텐병	Batten's disease
287	E75.4	안스키-비لس코프스키병	Jansky-Bielschowsky's disease
288	E75.4	쿠프스병	Kufs' disease
289	E75.4	스필마이어-보그트병	Spielmeier-Vogt's disease
290	E75.5	대뇌간의 콜레스테롤증[벤보게르트-웨러-엡스타인]	Cerebrotendinous cholesterosis [van Bogaert-Scherer-Epstein]
291	E75.5	월만병	Wolman's disease
292	E76.0	I형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, type I
293	E76.0	허러증후군	Hurler syndrome
294	E76.0	허러-사이예증후군	Hurler-Scheie syndrome
295	E76.0	사이예증후군	Scheie syndrome
296	E76.1	II형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, type II
297	E76.1	헌터증후군	Hunter's syndrome
298	E76.2	베타-글루쿠루론산분해효소결핍	β-Glucuronidase deficiency
299	E76.2	III, IV, VI, VII형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, types III, IV, VI, VII
300	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	Maroteaux-Lamy (mild)(severe) syndrome
301	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	Morquio(-like)(classic) syndrome
302	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	Sanfilippo (types B)(type C)(type D) syndrome
303	E77.0	라이소솜효소의 번역후 수정의 결손	Defects in post-translational modification of lysosomal enzymes
304	E77.0	유코지질증 II[I-세포병]	Mucopolipidosis II[I-cell disease]
305	E77.0	유코지질증 III[거칠털라다발디스트로피]	Mucopolipidosis III[Pseudo-Hurler polydystrophy]
306	E77.1	당단백질분해의 결손	Defects in glycoprotein degradation
307	E77.1	아스파르틸글루코사민뇨	Aspartylglucosaminuria
308	E77.1	푸고소축적증	Fucosidosis
309	E77.1	마노소축적증	Mannosidosis
310	E77.1	시알산증[유코지질증 I]	Sialidosis[mucopolipidosis I]
311	E79.1	레쉬-니한증후군	Lesch-Nyhan syndrome
312	E80.2	유전성 코프로포르피린증	Hereditary coproporphyrria
313	E80.2	포르피린증 NOS	Porphyria NOS

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
314	E80.2	급성 간혈성 (간성) 포르피린증	Acute intermittent(hepatic) porphyria
315	E83.0	구리대사장애	Disorders of copper metabolism
316	E83.0	멘케스(꼬인모발)(강모)병	Menkes (kinky hair)(steely hair) disease
317	E83.0	윌슨병	Wilson's disease
318	E83.1	혈색소증	Haemochromatosis
319	E83.2	장병성 말단피부염	Acrodermatitis enteropathica
320	E83.3	인대사 및 인산분해 효소 장애	Disorders of phosphorus metabolism and phosphatases
321	E83.3	산성인산분해효소결핍	Acid phosphatase deficiency
322	E83.3	가족성 저인산혈증	Familial hypophosphataemia
323	E83.3	저인산소증	Hypophosphatasia
324	E83.3	비타민D저항골연화증	Vitamin-D-resistant osteomalacia
325	E83.3	비타민D저항구루병	Vitamin-D-resistant rickets
326	E84.0	폐증상을 동반한 낭성 섬유증	Cystic fibrosis with pulmonary manifestations
327	E84.1	장증상을 동반한 낭성 섬유증	Cystic fibrosis with intestinal manifestations
328	E84.1	원위장폐색증후군	Distal intestinal obstruction syndrome
329	E841	낭성 섬유증에서의 태변장폐색 (P75+)	Meconium ileus in cystic fibrosis(P75+)
330	E85.0	비신경병성 유전자축성 아밀로이드증	Non-neuropathic heredofamilial amyloidosis
331	E85.0	가족성 지중해열	Familial Mediterranean fever
332	E85.0	유전성 아밀로이드 신장병증	Hereditary amyloid nephropathy
333	E85.1	신경병성 유전자축성 아밀로이드증	Neuropathic heredofamilial amyloidosis
334	E85.1	아밀로이드다발신경병증(포르투갈)	Amyloid polyneuropathy(Portuguese)
335	E85.2	상세불명의 유전자축성 아밀로이드증	Heredofamilial amyloidosis, unspecified
336	E85.4	기관한정아밀로이드증	Organ-limited amyloidosis
337	E85.4	국소적 아밀로이드증	Localized amyloidosis
338	E88.0	알파-1-항트립신결핍	α-1-Antitrypsin deficiency
339	E88.1	선천성 전신지방디스트로피	Congenital systemic lipodystrophy
340	F80.3	뇌진증에 동반된 후천성 실어증(失語症)[란다우-클레프너]	Acquired aphasia with epilepsy [Landau-Kleffner]
341	F84.2	레트증후군	Rett's syndrome
342	G10	헌팅턴병	Huntington's disease
343	G10	헌팅턴 chorea	Huntington's chorea
344	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	Congenital nonprogressive ataxia
345	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	Early-onset cerebellar ataxia(onset usually before the age of 20)
346	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with essential tremor
347	G11.1	미이오클로루스[헛튼운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with myoclonus[unt's ataxia]
348	G11.1	반복된 거반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes
349	G11.1	프리드라이히 운동실조(보통열성체열성)	Friedreich's ataxia(autosomal recessive)
350	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	X-linked recessive spinocerebellar ataxia
351	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	Late-onset cerebellar ataxia(Onset usually after the age of 20)
352	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	Cerebellar ataxia with defective DNA repair
353	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	Ataxia telangiectasia[Louis-bar]
354	G11.4	유전성 강직성 허반신마비	Hereditary spastic paraplegia
355	G11.8	기타 유전성 운동실조	Other hereditary ataxias
356	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	Hereditary ataxia, unspecified
357	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	Hereditary cerebellar ataxia NOS

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
358	G11.9	유전성 소뇌의 변성	Hereditary cerebellar degeneration
359	G11.9	유전성 소뇌의 병	Hereditary cerebellar disease
