

주요 진료 대상 극희귀 질환 목록

(기준일자 : 2019.8.28)

No	질환명	영문명
1	알스트롬 증후군	Alstrom Syndrome
2	ARC증후군	Arthrogryposis, renal tubular dysfunction, andcholestasis, ARC syndrom
3	Cowden 증후군	Cowden syndrome
4	Dent 질환	Dent diseases
5	GLUT1결핍증	Glucose transporter type1(GLUT1) deficiency
6	KID 증후군	KID sydrone (Keratitis-ichthyosis-deafness)
7	가부키 증후군	Kabuki syndrome
8	강직인간증후군	Stiff-man syndrome (Moersch-Woltman syndrome)
9	고함-스타우트병	Gorham-Stout disease(GSD)
10	굴지형성이상	Campomelic dysplasia
11	다발성 골단 형성이상	Multiple epiphyseal dysplasia, MED
12	단순 수포성 표피박리증	Epidermolysis bullosa simplex
13	데니스-드래쉬 증후군	Denys-Drash syndrome
14	두개골간단형성부전증	Cranio metaphyseal dysplasia
15	라스무센뇌염	Rasmussen's encephalitis
16	랑거 기드온 증후군	Langer-Giedion syndrome
17	밀러-디커 증후군	Miller-Dieker syndrome
18	선천성 무거핵구성 혈소판감소증	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia
19	알라질 증후(군)	Alagille syndrome
20	알렉산더병	Alexander disease
21	앤티-빅슬러증후군	Antley-Bixler syndrome
22	어린선(선천성 비늘증)	Congenital Ichthyosis
23	에드하임-체스터병	Erdheim-Chester disease
24	장림프관확장증	Intestinal lymphangiectasia
25	주버트 증후군	Joubert syndrome
26	지텔만 증후군	Gitelman Syndrome
27	카나반병	Canavan disease
28	카다실	Cadasil
29	큐라리노 증후군	Currarino syndrome
30	크론카이드 캐나다 증후군	Cronkhite-Canada syndrome, CCS
31	터프팅장증	tufting enteropathy (interstinal epithelial dyspalsia)
32	패리-롬버그병	Parry-Romberg disease (Progressive hemifacial atrophy)
33	표피박리각화과다증(선천성 수포성 비늘모양홍색피부증)	Epidermolytic hyperkeratosis(congenital bullous ichthyosiform erythroderma)
34	프레이저 증후군	Fraser syndrome
35	헤이-웰스증후군	Hay-Wells syndrome (Ankyloblepharon-ectodermal defects)
36	알란-헌든-더들리 증후군	Allan-Herndon-Dudley syndrome
37	윌프-허쉬호른증후군(올4번 염색체 단완결실 증후군)	Wolf-Hirschhorn syndrome
38	팔리스 터 - 킬리언 증후군	Pallister - killian syndrome
39	코헨증후군	Cohen Syndrome
40	진행성 가족성 간내 담즙정체증	Progressive familial intrahepatic cholestasis
41	슈바크만-다이아몬드 증후군	Schwachman-Diamond syndrome
42	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia
43	선천성 고인슐린혈증	Congenital hyperinsulinaemia
44	동형접합 가족성 고콜레스테롤혈증	Familial hypercholesterolemia homozygote
45	철불응성 철결핍성 빈혈	Iron-refractory iron deficiency anemia
46	하다드 증후군	Haddad Syndrome
47	거짓 부갑상선기능저하증	Pseudohypoparathyroidism
48	피어슨 증후군	Pearson Syndrome
49	색소실조증	Incontinentia Pigmenti
50	3MC 증후군	3MC(Malpeuch, Maichels, Mingarelli, Carnevale) Syndrome
51	워커-워버그 증후군	Walker-Warburg Syndrome
52	코핀 시리스 증후군	Coffin Siris Syndrome
53	소아성 교대성 편마비	Alternating Hemiplegia of Childhood
54	신젤 기드온 증후군	Schinzel Giedion Syndrome
55	모왓-윌슨 증후군	Mowatt-Wilson Syndrome
56	선천성 중추성 무호흡증	Congenital Central Hypoventilation Syndrome
57	1단완36 미세결실 증후군	1p36 Microdeletion Syndrome
58	아동기 저수초형성 운동실조	Childhood ataxia with central nervous system hypomyelination

