1 2026년 국가관리대상 희귀질환 신규 지정 질환 (77개)

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1	G23.2	다발-계통 위축	Multiple system atrophy
2	Q04.4	중격-시신경형성이상	Septo-optic dysplasia
3	Q24.8	심장이소증	Cordis ectopia
4	Q78.5	골간단형성이상	Metaphyseal dysplasia
5	코드없음	*AMPD2* 관련 질환	*AMPD2* related disorder
6	코드없음	Arts 증후군	Arts syndrome
7	코드없음	Au-Kline 증후군	Au-Kline syndrome
8	코드없음	Bachmann-Bupp 증후군	Bachmann-Bupp syndrome
9	코드없음	Basilicata-Akhtar 증후군	Basilicata-Akhtar syndrome
10	코드없음	*BPTF* 관련 질환	*BPTF* related disorder
11	코드없음	*CACNA1D* 관련 질환	*CACNA1D* related disorder
12	코드없음	*CHD2* 관련 질환	*CHD2* related disorder
13	코드없음	*CIC* 관련 질환	*CIC* related disorder
14	코드없음	Cohen-Gibson 증후군	Cohen-Gibson syndrome
15	코드없음	*COPA* 관련 질환	*COPA* related disorder
16	코드없음	*CTCF* 관련 질환	*CTCF* related disorder
17	코드없음	Culler-Jones 증후군	Culler-Jones syndrome
18	코드없음	*DHX30* 관련 질환	*DHX30* related disorder
19	코드없음	Dias-Logan 증후군	Dias-Logan syndrome
20	코드없음	*DLG4* 관련 질환	*DLG4* related disorder
21	코드없음	*DYNC1H1* 관련 질환	*DYNC1H1* related disorder
22	코드없음	*GABRG2* 관련 질환	*GABRG2* related disorder
23	코드없음	*GLUL* 관련 질환	*GLUL* related disorder
24	코드없음	*GRIA3* 관련 질환	*GRIA3* related disorder
25	코드없음	Harel-Yoon 증후군	Harel-Yoon syndrome
26	코드없음	Houge-Janssens 증후군	Houge-Janssens syndrome
27	코드없음	IKAROS 결핍증	IKAROS deficiency
28	코드없음	*IQSEC2* 관련 질환	*IQSEC2* related disorder
29	코드없음	Kagami-Ogata 증후군	Kagami-Ogata syndrome
30	코드없음	*KDM5C* 관련 질환	*KDM5C* related disorder
31	코드없음	KINSSHIP 증후군	KINSSHIP syndrome
32	코드없음	Kosaki 과성장 증후군	Kosaki overgrowth syndrome
33	코드없음	Lafora 병	Lafora disease
34	코드없음	Lessel-Kreienkamp 증후군	Lessel-Kreienkamp syndrome
35	코드없음	*MAPK8IP3* 관련 장애	*MAPK8IP3* related disorder
36	코드없음	Marbach-Schaaf 신경발달 증후군	Marbach-Schaaf neurodevelopmental syndrome
37	코드없음	MIRAGE 증후군	MIRAGE syndrome
38	코드없음	*NAA15* 관련 질환	*NAA15* related disorder
39	코드없음	Nance-Horan 증후군	Nance-Horan syndrome
40	코드없음	Nasu-Hakola 질환	Nasu-Hakola disease
41	코드없음	*NFIA* 관련 질환	*NFIA* related disorder
42	코드없음	*NR2F2* 관련 질환	*NR2F2* related disorder

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
43	코드없음	*OGT* 관련 질환	*OGT* related disorder
44	코드없음	*OTOF* 관련 청각신경병증	*OTOF* related auditory neuropathy
45	코드없음	*OTUD5* 관련 질환	*OTUD5* related disorder
46	코드없음	*PI4KA* 관련 질환	*PI4KA* related disorder
47	코드없음	*PIGW* 관련 질환	*PIGW* related disorder
48	코드없음	*RAB11B* 관련 질환	*RAB11B* related disorder
49	코드없음	Radio-Tartaglia 증후군	Radio-Tartaglia syndrome
50	코드없음	ReNU 증후군	ReNU syndrome
51	코드없음	*SCN2A* 관련 질환	*SCN2A* related disorder
52	코드없음	Shashi-Pena 증후군	Shashi-Pena syndrome
53	코드없음	*SMPD4* 관련 질환	*SMPD4* related disorder
54	코드없음	*SNRPB* 관련 질환	*SNRPB* related disorder
55	코드없음	*SRRM2* 관련 질환	*SRRM2* related disorder
56	코드없음	*STAG2* 관련 질환	*STAG2* related disorder
57	코드없음	Stromme 증후군	Stromme syndrome
58	코드없음	*SYP* 관련 질환	*SYP* related disorder
59	코드없음	*TMEM147* 관련 질환	*TMEM147* related disorder
60	코드없음	Usmani-Riazuddin 증후군	Usmani-Riazuddin syndrome
61	코드없음	*USP9X* 관련 질환	*USP9X* related disorder
62	코드없음	*WASF1* 관련 질환 [Ito-Raymond 증후군]	*WASF1* related disorder [Ito-Raymond syndrome]
63	코드없음	*WDFY3* 관련 질환	*WDFY3* related disorder
64	코드없음	Witteveen-Kolk 증후군	Witteveen-Kolk syndrome
65	코드없음	*ZFX* 관련 질환	*ZFX* related disorder
66	코드없음	Zimmermann-Laband 증후군	Zimmermann-Laband syndrome
67	코드없음	*ZMIZ1* 관련 질환	*ZMIZ1* related disorder
68	코드없음	*ZMYM3* 관련 질환	*ZMYM3* related disorder
69	코드없음	*ZMYND11* 관련 질환	*ZMYND11* related disorder
70	코드없음	*ZNF292* 관련 질환	*ZNF292* related disorder
71	코드없음	만성 혈전색전성 폐고혈압	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension
72	코드없음	미추 퇴행 증후군	Caudal regression syndrome
73	코드없음	어셔 증후군	Usher syndrome
74	코드없음	옵시스모디스플라지아	Opsismodysplasia
75	코드없음	3번 염색체 단완의 중복 증후군	3p duplication syndrome
76	코드없음	13번 염색체 장완의 중복 증후군	13q duplication syndrome
77	코드없음	20번 염색체 장완의 중복 증후군	20q duplication syndrome

2 2026년 국가관리대상 희귀질환 전체 (1,465개)

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1	A31.9	비정형마이코박테륨증, 가족형, X연관	Atypical mycobacteriosis, familial, X-linked
2	A81.0	아급성 해면모양뇌병증	Subacute spongiform encephalopathy
3	A81.0	크로이츠펠트-야콥병	Creutzfeldt-Jakob disease
4	D12.6, M8220/0	가족성 선종성 용종증	Familial adenomatous polyposis
5	D18.1, M9170/0	안와의 림프관종	Orbit lymphangioma
6	D55.0	G6PD결핍빈혈	G6PD deficiency anaemia
7	D55.0	잠두중독	Favism
8	D55.0	포도당-6-인산탈수소효소결핍에 의한 빈혈	Anaemia due to glucose-6- phosphate dehydrogenase [G6PD] deficiency
9	D55.2	삼탄당인산염이성화효소결핍빈혈	Triose-phosphate isomerase deficiency anaemia
10	D55.2	용혈성 비구상적혈구성 (유전성) II형 빈혈	Haemolytic nonspherocytic (hereditary), type II anaemia
11	D55.2	피루브산염카이네이스결핍빈혈	Pyruvate kinase[PK] deficiency anaemia
12	D55.2	해당효소의 장애에 의한 빈혈	Anaemia due to disorders of glycolytic enzymes
13	D55.2	헥소카이네이스결핍빈혈	Hexokinase deficiency anaemia
14	D56.0	알파지중해빈혈	Alpha thalassaemia
15	D56.1	베타지중해빈혈	Beta thalassaemia
16	D56.1	중간형 지중해빈혈	Intermedia thalassaemia
17	D56.1	중증 베타지중해빈혈	Severe beta thalassaemia
18	D56.1	중증 지중해빈혈	Major thalassaemia
19	D56.1	쿠울리빈혈	Cooley's anaemia
20	D56.2	델타-베타지중해빈혈	Delta-beta thalassaemia
21	D56.3	지중해빈혈 소질	Thalassaemia trait
22	D56.4	태아헤모글로빈의 유전적 존속	Hereditary persistence of fetal haemoglobin [HPFH]
23	D59.3	비정형 용혈-요독증후군	Atypical haemolytic-uraemic syndrome
24	D59.5	발작성 야간헤모글로빈뇨	Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria [Marchiafava-Micheli]
25	D60.0	만성 후천성 순수적혈구무형성	Chronic acquired pure red cell aplasia
26	D61.0	가족성 저형성빈혈	Familial hypoplastic anaemia
27	D61.0	기형을 동반한 범혈구감소증	Pancytopenia with malformations
28	D61.0	블랙판-다이아몬드증후군	Blackfan-Diamond syndrome
29	D61.0	선천성 무형성(순수)적혈구	Aplasia, (pure) red cell (of) congenital
30	D61.0	영아 무형성(순수)적혈구	Aplasia, (pure) red cell (of) infants
31	D61.0	원발성 무형성(순수)적혈구	Aplasia, (pure) red cell (of) primary
32	D61.0	체질성 무형성빈혈	Constitutional aplastic anaemia
33	D61.0	판코니빈혈	Fanconi's anaemia
34	D61.3	특발성 무형성빈혈	Idiopathic aplastic anaemia
35	D61.9	골수형성저하	Medullary hypoplasia
36	D61.9	범골수황폐	Panmyelophthisis
37	D61.9	저형성빈혈 NOS	Hypoplastic anaemia NOS
38	D64.4	선천성 적혈구조혈이상빈혈	Congenital dyserythropoietic anaemia
39	D64.4	이상조혈성 빈혈(선천성)	Dyshaematopoietic anaemia(congenital)

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
40	D66	A형혈우병	Haemophilia A
41	D66	고전적 혈우병	Classical haemophilia
42	D66	유전성 제8인자결핍	Hereditary factor Ⅷ deficiency
43	D66	제8인자결핍(기능적 결함을 동반)	Deficiency factor Ⅷ (with functional defect)
44	D66	혈우병 NOS	Haemophilia NOS
45	D67	B형혈우병	Haemophilia B
46	D67	유전성 제9인자결핍	Hereditary factor IX deficiency
47	D67	제9인자결핍(기능적 결함을 동반)	Factor IX deficiency (with functional defect)
48	D67	크리스마스병	Christmas disease
49	D67	혈장트롬보플라스틴성분결핍	Plasma thromboplastin component[PTC] deficiency
50	D68.0	폰빌레브란트병	Von Willebrand's disease
51	D68.0	혈관결손이 있는 제8인자결핍	Factor Ⅷ deficiency with vascular defect
52	D68.0	혈관혈우병(Angiohaemophilia)	Angiohaemophilia
53	D68.0	혈관혈우병(Vascular haemophilia)	Vascular haemophilia
54	D68.1	C형혈우병	Haemophilia C
55	D68.1	유전성 제11인자결핍	Hereditary factor Ⅺ deficiency
56	D68.1	혈장트롬보플라스틴전구물질결핍	Plasma thromboplastin antecedent [PTA] deficiency
57	D68.2	AC글로불린결핍	AC globulin deficiency
58	D68.2	기타 응고인자의 유전성 결핍	Hereditary deficiency of other clotting factors
59	D68.2	선천성 무피브리노젠혈증	Congenital afibrinogenaemia
60	D68.2	오우렌병	Owren's disease
61	D68.2	이상피브리노젠혈증(선천성)	Dysfibrinogenaemia (congenital)
62	D68.2	저프로콘버틴혈증	Hypoproconvertinaemia
63	D68.2	제10인자[스튜어트-프라워]의 결핍	Ⅹ[Stuart-Prower] deficiency of factor
64	D68.2	제12인자[하게만]의 결핍	ⅩⅡ[Hageman] deficiency of factor
65	D68.2	제13인자[피브린안정화]의 결핍	ⅩⅢ[Fibrin-stabilizing] deficiency of factor
66	D68.2	제1인자[피브리노젠]의 결핍	Ⅰ[Fibrinogen] deficiency of factor
67	D68.2	제2인자[프로트롬빈]의 결핍	Ⅱ[Prothrombin] deficiency of factor
68	D68.2	제5인자[불안정]의 결핍	Ⅴ[Labile] deficiency of factor
69	D68.2	제7인자[안정]의 결핍	Ⅶ[Stable] deficiency of factor
70	D68.2	프로악셀레린결핍	Proaccelerin deficiency
71	D68.5	단백질C결핍	Protein C deficiency
72	D68.5	단백질S결핍	Protein S deficiency
73	D68.5	항트롬빈결핍	Antithrombin deficiency
74	D68.6	항인지질증후군	Antiphospholipid syndrome
75	D69.1	그레이혈소판증후군	Grey platelet syndrome
76	D69.1	글란즈만병	Glanzmann's disease
77	D69.1	베르나르-술리에[거대혈소판]증후군	Bernard-Soulier[giant platelet] syndrome
78	D69.1	정성적 혈소판결손	Qualitative platelet defects
79	D69.1	혈소판무력증(출혈성)(유전성)	Thromboasthenia (haemorrhagic)(hereditary)
80	D69.1	혈소판병증	Thrombocytopathy
81	D69.3	에반스증후군	Evans' syndrome
82	D69.4	유전성 혈소판 감소증	Hereditary thrombocytopenia
83	D70	무과립구성 안지나	Agranulocytic angina