360	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	Hereditary cerebellar syndrome
361	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르트니히-호프만]	Infantile spinal muscular atrophy, type I [Werdnig-Hoffman]
362	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	Other inherited spinal muscular atrophy
363	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	Progressive bulbar palsy of childhood [Fazio-Londe]
364	G12.1	성인형 척수성 근위축	Adult form spinal muscular atrophy
365	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축	Childhood form, type II spinal muscular atrophy
366	G12.1	원위 척수성 근위축	Distal spinal muscular atrophy
367	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르크-벨란더] 척수성 근위축	Juvenile form, typeIII [Kugelberg-Welander] spinal muscular atrophy
368	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	Scapuloperoneal form spinal muscular atrophy
369	G12.2	운동신경세포병 (단, 기타 및 상세불명의 운동신경세포병(G12.28)은 제외)	Motor neuron disease
370	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	Other spinal muscular atrophies and related syndromes
371	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	Spinal muscular atrophy, unspecified
372	G23.0	할러포르텐-스파츠병	Hallervorden-Spatz disease
373	G23.0	색소성 담창구변성	Pigmentary pallidal degeneration
374	G23.1	진행성 핵상안근마비 [스틸-리처드슨-올스제워스키]	Progressive supranuclear ophthalmoplegia [Steele-Richardson-Olszewski]
375	G25.8	강직인간증후군	Stiff-man syndrome
376	G31.81	아급성 퍼사성 뇌병증[리이]	Subacute necrotizing encephalopathy[Leigh]
377	G35	다발경화증	Multiple sclerosis
378	G35	다발경화증 NOS	Multiple sclerosis (of) NOS
379	G35	뇌간[의] 다발경화증	Multiple sclerosis (of) brain stem
380	G35	척수[의] 다발경화증	Multiple sclerosis (of) cord
381	G35	파종성[의] 다발경화증	Multiple sclerosis (of) disseminated
382	G35	전신성[의] 다발경화증	Multiple sclerosis (of) generalized
383	G36.0	시신경척수염[데빅병]	Neuromyelitis optica[Devic]
384	G40.4	레녹스-가스토증후군	Lennox-Gastaut syndrome
385	G40.4	웨스트증후군	West's syndrome
386	G41.0	대발작 뇌전증지속상태	Grand mal status epilepticus
387	G41.0	긴장-간대성 뇌전증지속상태	Tonic-clonic status epilepticus
388	G41.1	소발작뇌전증지속상태	Petit mal status epilepticus
389	G41.1	뇌전증 양상상지속상태	Epileptic absence statu
390	G41.2	복합부분뇌전증지속상태	Complex partial status epilepticus
391	G41.8	기타 뇌전증지속상태	Other status epilepticus
392	G41.9	상세불명의 뇌전증지속상태	Status epilepticus, unspecified
393	G47.4	발작수면 및 허탈발작	Narcolepsy and cataplexy
394	G51.2	멜커슨증후군	Melkersson's syndrome
395	G51.2	멜케르손-로젠탈증후군	Melkersson-Rosenthal syndrome
396	G56.4	복합부위통증증후군 II형	Complex regional pain syndrome typeII
397	G57.80	다리의 복합부위통증증후군 II형	Complex regional pain syndrome type II of lower limb
398	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증	Hereditary motor and sensory neuropathy
399	G60.0	샤르코-마리-투스질환	Charcot-Marie-Tooth disease
400	G60.0	데제린-소타스병	Dejerine-Sottas disease

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
401	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형	Hereditary motor and sensory neuropathy, types I-IV
402	G60.0	영아기의 비대성 신경병증	Hypertrophic neuropathy of infancy
403	G60.0	비골근 위축(축삭형, 비대형)	Peroneal muscular atrophy(axonal type, hypertrophic type)
404	G60.0	루시-레비증후군	Roussy-Lévy syndrome
405	G61.0	길랭-바레증후군	Guillain-Barré syndrome
406	G61.0	밀러피셔증후군	Miller Fisher syndrome
407	G61.8	다초점 운동 신경병증(전도차단동반)	Multifocal Motor Neuropathy
408	G61.8	만성 염증성 탈수초성 다발신경병증	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy
409	G70.0	중증근무력증	Myasthenia gravis
410	G70.2	선천성 및 발달성 근무력증	Congenital and developmental myasthenia
411	G71.0	근디스트로피	Muscular dystrophy
412	G71.0	뒤센 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	Autosomal recessive, childhood type, resembling Duchenne or Becker muscular dystrophy
413	G71.0	양성[베커] 근디스트로피	Benign [Becker] muscular dystrophy
414	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	Benign scapuloperoneal with early contractures [Emery-Dreifuss] muscular dystrophy
415	G71.0	원위성 근디스트로피	Distal muscular dystrophy
416	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	Facioscapulohumeral muscular dystrophy
417	G71.0	지대 근디스트로피	Limb-girdle muscular dystrophy
418	G71.0	눈 근디스트로피	Ocular muscular dystrophy
419	G71.0	농인두성 근디스트로피	Oculopharyngeal muscular dystrophy
420	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	Scapuloperoneal muscular dystrophy
421	G71.0	중증[뒤센] 근디스트로피	Severe[Duchenne] muscular dystrophy
422	G71.1	근긴장장애	Myotonic disorders
423	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	Dystrophia myotonica[Steinert]
424	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	Chondrodystrophic myotonia
425	G71.1	증상성 근긴장증	Symptomatic myotonia
426	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	Myotonia congenita NOS
427	G71.1	우성[툰슨] 선천성 근긴장증	Dominant[Thomsen] myotonia congenita
428	G71.1	열성[베커] 선천성 근긴장증	Recessive[Becker] myotonia congenita