No	질환명	영문명
59	근긴장이상을 동반한 고망간혈증	Hypermanganesemia with Dystonia
60	2장완11 미세중복 증후군	2q11 Microduplication Syndrome
61	10장완 말단 삼염색체 증후군	Distal 10q Trisomy Syndrome
62	15장완11.2 미세결실 증후군	15q11.2 Microdeletion Syndrome
63	골드버그 쉬프린첸 증후군	Goldberg Sprintzen Syndrome
64	아이카디-구티에레스 증후군	Aicardi-Goutieres Syndrome
65	카라실 증후군	CARASIL syndrome(Cerebral Autosomal Recessive Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy)
66	선천성단장증후군	Congenital Short Bowel Syndrome
67	비정형마이코박테리움증, 가족형, X연관	Atypical mycobacteriosis, familial, x-linked
68	항트롬빈결핍	Antithrombin deficiency
69	단백질C결핍	Protein C deficiency
70	단백질S결핍	Protein S deficiency
71	장병성 말단피부염	Acrodermatitis enteropathica
72	알파-1-항트립신결핍	α -1-Antitrypsin deficiency
73	선천성 전신지방디스트로피	Congenital systemic lipodystrophy
74	일스병	Eales' disease
75	동안실행증(失行症), 코간형	Ocular motor apraxia, Cogan type
76	카테콜라민 다형성 심실성 빈맥	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia
77	불완전상아질형성	Dentinogenesis imperfecta
78	선천성 풍진증후군	Congenital rubella syndrome
79	활택뇌증	Lissencephaly
80	소뇌무발생	Cerebellar agenesis
81	렌즈소안구증후군	Lenz microphthalmia syndrome
82	X-연관 연소성 망막분리	x-linked juvenile retinoschisis
83	와이번메이슨증후군	Wyburn Mason syndrome
84	메켈증후군	Meckel syndrome
85	쇄골두개골이골증	Cleidocranial dysostosis
86	골간단연골형성이상, 슈미드형	Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type
87	가성 연골무형성 형성이상	Pseudoachondroplastic dysplasia
88	층판비늘증	Lamellar ichthyosis
89	(무한성)외배엽 형성이상	Ectodermal dysplasia (anhidrotic)
90	베크위트-비데만 증후군	Beckwith-Wiedemann syndrome
91	10단완삼염색체증	Trisomy 10p
92	18장완단일염색체증	18q monosomy; (distal) 18q deletion syndrome
93	COL4A1 관련 장애	Collagen alpha1(IV) chain related disorders
94	DYRK1A 증후군	DYRK1A syndrome
95	케이버지 증후군	KBG syndrome
96	클리프스트라 증후군	Kleefstra syndrome
97	펠리제우스 메르츠바하병	Pelizaeus- Merzbacher disease
98	단신, 시신경 위축 및 펠거-휴엣 이상 증후군	Short stature, optic atrophy and Pelger-Huët anomaly syndrome
99	가족성 칸디다증 유형 2	Familial candidiasis type 2
100	고린 증후군	Gorlin syndrome
101	골츠 증후군	Goltz syndrome
102	랍슨 멘덴홀 증후군, 요정증	Rabson-Mendenhall syndrome, Leprechaunism
103	레베르 유전성 시신경병증	Leber hereditary optic neuropathy
104	로이-디에츠 증후군	Loeys-Dietz syndrome
105	로하드 증후군	ROHHAD syndrome
106	메이어-고린 증후군	Meier-Gorlin syndrome
107	무홍채증-소뇌성운동실조-정신박약	Aniridia- cerebellar ataxia-mental deficiency
108	빌트-호그-두베증후군	Birt-Hogg-Dube syndrome
109	볼프람 증후군	Wolfram syndrome
110	봉입체 근염	Inclusion body myositis
111	아이팩스 증후군	IPEX syndrome
112	젤레오피직 이형성증	Geleophysic dysplasia
113	코핀-로우리 증후군	Coffin-Lowry Syndrome
114	크라이오피린 연관 주기 (발열) 증후군	Cryopyrin associated periodic (fever) syndrome
115	특발성 폐 헤모시테린증	Idiopathic pulmonary hemosiderosis
116	미만성 폐림프관종증	Diffuse pulmonary lymphangiomatosis
117	포토키 룩스키 증후군	Potocki-Lupski syndrome
118	플로워팅 하버 증후군	Floating harbor syndrome
119	피트 홉킨스 증후군	Pitt-Hopkins syndrome
120	하쥬-체니 증후군	Hadju-Cheney syndrome