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
84	D70	무과립구증	Agranulocytosis
85	D70	베르너-슐츠병	Werner-Schultz disease
86	D70	선천성 무과립구증	Congenital agranulocytosis
87	D70	선천성 호중구감소	Congenital neutropenia
88	D70	순환성 호중구감소	Cyclic neutropenia
89	D70	영아 유전성 무과립구증	Infantile genetic agranulocytosis
90	D70	주기성 호중구감소	Periodic neutropenia
91	D70	코스트만병	Kostmann's disease
92	D70	호중구감소 NOS	Neutropenia NOS
93	D70	호중구감소성 비장비대	Neutropenic splenomegaly
94	D71	다형핵호중구의 기능장애	Functional disorders of polymorphonuclear neutrophils
95	D71	만성 (소아기) 육아종성 질환	Chronic (childhood) granulomatous disease
96	D71	선천성 이상식작용증	Congenital dysphagocytosis
97	D71	세포막수용체복합체[CR3]결손	Cell membrane receptor complex [CR3] defect
98	D71	진행성 패혈성 육아종증	Progressive septic granulomatosis
99	D76.1	가족성 혈구탐식세망증	Familial haemophagocytic reticulosis
100	D76.1	단핵탐식세포의 조직구증	Histiocytoses of mononuclear phagocytes
101	D76.1	혈구탐식성 림프조직구증	Haemophagocytic lymphohistiocytosis
102	D76.3	세망조직구종(거대세포)	Reticulohistiocytoma(giant-cell)
103	D76.3	심한 림프선병증을 동반한 동조직구증	Sinus histiocytosis with massive lymph- adenopathy
104	D80.0	X-연관무감마글로불린혈증[브루톤] (성장호르몬결핍을 동반)	X-linked agammaglobulinaemia [Bruton] (with growth hormone deficiency)
105	D80.0	보통염색체열성 무감마글로불린혈증(스위스형)	Autosomal recessive agammaglobulinaemia (Swiss type)
106	D80.0	원발성 무감마글로불린혈증	Agammaglobulinemia, primary
107	D80.0	유전성 저감마글로불린혈증	Hereditary hypogammaglobulinaemia
108	D80.1	공통가변성 무감마글로불린혈증	Common variable agammaglobulinaemia [CVAgamma]
109	D80.1	면역글로불린을 지닌 B-림프구가 있는 무감마글로불린혈증	Agammaglobulinaemia with immunoglobulin-bearing B-lymphocytes
110	D80.1	비가족성 저감마글로불린혈증	Nonfamilial hypogammaglobulinaemia
111	D80.1	저감마글로불린혈증 NOS	Hypogammaglobulinaemia NOS
112	D80.2	면역글로불린A의 선택적 결핍	Selective deficiency of immunoglobulin A[IgA]
113	D80.3	면역글로불린G 서브클래스의 선택적 결핍	Selective deficiency of immunoglobulin G [IgG] subclasses
114	D80.4	면역글로불린M의 선택적 결핍	Selective deficiency of immunoglobulin M[IgM]
115	D80.5	면역글로불린M의 증가를 동반한 면역결핍	Immunodeficiency with increased immunoglobulin M[IgM]
116	D80.6	거의 정상의 면역글로불린 또는 고면역글로불린혈증을 동반한 항체결핍	Antibody deficiency with near-normal immunoglobulins or with hyperimmunoglobulinaemia
117	D80.8	카파경쇄결핍	Kappa light chain deficiency
118	D80.8	항체결손이 현저한 기타 면역결핍	Other immunodeficiencies with predominantly antibody defects
119	D81.0	세망세포발생이상을 동반한 중증복합면역결핍	Severe combined immunodeficiency [SCID] with reticular dysgenesis
120	D81.1	T- 및 B-세포수가 감소된 중증복합면역결핍	Severe combined immunodeficiency [SCID] with low T-and B-cell numbers
121	D81.2	B-세포수가 정상이거나 감소된 중증복합면역결핍	Severe combined immunodeficiency [SCID] with low or normal B-cell numbers
122	D81.3	아데노신탈아미노효소결핍	Adenosine deaminase[ADA] deficiency
123	D81.4	네젤로프증후군	Nezelof's syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
124	D81.5	퓨린뉴클레오사이드인산화효소결핍	Purine nucleoside phosphorylase[PNP] deficiency
125	D81.6	노출림프구증후군	Bare lymphocyte syndrome
126	D81.6	주조직적합성복합체I형결핍	Major histocompatibility complex class I deficiency
127	D81.7	주조직적합성복합체II형결핍	Major histocompatibility complex class II deficiency
128	D81.8	바이오틴-의존카복실레이스결핍	Biotin-dependent carboxylase deficiency
129	D81.8	오멘증후군	Omenn syndrome
130	D81.9	중증복합면역결핍장애 NOS	Severe combined immunodeficiency disorder [SCID]) NOS
131	D82.0	비스코트-얼드리치증후군	Wiskott-Aldrich syndrome
132	D82.0	혈소판감소 및 습진을 동반한 면역결핍	Immunodeficiency with thrombocytopenia and eczema
133	D82.1	디죠지증후군	Di George's syndrome
134	D82.1	면역결핍을 동반한 흉선무형성 또는 형성저하	Thymic aplasia or hypoplasia with immunodeficiency
135	D82.1	인두낭증후군	Pharyngeal pouch syndrome
136	D82.1	흉선성 림프조직무형성	Thymic alymphoplasia
137	D82.2	짧은사지체구를 동반한 면역결핍	Immunodeficiency with short-limbed stature
138	D82.3	X-연관 림프증식성 질환	X-linked lymphoproliferative disease
139	D82.3	엡스타인-바르바이러스에 대한 유전성 결손반응에 따른 면역결핍	Immunodeficiency following hereditary defective response to Epstein-Barr virus
140	D82.4	고면역글로불린E증후군	Hyperimmunoglobulin E [IgE] syndrome
141	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
142	D83.1	현저한 면역조절T-세포장애에 의한 공통 가변성 면역결핍	Common variable immunodeficiency with predominant immunoregulatory T-cell disorders
143	D83.2	B- 또는 T-세포에 대한 자가항체를 동반한 공통 가변성 면역결핍	Common variable immunodeficiency with autoantibodies to B-or T-cells
144	D83.9	상세불명의 공통 가변성 면역결핍	Common variable immunodeficiency, unspecified
145	D84.0	림프구기능항원-1결손	Lymphocyte function antigen-1[LFA-1] defect
146	D84.1	C1에스터레이스억제인자결핍	C1 esterase inhibitor[C1-INH] deficiency
147	D84.1	보체계통의 결손	Defects in the complement system
148	D86.0	폐의 사르코이드증	Sarcoidosis of lung
149	D86.1	림프절의 사르코이드증	Sarcoidosis of lymph nodes
150	D86.2	림프절의 사르코이드증을 동반한 폐의 사르코이드증	Sarcoidosis of lung with sarcoidosis of lymph nodes
151	D86.3	피부의 사르코이드증	Sarcoidosis of skin
152	D86.8	기타 및 복합부위의 사르코이드증	Sarcoidosis of other and combined sites
153	D86.8	사르코이드관절병증(M14.8*)	Sarcoid arthropathy(M14.8*)
154	D86.8	사르코이드근염(M63.3*)	Sarcoid myositis(M63.3*)
155	D86.8	사르코이드심근염(I41.8*)	Sarcoid myocarditis(I41.8*)
156	D86.8	사르코이드증에서의 다발성 뇌신경마비(G53.2*)	Multiple cranial nerve palsies in sarcoidosis(G53.2*)
157	D86.8	사르코이드증에서의 홍채섬모체염(H22.1*)	Iridocyclitis in sarcoidosis(H22.1*)
158	D86.8	포도막귀밑샘열	Uveoparotid fever[Heerfordt]
159	D89.1	한랭글로불린혈증성 혈관염	Cryoglobulinaemic vasculitis
160	E16.10	선천성 고인슐린혈증	Congenital hyperinsulinaemia
161	E20.1	거짓 부갑상선기능저하증	Pseudohypoparathyroidism

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
162	E22.0	말단비대증 및 뇌하수체거인증	Acromegaly and pituitary gigantism
163	E22.0	말단비대증과 관련된 관절병증 (M14.5*)	Arthropathy associated with acromegaly(M14.5*)
164	E22.0	성장호르몬의 과잉생산	Overproduction of growth hormone
165	E23.0	선천성 뇌하수체기능저하증	Congenital hypopituitarism
166	E23.0	쉬한증후군	Sheehan syndrome
167	E23.0	콜만증후군	Kallmann's syndrome
168	E24.0	뇌하수체 부신피질자극호르몬의 과다생산	Overproduction of pituitary ACTH
169	E24.0	뇌하수체-의존 부신피질기능항진증	Pituitary-dependent hyperadrenocorticism
170	E24.0	뇌하수체-의존 쿠싱병	Pituitary-dependent Cushing's disease
171	E24.1	넬슨증후군	Nelson's syndrome
172	E24.3	이소성 부신피질자극호르몬증후군	Ectopic ACTH syndrome
173	E25.0	21-수산화효소결핍	21-Hydroxylase deficiency
174	E25.0	선천성 부신증식증	Congenital adrenal hyperplasia
175	E25.0	염류소실 선천성 부신증식증	Salt-losing congenital adrenal hyperplasia
176	E25.0	효소결핍과 관련된 선천성 부신생식기장애	Congenital adrenogenital disorders associated with enzyme deficiency
177	E25.9	부신생식기증후군 NOS	Adrenogenital syndrome NOS
178	E26.8	바터증후군	Bartter's syndrome
179	E27.1	가족성 부신코티코이드결핍	Familial glucocorticoid deficiency
180	E27.1	애디슨병	Addison's disease
181	E27.1	원발성 부신피질부전	Primary adrenocortical insufficiency
182	E27.1	자가면역성 부신염	Autoimmune adrenalitis
183	E27.2	부신발증	Adrenal crisis
184	E27.2	부신피질발증	Adrenocortical crisis
185	E27.2	애디슨발증	Addisonian crisis
186	E27.4	부신경색증	Adrenal infarction
187	E27.4	부신출혈	Adrenal haemorrhage
188	E27.4	부신피질부전 NOS	Adrenocortical insufficiency NOS
189	E27.4	저알도스테론증	Hypoaldosteronism
190	E34.5	안드로젠저항증후군	Androgen resistance syndrome
191	E34.8	송과선 기능이상	Pineal gland dysfunction
192	E34.8	요정증[랍슨-멘덴홀 증후군]	Leprechaunism [Rabson-Mendenhall syndrome]
193	E34.8	조로증	Progeria
194	E55.0	연소성 골연화증	Juvenile osteomalacia
195	E55.0	영아골연화증	Infantile osteomalacia
196	E55.0	활동성 구루병	Rickets, active
197	E70.0	고전적 페닐케톤뇨증	Classical phenylketonuria
198	E70.1	기타 고페닐알라닌혈증	Other hyperphenylalaninaemias
199	E70.2	알캅톤뇨증	Alkaptonuria
200	E70.2	조직흑갈병	Ochronosis
201	E70.2	타이로신대사장애	Disorders of tyrosine metabolism
202	E70.2	타이로신증	Tyrosinosis
203	E70.2	타이로신혈증	Tyrosinaemia
204	E70.3	교차증후군	Cross syndrome
205	E70.3	눈백색증	Ocular albinism

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
206	E70.3	눈피부백색증	Oculocutaneous albinism
207	E70.3	바르덴브르그 증후군 (백색증을 동반한)	Waardenburg´s syndrome (with albinism)
208	E70.3	체디아크(-스타인브링크)-히가시증후군	Chediak(-Steinbrinck)-Higashi syndrome
209	E70.3	헤르만스키-푸들라크증후군	Hermansky-Pudlak syndrome
210	E70.8	트립토판대사장애	Disorder of tryptophan metabolism
211	E70.8	히스티딘대사장애	Disorder of histidine metabolism
212	E71.0	단풍시럽뇨병	Maple-syrup-urine disease
213	E71.1	고류신-이소류신혈증	Hyperleucine-isoleucinaemia
214	E71.1	고발린혈증	Hypervalinaemia
215	E71.1	메틸말론산혈증	Methylmalonic acidaemia
216	E71.1	아이소발레린산혈증	Isovaleric acidaemia
217	E71.1	프로피온산혈증	Propionic acidaemia
218	E71.3	근육카르니틴팔미틸트란스퍼레이스결핍	Muscle carnitine palmityltransferase deficiency
219	E71.3	부신백질형성장애[애디슨-쉴더]	Adrenoleukodystrophy[Addison-Schilder]
220	E71.3	장쇄수산화아실코에이탈수소효소결핍증(VLCAD)	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase(VLCAD) deficiency
221	E71.3	지방산대사장애	Disorders of fatty-acid metabolism
222	E72.0	로베증후군	Lowe's syndrome
223	E72.0	시스틴뇨증	Cystinuria
224	E72.0	시스틴증	Cystinosis
225	E72.0	시스틴축적병(N29.8*)	Cystine storage disease(N29.8*)
226	E72.0	아미노산운반장애	Disorders of amino-acid transport
227	E72.0	판코니(-드토니)(-드브레)증후군	Fanconi(-de Toni)(-Debré)syndrome
228	E72.0	하트넙병	Hartnup's disease
229	E72.1	고호모시스테인혈증	Hyperhomocysteinemia
230	E72.1	메타이오닌혈증	Methioninaemia
231	E72.1	시스타타이오닌뇨증	Cystathioninuria
232	E72.1	아황산염산화효소결핍	Sulfite oxidase deficiency
233	E72.1	유황함유아미노산대사장애	Disorders of sulfur-bearing amino-acid metabolism
234	E72.1	호모시스틴뇨	Homocystinuria
235	E72.2	고암모니아혈증	Hyperammonaemia
236	E72.2	시트룰린혈증	Citrullinaemia
237	E72.2	아르지닌숙신산뇨	Argininosuccinic aciduria
238	E72.2	아르지닌혈증	Argininaemia
239	E72.2	요소회로대사장애	Disorders of urea cycle metabolism
240	E72.3	고라이신혈증	Hyperlysinaemia
241	E72.3	글루타르산뇨	Glutaric aciduria
242	E72.3	라이신 및 하이드록시라이신 대사장애	Disorders of lysine and hydroxylysine metabolism
243	E72.3	하이드록시라이신혈증	Hydroxylysinaemia
244	E72.4	오르니틴대사장애	Disorders of ornithine metabolism
245	E72.4	오르니틴트랜스카바미라제결핍	Ornithine transcarbamylase deficiency
246	E72.4	오르니틴혈증(Ⅰ, Ⅱ형)	Ornithinaemia (types Ⅰ, Ⅱ)
247	E72.5	고프롤린혈증(Ⅰ, Ⅱ형)	Hyperprolinaemia (types Ⅰ, Ⅱ)
248	E72.5	고하이드록시프롤린혈증	Hyperhydroxyprolinaemia
249	E72.5	글라이신대사장애	Disorders of glycine metabolism

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
250	E72.5	비케톤고글라이신혈증	Non-ketotic hyperglycinaemia
251	E72.5	사르코신혈증	Sarcosinaemia
252	E72.8	감마글루타밀회로의 장애	Disorders of γ-glutamyl cycle
253	E72.8	베타아미노산대사장애	Disorders of β-amino-acid metabolism
254	E72.8	숙신알데히드 탈수소효소 결핍(증)	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency (SSADHD)
255	E73.0	선천성 젖당분해효소결핍	Congenital lactase deficiency
256	E74.0	간인산화효소결핍	Liver phosphorylase deficiency
257	E74.0	글리코젠축적병	Glycogen storage disease
258	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	Glycogen storage disease 1b type A
259	E74.0	글리코젠합성효소결핍	Glycogen synthase deficiency
260	E74.0	맥아들병	McArdle's disease
261	E74.0	심장글리코젠증	Cardiac glycogenosis
262	E74.0	안데르센병	Andersen's disease
263	E74.0	코리병	Cori's disease
264	E74.0	타루이병	Tarui's disease
265	E74.0	포르브스병	Forbes' disease
266	E74.0	폰기에르케병	von Gierke's disease
267	E74.0	폼페병	Pompe's disease
268	E74.0	허스병	Hers' disease
269	E74.2	갈락토스대사장애	Disorders of galactose metabolism
270	E74.2	갈락토스혈증	Galactosaemia
271	E74.2	갈락토카이네이스결핍	Galactokinase deficiency
272	E74.4	카복실레이스피루브산염의 결핍	Deficiency of carboxylase pyruvate
273	E74.4	탈수소효소피루브산염의 결핍	Deficiency of dehydrogenase pyruvate
274	E74.4	포스포에놀피루브산염카르복시카이네이스의 결핍	Deficiency of phosphoenolpyruvate carboxykinase
275	E74.4	피루브산염대사 및 포도당신합성 장애	Disorders of pyruvate metabolism and gluco-neogenesis
276	E74.8	옥살산뇨	Oxaluria
277	E75.0	GM_2-강글리오시드증	GM_2-gangliosidosis
278	E75.0	GM_2-강글리오시드증 NOS	GM_2gangliosidosis NOS
279	E75.0	샌드호프병	Sandhoff's disease
280	E75.0	성인형 GM_2-강글리오시드증	Adult GM_2gangliosidosis
281	E75.0	연소형 GM_2-강글리오시드증	Juvenile GM_2gangliosidosis
282	E75.0	테이-삭스병	Tay-Sachs' disease
283	E75.1	GM_1-강글리오시드증	GM_1-gangliosidosis
284	E75.1	GM_3-강글리오시드증	GM_3-gangliosidosis
285	E75.1	강글리오시드증 NOS	Gangliosidosis NOS
286	E75.1	뮤코지질증 IV	Mucolipidosis IV
287	E75.2	고쉐병	Gaucher's disease
288	E75.2	니만-피크병	Niemann-Pick's disease
289	E75.2	설파테이스결핍	Sulfatase deficiency
290	E75.2	이염성 백질디스트로피	Metachromatic leukodystrophy
291	E75.2	중추신경계통 저수초를 동반한 소아기 운동실조	Childhood ataxia with central nervous system hypomyelination

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
292	E75.2	카나반 병	Canavan´s disease
293	E75.2	크라베병	Krabbe's disease
294	E75.2	파브리(-앤더슨)병	Fabry's(-Anderson) disease
295	E75.2	펠리제우스-메르츠바하병	Pelizaeus-Merzbacher disease
296	E75.2	화버증후군	Farber's syndrome
297	E75.4	바텐병	Batten's disease
298	E75.4	스필마이어-보그트병	Spielmeyer-Vogt's disease
299	E75.4	신경세포세로이드라이포푸스신증	Neuronal ceroid lipofuscinosis
300	E75.4	얀스키-빌쇼스키병	Jansky-Bielschowsky's disease
301	E75.4	쿠프스병	Kufs' disease
302	E75.5	대뇌건의 콜레스테롤증 [밴보게르트-쉐러-엡스타인]	Cerebrotendinous cholesterosis [van Bogaert-Scherer-Epstein]
303	E75.5	월만병	Wolman's disease
304	E76.0	Ⅰ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, type Ⅰ
305	E76.0	샤이에증후군	Scheie syndrome
306	E76.0	헐러-샤이에증후군	Hurler-Scheie syndrome
307	E76.0	헐러증후군	Hurler syndrome
308	E76.1	Ⅱ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, type Ⅱ
309	E76.1	헌터증후군	Hunter's syndrome
310	E76.2	Ⅲ, Ⅳ, Ⅵ, Ⅶ형 점액다당류증	Mucopolysaccharidosis, types Ⅲ, Ⅳ, Ⅵ, Ⅶ
311	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	Maroteaux-Lamy (mild)(severe) syndrome
312	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	Morquio(-like)(classic) syndrome
313	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	β-Glucuronidase deficiency
314	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	Sanfilippo (types B)(type C)(type D) syndrome
315	E77.0	라이소솜효소의 번역후 수정의 결손	Defects in post-translational modification of lysosomal enzymes
316	E77.0	뮤코지질증Ⅱ[Ⅰ-세포병]	Mucolipidosis Ⅱ[Ⅰ-cell disease]
317	E77.0	뮤코지질증Ⅲ[거짓헐러다발이상증]	Mucolipidosis Ⅲ [Pseudo-Hurler polydystrophy]
318	E77.1	당단백질분해의 결손	Defects in glycoprotein degradation
319	E77.1	마노스축적증	Mannosidosis
320	E77.1	시알산증[뮤코지질증Ⅰ]	Sialidosis[mucolipidosis Ⅰ]
321	E77.1	아스파르틸글루코사민뇨	Aspartylglucosaminuria
322	E77.1	푸고스축적증	Fucosidosis
323	E78.00	동형접합성 가족성 고콜레스테롤혈증	Homozygous familial hypercholesterolemia
324	E79.1	레쉬-니한증후군	Lesch-Nyhan syndrome
325	E80.2	급성 간헐성 (간성) 포르피린증	Acute intermittent(hepatic) porphyria
326	E80.2	유전성 코프로포르피린증	Hereditary coproporphyria
327	E80.2	포르피린증 NOS	Porphyria NOS
328	E80.6	진행성 가족성 간내 담즙정체	Progressive familial intrahepatic cholestasis
329	E83.0	구리대사장애	Disorders of copper metabolism
330	E83.0	멘케스(꼬인모발)(강모)병	Menkes (kinky hair)(steely hair) disease
331	E83.0	윌슨병	Wilson's disease
332	E83.1	특발성 폐 헤모시데린증(J99.8*)	Idiopathic pulmonary hemosiderosis(J99.8*)
333	E83.1	혈색소증	Haemochromatosis
334	E83.2	장병성 말단피부염	Acrodermatitis enteropathica