429	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	Neuromyotonia[Isaacs]
430	G71.1	선천성 이삼근긴장증	Paramyotonia congenita
431	G71.1	거짓근긴장증	Pseudomyotonia
432	G71.2	선천성 근병증	Congenital myopathies
433	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	Congenital muscular dystrophy NOS
434	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	Congenital muscular dystrophy with specific morphological abnormalities of the muscle fibre(G71.2)
435	G71.2	중심핵 병	Central core disease
436	G71.2	미세심 병	Minicore disease
437	G71.2	다발심 병	Multicore disease
438	G71.2	근섬유형 불균형	Fibre-type disproportion
439	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	Myotubular (centronuclear) myopathy
440	G71.2	네말린근병증	Nemaline myopathy
441	G71.3	탈리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	Mitochondrial myopathy, NEC
442	G71.3	멜라스증후군	Mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes
443	G71.9	유전성 근병증 NOS	Hereditary myopathy NOS
444	G72.3	주기마비(가족성) 저칼륨혈성	Hypokalaemic periodic paralysis (familial)

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
445	G73.1	람베르트-이튼증후군(C00-D48*)	Lambert-Eaton syndrome(C00-D48*)
446	G95.0	척수공동증 및 연수공동증	Syringomyelia and syringobulbia
447	H35.01	코츠	Coats
448	H35.05	일스병	Eales' disease
449	H35.51	색소망막염	Retinitis pigmentosa
450	H35.58	스타르가트병	Stargardt's disease
451	H35.59	레베르선천성흑암시	Leber Congenital Amaurosis
452	H35.59	상세불명의 유전성 망막디스트로피	Unspecified hereditary retinal dystrophy
453	H49.8	칸스-세이어증후군	Kearns-Sayre syndrome
454	H51.8	동안실행증(失行症) 코간형	Ocular motor apraxia, Cogan type
455	I27.0	원발성 폐동맥고혈압	Primary pulmonary hypertension
456	I27.8	아이젠먼거복합	Eisenmenger's complex
457	I27.8	아이젠먼거증후군	Eisenmenger's syndrome
458	I42.0	비가역적 확장성 심근병증	Irreversible dilated cardiomyopathy
459	I42.1	폐색성 비대성 심근병증	Obstructive hypertrophic cardiomyopathy
460	I42.1	비대성 대동맥협착	Hypertrophic subaortic stenosis
461	I42.2	비폐색성 비대성 심근병증	Nonobstructive hypertrophic cardiomyopathy
462	I42.3	심내막심근(호산구성)병	Endomyocardial(eosinophilic) disease
463	I42.3	심내막심근(열대성)섬유증	Endomyocardial(tropical) fibrosis
464	I42.3	뢰플러심내막염	Löffler's endocarditis
465	I42.4	심내막탄력섬유증	Endocardial fibroelastosis
466	I42.4	선천성 심근병증	Congenital cardiomyopathy
467	I47.2	카테콜라민 다형성 심실성 빈맥	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia
468	I67.5	모야모야병	Moyamoya disease
469	I73.1	폐색혈전혈관염[버거병]	Thromboangiitis obliterans[Buerger]
470	I78.0	랑뒤-오슬러-웨버병	Rendu-Osler-Weber disease
471	I82.0	버드-키아리증후군	Budd-Chiari syndrome
472	J84.0	폐포단백질증	Alveolar proteinosis
473	J84.18	특발성 폐섬유증	Idiopathic pulmonary fibrosis
474	K00.51	불완전상아질형성	Dentinogenesis imperfecta
475	K50.0	소장의 크론병	Crohn's disease of small intestine
476	K50.1	대장의 크론병	Crohn's disease of large intestine
477	K50.8	소장 및 대장 모두의 크론병	Crohn's disease of both small and large intestine
478	K74.3	원발성 담즙성 경변증	Primary biliary cirrhosis
479	K75.4	자가면역성 간염	Autoimmune hepatitis
480	K83.0	원발성 담관염/경화성 담관염(두 상병 진단기초 모두 충족하는 경우)	Primary cholangitis/Sclerosing cholangitis
481	L10.0	보통천포창	Pemphigus vulgaris
482	L10.2	낙엽천포창	Pemphigus foliaceus
483	L12.0	수포성 유사천포창	Bullous pemphigoid
484	L12.1	흉터유사천포창	Cicatricial pemphigoid
485	L12.1	양성 침묵유사천포창	Benign mucous membrane pemphigoid
486	L12.3	후천성 수포성 표피박리증	Acquired epidermolysis bullosa
487	M08.0	연소성 류마티스관절염	Juvenile rheumatoid arthritis
488	M08.0	류마티스인자가 있거나 없는 연소성 류마티스관절염	Juvenile rheumatoid arthritis with or without rheumatoid factor
489	M08.1	연소성 강직척추염	Juvenile ankylosing spondylitis
490	M08.2	전신적으로 발병된 연소성 관절염	Juvenile arthritis with systemic onset
491	M08.3	(혈청검사를음성인) 연소성 다발관절염	Juvenile polyarthritis (seronegative)
492	M08.3	만성 연소성 다발관절염	Chronic juvenile polyarthritis
493	M30.0	결절성 다발동맥염	Polyarteritis nodosa

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
494	M30.1	폐침범을 동반한 다발동맥염[치르그-스트라우스]	Polyarteritis with lung involvement [Churg-Strauss]
495	M30.2	연소성 다발동맥염	Juvenile polyarteritis
496	M31.0	굿파스처증후군	Goodpasture's syndrome
497	M31.1	혈전성 미세혈관병증	Thrombotic microangiopathy
498	M31.1	혈전성 혈소판감소성 자반	Thrombotic thrombocytopenic purpura
499	M31.2	치사중간선육아종	Lethal midline granuloma
500	M31.3	베게너육아종증	Wegener's granulomatosis
501	M31.3	괴사성 호흡기육아종증	Necrotizing respiratory granulomatosis
502	M31.4	대동맥궁증후군[다카야asu]	Aortic arch syndrome [Takayasu]
503	M31.7	현미경적 다발동맥염	Microscopic polyarteritis
504	M32.1	기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스	Systemic lupus erythematosus with organ or system involvement
505	M33.0	연소성 피부근염	Juvenile dermatomyositis
506	M33.1	기타 피부근염	Other dermatomyositis
507	M33.2	다발근염	Polymyositis
508	M34.0	진행성 전신경화증	Progressive systemic sclerosis
509	M34.1	크레스트증후군	CRIEST syndrome
510	M34.1	석회증, 레이노현상, 식도기능장애, 경지증(硬指症), 모세혈관확장의 조합	Combination of calcinosis, Raynaud's phenomenon, (o)esophageal dysfunction, sclerodactyly, telangiectasia