No	질환명	영문명
121	Vici 증후군	Vici syndrome
122	유전성 만성 췌장염	Hereditary chronic pancreatitis
123	선천성 간섬유증	Congenital hepatic fibrosis
124	선천성 염화물 설사	Congenital chloride diarrhea
125	선천성 지카 증후군	Congenital Zika syndrome
126	발작성 운동유발 이상운동증	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia
127	우발적 운동실조 유형 2	Episodic ataxia type 2
128	안와 림프관종	Orbital lymphangioma
129	만성 진행성 외안근마비	Chronic progressive external ophthalmoplegia
130	11번 염색체 단완의 13부분 결손(WAGR 증후군)	Deletion 11p13(WAGR syndrome)
131	11번 염색체 장완 결손 증후군(야콥센 증후군)	Distal deletion 11q(Jacobsen syndrome)
132	8번 염색체 장완의 13부분의 미세결손 증후군(Mesomelia-synostoses 증후군)	8q13 micro deletion syndrome (Mesomelia-synostoses syndrome)
133	엠마누엘 증후군	Emanuel syndrome

참고상병 코드
Q87.8
Q89.7
Q85.8
N25.8
G93.4
H16.18Q80.8H90.5Q82.4
Q87.0
G25.8
M89.5
Q87.1
Q77.3
Q81.0
N04.1
Q78.8
G04.8
Q87.8
Q04.3
D69.4
Q44.7
E75.2
Q87.0
Q80.8
D76.3
I89.0
Q04.3
Q63.8N15.8N25.8E83.4E87.6
E75.2
F01.1
Q42.3Q76.4
K31.3K63.5K63.8
Q45.8P78.3
G51.8
Q80.3
Q87.0
Q82.4
E03.1F72.1
Q93.3
Q99.8
Q87.8
K71.0
Q45.3D61.0
Q07.8Q99.8
E16.10
E78.0
D50.9
G47.31
E20.1
D64.0E16.8
Q82.3
Q99.8
G71.2
Q87.5
G83.8
Q87.0
Q87.8
G47.31
Q93.5

참고상병 코드
E83.8G24.1
Q92.3
Q92.3
Q93.5
G31.88
Q43.8
A31.9
D68.5
D68.5
D68.5
E83.2
E88.0
E88.1
H35.05
H51.8
I47.2
K00.51
P35.0
Q04.3
Q04.3
Q11.2
Q14.1
Q28.2
Q61.9
Q74.0
Q78.5
Q78.9
Q80.2
Q82.4
Q87.3
Q92.2
Q93.5
Q28.3
Q87.0
Q93.5
Q87.1
B37_
E34.8
H47.0Z82.7
Q87.8
E66.2E23.3
E34.3Q17.2Q74.1
Q13.1Q04.3
E31.0K63.8M35.8
Q87.5
Q87.5
M35.8
Q33.8
Q92.3
Q87.8
Q87.8
Q87.5

참고상병 코드
Q87.8
K86.1
Q44.6
E87.1E87.8
P35.8
G24.8
G11.1
D18.1M9170/0
H49.4
Q13.1
Q87.0
Q87.2
Q92.6