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
335	E83.3	가족성 저인산혈증	Familial hypophosphataemia
336	E83.3	비타민D저항골연화증	Vitamin-D-resistant osteomalacia
337	E83.3	비타민D저항구루병	Vitamin-D-resistant rickets
338	E83.3	산성인산분해효소결핍	Acid phosphatase deficiency
339	E83.3	인대사 및 인산분해효소 장애	Disorders of phosphorus metabolism and phosphatases
340	E83.3	저인산효소증	Hypophosphatasia
341	E84.0	폐증상을 동반한 낭성 섬유증	Cystic fibrosis with pulmonary manifestations
342	E84.1	낭성 섬유증에서의 태변장폐색 (P75*)	Meconium ileus in cystic fibrosis(P75*)
343	E84.1	원위장폐쇄증후군	Distal intestinal obstruction syndrome
344	E84.1	장증상을 동반한 낭성 섬유증	Cystic fibrosis with intestinal manifestations
345	E85.0	가족성 지중해열	Familial Mediterranean fever
346	E85.0	비신경병성 유전가족성 아밀로이드증	Non-neuropathic heredofamilial amyloidosis
347	E85.0	유전성 아밀로이드 신장병증	Hereditary amyloid nephropathy
348	E85.1	신경병성 유전가족성 아밀로이드증	Neuropathic heredofamilial amyloidosis
349	E85.1	아밀로이드다발신경병증(포르투갈)	Amyloid polyneuropathy(Portuguese)
350	E85.2	상세불명의 유전가족성 아밀로이드증	Heredofamilial amyloidosis, unspecified
351	E85.4	국소적 아밀로이드증	Localized amyloidosis
352	E85.4	기관한정아밀로이드증	Organ-limited amyloidosis
353	E88.0	알파-1-항트립신결핍	α-1-Antitrypsin deficiency
354	E88.1	선천성 전신지방이상증	Congenital systemic lipodystrophy
355	F01.1	카다실	CADASIL, Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy
356	F80.3	뇌전증에 동반된 후천성 실어증(失語症)[란다우-클레프너]	Acquired aphasia with epilepsy [Landau-Kleffner]
357	F84.2	레트증후군	Rett's syndrome
358	G04.8	라스무센 뇌염	Rasmussen encephalitis
359	G04.8	자가면역 뇌염	Autoimmune encephalitis
360	G10	헌팅톤무도병	Huntington's chorea
361	G10	헌팅톤병	Huntington's disease
362	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	Congenital nonprogressive ataxia
363	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	X-linked recessive spinocerebellar ataxia
364	G11.1	간헐 운동실조 2형	Episodic ataxia type 2
365	G11.1	근간대경련[헌트운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with myoclonus[Hunt's ataxia]
366	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes
367	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	Early-onset cerebellar ataxia with essential tremor
368	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	Early-onset cerebellar ataxia(onset usually before the age of 20)
369	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	Friedreich's ataxia(autosomal recessive)
370	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	Late-onset cerebellar ataxia(Onset usually after the age of 20)
371	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	Cerebellar ataxia with defective DNA repair
372	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	Ataxia telangiectasia[Louis-bar]
373	G11.4	유전성 강직성 하반신마비	Hereditary spastic paraplegia
374	G11.8	기타 유전성 운동실조	Other hereditary ataxias

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
375	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	Hereditary ataxia, unspecified
376	G11.9	유전성 소뇌의 변성	Hereditary cerebellar degeneration
377	G11.9	유전성 소뇌의 병	Hereditary cerebellar disease
378	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	Hereditary cerebellar ataxia NOS
379	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	Hereditary cerebellar syndrome
380	G12.0	영아척수성 근위축, I형 [베르드니히-호프만]	Infantile spinal muscular atrophy, type Ⅰ [Werdnig-Hoffman]
381	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	Other inherited spinal muscular atrophy
382	G12.1	성인형 척수성 근위축	Adult form spinal muscular atrophy
383	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	Progressive bulbar palsy of childhood [Fazio-Londe]
384	G12.1	소아형, Ⅱ형 척수성 근위축	Childhood form, type Ⅱ spinal muscular atrophy
385	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	Scapuloperoneal form spinal muscular atrophy
386	G12.1	연소형, Ⅲ형[쿠겔베르그-벨란더] 척수성 근위축	Juvenile form, typeⅢ [Kugelberg-Welander] spinal muscular atrophy
387	G12.1	원위 척수성 근위축	Distal spinal muscular atrophy
388	G12.2	운동신경세포병(단, 기타 및 상세불명의 운동신경세포병(G12.28)은 제외)	Motor neuron disease
389	G12.20	가족성 운동신경세포병	Familial motor neuron disease
390	G12.21	산발형 근위축측삭경화증	Sporadic amyotrophic lateral sclerosis
391	G12.28	케네디 병	Kennedy disease
392	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	Other spinal muscular atrophies and related syndromes
393	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	Spinal muscular atrophy, unspecified
394	G23.0	색소성 담창구변성	Pigmentary pallidal degeneration
395	G23.0	할러포르덴-스파츠병	Hallervorden-Spatz disease
396	G23.1	진행성 핵상안근마비 [스틸-리차드슨-올스제위스키]	Progressive supranuclear ophthalmoplegia [Steele-Richardson-Olszewski]
397	G23.2	다발-계통 위축	Multiple system atrophy
398	G23.8	파르병	Fahr's Disease
399	G24.8	돌발성 운동유발 이상운동	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia[PKD]
400	G25.8	강직인간증후군	Stiff-person[man] syndrome
401	G31.81	아급성 괴사성 뇌병증[리이]	Subacute necrotizing encephalopathy[Leigh]
402	G31.88	아이카디-구티에레스 증후군	Aicardi-Goutieres Syndrome
403	G35	뇌간(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) brain stem
404	G35	다발경화증	Multiple sclerosis
405	G35	다발경화증 NOS	Multiple sclerosis (of) NOS
406	G35	전신성(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) generalized
407	G35	척수(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) cord
408	G35	파종성(~의) 다발경화증	Multiple sclerosis (of) disseminated
409	G35.0	재발 완화형 다발경화증	Relapsing-remitting multiple sclerosis
410	G35.1	원발 진행형 다발경화증	Primary progressive multiple sclerosis
411	G35.2	이차 진행형 다발경화증	Secondary progressive multiple sclerosis
412	G35.8	기타 명시된 다발경화증	Other specified multiple sclerosis
413	G35.9	상세불명의 다발경화증	Unspecified multiple sclerosis
414	G36.0	시신경척수염[데빅병]	Neuromyelitis optica[Devic]
415	G37.8	수초 희소돌기아교세포 당단백질 항체 관련 질환	Myelin oligodendrocyte glycoprotein antibody associated diseases[MOGAD]
416	G40.30	드라베 증후군	Dravet syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
417	G40.4	레녹스-가스토증후군	Lennox-Gastaut syndrome
418	G40.4	웨스트증후군	West's syndrome
419	G40.40	*CDKL5*-관련 장애	*CDKL5*-related disorder
420	G41.0	긴장-간대성 뇌전증지속상태	Tonic-clonic status epilepticus
421	G41.0	대발작 뇌전증지속상태	Grand mal status epilepticus
422	G41.1	뇌전증 소발작지속상태	Epileptic absence status
423	G41.1	소발작뇌전증지속상태	Petit mal status epilepticus
424	G41.2	복합부분뇌전증지속상태	Complex partial status epilepticus
425	G41.8	기타 뇌전증지속상태	Other status epilepticus
426	G41.9	상세불명의 뇌전증지속상태	Status epilepticus, unspecified
427	G47.31	하다드 증후군	Haddad syndrome
428	G47.4	기면병 및 탈력발작	Narcolepsy and cataplexy
429	G51.2	멜커슨증후군	Melkersson's syndrome
430	G51.2	멜케르손-로젠탈증후군	Melkersson-Rosenthal syndrome
431	G51.8	파리-롬버르그증후군	Parry-Romberg syndrome
432	G60.0	데제린-소타스병	Déjerine-Sottas disease
433	G60.0	루시-레비증후군	Roussy-Lévy syndrome
434	G60.0	비골근위축(축삭형, 비대형)	Peroneal muscular atrophy(axonal type, hypertrophic type)
435	G60.0	샤르코-마리-투스질환	Charcot-Marie-Tooth disease
436	G60.0	영아기의 비대성 신경병증	Hypertrophic neuropathy of infancy
437	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증	Hereditary motor and sensory neuropathy
438	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형	Hereditary motor and sensory neuropathy, types I-IV
439	G61.0	길랭-바레증후군	Guillain-Barré syndrome
440	G61.0	밀러휘셔증후군	Miller Fisher Syndrome
441	G61.8	다초점 운동신경병증	Multifocal Motor Neuropathy
442	G61.8	만성 염증성 탈수초성 다발신경병증	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy
443	G70.0	중증근무력증	Myasthenia gravis
444	G70.2	선천성 및 발달성 근무력증	Congenital and developmental myasthenia
445	G71.0	근디스트로피	Muscular dystrophy
446	G71.0	눈 근디스트로피	Ocular muscular dystrophy
447	G71.0	눈인두성 근디스트로피	Oculopharyngeal muscular dystrophy
448	G71.0	뒤쉔 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	Autosomal recessive, childhood type, resembling Duchenne or Becker muscular dystrophy
449	G71.0	양성[베커] 근디스트로피	Benign [Becker] muscular dystrophy
450	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	Scapuloperoneal muscular dystrophy
451	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	Facioscapulohumeral muscular dystrophy
452	G71.0	원위성 근디스트로피	Distal muscular dystrophy
453	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리 [에머리-드라이프스] 근디스트로피	Benign scapuloperoneal with early contractures [Emery-Dreifuss] muscular dystrophy
454	G71.0	중증[뒤쉔] 근디스트로피	Severe[Duchenne] muscular dystrophy
455	G71.0	지대 근디스트로피	Limb-girdle muscular dystrophy
456	G71.1	거짓근긴장증	Pseudomyotonia
457	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	Dystrophia myotonica[Steinert]
458	G71.1	근긴장장애	Myotonic disorders

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
459	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	Myotonia congenita NOS
460	G71.1	선천성 이상근긴장증	Paramyotonia congenita
461	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	Neuromyotonia[Isaacs]
462	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	Chondrodystrophic myotonia
463	G71.1	열성[베커] 선천성 근긴장증	Recessive[Becker] myotonia congenita
464	G71.1	우성[톰슨] 선천성 근긴장증	Dominant[Thomsen] myotonia congenita
465	G71.1	증상성 근긴장증	Symptomatic myotonia
466	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피	Congenital muscular dystrophy with specific morphological abnormalities of the muscle fibre
467	G71.2	근섬유형 불균형	Fibre-type disproportion
468	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근육병증	Myotubular (centronuclear) myopathy
469	G71.2	네말린근육병증	Nemaline myopathy
470	G71.2	다발심 병	Multicore disease
471	G71.2	미세심 병	Minicore disease
472	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	Congenital muscular dystrophy NOS
473	G71.2	선천성 근육병증	Congenital myopathies
474	G71.2	워커-워버그 증후군	Walker-Warburg syndrome
475	G71.2	중심핵 병	Central core disease
476	G71.3	달리 분류되지 않은 사립체 근육병증	Mitochondrial myopathy, NEC
477	G71.3	멜라스증후군	Melas syndrome
478	G71.9	유전성 근육병증 NOS	Hereditary myopathy NOS
479	G72.3	주기마비(가족성) 저칼륨혈성	Hypokalaemic periodic paralysis (familial)
480	G72.4	봉입체 근염	Inclusion body myositis (IBM)
481	G73.1	람베르트-이튼증후군(C00-D48†)	Lambert-Eaton syndrome(C00-D48†)
482	G90.5	복합부위통증증후군 I형	Complex regional pain syndrome type I
483	G90.6	복합부위통증증후군 II형	Complex regional pain syndrome type II
484	G93.4	포도당 수송자 1 결핍증	Glucose transporter type1, GLUT1 deficiency
485	G95.0	척수공동증 및 연수공동증	Syringomyelia and syringobulbia
486	H16.3	코오간증후군	Cogan's syndrome
487	H18.5	아벨리노 각막디스트로피 (동형접합)	Avellino corneal dystrophy (homozygous)
488	H18.5	푹스디스트로피	Fuchs dystrophy
489	H18.6	원추각막	Keratoconus
490	H31.2	맥락막결손	Choroideremia
491	H35.0	일스 병	Eales´ disease
492	H35.0	코츠망막병증	Coats retinopathy
493	H35.51	색소망막염	Retinitis pigmentosa
494	H35.52	베스트 병[노른자모양황반변성]	Best's disease[Best vitelliform maculardystrophy]
495	H35.58	스타르가르트병	Stargardt's disease
496	H35.59	레버 선천성 흑암시	Leber's congenital amaurosis
497	H35.59	상세불명의 유전성 망막디스트로피	Unspecified hereditary retinal dystrophy
498	H47.2	레버 유전성 시신경병증	Leber's hereditary optic neuropathy
499	H49.4	만성 진행성 외안근마비	Chronic progressive external ophthalmoplegia
500	H49.8	컨스-세이어증후군	Kearns-Sayre syndrome
501	H51.8	동안실행증(失行症), 코간형	Ocular motor apraxia, Cogan type
502	I27.0	원발성 폐동맥고혈압	Primary pulmonary hypertension

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
503	I27.8	아이젠멘거 복합	Eisenmenger's complex
504	I27.8	아이젠멘거 증후군	Eisenmenger's syndrome
505	I42.0	비가역적 확장성 심근병증	Irreversible dilated cardiomyopathy
506	I42.1	비대성 대동맥판하협착	Hypertrophic subaortic stenosis
507	I42.1	폐색성 비대성 심근병증	Obstructive hypertrophic cardiomyopathy
508	I42.20	비폐색성 비대성 심근병증	Nonobstructive hypertrophic cardiomyopathy
509	I42.3	뢰플러심내막염	Loffler's endocarditis
510	I42.3	심내막심근(열대성)섬유증	Endomyocardial(tropical) fibrosis
511	I42.3	심내막심근(호산구성)병	Endomyocardial(eosinophilic) disease
512	I42.4	선천성 심근병증	Congenital cardiomyopathy
513	I42.4	심내막탄력섬유증	Endocardial fibroelastosis
514	I42.80	부정맥유발성 우심실 형성이상	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia
515	I47.2	카테콜라민 다형성 심실성 빈맥	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia
516	I49.82	긴 QT증후군	Long QT syndrome
517	I67.5	모야모야병	Moyamoya disease
518	I73.1	폐색혈전혈관염[버거병]	Thromboangiitis obliterans[Buerger]
519	I78.0	랑뒤-오슬러-웨버병	Rendu-Osler-Weber disease
520	I78.0	유전성 출혈성 모세혈관확장증	Hereditary haemorrhagic telangiectasia
521	I82.0	버드-키아리증후군	Budd-Chiari syndrome
522	J39.8	섬모체, 원발성 이상운동증	Ciliary, primary Dyskinesia
523	J84.0	폐포단백질증	Alveolar proteinosis
524	J84.11	특발성 폐섬유증	Idiopathic pulmonary fibrosis
525	J84.18	특발성 흉막실질 탄력섬유증	Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis
526	J84.8	특발성 비특이성 간질성 폐렴	Idiopathic nonspecific interstitial pneumonia
527	K00.51	불완전상아질형성	Dentinogenesis imperfecta
528	K22.0	이완불능증	Achalasia
529	K50.0	소장의 크론병	Crohn's disease of small intestine
530	K50.1	대장의 크론병	Crohn's disease of large intestine
531	K50.8	소장 및 대장 모두의 크론병	Crohn's disease of both small and large intestine
532	K56.0	가성 장 폐쇄	Intestinal pseudo-obstruction
533	K74.3	원발성 담도 간경변증	Primary biliary cirrhosis
534	K75.4	자가면역성 간염	Autoimmune hepatitis
535	K83.00	원발성 경화성 담관염	Primary sclerosing cholangitis
536	L10.0	보통천포창	Pemphigus vulgaris
537	L10.2	낙엽천포창	Pemphigus foliaceus
538	L12.0	수포성 유사천포창	Bullous pemphigoid
539	L12.1	양성 점막유사천포창	Benign mucous membrane pemphigoid
540	L12.1	흉터유사천포창	Cicatricial pemphigoid
541	L12.3	후천성 수포성 표피박리증	Acquired epidermolysis bullosa
542	L40.1	전신농포건선	Generalized pustular psoriasis
543	L40.3	손발바닥농포증	Pustulosis palmaris et plantaris
544	L73.22	중증 화농성 한선염	Hidradenitis suppurativa, severe
545	M06.1	성인발병 스틸병	Adult-onset Still's disease