511	M34.8	폐침범을 동반한 전신경화증(J99.1+)	Systemic sclerosis with lung involvement(J99.1+)
512	M34.8	근병증을 동반한 전신경화증(G73.7+)	Systemic sclerosis with myopathy(G73.7+)
513	M35.0	건초증후군(제그렌)	Sicca syndrome[Sjogren]
514	M35.0	각막결막염(를) 동반한 웨그렌증후군(H19.3+)	Sjogren's syndrome with keratoconjunctivitis(H19.3+)
515	M35.0	폐침범(를) 동반한 웨그렌증후군(J99.1+)	Sjogren's syndrome with lung involvement(J99.1+)
516	M35.0	근병증(를) 동반한 웨그렌증후군(G73.7+)	Sjogren's syndrome with myopathy(G73.7+)
517	M35.0	신세뇨관-간질성 장애(를) 동반한 웨그렌증후군(N16.4+)	Sjogren's syndrome with renal tubulo-interstitial disorder(N16.4+)
518	M35.1	혼합결합조직병	Mixed connective tissue disease
519	M35.2	베제트병	Behçet's disease
520	M35.3	류마티스성 다발근통	Polymyalgia rheumatica
521	M35.4	미만성(호산구성) 근막염	Diffuse(eosinophilic) fasciitis
522	M35.5	다초점 섬유경화증	Multifocal fibrosclerosis
523	M35.6	재발성 지방층염(웨버-크리스찬)	Relapsing panniculitis[Weber-Christian]
524	M61.1	진행성 골화성유형성이상	Fibrodysplasia ossificans progressiva
525	M8220/0, (D12.6)	가족성종폴립증	Familial adenomatous polyposis
526	M88.0	두개골의 파젯병	Paget's disease of skull
527	M88.8	기타 뼈의 파젯병	Paget's disease of other bones
528	M88.9	상세불명의 뼈의 파젯병	Paget's disease of bone, unspecified
529	M89.0	복합부위통증증후군 I형	Complex regional pain syndrome type I
530	M94.1	재발성 다발연골염	Relapsing polychondritis
531	N04.0	소사구체이상을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with minor glomerular abnormality
532	N04.0	최소변화병변을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with minimal change lesion
533	N04.1	초점성 및 분절성 사구체병변을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with focal and segmental glomerular lesions
534	N04.1	초점성 및 분절성 유리질증을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with focal and segmental hyalinosis
535	N04.1	초점성 및 분절성 경화증을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with focal and

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
		신증후군	segmental sclerosis
536	N04.1	초점성 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with focal glomerulonephritis
537	N04.2	미만성 막성 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with diffuse membranous glomerulonephritis
538	N04.3	미만성 매사지를 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with diffuse mesangial proliferative glomerulonephritis
539	N04.4	미만성 모세혈관내 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with diffuse endocapillary proliferative glomerulonephritis
540	N04.5	미만성 매사지를 모세혈관성 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with diffuse mesangiocapillary glomerulonephritis
541	N04.5	막증식성 사구체신염, 1형, 3형 또는 NOS를 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with membranoproliferative glomerulonephritis, types 1 and 3, or NOS
542	N04.6	고밀도침착병을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with dense deposit disease
543	N04.6	막증식성 사구체신염, 2형을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with membranoproliferative glomerulonephritis, type 2
544	N04.7	미만성 반월형 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with diffuse crescentic glomerulonephritis
545	N04.7	모세혈관외 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with extracapillary glomerulonephritis
546	N25.1	신장성 요붕증	Nephrogenic diabetes insipidus
547	P35.0	선천성 흉진증후군	Congenital rubella syndrome
548	Q03.1	댕디-워커증후군	Dandy-Walker syndrome
549	Q04.3	무뇌이랑증	Agryia of brain
550	Q04.3	활택뇌증	Liencephaly
551	Q04.3	큰뇌이랑증	Pachygyria
552	Q04.3	소뇌무발생	Cerebellar agenesis
553	Q04.6	분열뇌증	Schizencephaly
554	Q05.0	수두증을 동반한 이분경추	Cervical spina bifida with hydrocephalus
555	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉추	Thoracic spina bifida with hydrocephalus
556	Q05.1	수두증을 동반한 이분척추	Dorsal spina bifida with hydrocephalus
557	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉요추	Thoracolumbar spina bifida with hydrocephalus
558	Q05.2	수두증을 동반한 이분요추	Lumbar spina bifida with hydrocephalus
559	Q05.2	수두증을 동반한 이분요천추	Lumbosacral spina bifida with hydrocephalus
560	Q05.3	수두증을 동반한 이분천추	Sacral spina bifida with hydrocephalus
561	Q05.4	수두증을 동반한 상세불명의 이분척추	Unspecified spina bifida with hydrocephalus
562	Q05.5	수두증이 없는 이분경추	Cervical spina bifida without hydrocephalus
563	Q05.6	수두증이 없는 이분흉추	Thoracic spina bifida without hydrocephalus
564	Q05.6	이분척추 NOS	Dorsal spina bifida NOS
565	Q05.6	이분흉요추 NOS	Thoracolumbar spina bifida NOS
566	Q05.7	수두증이 없는 이분요추	Lumbar spina bifida without hydrocephalus
567	Q05.7	이분요천추 NOS	Lumbosacral spina bifida NOS
568	Q05.8	수두증이 없는 이분천골	Sacral spina bifida without hydrocephalus
569	Q05.9	상세불명의 이분척추	Spina bifida, unspecified
570	Q06.2	척수이개증	Diastematomyelia
571	Q07.0	아놀드-키아리증후군	Arnold-Chiari syndrome
572	Q11.2	렌즈소안구증후군	Lenz microphthalmia syndrome

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
573	Q14.1	X-연관 연소성 망막분리	X-linked juvenile retinoschisis
574	Q17.2	소이증(小耳症)	Microtia
575	Q20.0	총동맥간	Common arterial trunk
576	Q20.0	동맥간존속	Persistent truncus arteriosus
577	Q20.1	이중출구우심실	Double outlet right ventricle
578	Q20.1	타우시그-빙증후군	Taussig-Bing syndrome
579	Q20.2	이중출구좌심실	Double outlet left ventricle
580	Q20.3	심실대혈관연결불일치	Discordant ventriculoarterial connection
581	Q20.3	대동맥의 우측전위	Dextrotransposition of aorta
582	Q20.3	대혈관의 (완전)전위	Transposition of great vessels (complete)
583	Q20.4	단일심실	Single ventricle
584	Q20.5	방신포관결불일치	Discordant atrioventricular connection
585	Q20.5	수정혈관전위	Corrected transposition
586	Q20.5	좌측전위	Laevotransposition
587	Q20.5	심실내번	Ventricular inversion
588	Q21.2	방신포관결손	Atrioventricular septal defect
589	Q21.2	총방신포관	Common atrioventricular canal
590	Q21.2	심내막융기결손	Endocardial cushion defect
591	Q21.2	제1공심방증결손(Ⅰ형)	Ostium primum atrial septal defect (type I)
592	Q21.3	팔로네징후	Tetralogy of Fallot
593	Q21.3	폐동맥 협착 또는 폐쇄, 대동맥의 우측위치 및 우심실비대를 동반한 심실증결손	Ventricular septal defect with pulmonary stenosis or atresia, dextroposition of aorta and hypertrophy of right ventricle
594	Q21.4	대동맥폐동맥증결손	Aortopulmonary septal defect
595	Q21.4	대동맥증결손	Aortic septal defect
596	Q21.4	대동맥폐동맥창	Aortopulmonary window
597	Q21.8	아이젠멘거결손	Eisenmenger's defect
598	Q22.0	폐동맥판폐쇄	Pulmonary valve atresia
599	Q22.4	삼첨판폐쇄	Tricuspid atresia
600	Q22.5	에브스타인이상	Ebstein's anomaly
601	Q22.6	형성저하성 우심증후군	Hypoplastic right heart syndrome
602	Q23.0	대동맥관의 선천협착	Congenital stenosis of aortic valve
603	Q23.0	선천성 대동맥판폐쇄	Congenital aortic atresia
604	Q23.0	선천성 대동맥협착	Congenital aortic stenosis
605	Q23.1	대동맥관의 선천성 기능부전	Congenital insufficiency of aortic valve
606	Q23.1	이첨대동맥판막	Bicuspid aortic valve
607	Q23.1	선천성 대동맥판폐쇄부전	Congenital aortic insufficiency
608	Q23.1	선천성 대동맥판역류	Congenital aortic regurgitation
609	Q23.2	선천성 승모판협착	Congenital mitral stenosis
610	Q23.2	선천성 승모판폐쇄	Congenital mitral atresia
611	Q23.3	선천성 승모판폐쇄부전	Congenital mitral insufficiency
612	Q23.4	형성저하성 좌심증후군	Hypoplastic left heart syndrome
613	Q23.4	(승모판 협착 또는 폐쇄와 함께) 상행대동맥의 형성저하와 좌심실의 결손발육을 동반하는 대동맥구멍 및 판막의 폐쇄 또는 현저한 발육부전	Atresia, or marked hypoplasia of aortic orifice or valve, with hypoplasia of ascending aorta and defective development of left ventricle (with mitral valve stenosis or atresia)
614	Q23.8	대동맥 판 및 승모판의 기타 선천기형	Other congenital malformations of aortic and mitral valves
615	Q23.9	대동맥 판 및 승모판의 상세불명의 선천기형	Congenital malformation of aortic and mitral valves, unspecified
616	Q24.4	선천성 대동맥협착	Congenital subaortic stenosis
617	Q24.5	관상동맥혈관의 기형	Malformation of coronary vessels
618	Q24.5	선천성 관상동맥류	Congenital coronary(artery) aneurysm

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
619	Q24.6	선천성 심장차단	Congenital heart block
620	Q25.1	대동맥의 축착	Coarctation of aorta
621	Q25.1	대동맥의 축착(관전, 관후)	Coarctation of aorta (preductal, postductal)
622	Q25.2	대동맥의 폐쇄	Atresia of aorta
623	Q25.3	대동맥의 협착	Stenosis of aorta
624	Q25.3	관막상부 대동맥협착	Supravalvular aortic stenosis
625	Q25.5	폐동맥의 폐쇄	Atresia of pulmonary artery
626	Q26.0	대정맥의 선천성 협착	Congenital stenosis of vena cava
627	Q26.0	(하)(상)대정맥의 선천성 협착	Congenital stenosis of vena cava (inferior)(superior)
628	Q26.1	좌상대정맥존속	Persistent left superior vena cava
629	Q26.2	전폐정맥결합이상	Total anomalous pulmonary venous connection
630	Q26.3	부분폐정맥결합이상	Partial anomalous pulmonary venous connection
631	Q26.4	상세불명의 폐정맥결합이상	Anomalous pulmonary venous connection, unspecified
632	Q26.5	문맥결합이상	Anomalous portal venous connection
633	Q26.6	문맥-간동맥루	Portal vein-hepatic artery fistula
634	Q28.2	와이번메이슨증후군	Wyburn Mason syndrome
635	Q38.3	무실증(無舌症)	Aglossia
636	Q44.2	담관의 폐쇄	Atresia of bile ducts
637	Q44.7	알라질증후군	Alagille's syndrome
638	Q61.1	다낭성 신장, 보통염색체열성	Polycystic kidney, autosomal recessive
639	Q61.1	다낭성 신장, 영아형	Polycystic kidney, infantile type
640	Q61.9	메켈증후군	Meckel syndrome
641	Q64.1	방광외반	Exstrophy of urinary bladder
642	Q64.1	방광이소증	Ectopia vesicae
643	Q64.1	방광외반	Extroversion of bladder
644	Q74.0	쇄골두개골이골증	Cleidocranial dysostosis
645	Q74.3	선천성 다발관절만곡증	Arthrogryposis multiplex congenita
646	Q75.0	두개골유합	Craniosynostosis
647	Q75.0	뾰족머리증(Acrocephaly)	Acrocephaly
648	Q75.0	두개골의 불완전유합	Imperfect fusion of skull
649	Q75.0	뾰족머리증(Oxycephaly)	Oxycephaly
650	Q75.0	삼각머리증	Trigonocephaly
651	Q75.1	두개안면골이골증	Craniofacial dysostosis
652	Q75.1	크루존병	Crouzon's disease
653	Q75.4	하악안면골이골증	Mandibulofacial dysostosis
654	Q75.4	프란체스케티 증후군	Franceschetti syndrome
655	Q75.4	트레처-콜린스 증후군	Treacher Collins syndrome
656	Q77.0	연골무발생증	Achondrogenesis
657	Q77.0	연골발생저하증	Hypochondrogenesis
658	Q77.1	치사상 단신	Thanatophoric short stature
659	Q77.2	짧은늑골증후군	Short rib syndrome
660	Q77.2	질식상 흉부형성이상(취느)	Asphyxiating thoracic dysplasia[Jeune]
661	Q77.3	점상 연골형성이상	Chondrodysplasia punctata
662	Q77.3	어깨고관절 점상 연골형성이상(1형-3형)	Rhizomelic chondrodysplasia punctata(type 1-3)
663	Q77.3	X-연관 우성 연골형성이상	X-linked dominant chondrodysplasia