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
546	M08.0	류마티스인자가 있거나 없는 연소성 류마티스관절염	Juvenile rheumatoid arthritis with or without rheumatoid factor
547	M08.0	연소성 류마티스관절염	Juvenile rheumatoid arthritis
548	M08.1	연소성 강직척추염	Juvenile ankylosing spondylitis
549	M08.2	전신적으로 발병된 연소성 관절염	Juvenile arthritis with systemic onset
550	M08.3	(혈청검사음성인) 연소성 다발관절염	Juvenile polyarthritis (seronegative)
551	M08.3	만성 연소성 다발관절염	Chronic juvenile polyarthritis
552	M30.0	결절성 다발동맥염	Polyarteritis nodosa
553	M30.1	폐침범을 동반한 다발동맥염[처그-스트라우스]	Polyarteritis with lung involvement [Churg-Strauss]
554	M30.2	연소성 다발동맥염	Juvenile polyarteritis
555	M31.0	굿패스처증후군	Goodpasture's syndrome
556	M31.1	혈전성 미세혈관병증	Thrombotic microangiopathy
557	M31.1	혈전성 혈소판감소성 자반	Thrombotic thrombocytopenic purpura
558	M31.3	괴사성 호흡기육아종증	Necrotizing respiratory granulomatosis
559	M31.3	베게너육아종증	Wegener granulomatosis
560	M31.4	대동맥궁증후군[다카야스]	Aortic arch syndrome [Takayasu]
561	M31.7	현미경적 다발동맥염	Microscopic polyarteritis
562	M32.1	기관 또는 계통 침범을 동반한 전신홍반루푸스	Systemic lupus erythematosus with organ or system involvement
563	M32.1	루푸스 심장낭염(I32.8*)	Lupus pericarditis(I32.8*)
564	M32.1	리브만-삭스병(I39.-*)	Libman-Sacks disease(I39.-*)
565	M32.1	사구체질환 동반 전신홍반루푸스(N08.5*)	Systemic lupus erythematosus with glomerular disease(N08.5*)
566	M32.1	세뇨관-간질신장병증 동반 전신홍반루푸스(N16.4*)	Systemic lupus erythematosus with tubulo-interstitial nephropathy(N16.4*)
567	M32.1	신장침범 동반 전신홍반루푸스(N08.5*, N16.4*)	Systemic lupus erythematosus with kidney involvement(N08.5*, N16.4*)
568	M32.1	심내막염 동반 전신홍반루푸스(I39.8*)	Systemic lupus erythematosus with endocarditis(I39.8*)
569	M32.1	전신홍반루푸스에서의 근병증(G73.7*)	Myopathy in systemic lupus erythematosus(G73.7*)
570	M32.1	전신홍반루푸스에서의 뇌염(G05.8*)	Encephalitis in systemic lupus erythematosus(G05.8*)
571	M32.1	전신홍반루푸스에서의 대뇌동맥염(I68.2*)	Cerebral arteritis in systemic lupus erythematosus(I68.2*)
572	M32.1	폐침범 동반 전신홍반루푸스(J99.1*)	Systemic lupus erythematosus with lung involvement(J99.1*)
573	M33.0	연소성 피부근염	Juvenile dermatomyositis
574	M33.1	기타 피부근염	Other dermatomyositis
575	M33.2	다발근염	Polymyositis
576	M34.0	진행성 전신경화증	Progressive systemic sclerosis
577	M34.1	석회증, 레이노현상, 식도기능장애, 경지증(硬指症), 모세혈관확장의 조합	Combination of calcinosis, Raynaud's phenomenon, (o)esophageal dysfunction, sclerodactyly, telangiectasia
578	M34.1	크레스트증후군	CR(E)ST syndrome
579	M34.8	근병증을 동반한 전신경화증†(G73.7*)	Systemic sclerosis with myopathy(G73.7*)
580	M34.8	폐침범을 동반한 전신경화증†(J99.1*)	Systemic sclerosis with lung involvement(J99.1*)
581	M35.0	각막결막염을(를) 동반한 쉐그렌증후군(H19.3*)	Sjogren's syndrome with keratoconjunctivitis(H19.3*)
582	M35.0	건조증후군[쉐그렌]	Sicca syndrome[Sjögren]
583	M35.0	근병증을(를) 동반한 쉐그렌증후군(G73.7*)	Sjogren's syndrome with myopathy(G73.7*)
584	M35.0	신세뇨관-간질성 장애을(를) 동반한 쉐그렌증후군(N16.4*)	Sjogren's syndrome with renal tubulo-interstitial disorder(N16.4*)

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
585	M35.0	폐침범을(를) 동반한 쉐그렌증후군(J99.1*)	Sjogren's syndrome with lung involvement(J99.1*)
586	M35.1	혼합결합조직병	Mixed connective tissue disease
587	M35.2	베체트병	Behçet's disease
588	M35.3	류마티스성 다발근통	Polymyalgia rheumatica
589	M35.4	미만성(호산구성) 근막염	Diffuse(eosinophilic) fasciitis
590	M35.5	다초점 섬유경화증	Multifocal fibrosclerosis
591	M35.6	재발성 지방층염[웨버-크리스찬]	Relapsing panniculitis[Weber-Christian]
592	M61.1	진행성 골화섬유형성이상	Fibrodysplasia ossificans progressiva
593	M88.0	두개골의 파젯병	Paget's disease of skull
594	M88.8	기타 뼈의 파젯병	Paget's disease of other bones
595	M88.9	상세불명의 뼈의 파젯병	Paget's disease of bone, unspecified
596	M92.2	수근반달뼈의 골연골증(연소성)[킨뵉]	Osteochondrosis (juvenile) of carpal lunate [Kienbock]
597	M93.1	성인의 킨뵉병	Kienböck's disease of adults
598	M94.1	재발성 다발연골염	Relapsing polychondritis
599	N04	선천성 신증후군, 핀란드형	Congenital nephrotic syndrome, Finnish type
600	N04.0	소사구체이상을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with minor glomerular abnormality
601	N04.0	최소변화병변을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with minimal change lesion
602	N04.1	초점성 및 분절성 경화증을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with focal and segmental sclerosis
603	N04.1	초점성 및 분절성 사구체병변을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with focal and segmental glomerular lesions
604	N04.1	초점성 및 분절성 유리질증을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with focal and segmental hyalinosis
605	N04.1	초점성 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with focal glomerulonephritis
606	N04.2	미만성 막성 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with diffuse membranous glomerulonephritis
607	N04.3	미만성 메산지음 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with diffuse mesangial proliferative glomerulonephritis
608	N04.4	미만성 모세혈관내 증식성 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with diffuse endocapillary proliferative glomerulonephritis
609	N04.5	막증식성 사구체신염, 1형, 3형 또는 NOS를 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with membranoproliferative glomerulonephritis, types 1 and 3, or NOS
610	N04.5	미만성 메산지음 모세혈관성 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with diffuse mesangiocapillary glomerulonephritis
611	N04.6	고밀도침착병을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with dense deposit disease
612	N04.6	막증식성 사구체신염, 2형을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with membranoproliferative glomerulonephritis, type 2
613	N04.7	모세혈관외 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with extracapillary glomerulonephritis
614	N04.7	미만성 반월형 사구체신염을 동반한 신증후군	Nephrotic syndrome with diffuse crescentic glomerulonephritis
615	N25.1	신장성 요붕증	Nephrogenic diabetes insipidus
616	P35.0	선천성 풍진증후군	Congenital rubella syndrome
617	P35.4	선천성 지카 바이러스 질환	Congenital Zika virus disease
618	Q03.1	댄디-워커증후군	Dandy-Walker syndrome
619	Q04.2	전전뇌증(全前腦症)	Holoprosencephaly
620	Q04.3	다발미세이랑증	Polymicrogyria
621	Q04.3	무뇌수두증	Hydranencephaly
622	Q04.3	무뇌이랑증	Agyria of brain

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
623	Q04.3	밀러-디커 증후군	Miller-Dieker syndrome
624	Q04.3	소뇌무발생	Cerebellar agenesis
625	Q04.3	주버트 증후군	Joubert syndrome
626	Q04.3	큰뇌이랑증	Pachygyria
627	Q04.3	활택뇌증	Lissencephaly
628	Q04.4	중격-시신경형성이상	Septo-optic dysplasia
629	Q04.6	분열뇌증	Schizencephaly
630	Q05.0	수두증을 동반한 이분경추	Cervical spina bifida with hydrocephalus
631	Q05.1	수두증을 동반한 이분척추	Dorsal spina bifida with hydrocephalus
632	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉요추	Thoracolumbar spina bifida with hydrocephalus
633	Q05.1	수두증을 동반한 이분흉추	Thoracic spina bifida with hydrocephalus
634	Q05.2	수두증을 동반한 이분요천추	Lumbosacral spina bifida with hydrocephalus
635	Q05.2	수두증을 동반한 이분요추	Lumbar spina bifida with hydrocephalus
636	Q05.3	수두증을 동반한 이분천추	Sacral spina bifida with hydrocephalus
637	Q05.4	수두증을 동반한 상세불명의 이분척추	Unspecified spina bifida with hydrocephalus
638	Q05.5	수두증이 없는 이분경추	Cervical spina bifida without hydrocephalus
639	Q05.6	수두증이 없는 이분흉추	Thoracic spina bifida without hydrocephalus
640	Q05.6	이분척추 NOS	Dorsal spina bifida NOS
641	Q05.6	이분흉요추 NOS	Thoracolumbar spina bifida NOS
642	Q05.7	수두증이 없는 이분요추	Lumbar spina bifida without hydrocephalus
643	Q05.7	이분요천추 NOS	Lumbosacral spina bifida NOS
644	Q05.8	수두증이 없는 이분천골	Sacral spina bifida without hydrocephalus
645	Q05.9	상세불명의 이분척추	Spina bifida, unspecified
646	Q06.2	척수이개증	Diastematomyelia
647	Q07.0	아놀드-키아리증후군	Arnold-Chiari syndrome
648	Q11.2	렌즈소안구증후군	Lenz microphthalmia syndrome
649	Q13.1	무홍채증	Aniridia
650	Q13.8	악센펠트-리이거 증후군	Axenfeld-Rieger syndrome
651	Q14.1	X-연관 연소성 망막분리	X-linked juvenile retinoschisis
652	Q14.2	나팔꽃 증후군	Morning glory syndrome
653	Q15.0	선천녹내장	Congenital glaucoma
654	Q16.1	(외)이도의 선천성 결여, 폐쇄, 협착	Congenital absence, atresia and stricture of auditory canal(external)
655	Q17.2	소이증(小耳症)	Microtia
656	Q20.0	동맥간존속	Persistent truncus arteriosus
657	Q20.0	총동맥간	Common arterial trunk
658	Q20.1	이중출구우심실	Double outlet right ventricle
659	Q20.1	타우시그-빙증후군	Taussig-Bing syndrome
660	Q20.2	이중출구좌심실	Double outlet left ventricle
661	Q20.3	대동맥의 우측전위	Dextrotransposition of aorta
662	Q20.3	대혈관의 (완전)전위	Transposition of great vessels (complete)
663	Q20.3	심실대혈관연결불일치	Discordant ventriculoarterial connection
664	Q20.4	단일심실	Single ventricle
665	Q20.5	방실연결불일치	Discordant atrioventricular connection
666	Q20.5	수정혈관전위	Corrected transposition

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
667	Q20.5	심실내번	Ventricular inversion
668	Q20.5	좌측전위	Laevotransposition
669	Q20.6	무비증 또는 다비증을 동반한 심방 부속물의 이성질현상	Isomerism of atrial appendages with asplenia or polysplenia
670	Q20.6	심방부속물의 이성질현상	Isomerism of atrial appendages
671	Q21.2	방실중격결손	Atrioventricular septal defect
672	Q21.2	심내막융기결손	Endocardial cushion defect
673	Q21.2	제1공심방중격결손(Ⅰ형)	Ostium primum atrial septal defect (type Ⅰ)
674	Q21.2	총방실관	Common atrioventricular canal
675	Q21.3	팔로네징후	Tetralogy of Fallot
676	Q21.3	폐동맥 협착 또는 폐쇄, 대동맥의 우측위치 및 우심실비대를 동반한 심실중격결손	Ventricular septal defect with pulmonary stenosis or atresia, dextroposition of aorta and hypertrophy of right ventricle
677	Q21.4	대동맥중격결손	Aortic septal defect
678	Q21.4	대동맥폐동맥중격결손	Aortopulmonary septal defect
679	Q21.4	대동맥폐동맥창	Aortopulmonary window
680	Q21.8	아이젠멘거결손	Eisenmenger's defect
681	Q22.0	폐동맥판폐쇄	Pulmonary valve atresia
682	Q22.4	삼첨판폐쇄	Tricuspid atresia
683	Q22.5	에브스타인이상	Ebstein anomaly
684	Q22.6	형성저하성 우심증후군	Hypoplastic right heart syndrome
685	Q23.0	대동맥판의 선천협착	Congenital stenosis of aortic valve
686	Q23.0	선천성 대동맥판폐쇄	Congenital aortic atresia
687	Q23.0	선천성 대동맥판협착	Congenital aortic stenosis
688	Q23.1	대동맥판의 선천성 기능부전	Congenital insufficiency of aortic valve
689	Q23.1	선천성 대동맥판기능부전	Congenital aortic insufficiency
690	Q23.1	선천성 대동맥판역류	Congenital aortic regurgitation
691	Q23.1	이첨대동맥판막	Bicuspid aortic valve
692	Q23.2	선천성 승모판폐쇄	Congenital mitral atresia
693	Q23.2	선천성 승모판협착	Congenital mitral stenosis
694	Q23.3	선천성 승모판기능부전	Congenital mitral insufficiency
695	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)
696	Q23.4	형성저하성 좌심증후군	Hypoplastic left heart syndrome
697	Q23.8	대동맥판 및 승모판의 기타 선천기형	Other congenital malformations of aortic and mitral valves
698	Q23.9	대동맥판 및 승모판의 상세불명의 선천기형	Congenital malformation of aortic and mitral valves, unspecified
699	Q24.4	선천성 대동맥판하협착	Congenital subaortic stenosis
700	Q24.5	관상동맥혈관의 기형	Malformation of coronary vessels
701	Q24.5	선천성 관상동맥류	Congenital coronary(artery) aneurysm
702	Q24.6	선천성 심장차단	Congenital heart block
703	Q24.8	심장이소증	Cordis ectopia
704	Q25.1	대동맥의 축착	Coarctation of aorta
705	Q25.1	대동맥의 축착(관전, 관후)	Coarctation of aorta (preductal, postductal)
706	Q25.2	대동맥의 폐쇄	Atresia of aorta