664	Q77.4	연골무형성증	Achondroplasia
665	Q77.4	연골형성저하증	Hypochondroplasia
666	Q77.4	선천성 골경화증	Osteosclerosis congenita

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
667	Q77.5	디스트로피성 형성이상	Dystrophic dysplasia
668	Q77.6	연골외배엽형성이상	Chondroectodermal dysplasia
669	Q77.6	엘리스-반크레벨트증후군	Ellis-van Creveld syndrome
670	Q77.7	척추골단형성이상	Spondyloepiphyseal dysplasia
671	Q77.7	만발성 척추골단형성이상	Spondyloepiphyseal dysplasia tarda
672	Q77.8	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 기타 골연골형성이상	Other osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine
673	Q77.8	탈단쇄소 형성이상	Acromicric dysplasia
674	Q77.9	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 상세불명의 골연골형성이상	Osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine, unspecified
675	Q78.0	불완전골형성	Osteogenesis imperfecta
676	Q78.0	골취약증(Fragilitas ossium)	Fragilitas ossium
677	Q78.0	골취약증(Osteopsathyrosis)	Osteopsathyrosis
678	Q78.1	다골성 섬유성 형성이상	Polycystotic fibrous dysplasia
679	Q78.1	앨브라이트(-맥쿤)(-스턴버그)증후군	Albright(-McCune)(-Sternberg) syndrome
680	Q78.2	골화석증	Osteopetrosis
681	Q78.2	알베르스-쇤베르크증후군	Albers-Schönberg syndrome
682	Q78.3	카무라티-엔겔만증후군	Camurati-Engelmann syndrome
683	Q78.4	내연골종증	Enchondromatosis
684	Q78.4	마푸치증후군	Maffucci's syndrome
685	Q78.4	올리에르병	Ollier's disease
686	Q78.5	골간단연골형성이상, 슈미드형	Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type
687	Q78.5	필레증후군	Pyle's syndrome
688	Q78.6	다발선천외골증	Multiple congenital exostoses
689	Q78.6	유전성 다발외골증	Hereditary multiple exostoses
690	Q78.6	골간병적조직연결	Diaphyseal aclasis
691	Q78.9	가성 연골무형성 형성이상	Pseudoachondroplastic dysplasia
692	Q79.0	선천성 횡격막탈장	Congenital diaphragmatic hernia
693	Q79.1	횡격막의 기타 선천기형	Other congenital malformations of diaphragm
694	Q79.1	횡격막결여	Absence of diaphragm
695	Q79.1	횡격막의 선천기형 NOS	Congenital malformation of diaphragm NOS
696	Q79.1	횡격막 탈출	Eventration of diaphragm
697	Q79.2	배꼽내장탈장	Exomphalos
698	Q79.2	선천복벽탈장	Omphalocele
699	Q79.3	복벽파열증	Gastroschisis
700	Q79.4	말린자두배증후군	Prune belly syndrome
701	Q79.5	복벽의 기타 선천기형	Other congenital malformations of abdominal wall
702	Q79.6	엘러스-단로스증후군	Ehlers-Danlos syndrome
703	Q79.8	근골격계통의 기타 선천기형	Other congenital malformations of musculoskeletal system
704	Q79.8	근육의 결여	Absence of muscle
705	Q79.8	힘줄의 결여	Absence of tendon
706	Q79.8	부근	Accessory muscle
707	Q79.8	선천성 근위축	Amyotrophy congenita
708	Q79.8	선천성 협착띠	Congenital constricting bands
709	Q79.8	선천성 짧은힘줄	Congenital shortening of tendon
710	Q79.8	폴란드증후군	Poland's syndrome
711	Q79.9	근골격계통의 상세불명의 선천기형	Congenital malformation of musculoskeletal system, unspecified

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
712	Q79.9	근골격계통의 선천이상 NOS	Congenital anomaly of musculoskeletal system NOS
713	Q79.9	근골격계통의 선천변형 NOS	Congenital deformity of musculoskeletal system NOS
714	Q80.2	층판비늘증	Lamellar ichthyosis
715	Q80.3	선천성 수포성 비늘모양홍색피부증	Congenital bullous ichthyosiform erythroderma
716	Q81.0	단순 수포성 표피박리증	Epidermolysis bullosa simplex
717	Q81.1	치사성 수포성 표피박리증	Epidermolysis bullosa letalis
718	Q81.1	헤릴리츠증후군	Herlitz' syndrome
719	Q81.2	디스트로피성 수포성 표피박리증	Epidermolysis bullosa dystrophica
720	Q82.3	색소실조증	Incontinentia Pigmenti
721	Q82.4	(무한성) 외배엽형성이상	Ectodermal dysplasia (anhidrotic)
722	Q85.0	신경섬유종증(비악성)	Neurofibromatosis (nonmalignant)
723	Q85.0	신경섬유종증(비악성) 1형, 2형	Neurofibromatosis(nonmalignant) type 1, type 2
724	Q85.0	폰렉클링하우젠병	Von Recklinghausen's disease
725	Q85.1	결절성 경화증	Tuberous sclerosis
726	Q85.1	부르느뷰병	Bourneville's disease
727	Q85.1	에필로이아	Epiolia
728	Q85.8	포이츠-제거스 증후군	Peutz-Jeghers syndrome
729	Q85.8	스터지-베버(-디미트리) 증후군	Sturge-Weber(-Dimitri) syndrome
730	Q85.8	폰 히펠-린다우 증후군	Von Hippel-Lindau syndrome
731	Q86.0	(이상형태성) 태아알콜증후군	Fetal alcohol syndrome (dysmorphic)
732	Q87.0	주로 얼굴형태에 영향을 주는 선천기형증후군	Congenital malformation syndromes predominantly affecting facial appearance
733	Q87.0	첨두다지유합증	Acrocephalopolysyndactyly
734	Q87.0	첨두유합지증	Acrocephalosyndactyly(Apert)
735	Q87.0	잠복안구증후군	Cryptophthalmos syndrome
736	Q87.0	단안증	Cyclopia
737	Q87.0	골덴하 증후군	Goldenhar syndrome
738	Q87.0	고린-샤우드리-모스 증후군	Gorlin-Chaudhry-Moss syndrome
739	Q87.0	뫼비우스 증후군	Moebius syndrome
740	Q87.0	입-얼굴-손발 증후군	Oro-facial-digital syndrome
741	Q87.0	로빈 증후군	Robin syndrome
742	Q87.0	휘파람부는 얼굴	Whistling face
743	Q87.0	카펜터 증후군	Carpenter's syndrome
744	Q87.1	주로 단신과 관련된 선천기형증후군	Congenital malformation syndromes predominantly associated with short stature
745	Q87.1	아르스크그 증후군	Aarskog syndrome
746	Q87.1	코케이인 증후군	Cockayne syndrome
747	Q87.1	드 랑즈 증후군	De Lange syndrome
748	Q87.1	두보위츠 증후군	Dubowitz syndrome
749	Q87.1	누난 증후군	Noonan syndrome
750	Q87.1	프라더-윌리 증후군	Prader-Willi syndrome
751	Q87.1	로빈노-실버만-스미스 증후군	Robinow-Silverman-Smith syndrome
752	Q87.1	러셀-실버 증후군	Russel-Silver syndrome
753	Q87.1	시클 증후군	Seckel syndrome
754	Q87.1	스미스-렘리-오피츠 증후군	Smith-Lemli-Opitz syndrome
755	Q87.1	헤그렌-라손 증후군	Sjogren-Larsson syndrome
756	Q87.2	홀트-오람 증후군	Holt-Oram syndrome
757	Q87.2	클리펠-트레노우네이-베버 증후군	Klippel-Trénaunay-Weber syndrome
758	Q87.2	손발톱무릎뼈 증후군	Nail patella syndrome

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
759	Q87.2	루빈스타인-테이비 증후군	Rubinstein-Taybi syndrome
760	Q87.2	바테르 증후군	VATER syndrome
761	Q87.3	베크위트-비데만 증후군	Beckwith-Wiedemann syndrome
762	Q87.3	소토스 증후군	Sotos syndrome
763	Q87.3	위버 증후군	Weaver syndrome
764	Q87.4	마르팡증후군	Marfan's syndrome
765	Q87.8	알포트 증후군	Alport syndrome
766	Q87.8	로렌스-문(-바르데)-비들 증후군	Laurence-Moon(-Bardet)-Biedl syndrome
767	Q87.8	젤웨거 증후군	Zellweger syndrome
768	Q87.8	차지 증후군	CHARGE syndrome
769	Q90.0	21삼염색체증, 감수분열비분리	Trisomy 21, meiotic nondisjunction
770	Q90.1	21삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Trisomy 21, mosaicism (mitotic nondisjunction)
771	Q90.2	21삼염색체증, 전위	Trisomy 21, translocation
772	Q90.9	21삼염색체증 NOS	Trisomy 21 NOS
773	Q91.0	18삼염색체증, 감수분열비분리	Trisomy 18, meiotic nondisjunction
774	Q91.1	18삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Trisomy 18, mosaicism (mitotic nondisjunction)
775	Q91.2	18삼염색체증, 전위	Trisomy 18, translocation
776	Q91.4	13삼염색체증, 감수분열비분리	Trisomy 13, meiotic nondisjunction
777	Q91.5	13삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Trisomy 13, mosaicism (mitotic nondisjunction)
778	Q91.6	13삼염색체증, 전위	Trisomy 13, translocation
779	Q91.7	13삼염색체증후군	Trisomy 13 syndrome
780	Q92.2	10단완삼염색체증	Trisomy 10p
781	Q93.3	윌트-허쉬호른증후군	Wolff-Hirschhorn syndrome
782	Q93.4	5번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 5
783	Q93.4	고양이울음증후군	Cri-du-chat syndrome
784	Q93.5	엔젤만증후군	Angelman syndrome
785	Q93.5	캐치22증후군	CATCH22 syndrome
786	Q93.5	18장완단일염색체증	18q monosomy
787	Q93.5	스미스마제니스 증후군	Smith-Magenis syndrome
788	Q93.5	윌리엄스 증후군	Williams syndrome
789	Q96.0	핵형45, X	Karyotype 45, X
790	Q96.1	핵형46, X동인자(Xq)	Karyotype 46, X iso(Xq)
791	Q96.2	동인자(Xq)를 제외한 이상 성염색체를 가진 핵형46, X	Karyotype 46, X with abnormal sex chromosome, except iso(Xq)
792	Q96.3	섞임증, 45, X/46, XX 또는 XY	Mosaicism, 45, X/46, XX or XY
793	Q96.4	섞임증, 이상성염색체를 가진 45, X(기타 세포열)	Mosaicism, 45, X/other cell line(s) with abnormal sex chromosome
794	Q98.0	클라인펠터증후군, 핵형 47, XXY	Klinefelter's syndrome karyotype 47, XXY
795	Q98.1	클라인펠터증후군, 두 개 이상의 X염색체를 가진 남성	Klinefelter's syndrome, male with more than two X chromosomes
796	Q98.2	클라인펠터증후군, 핵형 46, XX를 가진 남성	Klinefelter's syndrome, male with 46,XX karyotype
797	Q99.2	취약X증후군	Fragile X syndrome
798	코드없음	알스트롬증후군	Alstrom syndrome
799	코드없음	ARC 증후군	Arthrogryposis, renal tubular dysfunction, and cholestasis (ARC syndrome)
800	코드없음	Cowden 증후군	Cowden syndrome
801	코드없음	Dent 질환	Dent disease
802	코드없음	GLUT1 결핍증	Glucose transporter type1 (GLUT1) deficiency
803	코드없음	KID 증후군	KID syndrome (Keratitis-ichthyosis-deafness)

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
804	코드없음	가부키 증후군	Kabuki syndrome
805	코드없음	고함-스타우트 병	Gorham-Stout disease (GSD)
806	코드없음	굴지 결성이상	Campomelic dysplasia
807	코드없음	다발성 골단 형성이상	Multiple epiphyseal dysplasia (MED)
808	코드없음	데니스-드래쉬 증후군	Denys-Drash syndrome
809	코드없음	두개골간단형성부진증	Cranio metaphyseal dysplasia
810	코드없음	라스무센 뇌염	Rasmussen's encephalitis
811	코드없음	랑거 기드온 증후군	Langer-Giedion syndrome
812	코드없음	밀러-디커 증후군	Miller-Dieker syndrome
813	코드없음	선천성 무거핵구성 혈소판감소증	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia
814	코드없음	알렉산더 병	Alexander disease
815	코드없음	앤티레이-빅슬러 증후군	Antley-Bixler syndrome
816	코드없음	어린선(선천성 비늘증)	Congenital Ichthyosis
817	코드없음	에드하임-체스터 병	Erdheim-Chester disease
818	코드없음	장림프관확장증	Intestinal lymphangiectasia
819	코드없음	주버트 증후군	Joubert syndrome
820	코드없음	지텔만 증후군	Gitelman syndrome
821	코드없음	카나반 병	Canavan disease
822	코드없음	카다실	Cadasil
823	코드없음	큐라리노 증후군	Currarino syndrome
824	코드없음	크론카이트-카나다 증후군	Cronkhit-Canada syndrome
825	코드없음	터프팅장증	Tufting enteropathy (Intestinal epithelial dysplasia)
826	코드없음	패리-롬버그 증후군	Parry-Romberg syndrome (Progressive hemifacial atrophy)
827	코드없음	프레이저 증후군	Fraser syndrome
828	코드없음	헤이-웰스 증후군	Hay-Wells syndrome
829	코드없음	알란-허돈-더들리 증후군	Allan-Herndon-Dudley syndrome
830	코드없음	팔리스터-킬리언 증후군	Pallister-Killian syndrome
831	코드없음	코헨 증후군	Cohen syndrome
832	코드없음	진행성 가족성 간내 담즙정체증	Progressive familial intrahepatic cholestasis
833	코드없음	슈바크만-다이아몬드 증후군	Schwachman-Diamond syndrome
834	코드없음	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia (ALSP)	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia (ALSP)
835	코드없음	동형접합 가족성 고콜레스테롤혈증	Familial hypercholesterolemia homozygote
836	코드없음	철불용성 철결핍성 빈혈	Iron-refractory iron deficiency anemia
837	코드없음	하다드 증후군	Haddad syndrome
838	코드없음	피어슨 증후군	Pearson syndrome
839	코드없음	3MC 증후군	3MC syndrome (Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale)
840	코드없음	워커-워버그 증후군	Walker-Warburg syndrome
841	코드없음	코핀-시리스 증후군	Coffin Siris syndrome