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
707	Q25.3	대동맥의 협착	Stenosis of aorta
708	Q25.3	판막상부 대동맥협착	Supravalvular aortic stenosis
709	Q25.5	폐동맥의 폐쇄	Atresia of pulmonary artery
710	Q25.7	폐동맥 슬링	Pulmonary artery sling
711	Q26.0	(하)(상)대정맥의 선천성 협착	Congenital stenosis of vena cava (inferior)(superior)
712	Q26.0	대정맥의 선천성 협착	Congenital stenosis of vena cava
713	Q26.1	좌상대정맥존속	Persistent left superior vena cava
714	Q26.2	전폐정맥결합이상	Total anomalous pulmonary venous connection
715	Q26.3	부분폐정맥결합이상	Partial anomalous pulmonary venous connection
716	Q26.4	상세불명의 폐정맥결합이상	Anomalous pulmonary venous connection, unspecified
717	Q26.5	문맥결합이상	Anomalous portal venous connection
718	Q26.6	문맥-간동맥루	Portal vein-hepatic artery fistula
719	Q28.2	와이번메이슨증후군	Wyburn Mason syndrome
720	Q38.3	무설증(無舌症)	Aglossia
721	Q43.8	선천성짧은장증후군	Congenital Short Bowel Syndrome
722	Q44.2	담관의 폐쇄	Atresia of bile ducts
723	Q44.6	선천성 간 섬유증	Congenital liver fibrosis
724	Q44.7	알라질증후군	Alagille's syndrome
725	Q61.1	다낭성 신장, 보통염색체열성	Polycystic kidney, autosomal recessive
726	Q61.1	다낭성 신장, 영아형	Polycystic kidney, infantile type
727	Q61.2	다낭성 신장, 보통염색체우성	Polycystic kidney, autosomal dominant
728	Q61.9	메켈증후군	Meckel syndrome
729	Q64.1	방광외반	Exstrophy of urinary bladder
730	Q64.1	방광외번	Extroversion of bladder
731	Q64.1	방광이소증	Ectopia vesicae
732	Q74.0	쇄골두개골이골증	Cleidocranial dysostosis
733	Q74.3	선천성 다발관절만곡증	Arthrogryposis multiplex congenita
734	Q74.8	라르센 증후군	Larsen's syndrome
735	Q75.0	두개골유합	Craniosynostosis
736	Q75.0	두개골의 불완전유합	Imperfect fusion of skull
737	Q75.0	뾰족머리증(Acrocephaly)	Acrocephaly
738	Q75.0	뾰족머리증(Oxycephaly)	Oxycephaly
739	Q75.0	삼각머리증	Trigonocephaly
740	Q75.1	두개안면골이골증	Craniofacial dysostosis
741	Q75.1	크루존병	Crouzon's disease
742	Q75.4	트레처-콜린스 증후군	Treacher Collins syndrome
743	Q75.4	프란체스쉐티 증후군	Franceschetti syndrome
744	Q75.4	하악안면골이골증	Mandibulofacial dysostosis
745	Q76.1	클리펠-파일증후군	Klippel-Feil syndrome
746	Q77.0	연골무발생증	Achondrogenesis
747	Q77.0	연골발생저하증	Hypochondrogenesis
748	Q77.1	치사성 단신	Thanatophoric short stature
749	Q77.2	질식성 흉부형성이상[쥐느]	Asphyxiating thoracic dysplasia[Jeune]
750	Q77.2	짧은늑골증후군	Short rib syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
751	Q77.3	X-연관 우성 연골형성이상	X-linked dominant chondrodysplasia
752	Q77.3	다발성 골단 형성이상	Multiple epiphyseal dysplasia
753	Q77.3	어깨고관절 점상 연골형성이상(1형-3형)	Rhizomelic chondrodysplasia punctata(type 1-3)
754	Q77.3	점상 연골형성이상	Chondrodysplasia punctata
755	Q77.4	선천성 골경화증	Osteosclerosis congenita
756	Q77.4	연골무형성증	Achondroplasia
757	Q77.4	연골형성저하증	Hypochondroplasia
758	Q77.5	디스트로피성 형성이상	Dystrophic dysplasia
759	Q77.6	엘리스-반크레벨트증후군	Ellis-van Creveld syndrome
760	Q77.6	연골외배엽형성이상	Chondroectodermal dysplasia
761	Q77.7	만발성 척추골단형성이상	Spondyloepiphyseal dysplasia tarda
762	Q77.7	척추골단형성이상	Spondyloepiphyseal dysplasia
763	Q77.8	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 기타 골연골형성이상	Other osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine
764	Q77.8	레리-웨일 증후군	Leri-Weill syndrome
765	Q77.8	말단왜소 형성이상	Acromicric dysplasia
766	Q77.9	관상골 및 척추의 성장결손을 동반한 상세불명의 골연골형성이상	Osteochondrodysplasia with defects of growth of tubular bones and spine, unspecified
767	Q78.0	골취약증(Fragilitas ossium)	Fragilitas ossium
768	Q78.0	골취약증(Osteopsathyrosis)	Osteopsathyrosis
769	Q78.0	불완전골형성	Osteogenesis imperfecta
770	Q78.1	다골성 섬유성 형성이상	Polyostotic fibrous dysplasia
771	Q78.1	얼브라이트(-맥큔)(-스턴버그)증후군	Albright(-McCune)(-Sternberg) syndrome
772	Q78.2	골화석증	Osteopetrosis
773	Q78.2	알베르스-쇤베르그증후군	Albers-Schönberg syndrome
774	Q78.3	카무라티-엥겔만증후군	Camurati-Engelmann syndrome
775	Q78.4	내연골종증	Enchondromatosis
776	Q78.4	마푸치증후군	Maffucci's syndrome
777	Q78.4	올리에르병	Ollier's disease
778	Q78.5	골간단연골형성이상, 슈미드형	Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type
779	Q78.5	골간단형성이상	Metaphyseal dysplasia
780	Q78.5	필레증후군	Pyle's syndrome
781	Q78.6	골간병적조직연결	Diaphyseal aclasis
782	Q78.6	다발선천외골증	Multiple congenital exostoses
783	Q78.6	유전성 다발외골증	Hereditary multiple exostoses
784	Q78.9	가성 연골무형성 형성이상	Pseudoachondroplastic dysplasia
785	Q79.0	선천성 횡격막탈장	Congenital diaphragmatic hernia
786	Q79.1	횡격막 탈출	Eventration of diaphragm
787	Q79.1	횡격막결여	Absence of diaphragm
788	Q79.1	횡격막의 기타 선천기형	Other congenital malformations of diaphragm
789	Q79.1	횡격막의 선천기형 NOS	Congenital malformation of diaphragm NOS
790	Q79.2	배꼽내장탈장	Exomphalos
791	Q79.2	선천복벽탈장	Omphalocele
792	Q79.3	복벽파열증	Gastroschisis
793	Q79.4	말린자두배증후군	Prune belly syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
794	Q79.5	복벽의 기타 선천기형	Other congenital malformations of abdominal wall
795	Q79.6	엘러스-단로스증후군	Ehlers-Danlos syndrome
796	Q79.8	근골격계통의 기타 선천기형	Other congenital malformations of musculoskeletal system
797	Q79.8	근육의 결여	Absence of muscle
798	Q79.8	부근	Accessory muscle
799	Q79.8	선천성 근위축	Amyotrophia congenita
800	Q79.8	선천성 짧은힘줄	Congenital shortening of tendon
801	Q79.8	선천성 협착띠	Congenital constricting bands
802	Q79.8	폴란드증후군	Poland's syndrome
803	Q79.8	힘줄의 결여	Absence of tendon
804	Q79.9	근골격계통의 상세불명의 선천기형	Congenital malformation of musculoskeletal system, unspecified
805	Q79.9	근골격계통의 선천변형 NOS	Congenital deformity of musculoskeletal system NOS
806	Q79.9	근골격계통의 선천이상 NOS	Congenital anomaly of musculoskeletal system NOS
807	Q80.1	X-연관비늘증	X-linked ichthyosis
808	Q80.1	X-연관비늘증; 스테로이드설파타제결핍	X-linked ichthyosis; steroid sulfatase deficiency
809	Q80.2	층판비늘증	Lamellar ichthyosis
810	Q80.3	선천성 수포성 비늘모양홍색피부증	Congenital bullous ichthyosiform erythroderma
811	Q80.4	할리퀸태아	Harlequin fetus
812	Q81.0	단순 수포성 표피박리증	Epidermolysis bullosa simplex
813	Q81.1	치사성 수포성 표피박리증	Epidermolysis bullosa letalis
814	Q81.1	헤를리츠증후군	Herlitz' syndrome
815	Q81.2	디스트로피성 수포성 표피박리증	Epidermolysis bullosa dystrophica
816	Q82.0	유전성 림프부종	Hereditary lymphoedema
817	Q82.3	색소실조증	Incontinentia pigmenti
818	Q82.4	(무한성) 외배엽형성이상	Ectodermal dysplasia (anhidrotic)
819	Q82.4	헤이-웰스증후군 (안검유착-외배엽 결손)	Hay-Wells syndrome (Ankyloblepharon-ectodermal defects)
820	Q82.8	골츠 증후군	Goltz syndrome
821	Q82.8	로트문드(-톰슨) 증후군	Rothmund(-Thomson) syndrome
822	Q82.8	블룸 증후군	Bloom syndrome
823	Q82.8	선천성 이상각화증	Congenital dyskeratosis
824	Q82.8	탄력섬유성거짓황색종	Pseudoxanthoma elasticum
825	Q85.0	신경섬유종증(비악성)	Neurofibromatosis (nonmalignant)
826	Q85.0	신경섬유종증(비악성) 1형, 2형	Neurofibromatosis(nonmalignant) type 1, type 2
827	Q85.0	폰렉클링하우젠병	Von Recklinghausen's disease
828	Q85.1	결절성 경화증	Tuberous sclerosis
829	Q85.1	부르느뷰병	Bourneville's disease
830	Q85.1	에필로이아	Epiloia
831	Q85.8	스터지-베버(-디미트리) 증후군	Sturge-Weber(-Dimitri) syndrome
832	Q85.8	포이츠-제거스 증후군	Peutz-Jeghers syndrome
833	Q85.8	폰 히펠-린다우 증후군	Von Hippel-Lindau syndrome
834	Q86.0	(이상형태성) 태아알코올증후군	Fetal alcohol syndrome (dysmorphic)
835	Q87.0	가부키 증후군	Kabuki syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
836	Q87.0	고린-샤우드리-모스 증후군	Gorlin-Chaudhry-Moss syndrome
837	Q87.0	골덴하 증후군	Goldenhar syndrome
838	Q87.0	단안증	Cyclopia
839	Q87.0	로빈 증후군	Robin syndrome
840	Q87.0	마르케사니-바일 증후군 [바일-마르케사니 증후군]	Marchesani-Weill syndrome [Weill-Marchesani syndrome]
841	Q87.0	뫼비우스 증후군	Moebius syndrome
842	Q87.0	스티클러 증후군	Stickler syndrome
843	Q87.0	안치지의 형성이상	Oculodentodigital dysplasia
844	Q87.0	야콥센 증후군(11장완 말단부 결손 증후군)	Jacobsen syndrome(11q distal deletion syndrome)
845	Q87.0	입-얼굴-손발 증후군	Oro-facial-digital syndrome
846	Q87.0	잠복안구증후군	Cryptophthalmos syndrome
847	Q87.0	주로 얼굴형태에 영향을 주는 선천기형증후군	Congenital malformation syndromes predominantly affecting facial appearance
848	Q87.0	첨두다지유합증	Acrocephalopolysyndactyly
849	Q87.0	첨두유합지증	Acrocephalosyndactyly(Apert)
850	Q87.0	카펜터 증후군	Carpenter´s syndrome
851	Q87.0	프레이저 증후군	Fraser´s syndrome
852	Q87.0	휘파람부는 얼굴	Whistling face
853	Q87.1	굴지 형성이상	Campomelic dysplasia
854	Q87.1	누난 증후군	Noonan syndrome
855	Q87.1	두보위츠 증후군	Dubowitz syndrome
856	Q87.1	드 랑즈 증후군	De Lange syndrome
857	Q87.1	러셀-실버 증후군	Russel-Silver syndrome
858	Q87.1	로비노-실버만-스미스 증후군	Robinow-Silverman-Smith syndrome
859	Q87.1	쉐그렌-라손 증후군	Sjogren-Larsson syndrome
860	Q87.1	스미스-렘리-오피츠 증후군	Smith-Lemli-Opitz syndrome
861	Q87.1	시클 증후군	Seckel syndrome
862	Q87.1	아르스코그 증후군	Aarskog syndrome
863	Q87.1	주로 단신과 관련된 선천기형증후군	Congenital malformation syndromes predominantly associated with short stature
864	Q87.1	코케인 증후군	Cockayne syndrome
865	Q87.1	프라더-윌리 증후군	Prader-Willi syndrome
866	Q87.2	루빈스타인-테이비 증후군	Rubinstein-Taybi syndrome
867	Q87.2	바터 증후군	VATER syndrome
868	Q87.2	손발톱무릎뼈 증후군	Nail patella syndrome
869	Q87.2	클리펠-트레노우네이-베버 증후군	Klippel-Trénaunay-Weber syndrome
870	Q87.2	홀트-오람 증후군	Holt-Oram syndrome
871	Q87.3	벡위드-비데만 증후군	Beckwith-Wiedemann syndrome
872	Q87.3	소토스 증후군	Sotos syndrome
873	Q87.3	위버 증후군	Weaver syndrome
874	Q87.4	마르팡증후군	Marfan's syndrome
875	Q87.5	코핀-로우리 증후군	Coffin-Lowry syndrome
876	Q87.8	ADNP 증후군(헬스무르텔-반데르아 증후군)	ADNP syndrome(Helsmoortel-VanDerAa syndrome)
877	Q87.8	로렌스-문(-바르데)-비들 증후군	Laurence-Moon(-Bardet)-Biedl syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
878	Q87.8	모왓-윌슨 증후군	Mowat-Wilson syndrome
879	Q87.8	아가미-귀-신장 증후군	Branchiootorenal syndrome
880	Q87.8	알스트롬 증후군	Alstrom syndrome
881	Q87.8	알포트 증후군	Alport syndrome
882	Q87.8	젤웨거 증후군	Zellweger syndrome
883	Q87.8	촤지 증후군	CHARGE syndrome
884	Q87.8	쿨렌-드 브리스 증후군	Koolen-de Vries syndrome
885	Q87.8	펠란-맥더미드 증후군(22장완 13.3 결손 증후군)	Phelan-McDermid syndrome(22q13.3 deletion syndrome)
886	Q90.0	21삼염색체증, 감수분열비분리	Trisomy 21, meiotic nondisjunction
887	Q90.1	21삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Trisomy 21, mosaicism (mitotic nondisjunction)
888	Q90.2	21삼염색체증, 전위	Trisomy 21, translocation
889	Q90.9	21삼염색체증 NOS	Trisomy 21 NOS
890	Q91.0	18삼염색체증, 감수분열비분리	Trisomy 18, meiotic nondisjunction
891	Q91.1	18삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Trisomy 18, mosaicism (mitotic nondisjunction)
892	Q91.2	18삼염색체증, 전위	Trisomy 18, translocation
893	Q91.4	13삼염색체증, 감수분열비분리	Trisomy 13, meiotic nondisjunction
894	Q91.5	13삼염색체증, 섞임증형(유사분열비분리)	Trisomy 13, mosaicism (mitotic nondisjunction)
895	Q91.6	13삼염색체증, 전위	Trisomy 13, translocation
896	Q91.7	13삼염색체증후군	Trisomy 13 Syndrome
897	Q92.2	10번 염색체 단완의 삼염색체증	Trisomy 10p
898	Q92.3	11장완 말단부 삼염색체 증후군	11q distal trisomy syndrome
899	Q92.3	15번 염색체 장완 11-13 부분의 미세중복 증후군	15q11q13 microduplication syndrome
900	Q92.3	7번 염색체 장완 11.23 부분의 미세중복 증후군	7q11.23 microduplication syndrome
901	Q92.3	포토키-룹스키 증후군	Potocki-Lupski syndrome
902	Q92.8	20번 염색체 단완의 삼염색체증	Trisomy 20p
903	Q93.2	15장완 사염색체(증)(쌍중심절 15번 염색체 증후군)	Tetrasomy 15q (isodicentric 15 chromosome syndrome)
904	Q93.3	4 단완 염색체 부분 결손	Partial deletion of the short arm of chromosome 4
905	Q93.3	월프-허쉬호른증후군	Wolff-Hirschorn syndrome
906	Q93.4	5번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 5
907	Q93.4	고양이울음증후군	Cri-du-chat syndrome
908	Q93.5	15 장완13.3 미세결손 증후군	15q13.3 microdeletion syndrome
909	Q93.5	18 단완 염색체 결손	18 short arm chromosome deletion
910	Q93.5	18번 염색체 장완의 결손 증후군	18 long arm deletion syndrome
911	Q93.5	18번 염색체 장완의 단일염색체증	18q monosomy
912	Q93.5	18장완 말단부 결손 증후군	18q distal deletion syndrome
913	Q93.5	1번 염색체 단완 36부분의 미세결손증후군	1p36 microdeletion syndrome
914	Q93.5	21번 염색체 장완의 결손 증후군	21 long arm deletion syndrome
915	Q93.5	2번 염색체 장완의 37부분의 미세결손증후군	2q37 microdeletion syndrome
916	Q93.5	3 장완29 미세결손 증후군	3q29 microdeletion syndrome
917	Q93.5	스미스-마제니스 증후군	Smith-Magenis syndrome
918	Q93.5	엔젤만증후군	Angelman syndrome
919	Q93.5	윌리엄스 증후군	William's Syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
920	Q93.5	캐치22(22염색체 미세결실) 증후군	CATCH22 syndrome
921	Q96.0	핵형45, X	Karyotype 45, X
922	Q96.1	핵형46, X동인자(Xq)	Karyotype 46, X iso(Xq)
923	Q96.2	동인자(Xq)를 제외한 이상 성염색체를 가진 핵형46, X	Karyotype 46, X with abnormal sex chromosome, except iso(Xq)
924	Q96.3	섞임증, 45, X/46, XX 또는 XY	Mosaicism, 45, X/46, XX or XY
925	Q96.4	섞임증, 이상성염색체를 가진 45, X/기타 세포열	Mosaicism, 45, X/other cell line(s) with abnormal sex chromosome
926	Q98.0	클라인펠터증후군, 핵형 47, XXY	Klinefelter's syndrome karyotype 47, XXY
927	Q98.1	클라인펠터증후군, 두 개 이상의 X염색체를 가진 남성	Klinefelter's syndrome, male with more than two X chromosomes
928	Q98.2	클라인펠터증후군, 핵형 46, XX를 가진 남성	Klinefelter's syndrome, male with 46,XX karyotype
929	Q99.2	취약X증후군	Fragile X syndrome
930	Q99.8	팰리스터-킬리언 증후군	Pallister-Killian syndrome
931	코드없음	3M 증후군	3M syndrome
932	코드없음	3MC 증후군	3MC syndrome (Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale)
933	코드없음	*Acox1* 관련 장애	*Acox1* related disorder
934	코드없음	*ADCY5* 관련 이상운동증	*ADCY5*-related dyskinesia
935	코드없음	*AGO1* 관련 발달지연	*AGO1* related developmental delay
936	코드없음	ALS 결핍증	Acid-Labile subunit deficiency (ALSD)
937	코드없음	*AMPD2* 관련 질환	*AMPD2* related disorder
938	코드없음	ARC 증후군	Arthrogryposis, renal tubular dysfunction, and cholestasis (ARC syndrome)
939	코드없음	*ARHGEF9* 관련 장애	*ARHGEF9* related disorder
940	코드없음	Arts 증후군	Arts syndrome
941	코드없음	*ARX* 관련 장애	*ARX* related disorder
942	코드없음	*ASH1L* 관련 지적발달장애	*ASH1L* related intellectual developmental disorder
943	코드없음	*ASPM* 관련 소두증	*ASPM* related microcephaly
944	코드없음	*ATP1A3* 관련 뇌병증	*ATP1A3*-related encephalopathy
945	코드없음	Au-Kline 증후군	Au-Kline syndrome
946	코드없음	*AUTS2* 관련 장애	*AUTS2* related disorder
947	코드없음	Bachmann-Bupp 증후군	Bachmann-Bupp syndrome
948	코드없음	Basilicata-Akhtar 증후군	Basilicata-Akhtar syndrome
949	코드없음	Birk-Barel 증후군	Birk-Barel syndrome
950	코드없음	*BPTF* 관련 질환	*BPTF* related disorder
951	코드없음	Bryant-Li-Bhoj 신경발달 증후군 1	Bryant-Li-Bhoj neurodevelopmental syndrome 1
952	코드없음	*CACNA 1A* 관련 장애	*CACNA 1A*-related disorder
953	코드없음	*CACNA1D* 관련 질환	*CACNA1D* related disorder
954	코드없음	*CACNA1E* 관련 장애	*CACNA1E* related disorder
955	코드없음	*CAD* 관련 장애	*CAD* related disorder
956	코드없음	*CAMK2A* 관련 질환	*CAMK2A* related disease
957	코드없음	*CASK* 관련 장애	*CASK*-related disorder
958	코드없음	*CHD2* 관련 질환	*CHD2* related disorder
959	코드없음	Chitayat 증후군	Chitayat syndrome
960	코드없음	*CIC* 관련 질환	*CIC* related disorder
961	코드없음	Cohen-Gibson 증후군	Cohen-Gibson syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
962	코드없음	*COL4A1* 관련 장애	Collagen alpha1(IV) chain related disorders
963	코드없음	*COL4A3BP* 관련 정신 지체	COL4A3BP-related mental retardation
964	코드없음	*COPA* 관련 질환	*COPA* related disorder
965	코드없음	*CTCF* 관련 질환	*CTCF* related disorder
966	코드없음	*CTLA4* 결핍	*CTLA4* deficiency
967	코드없음	*CTNNB1* 관련 장애	*CTNNB1*-related disorder
968	코드없음	*CUL4B* 관련 지적장애[카베자스형의 X염색체 연관 지적장애]	*CUL4B* related intellectual disability[X-linked intellectual disability, Cabezas type]
969	코드없음	Culler-Jones 증후군	Culler-Jones syndrome
970	코드없음	*CUX1* 유전자 변이	*CUX1* gene mutation
971	코드없음	*CYFIP2* 유전자 돌연변이	*CYFIP2* gene mutation
972	코드없음	*DDX3X* 관련 장애	*DDX3X*-related disorder
973	코드없음	*DDX6* 관련 장애	*DDX6* related disorder
974	코드없음	*DEAF1* 관련 장애	*DEAF1* related disorder
975	코드없음	Den Hoed-de Boer-Voisin 증후군	Den Hoed-de Boer-Voisin syndrome
976	코드없음	Dent 질환	Dent disease
977	코드없음	Desanto-shinawi 증후군	Desanto-shinawi syndrome
978	코드없음	*DHDDS* 유전자 변이에 의한 운동 이상을 동반하거나 동반하지 않는 발달지연 및 발작	Developmental delay and seizures with or without movement abnormalities (DEDSM) due to *DHDDS* gene
979	코드없음	*DHX30* 관련 질환	*DHX30* related disorder
980	코드없음	Dias-Logan 증후군	Dias-Logan syndrome
981	코드없음	*DLG4* 관련 질환	*DLG4* related disorder
982	코드없음	*DLL1* 관련 질환	*DLL1*-related disorder
983	코드없음	*DOCK8* 유전자 변이 혹은 결손	*DOCK8* gene mutation or deletion
984	코드없음	*DYNC1H1* 관련 질환	*DYNC1H1* related disorder
985	코드없음	*DYRK1A* 증후군	*DYRK1A* syndrome
986	코드없음	*EEF1A2* 관련 장애	*EEF1A2* related disorder
987	코드없음	*FBXO11* 관련 장애	*FBXO11*-related disorder
988	코드없음	*FBXW7* 관련 보통염색체 우성 발달지연, 근긴장저하 및 언어장애	*FBXW7* related autosomal dominant developmental delay, hypotonia, and impaired language
989	코드없음	FG2 증후군	FG2 syndrome
990	코드없음	*FLNA* 관련 뇌실주위 결절성 이소증	*FLNA*-related periventricular nodular heterotopia
991	코드없음	*FOXP1* 관련 장애	*FOXP1* related disorder
992	코드없음	*FOXP4* 관련 발달 장애	*FOXP4* related developmental disorder
993	코드없음	*FTSJ1* 관련 장애	*FTSJ1* related disorder
994	코드없음	*GABRB3* 관련 장애	*GABRB3* related disorder
995	코드없음	*GABRG2* 관련 질환	*GABRG2* related disorder
996	코드없음	*GATA2* 결핍	*GATA2* deficiency
997	코드없음	*GATAD2B*와 연관된 신경발달장애	*GATAD2B* associated neurdevelopmental disorder[GAND]
998	코드없음	*GJB2* 관련 감각신경성 난청	*GJB2* related sensory neural hearing loss
999	코드없음	*GLUL* 관련 질환	*GLUL* related disorder
1000	코드없음	*GNAO1* 뇌병증	*GNAO1* encephalopathy
1001	코드없음	*GNB1* 관련 장애	*GNB1*-related disorder
1002	코드없음	*GNB2* 관련 장애	*GNB2* related disorder
1003	코드없음	*GRIA3* 관련 질환	*GRIA3* related disorder

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1004	코드없음	*GRIN1* 관련 신경발달장애	*GRIN1* related neurodevelopmental disorder
1005	코드없음	*GRIN2A* 관련 장애	*GRIN2A* related disorder
1006	코드없음	*GRIN2B* 관련 발달지연	*GRIN2B* related developmental delay
1007	코드없음	*GRM7* 관련 발달지연	*GRM7* related developmental delay
1008	코드없음	Harel-Yoon 증후군	Harel-Yoon syndrome
1009	코드없음	Hiatt-Neu-Copper 신경발달 증후군	Hiatt-Neu-Copper neurodevelopmental syndrome
1010	코드없음	Hijazi-Reis 증후군	Hijazi-Reis syndrome
1011	코드없음	*HK1* 관련 장애	*HK1* related disorder
1012	코드없음	*HNF1B* 유전자 돌연변이	*HNF1B* gene mutation
1013	코드없음	*HNRNPU*-관련 장애	*HNRNPU*-related disorder
1014	코드없음	Houge-Janssens 증후군	Houge-Janssens syndrome
1015	코드없음	Hoyeraal-Hreidarsson 증후군	Hoyeraal-Hreidarsson syndrome
1016	코드없음	*HUWE1* 관련 장애	*HUWE1* related disorder
1017	코드없음	IKAROS 결핍증	IKAROS deficiency
1018	코드없음	IL12RB1 결핍	IL12RB1 deficiency
1019	코드없음	*IQSEC2* 관련 질환	*IQSEC2* related disorder
1020	코드없음	Jansen-de Vries 증후군	Jansen-de Vries syndrome
1021	코드없음	Kagami-Ogata 증후군	Kagami-Ogata syndrome
1022	코드없음	*KAT6B* 관련 증후군	*KAT6B*-related syndrome
1023	코드없음	*KCNQ5* 관련 지적 장애	*KCNQ5* related intellectual disability
1024	코드없음	*KDM5C* 관련 질환	*KDM5C* related disorder
1025	코드없음	KID 증후군	KID syndrome (Keratitis-ichthyosis-deafness)
1026	코드없음	*KIF11* 관련 맥락막망막병증, 소두증, 지적장애	*KIF11* related chorioretinopathy, microcephaly, mental retardation
1027	코드없음	*KIF1A* 유전자 돌연변이에 의한 신경병증	Neuropathy due to *KIF1A* gene mutation
1028	코드없음	KINSSHIP 증후군	KINSSHIP syndrome
1029	코드없음	*KMT2B*-관련 근긴장이상	*KMT2B*-related dystonia
1030	코드없음	Kosaki 과성장 증후군	Kosaki overgrowth syndrome
1031	코드없음	L1 증후군	L1 syndrome
1032	코드없음	Lafora 병	Lafora disease
1033	코드없음	Lessel-Kreienkamp 증후군	Lessel-Kreienkamp syndrome
1034	코드없음	Liang Wang 증후군	Liang Wang syndrome
1035	코드없음	LRBA 결핍	LRBA deficiency
1036	코드없음	*MAPK8IP3* 관련 장애	*MAPK8IP3* related disorder
1037	코드없음	Marbach-Schaaf 신경발달 증후군	Marbach-Schaaf neurodevelopmental syndrome
1038	코드없음	*MED13L* 증후군	*MED13L* syndrome
1039	코드없음	*MEF2C* 관련 증후군	*MEF2C*-related syndrome
1040	코드없음	MEIS2 관련 장애	*MEIS2* related disorder
1041	코드없음	Mesomelia-synostoses 증후군(8번 염색체 장완의 13부분의 미세결손 증후군)	Mesomelia-synostoses syndrome(8q13 microdeletion syndrome)
1042	코드없음	*METTL23* 관련 발달지연	*METTL23* related developmental delay
1043	코드없음	MIRAGE 증후군	MIRAGE syndrome
1044	코드없음	*MORC2* 관련 발달지연, 성장장애, 이상형태성 얼굴 및 축삭신경병증	*MORC2* related developmental delay, impaired growth, dysmorphic facies, and axonal neuropathy
1045	코드없음	*MUTYH*-연관 폴립증 (가족성 선종성 폴립증 2형)	*MUTYH*-associated polyposis (Familial adenomatous polyposis type2)

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1046	코드없음	*MYT1L* 관련 장애	*MYT1L* related disorder
1047	코드없음	*NAA15* 관련 질환	*NAA15* related disorder
1048	코드없음	*NACC1* 관련 장애	*NACC1*-related disorder
1049	코드없음	*NALCN* 관련 장애	*NALCN*-related disorder
1050	코드없음	Nance-Horan 증후군	Nance-Horan syndrome
1051	코드없음	Nasu-Hakola 질환	Nasu-Hakola disease
1052	코드없음	*NFIA* 관련 질환	*NFIA* related disorder
1053	코드없음	*NKAP* 관련 장애	*NKAP* related disorder
1054	코드없음	*NR2F2* 관련 질환	*NR2F2* related disorder
1055	코드없음	*NSUN2* 관련 발달지연	*NSUN2* related developmental delay
1056	코드없음	*OGT* 관련 질환	*OGT* related disorder
1057	코드없음	*OPHN1* 관련 장애	*OPHN1*-related disorder
1058	코드없음	Opitz-G/BBB 증후군	Opitz-G/BBB syndrome
1059	코드없음	Opitz-Kaveggia 증후군[FG 증후군 1형]	Opitz-Kaveggia syndrome[FG syndrome type 1]
1060	코드없음	*OTOF* 관련 청각신경병증	*OTOF* related auditory neuropathy
1061	코드없음	*OTUD5* 관련 질환	*OTUD5* related disorder
1062	코드없음	*PCDH 19* 관련 뇌전증 증후군	*PCDH 19*-related epilepsy syndrome
1063	코드없음	*PI4KA* 관련 질환	*PI4KA* related disorder
1064	코드없음	*PIGW* 관련 질환	*PIGW* related disorder
1065	코드없음	*PNKP* 관련 발달지연	*PNKP* related developmental delay
1066	코드없음	*POLR2A* 관련 장애(저긴장증, 다양한 지적장애, 행동이상을 동반한 신경발달장애)	*POLR2A* related disorder (Neurodevelopmental disorder with hypotonia and variable intellectual disability and behavioral abnormality)
1067	코드없음	*POLR3A* 관련 장애	*POLR3A* related disorder
1068	코드없음	*POU3F3* 관련 장애 (Snijders Blok-Fisher 증후군)	*POU3F3*-related disorder (Snijders Blok-Fisher syndrome)
1069	코드없음	Primrose 증후군	Primrose syndrome
1070	코드없음	*PRR12* 관련 신경-눈 증후군	*PRR12* related neuro-ocular syndrome
1071	코드없음	*PTEN* 과오종 종양 증후군	*PTEN* Hamartoma Tumor Syndrome (PHTS)
1072	코드없음	*RAB11B* 관련 질환	*RAB11B* related disorder
1073	코드없음	Radio-Tartaglia 증후군	Radio-Tartaglia syndrome
1074	코드없음	RAFIG 증후군	RAFIG syndrome
1075	코드없음	*RANBP2* 관련 급성 뇌병증	*RANBP2* related acute encephalopathy
1076	코드없음	Rauch-Steindl 증후군	Rauch-Steindl syndrome
1077	코드없음	Renpenning 증후군	Renpenning syndrome
1078	코드없음	ReNU 증후군	ReNU syndrome
1079	코드없음	*RERE* 관련 장애	*RERE*-related disorders
1080	코드없음	Schimke 면역-골 형성이상	Schimke immunosseous dysplasia (SIOD)
1081	코드없음	*SCN2A* 관련 질환	*SCN2A* related disorder
1082	코드없음	*SCN8A* 관련 질환	*SCN8A* related disease
1083	코드없음	*SECISBP2* 관련 장애	*SECISBP2* related disorder
1084	코드없음	Shashi-Pena 증후군	Shashi-Pena syndrome
1085	코드없음	*SLC6A1* 관련 근간대성-무긴장성-뇌전증	*SLC6A1* related myoclonic-atonic epilepsy
1086	코드없음	*SLC6A5* 관련 병적놀람증	*SLC6A5* related hyperekplexia
1087	코드없음	*SLCO2A1* 관련 만성 장병증	*SLCO2A1* related chronic enteropathy
1088	코드없음	*SMPD4* 관련 질환	*SMPD4* related disorder