842	코드없음	소아성 교대성 편마비	Alternating hemiplegia of childhood
843	코드없음	윈첸 기드온 증후군	Schinzel Giedion syndrome
844	코드없음	모왓-윌슨 증후군	Mowat-Wilson syndrome
845	코드없음	선천성 중추성 무호흡증	Congenital central hypoventilation syndrome
846	코드없음	1장완36 미세결실 증후군	1p36 microdeletion syndrome
847	코드없음	아동기 저수초형성 운동실조	Childhood ataxia with central nervous system hypomyelination
848	코드없음	근긴장이상을 동반한 고망간혈증	Hypermanganesemia with dystonia

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
849	코드없음	2장완11 미세중복 증후군	2q11 microduplication syndrome
850	코드없음	10장완 말단 삼염색체 증후군	Distal 10q trisomy syndrome
851	코드없음	15장완11.2 미세결실 증후군	15q11.2 microdeletion syndrome
852	코드없음	골드버그 쉬프린젠 증후군	Goldberg Shprintzen syndrome
853	코드없음	아이카디-구티에레스 증후군	Aicardi-Goutieres syndrome
854	코드없음	카라실 증후군	CARASIL syndrome (Cerebral autosomal recessive arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy)
855	코드없음	선천성 단장 증후군	Congenital short bowel syndrome
856	코드없음	COL4A1 관련 증후군	COL4A1-related disorder
857	코드없음	DYRK1A 증후군	DYRK1A syndrome or DYRK1A-related intellectual disability syndrome
858	코드없음	KBG 증후군	KBG syndrome
859	코드없음	Kleefstra 증후군	Kleefstra syndrome
860	코드없음	PelizaeusMerzbacher 병	Pelizaeus Merzbacher disease
861	코드없음	SOPH 증후군	Short stature with optic atrophy and Pelger-Huet anomaly (SOPH) syndrome
862	코드없음	가족성 칸디다증 2	Candidiasis, famillal, 2, autosomal recessive (CANDF2)
863	코드없음	골린 증후군	Gorlin syndrome
864	코드없음	골츠 증후군	Goltzs syndrome
865	코드없음	랍슨 멘델홀 증후군, 레프리코너증	Rabson-Mendelihal syndrome, leprechaunism
866	코드없음	레버 유전시신경병증	Leber's hereditary optic neuropathy
867	코드없음	로이에-디에츠 증후군	Loeys-Dietz syndrome
868	코드없음	로하드 증후군	ROHHAD syndrome
869	코드없음	메이어-골린 증후군	Meier-Gorlin syndrome
870	코드없음	무홍채 소뇌성운동실조 정신박약증	Aniridia cerebellar ataxia mental deficiency
871	코드없음	버트-호그-두베 증후군	Birt-Hogg-Dubé syndrome
872	코드없음	볼프람 증후군	Wolfram syndrome
873	코드없음	봉입체 근염	Inclusion body myositis
874	코드없음	아이팩스 증후군	IPEx syndrome
875	코드없음	젤레오피크 골이형성증	Geleophysic dysplasia
876	코드없음	코핀-로우리 증후군	Coffin-Lowry syndrome
877	코드없음	크라이요피린 연관 주기 발열증후군	Cryopyrin associated periodic fever syndrome (CAPS)
878	코드없음	특발성 폐 혈색소증	Idiopathic pulmonary hemosiderosis
879	코드없음	폐림프관종증	Diffuse pulmonary lymphangiomatosis
880	코드없음	포토키 림스키 증후군	Potocki-Lupski syndrome
881	코드없음	플로우팅 하버 증후군	Floating-Harbor syndrome
882	코드없음	피트 홉킨스 증후군	Pitt-Hopkins syndrome
883	코드없음	하쥬-체니 증후군	Hadju-Cheney syndrome
884	코드없음	Vici 증후군	Vici syndrome
885	코드없음	가족성(유전성) 췌장염	Hereditary pancreatitis
886	코드없음	선천 간섬유증	congenital hepatic fibrosis
887	코드없음	선천 염소 설사 (만성염소설사)	Congenital chloride diarrhea (Chronic chloride diarrhea)
888	코드없음	선천성 지카 증후군	Congenital Zika syndrome
889	코드없음	돌발운동류발 이상운동	Paroxysmal Kinesigenic Dyskinesia (PKD)
890	코드없음	발작성 운동실조증 2형	Episodic ataxia type 2
891	코드없음	안와 림프관종	Orbital lymphangioma
892	코드없음	만성 진행성 외안근마비	Chronic progressive external ophthalmoplegia
893	코드없음	11탄완13 결실 (WAGR 증후군)	11p13 deletion (WAGR syndrome)

연번	질병분류 코드	국문질환명	영문질환명
894	코드없음	11장완 결실 증후군 (아르센 증후군)	11q deletion syndrome (Jacobsen syndrome)
895	코드없음	8장완13 미세결실 증후군 (Mesomelia-synostoses 증후군)	8q13 microdeletion syndrome (Mesomelia-synostoses syndrome)
896	코드없음	8장완24.1 결실 (링거-기드온 증후군)	Deletion 8q24.1 Langer - Giedion syndrome (LGS): Trichorhinophalangeal syndrome type II (TRPS2)
897	코드없음	엠피누엘 증후군	Emanuel syndrome
898	코드없음	1장완21.1 미세결실 증후군	1q21.1 microdeletion syndrome
899	코드없음	2장완24 미세결실 증후군	2q24 microdeletion syndrome
900	코드없음	2장완32-33 미세결실 증후군	2q32q33 microdeletion syndrome
901	코드없음	2장완33.1 미세결실 증후군	2q33.1 microdeletion syndrome
902	코드없음	3번 염색체 단완 결손	3p deletion
903	코드없음	3번 염색체 장완 결손	3q deletion
904	코드없음	3장완29 미세결실 증후군	3q29 microdeletion syndrome
905	코드없음	4번 염색체 단완부분결손	Partial deletion of the short arm of chromosome 4
906	코드없음	4장완21 미세결실	4q21 microdeletion
907	코드없음	4장완34 미세결실	4q34 microdeletion
908	코드없음	7장완11.23 미세중복 증후군	7q11.23 microduplication syndrome
909	코드없음	재조합 8번 염색체 증후군	Recombinant 8 syndrome
910	코드없음	8단완단일염색체증	monosomy 8p
911	코드없음	8단완11.2 미세결실증후군	8p11.2 deletion syndrome
912	코드없음	8장완21.11 미세결실 증후군	8q21.11 microdeletion syndrome
913	코드없음	8장완22.1 미세결실 증후군	8q22.1 microdeletion syndrome
914	코드없음	9번 염색체 단완 결손	9p deletion
915	코드없음	9단완사염색체증	tetrasomy 9p
916	코드없음	10장완 말단부 단일염색체 증	Distal monosomy 10q
917	코드없음	10장완22-23 미세결실 증후군	10q22.3q23 microdeletion syndrome
918	코드없음	11장완 말단부 삼염색체증	Distal trisomy 11q
919	코드없음	14장완 말단부 단일염색체 증	Distal monosomy 14q
920	코드없음	15장완사염색체증	15q tetrasomy (isodicentric 15 chromosome syndrome)
921	코드없음	16번 염색체 단완 결손	16p deletion (ATR-16 syndrome)
922	코드없음	16단완11-12 미세결실 증후군	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome
923	코드없음	18번 환염색체	Ring chromosome 18
924	코드없음	18번 염색체 단완 결손	18p deletion
925	코드없음	20장완 말단부 삼염색체증	Distal trisomy 20q
926	코드없음	20단완삼염색체증	Trisomy 20p: 20p duplication
927	코드없음	Xq28 중복 증후군	Chromosome Xq28 duplication syndrome