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1089	코드없음	Snijders Blok-Campeu 증후군	Snijders Blok-Campeu syndrome
1090	코드없음	*SNRPB* 관련 질환	*SNRPB* related disorder
1091	코드없음	Snyder-Robinson 증후군	Snyder-Robinson syndrome
1092	코드없음	*SOX2* 관련 장애	*SOX2* related disorder
1093	코드없음	*SRRM2* 관련 질환	*SRRM2* related disorder
1094	코드없음	*STAG2* 관련 질환	*STAG2* related disorder
1095	코드없음	*STAT3* 기능 획득 질환	*STAT3* gain of function disease
1096	코드없음	Stolerman 신경발달 증후군(*KDM6B* 관련)	Stolerman neurodevelopmental syndrome(*KDM6B* related)
1097	코드없음	Stromme 증후군	Stromme syndrome
1098	코드없음	*SYNGAP1* 관련 지적장애	*SYNGAP1* related intellectual disability
1099	코드없음	*SYP* 관련 질환	*SYP* related disorder
1100	코드없음	*TAF1* 관련 장애	*TAF1* related disorder
1101	코드없음	*TAOK1* 관련 지적 장애[지적 장애 또는 행동 이상을 동반하거나 동반 하지 않는 발달 지연]	*TAOK1* related intellectual disability[Developmental delay with or without intellectual impairment or behavioral abnormalities]
1102	코드없음	*TBR1* 관련 자폐증과 언어지연을 동반한 지적 발달 지연	*TBR1* related intellectual developmental delay with autism and speech delay
1103	코드없음	*TFE3* 연관 신경발달 장애	*TFE3* associated neurodevelopmental disorder
1104	코드없음	*THOC2* 관련 장애	*THOC2* related disorder
1105	코드없음	*TLK2* 관련 지적장애[지적발달장애, 보통염색체 우성 57]	*TLK2* related intellectual disability[Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 57]
1106	코드없음	*TMEM106B* 유전자 돌연변이	*TMEM106B* gene mutation
1107	코드없음	*TMEM147* 관련 질환	*TMEM147* related disorder
1108	코드없음	Townes-Brocks 증후군	Townes-Brocks syndrome
1109	코드없음	*TRIO* 관련 대두증을 동반한 지적장애	*TRIO* related intellectual disability with macrocephaly
1110	코드없음	*TRIP12* 관련 질환	*TRIP12* related disease
1111	코드없음	*TRPM3* 관련 장애	*TRPM3* related disorder
1112	코드없음	*UBTF* 관련 신경 변성	*UBTF* related neurodegeneration
1113	코드없음	Usmani-Riazuddin 증후군	Usmani-Riazuddin syndrome
1114	코드없음	*USP9X* 관련 질환	*USP9X* related disorder
1115	코드없음	Ververi-Brady 증후군	Ververi-Brady syndrome
1116	코드없음	Vici 증후군	Vici syndrome
1117	코드없음	WAGR 증후군(11번 염색체 단완의 13부분 결손)	WAGR syndrome(Deletion 11p13)
1118	코드없음	*WASF1* 관련 질환[Ito-Raymond 증후군]	*WASF1* related disorder[Ito-Raymond syndrome]
1119	코드없음	*WDFY3* 관련 질환	*WDFY3* related disorder
1120	코드없음	Wieacker-Wolff 증후군	Wieacker-Wolff syndrome
1121	코드없음	Witteveen-Kolk 증후군	Witteveen-Kolk syndrome
1122	코드없음	*WWOX* 관련 장애	*WWOX* related disorder
1123	코드없음	X-연관 세포사멸사 억제인자 결핍(X염색체 연관 아포토시스 억제자 결핍)	X-linked inhibitor of apoptosis deficiency (X-linked inhibitor of apoptosis (XIAP))
1124	코드없음	X연관 정신지체-저긴장성 얼굴증후군	X-linked mental retardation-hypotonic facies syndrome
1125	코드없음	*YWHAG* 관련 장애	*YWHAG* related disorder
1126	코드없음	*ZBTB18* 관련 장애	*ZBTB18* related disorder
1127	코드없음	*ZFX* 관련 질환	*ZFX* related disorder
1128	코드없음	Zimmermann-Laband 증후군	Zimmermann-Laband syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1129	코드없음	*ZMIZ1* 관련 질환	*ZMIZ1* related disorder
1130	코드없음	*ZMYM3* 관련 질환	*ZMYM3* related disorder
1131	코드없음	*ZMYND11* 관련 질환	*ZMYND11* related disorder
1132	코드없음	*ZNF292* 관련 질환	*ZNF292* related disorder
1133	코드없음	*ZSWIM6* 관련 신경발달 장애	*ZSWIM6* related neurodevelopmental disorders
1134	코드없음	ZTTK 증후군	Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim [ZTTK] syndrome
1135	코드없음	가브리엘레 드 브리스 증후군	Gabriele-de Vries syndrome
1136	코드없음	가족성 칸디다증	Familial candidiasis
1137	코드없음	가족성 흉부 대동맥동맥류 및 박리	Familial thoracic aortic aneurysm and dissection
1138	코드없음	간뇌 미토콘드리아 DNA 고갈 증후군	Hepatocerebral mitochondrial DNA depletion syndrome
1139	코드없음	갈로웨이-모왓 증후군	Galloway Mowat syndrome
1140	코드없음	거대뇌증-다소뇌회증-다지증-수두증 증후군2(*AKT3* 관련)	Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus[MPPH] syndrome 2(*AKT3* related)
1141	코드없음	거대뇌증-모세혈관 기형-다발미세이랑 증후군	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome
1142	코드없음	거대방광-미세결장-장연동저하 증후군(MMIHS)	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS)
1143	코드없음	거대세포동맥염	Giant cell arteritis
1144	코드없음	고린증후군	Gorlin syndrome
1145	코드없음	고함-스타우트 병	Gorham-Stout disease (GSD)
1146	코드없음	골드베르그-쉬프린첸 증후군	Goldberg-Shprintzen syndrome
1147	코드없음	구조적 뇌 이상 및 얼굴이형성증을 동반한 신경발달 장애[*RAC3* 관련]	Neurodevelopmental disorder with structural brain anomalies and dysmorphic facies[*RAC3* related]
1148	코드없음	구축-발달지연-피에르 로빈 증후군 (5장완23 미세결손 증후군)	Contractures-developmental delay-Pierre Robin syndrome (5q23 microdeletion syndrome)
1149	코드없음	귓바퀴-관절돌기 증후군 2	Auriculo-condylar syndrome 2
1150	코드없음	근긴장이상을 동반한 고망간혈증	Hypermanganesemia with dystonia
1151	코드없음	글라스증후군	Glass syndrome
1152	코드없음	난청-뇌병증-유사 리이를 동반한 3-메틸글루타코닉 산뇨 (MEGDEL) 증후군	3-methylglutaconic aciduria with deafness-encephalopathy-Leigh-like(MEGDEL) syndrome
1153	코드없음	노리에병	Norrie disease
1154	코드없음	뇌-폐-갑상선 증후군	Brain-lung-thyroid syndrome
1155	코드없음	눈 운동 이상과 운동실조를 동반한 신경발달장애(*FRMD5* 관련)	Neurodevelopmental disorder with eye movement abnormalities and ataxia(*FRMD5* related)
1156	코드없음	니콜라이데스-바라이서 증후군	Nicolaides-Baraitser syndrome
1157	코드없음	다논 병	Danon disease
1158	코드없음	다발계통의 평활근 기능이상 증후군	Multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome(MSMDS)
1159	코드없음	다발선천이상-근긴장저하-발작 증후군	Multiple congenital anomalies-hypotonia-sezures syndrome
1160	코드없음	다중심성 골용해-결절증-관절병증[MONA]	Multicentric osteolysis-nodulosis-arthropathy [MONA]
1161	코드없음	다케노우치-코사키 증후군	Takenouchi-Kosaki syndrome
1162	코드없음	단신, 시신경 위축 및 펠거-휴엣 이상 증후군	Short stature, optic atrophy and Pelger-Huët anomaly syndrome
1163	코드없음	단일유전자성 홍반성루푸스	Monogenic lupus erythematosus
1164	코드없음	대결절성 부신증식증	Macronodular adrenal hyperplasia
1165	코드없음	대뇌 크레아틴 결핍 증후군	Cerebral creatine deficiency syndrome
1166	코드없음	대뇌-안구-치아-귀-골격 이상 증후군 [CODAS 증후군]	Cerebral-ocular-dental-auricular-skeletal anomaly syndrome[CODAS syndrome]
1167	코드없음	데니스-드래쉬 증후군	Denys-Drash syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1168	코드없음	두개골간단형성부전증	Craniometaphyseal dysplasia
1169	코드없음	드뷔쿠아 형성이상	Desbuquois dysplasia
1170	코드없음	라만 증후군[태튼-브라운-라만 증후군]	Rahman syndrome [Tatton-Brown-Rahman syndrome]
1171	코드없음	랑거 기드온 증후군	Langer-Giedion syndrome
1172	코드없음	램-셰이퍼 증후군	Lamb-Shaffer Syndrome
1173	코드없음	레이노-클라스 증후군	Raynaud-Claes syndrome
1174	코드없음	레지우스 증후군	Legius syndrome
1175	코드없음	로이-디에츠 증후군	Loeys-Dietz syndrome
1176	코드없음	로하드 증후군	ROHHAD syndrorme
1177	코드없음	루스칸-루미쉬 증후군	Luscan-lumish syndrome
1178	코드없음	리-프라우메니 증후군	Li-Fraumeni Syndrome
1179	코드없음	마이어 로키탄스키 쿠스터 하우저 증후군	Mayer-Rokitansky-Kuster Hauser (MRKH) syndrome
1180	코드없음	마이어 증후군	Myhre syndrome
1181	코드없음	만성 혈전색전성 폐고혈압	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension
1182	코드없음	말단이골증	Acrodysostosis
1183	코드없음	말란 증후군	Malan syndrome
1184	코드없음	망막 디스트로피, 시신경 부종, 비장비대, 무한증, 두통 증후군 [ROSAH 증후군]	Retinal dystrophy, Optic nerve edema, Splenomegaly, Anhidrosis, Headache syndrome [ROSAH syndrome]
1185	코드없음	메발론산 키나아제 결핍 [고면역글로불린D증후군]	Mevalonate kinase deficiency [Hyperimmunoglobulin D syndorme]
1186	코드없음	메이어-고린 증후군	Meier-Gorlin syndrome
1187	코드없음	면역결핍, 발달지연, 저호모시스테인혈증	Immunodeficiency, developmental delay, and hypohomocysteinemia
1188	코드없음	면역글로블린 G4 관련 질환	Immunoglobulin G4-related disease
1189	코드없음	모낭성비늘증-탈모증-눈부심 증후군	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome
1190	코드없음	모노아민 산화효소결핍	Monoamine oxidase deficiency
1191	코드없음	모자이크성 다양한 이수성 증후군1	Mosaic variegated aneuploidy syndrome 1
1192	코드없음	몰리브데넘 조효소 결핍	Molybdenum cofactor deficiency
1193	코드없음	무루증, 이완불능증, 지적발달장애 증후군	Alacrima, achalasia, and impaired intellectual development syndrome
1194	코드없음	무한증을 동반한 선천성 통증 무감각증	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)
1195	코드없음	무홍채증-소뇌성운동실조-정신박약	Aniridia-cerebellar ataxia-mental deficiency
1196	코드없음	미만성 폐림프관종증	Diffuse pulmonary lymphangiomatosis
1197	코드없음	미세증후군 [와버그 미세증후군]	Micro syndrome [Warburg micro syndrome]
1198	코드없음	미추 퇴행 증후군	Caudal regression syndrome
1199	코드없음	바라이서-윈터증후군	Baraitser-Winter syndrome
1200	코드없음	바이스-크루슈카 증후군	Weiss-Kruszka syndrome
1201	코드없음	발달성 및 뇌전증성 뇌병증 31	Developmental and epileptic encephalopathy 31
1202	코드없음	발달성 및 뇌전증성 뇌병증 76	Developmental and epileptic encephalopathy 76
1203	코드없음	발달지연, 이상형태성 얼굴, 그리고 뇌 이상(*U2AF2* 관련)	Developmental delay, dysmorphic facies, and Brain anomalies(*U2AF2* related)
1204	코드없음	발달지연을 동반한 *TRAF7* 관련 심장, 안면, 말단 기형	*TRAF7*-related Cardiac, facial, and digital anomalies with developmental delay
1205	코드없음	백내장, 성장호르몬 결핍, 감각신경병증, 감각신경성 청력 상실 및 골격 이형성증	Cataracts, growth hormone deficiency, sensory neuropathy, sensorineural hearing loss, and skeletal dysplasia
1206	코드없음	베인브릿지-로퍼스 증후군	Bainbridge-Ropers syndrome
1207	코드없음	베타-프로펠러 단백질 연관 신경변성	Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration
1208	코드없음	보리우-보이콧-이네스 증후군	Beaulieu-Boycott-Innes syndrome[BBIS]

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1209	코드없음	보링-오피츠 증후군	Bohring-Opitz syndrome
1210	코드없음	보쉬-분스트라-샤프 시신경위축 증후군	Bosch-Boonstra-Schaaf optic atrophy syndrome
1211	코드없음	보제슨-포르스만-레만 증후군	Börjeson-Forssman-Lehmann syndrome
1212	코드없음	보통염색체열성 세가와 증후군	Autosomal recessive Segawa syndrome
1213	코드없음	보통염색체열성 피부이완증 1C형 (*LTBP4* 관련)	Cutis laxa, autosomal recessive, type1C (*LTBP4* related)
1214	코드없음	볼프람 증후군	Wolfram syndrome
1215	코드없음	부갑상선기능저하증-감각신경성 난청- 신장 질환 (HDR) 증후군	Hypoparathyroidism-sensorineural deafness-renal disease (HDR) syndrome
1216	코드없음	부라티-하렐 증후군	Buratti-Harel syndrome
1217	코드없음	블라우 증후군	Blau syndrome
1218	코드없음	비데만-스타이너 증후군	Wiedemann-Steiner syndrome
1219	코드없음	빌트-호그-두베증후군	Birt-Hogg-Dube syndrome
1220	코드없음	색소피부건조증 그룹 A	Xeroderma pigmentosum Group A (XPA)
1221	코드없음	샤프-양 증후군	Schaaf-Yang syndrome
1222	코드없음	선조성골병증-두개경화증	Osteopathia striata-cranial sclerosis
1223	코드없음	선천성 경상 운동 장애	Congenital mirror movement (CMM) disorder
1224	코드없음	선천성 기능성 단장 증후군	Congenital functional short bowel syndrome
1225	코드없음	선천성 니코틴아마이드 아데닌 다이뉴클레오타이드 결핍 질환	Congenital nicotinamide adenien dinucleotide deficiency disease
1226	코드없음	선천성 당화장애	Congenital disorder of glycosylation
1227	코드없음	선천성 무거핵구성 혈소판감소증	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia
1228	코드없음	선천성 반척추	Congenital hemivertebra
1229	코드없음	선천성 심장결손, 이상형태성 얼굴 특징 및 지적발달장애	Congenital heart defects, dysmorphic facial features, and intellectual developmental disorder (CHDFIDD)
1230	코드없음	선천성 염화물 설사	Congenital chloride diarrhea
1231	코드없음	선천성 중추성 무호흡증	Congenital central hypoventilation syndrome
1232	코드없음	성장지연, 지적발달장애, 근기능저하 및 간병증	Growth retardations, impaired intellectual development, hypotonia, and hepatopathy (GRIDHH)
1233	코드없음	소뇌위축, 시력장애, 정신운동지체	Cerebellar atrophy, visual impairment, and psychomotor retardation [CAVIPMR]
1234	코드없음	소두증 골형성이상 원시성 난쟁이증 유형2	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II
1235	코드없음	소두증, 언어장애, 그리고 보행이상을 동반한 신경발달 이상(*NARS1* 관련)	Neurodevelopmental disorder with microcephaly, impaired language, and gait abnormalities(*NARS1* related)
1236	코드없음	소아성 폴립증 증후군	Juvenile polyposis syndrome
1237	코드없음	쉬프린첸-골드베르그 증후군	Shprintzen-Goldberg syndrome
1238	코드없음	쉰젤 기드온 증후군	Schinzel Giedion syndrome
1239	코드없음	슈바크만-다이아몬드 증후군	Schwachman-Diamond syndrome
1240	코드없음	스미스-킹스모어 증후군	Smith-Kingsmore syndrome
1241	코드없음	스크라반-디어도르프 증후군	Skraban-Deardorff syndrome
1242	코드없음	스휘르스-호에이메이커스 증후군	Schuurs-Hoeijmakers syndrome
1243	코드없음	시니어-로켄 증후군	Senior-Loken syndrome
1244	코드없음	시프림-히츠-바이스 증후군	Sifrim-Hitz-Weiss syndrome
1245	코드없음	신경눈심장비뇨생식계 증후군	Neurooculocardiogenitourinary syndrome
1246	코드없음	신세뇨관 발생이상	Renal tubular dysgenesis
1247	코드없음	신장 안결손 증후군	Renal coloboma syndrome
1248	코드없음	신장병증을 동반하는 다중심 수근골 족근골 골용해 증후군	Multicentric Carpo-tarsal Osteolysis with nephropathy syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1249	코드없음	심장척추 카포얼굴 증후군	Cardiospondylocarpofacial syndrome
1250	코드없음	아르볼레다-탐 증후군[*KAT6A* 증후군]	Arboleda-Tham syndrome[*KAT6A* syndrome]
1251	코드없음	아이메-그리프 증후군	Aymé-Gripp syndrome
1252	코드없음	아이펙스 증후군	IPEX syndrome
1253	코드없음	아텔로스테오제네시스	Atelosteogenesis
1254	코드없음	알란-헌든-더들리 증후군	Allan-Herndon-Dudley syndrome
1255	코드없음	알렉산더 병	Alexander disease
1256	코드없음	앤틀리-빅슬러 증후군	Antley-Bixler syndrome
1257	코드없음	양수과다증, 거대뇌증, 증상성 뇌전증증후군	Polyhydramnios, megalencephaly, and symptomatic epilepsy syndrome [PMSE syndrome]
1258	코드없음	어셔 증후군	Usher syndrome
1259	코드없음	에드하임-체스터 병	Erdheim-Chester disease
1260	코드없음	엠마누엘 증후군	Emanuel syndrome
1261	코드없음	여성 한정 X-연관 증후군성 지적발달장애	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic, female-restricted
1262	코드없음	영아기 발병 *STING* 연관 혈관증	*STING* associated vasculopahty with onset in infancy[SAVI]
1263	코드없음	영아기 소뇌 망막변성	Infantile cerebellar retinal degeneration
1264	코드없음	오그덴 증후군	Ogden syndrome
1265	코드없음	오도널-루리아-로단 증후군	O'Donnell-Luria-Rodan syndrome
1266	코드없음	오쿠르-청 신경발달 증후군	Okur-Chung neurodevelopmental syndrome
1267	코드없음	옵시스모디스플라지아	Opsismodysplasia
1268	코드없음	워버그-시노티 증후군	Warburg-Cinotti syndrome
1269	코드없음	원발성 한랭응집소병	Primary cold agglutinin disease
1270	코드없음	유전성 만성 췌장염	Hereditary chronic pancreatitis
1271	코드없음	윤활막염-여드름-농포증-골염 증후군	Synovitis-acne-pustulosis-hyperostosis-osteitis syndrome
1272	코드없음	이상형태성 얼굴 및 원위 골 이상을 동반한 신경발달 장애	Neurodevelopmental disorder with dysmorphic facies and distal skeletal anomalies
1273	코드없음	이상형태성 얼굴 및 자폐증을 동반 또는 동반하지 않는 발달지연	Developmental delay with or without dysmorphic facies and autism
1274	코드없음	일차성 색소성 결절성 부신피질 질환	Primary pigmented nodular adrenal disease
1275	코드없음	일차성 코엔자임 큐텐 신증	Primary coenzyme Q10 nephropathy
1276	코드없음	자가면역 림프증식 증후군	Autoimmune lymphoproliferative syndrome
1277	코드없음	자폐증 혹은 경련이 있거나 없는 신경발달장애(*CUL3* 관련)	Neurodevelopmental disorder with or without autism or seizures(*CUL3* related)
1278	코드없음	장림프관확장증	Intestinal lymphangiectasia
1279	코드없음	재조합 8번 염색체 증후군	Recombinant chromosome 8 syndrome
1280	코드없음	저긴장, 발작, 언어결여를 동반한 신경발달장애(*HECW2* 관련)	Neurodevelopmental disorders with hypotonia, seizure and absent language(*HECW2* related)
1281	코드없음	저긴장, 운동실조 그리고 발달지연 증후군(*EBF3* 관련)	Hypotonia, ataxia and delayed development syndrome(*EBF3* related)
1282	코드없음	저신장, 손발톱뼈형성이상, 안면이상형태증, 털감소증 증후군 [SOFT 증후군]	Short stature, onychodysplasia, facial dysmorphism, hypotrichosis syndrome [SOFT syndrome]
1283	코드없음	전신성 모세혈관 누출 증후군	Systemic capillary leak syndrome
1284	코드없음	젤레오피직 이형성증	Geleophysic dysplasia
1285	코드없음	종양 괴사 인자 수용체와 관련된 주기성 증후군	Tumor necrosis factor receptor-associated periodic syndrome
1286	코드없음	중추신경계통의 원발성 혈관염	Primary angiitis of central nervous system (PACNS)
1287	코드없음	지아-깁스 증후군	Xia-Gibbs syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1288	코드없음	지적발달장애 보통염색체 우성 23	Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 23
1289	코드없음	지적발달장애, X 연관 증후군 14 (*UPF3B* 유전자 관련)	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic 14(*UPF3B* gene related)
1290	코드없음	지질단백질 라이페이스 결핍	Lipoprotein lipase deficiency
1291	코드없음	지텔만 증후군	Gitelman syndrome
1292	코드없음	철불응성 철결핍성 빈혈	Iron-refractory iron deficiency anemia
1293	코드없음	청력소실, 귀이상 혹은 발달지연이 동반되거나 동반되지 않는 선천성 신장 이상 및 요로 증후군(*PBX1* 관련)	Congenital anomalies of kidney and urinary tract syndrome with or without hearing loss, abnormal ears, or developmental delay(*PBX1* related)
1294	코드없음	청-얀선 증후군	Chung-Jansen syndrome
1295	코드없음	초프라-아미엘-고든 증후군	Chopra-Amiel-Gordon syndrome
1296	코드없음	촙스증후군	CHOPS syndrome
1297	코드없음	축삭 회전타원체 및 색소침착된 아교세포를 동반한 성인-발병 백질뇌병증(ALSP)	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia (ALSP)
1298	코드없음	치상핵적핵담창구시상하핵 위축증	Dentatorubropallidoluysian atrophy (DRPLA)
1299	코드없음	칠턴-오쿠르-청 신경발달 증후군	Chilton-Okur-Chung neurodevelopmental syndrome
1300	코드없음	카라실 증후군	CARASIL syndrome (Cerebral autosomal recessive arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy)
1301	코드없음	카사바흐-메리트 증후군	Kasabach-meritt syndrome
1302	코드없음	칸투증후군	Cantú syndrome
1303	코드없음	케이비지 증후군	KBG syndrome
1304	코드없음	코스텔로 증후군	Costello syndrome
1305	코드없음	코핀-시리스 증후군	Coffin-Siris syndrome
1306	코드없음	코헨 증후군	Cohen syndrome
1307	코드없음	큐라리노 증후군	Currarino syndrome
1308	코드없음	크라이오피린 연관 주기 (발열) 증후군	Cryopyrin associated periodic (fever) syndrome
1309	코드없음	크론카이드-카나다 증후군	Cronkhite-Canada syndrome
1310	코드없음	클리프스트라 증후군	Kleefstra syndrome
1311	코드없음	터프팅장증	Tufting enteropathy (Intestinal epithelial dysplasia)
1312	코드없음	털손발톱치아형성이상 1,3형	Trichorhinophalangeal syndrome type I & III
1313	코드없음	템플 증후군	Temple syndrome
1314	코드없음	퇴행, 이상 운동, 언어 상실과 발작을 동반한 신경발달장애	Neurodevelopmental disorder with regression, abnormal movements, loss of speech, and seizures
1315	코드없음	튜블린병증	Tubulinopathies
1316	코드없음	트랜스타이레틴 아밀로이드 심근병증	Transthyretin amyloid cardiomyopathy [ATTR-CM]
1317	코드없음	팰리스터-홀 증후군	Pallister-Hall syndrome
1318	코드없음	페닐알라닐 t-RNA 합성효소 결핍증	Phenylalanyl t-RNA synthetase deficiency
1319	코드없음	페르헤이 증후군	Verheij syndrome
1320	코드없음	페인골드 증후군 유형 1	Feingold syndrome type 1
1321	코드없음	폐의 모세관성 혈관종증	Pulmonary capillary hemangiomatosis
1322	코드없음	폐정맥의 부정렬을 동반한 폐포 모세혈관 형성이상	Alveolar capillary dysplasia with misalignment of pulmonary veins[ACD/MPV]
1323	코드없음	푸마라제 결핍(증)	Fumarase deficiency
1324	코드없음	푸아리에-비엥브뉴 신경발달 증후군	Poirier-Bienvenu neurodevelopmental syndrome
1325	코드없음	프레이저 증후군	Frasier syndrome
1326	코드없음	플로우팅 하버 증후군	Floating-Harbor syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1327	코드없음	피서르스-보드머 증후군	Vissers-Bodmer syndrome
1328	코드없음	피어슨 증후군	Pearson syndrome
1329	코드없음	피어슨 증후군[Pierson syndrome]	Pierson syndrome
1330	코드없음	피어폰트 증후군	Pierpont syndrome
1331	코드없음	피질하 낭을 동반한 거대뇌성 백질뇌병증	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts
1332	코드없음	피트 홉킨스 증후군	Pitt-Hopkins syndrome
1333	코드없음	필라롭스키-비욘슨 증후군	Pilarowski-Bjornsson syndrome
1334	코드없음	하쥬-체니 증후군	Hajdu-Cheney syndrome
1335	코드없음	헌터-맥칼파인 증후군	Hunter-McAlpine syndrome
1336	코드없음	헤모글로빈 사우샘프턴 (헤모글로빈 캐스퍼)	Hemoglobin Southampton (hemoglobin casper)
1337	코드없음	헤임러 증후군	Heimler syndrome
1338	코드없음	홍채각막내피증후군	Iridocorneal endothelial syndrome
1339	코드없음	화이트-서튼 증후군	White-Sutton syndrome
1340	코드없음	확대된 전정수도관 증후군	Enlarged vestibular aqueduct syndrome
1341	코드없음	활성화된 PI3K 델타 증후군	Activated PI3K Delta Syndrome
1342	코드없음	후두와, 혈관종, 동맥병변, 심혈관, 눈 증후군[PHACE 증후군]	Posterior fossa, hemangioma, arterial lesion, cardiovascular, eye syndrome[PHACE syndrome]
1343	코드없음	1번 염색체 단완 31-32 부분의 미세결손	1p31-1p32 microdeletion
1344	코드없음	1번 염색체 단완의 결손 증후군	1p deletion syndrome
1345	코드없음	1번 염색체 단완의 중복 증후군	1p duplication syndrome
1346	코드없음	1번 염색체 장완 21.1 부분의 중복 증후군	1q21.1 duplication syndrome
1347	코드없음	1번 염색체 장완 21.3 부분의 미세결손 증후군	1q21.3 microdeletion syndrome
1348	코드없음	1번 염색체 장완 44부분의 미세결손 증후군	1q44 microdeletion syndrome
1349	코드없음	1번 염색체 장완의 21.1 부분의 미세결손 증후군	1q21.1 microdeletion syndrome
1350	코드없음	1번 염색체 장완의 결손 증후군	1q deletion syndrome
1351	코드없음	1번 염색체 장완의 중복 증후군	1q duplication syndrome
1352	코드없음	2번 염색체 단완 결손	2p deletion
1353	코드없음	2번 염색체 단완의 결손 증후군	2p deletion syndrome
1354	코드없음	2번 염색체 단완의 중복 증후군	2p duplication syndrome
1355	코드없음	2번 염색체 장완 33-37 부분의 중복 증후군	2q33-37 duplication syndrome
1356	코드없음	2번 염색체 장완의 24 부분의 미세결손 증후군	2q24 microdeletion syndrome
1357	코드없음	2번 염색체 장완의 31-33 부분의 미세결손	2q31-q33 microdeletion
1358	코드없음	2번 염색체 장완의 결손 증후군	2q deletion syndrome
1359	코드없음	2번 염색체 장완의 중복 증후군	2q duplication syndrome
1360	코드없음	2장완11 미세중복 증후군	2q11 microduplication syndrome
1361	코드없음	3번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 3
1362	코드없음	3번 염색체 단완의 결손 증후군	3p deletion syndrome
1363	코드없음	3번 염색체 단완의 중복 증후군	3p duplication syndrome
1364	코드없음	3번 염색체 장완 26 부분의 중복	3q26 duplication
1365	코드없음	3번 염색체 장완의 13.31 부분의 미세 결손 증후군	3q13.31 microdeletion syndrome
1366	코드없음	3번 염색체 장완의 결손	Deletion of long arm of chromosome 3
1367	코드없음	3번 염색체 장완의 결손 증후군	3q deletion syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1368	코드없음	3번 염색체 장완의 중복 증후군	3q duplication syndrome
1369	코드없음	4번 염색체 단완의 중복 증후군	4p duplication syndrome
1370	코드없음	4번 염색체 장완의 21 부분의 미세결손 증후군	4q21 microdeletion syndrome
1371	코드없음	4번 염색체 장완의 34 부분의 미세결손	4q34 microdeletion
1372	코드없음	4번 염색체 장완의 결손 증후군	4q deletion syndrome
1373	코드없음	4번 염색체 장완의 중복 증후군	4q duplication syndrome
1374	코드없음	5번 염색체 장완 14.3 부분의 미세결손 증후군	5q14.3 microdeletion syndrome
1375	코드없음	5번 염색체 장완 31 부분의 미세결손으로 인한 가족성 만곡족	Familial clubfoot due to 5q31 microdeletion
1376	코드없음	5번 염색체 장완 31.3 부분의 미세결손으로 인한 *PURA* 관련 신경발달 장애	*PURA*-related neurodevelopmental disorders due to 5q31.3 microdeletion
1377	코드없음	5번 염색체 장완 35 부분의 결손	5q35 deletion
1378	코드없음	5번 염색체 장완의 결손 증후군	5q deletion syndrome
1379	코드없음	5번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증	Distal 5q trisomy
1380	코드없음	5번 염색체 장완의 중복 증후군	5q duplication syndrome
1381	코드없음	6번 염색체 단완의 결손 증후군	6p deletion syndrome
1382	코드없음	6번 염색체 장완 26 부분의 미세결손 증후군	6q26 microdeletion syndrome
1383	코드없음	6번 염색체 장완의 결손 증후군	6q deletion syndrome
1384	코드없음	6번 염색체 장완의 중복 증후군	6q duplication syndrome
1385	코드없음	7번 염색체 단완의 결손 증후군	7p deletion syndrome
1386	코드없음	7번 염색체 단완의 중복 증후군	7p duplication syndrome
1387	코드없음	7번 염색체 장완 36 부분의 미세결손 증후군	7q36 microdeletion syndrome
1388	코드없음	7번 염색체 장완의 결손 증후군	7q deletion syndrome
1389	코드없음	7번 염색체 장완의 중복 증후군	7q duplication syndrome
1390	코드없음	7장완11.22 미세결손 증후군	7q11.22 microdeletion syndrome
1391	코드없음	7장완36 미세중복	7q 36 microduplication
1392	코드없음	8단완단일염색체증	8p monosomy
1393	코드없음	8번 삼염색체 섞임증	Mosaic trisomy 8
1394	코드없음	8번 염색체 단완의 11.2 부분의 미세결손 증후군	8p11.2 deletion syndrome
1395	코드없음	8번 염색체 단완의 결손 증후군	8p deletion syndrome
1396	코드없음	8번 염색체 단완의 역중복-결실 증후군	8p inverted duplication-deletion syndrome
1397	코드없음	8번 염색체 단완의 중복 증후군	8p duplication syndrome
1398	코드없음	8번 염색체 장완의 21.11 부분의 미세결손 증후군	8q21.11 microdeletion syndrome
1399	코드없음	8번 염색체 장완의 22.1 부분의 미세 결손 증후군	8q22.1 microdeletion syndrome
1400	코드없음	8번 염색체 장완의 중복 증후군	8q duplication syndrome
1401	코드없음	9번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 9
1402	코드없음	9번 염색체 단완의 결손 증후군	9p deletion syndrome
1403	코드없음	9번 염색체 단완의 사염색체증	Tetrasomy 9p
1404	코드없음	9번 염색체 단완의 중복	Duplication of 9p
1405	코드없음	9번 염색체 단완의 중복 증후군	9p duplication syndrome
1406	코드없음	9번 염색체 장완의 결손 증후군	9q deletion syndrome
1407	코드없음	9번 염색체 장완의 중복 증후군	9q duplication syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1408	코드없음	10단완11-12 결손 증후군	10p11-12 deletion syndrome
1409	코드없음	10번 염색체 단완의 결손 증후군	10p deletion syndrome
1410	코드없음	10번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증	Distal monosomy 10q
1411	코드없음	10번 염색체 장완의 22-23 부분의 미세결손 증후군	10q22q23 microdeletion syndrome
1412	코드없음	10번 염색체 장완의 결손 증후군	10q deletion syndrome
1413	코드없음	10번 염색체 장완의 중복 증후군	10q duplication syndrome
1414	코드없음	10장완 말단 삼염색체 증후군	Distal 10q trisomy syndrome
1415	코드없음	11번 염색체 장완의 중복 증후군	11q duplication syndrome
1416	코드없음	12번 염색체 단완 13 부분의 미세중복	12p13 microduplication
1417	코드없음	12번 염색체 단완의 중복 증후군	12p duplication syndrome
1418	코드없음	12번 염색체 장완 13 부분의 미세중복	12q13 microduplication
1419	코드없음	12번 염색체 장완의 결손 증후군	12q deletion syndrome
1420	코드없음	12번 염색체 장완의 중복 증후군	12q duplication syndrome
1421	코드없음	13번 염색체 장완 12.3 부분의 미세결손 증후군	13q12.3 microdeletion syndrome
1422	코드없음	13번 염색체 장완 21-22 부분의 결손	13q21-22 deletion
1423	코드없음	13번 염색체 장완의 말단부 단일염색체증	Distal monosomy 13q
1424	코드없음	13번 염색체 장완의 부분 결손	Partial deletion of the long arm of chromosome 13
1425	코드없음	13번 염색체 장완의 중복 증후군	13q duplication syndrome
1426	코드없음	14번 염색체 장완 24.2-31.1 부분의 미세결손	14q24.2q31.1 microdeletion
1427	코드없음	14번 염색체 장완 말단부의 단일염색체증	Distal monosomy 14q
1428	코드없음	14번 염색체 장완의 결손 증후군	14q deletion syndrome
1429	코드없음	14번 염색체 장완의 중복 증후군	14q duplication syndrome
1430	코드없음	15번 고리모양 염색체	Ring chromosome 15
1431	코드없음	15번 염색체 장완의 결손 증후군	15q deletion syndrome
1432	코드없음	15번 염색체 장완의 중복 증후군	15q duplication syndrome
1433	코드없음	15장완11.2 미세결손 증후군	15q11.2 microdeletion syndrome
1434	코드없음	16단완11.2 미세중복	16p 11.2 microduplication
1435	코드없음	16번 염색체 단완의 11-12 부분의 미세결손 증후군	16p11p12 microdeletion syndrome
1436	코드없음	16번 염색체 단완의 결손	Deletion of short arm of chromosome 16
1437	코드없음	16번 염색체 단완의 결손 증후군	16p deletion syndrome
1438	코드없음	16번 염색체 단완의 중복 증후군	16p duplication syndrome
1439	코드없음	16번 염색체 장완의 결손 증후군	16q deletion syndrome
1440	코드없음	16번 염색체 장완의 중복	16q duplication
1441	코드없음	17단완 13.3 미세중복	17p 13.3 microduplication
1442	코드없음	17번 염색체 단완 13.1 부분의 미세결손 증후군	Distal 17p13.1 microdeletion syndrome
1443	코드없음	17번 염색체 단완 13.3 부분의 미세결손 증후군	Distal 17p13.3 microdeletion syndrome
1444	코드없음	17번 염색체 단완의 결손 증후군	17p deletion syndrome
1445	코드없음	17번 염색체 장완 21.31 부분의 미세중복 증후군	17q21.31 microduplication syndrome
1446	코드없음	17번 염색체 장완 25.1 부분의 중복 증후군	17q25.1 duplication syndrome
1447	코드없음	17번 염색체 장완의 결손 증후군	17q deletion syndrome
1448	코드없음	17번 염색체 장완의 중복 증후군	17q duplication syndrome

연번	상병코드	국문질환명	영문질환명
1449	코드없음	18번 고리모양 염색체	Ring chromosome 18
1450	코드없음	18번 염색체 단완의 사염색체증	Tetrasomy 18p
1451	코드없음	18번 염색체 장완의 중복 증후군	18q duplication syndrome
1452	코드없음	19번 염색체 단완 13.3 부분의 중복	19p13.3 duplication
1453	코드없음	19번 염색체 단완의 결손 증후군	19p deletion syndrome
1454	코드없음	19번 염색체 장완의 중복 증후군	19q duplication syndrome
1455	코드없음	20번 염색체 단완의 결손 증후군	20p deletion syndrome
1456	코드없음	20번 염색체 장완의 결손 증후군	20q deletion syndrome
1457	코드없음	20번 염색체 장완의 말단부 삼염색체증	Distal trisomy 20q
1458	코드없음	20번 염색체 장완의 중복 증후군	20q duplication syndrome
1459	코드없음	22번 염색체 장완의 결손 증후군	22q deletion syndrome
1460	코드없음	22번 염색체 장완의 중복 증후군	22q duplication syndrome
1461	코드없음	X염색체 단완의 결손 증후군	Xp deletion syndrome
1462	코드없음	X염색체 단완의 중복 증후군	Xp duplication syndrome
1463	코드없음	X염색체 장완의 28부분의 중복 증후군	Chromosome Xq28 duplication syndrome
1464	코드없음	X염색체 장완의 결손 증후군	Xq deletion syndrome
1465	코드없음	X염색체 장완의 중복 증후군	Xq duplication syndrome