

〈붙임 2〉

2022년도 희귀질환자 의료비지원사업 지원범위별 대상질환

구분	연번	상병코드	상병명	비고
1	보조기기 구입비			인공호흡기, 기침유발기, 간병비 추가 지원가능
	1	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-월더]	
	2	E74.0	글리코젠축적병	
	3	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	
	4	E74.0	글리코젠합성효소결핍	
	5	E74.0	심장글리코젠증	
	6	E74.0	안데르센병	
	7	E74.0	코리병	
	8	E74.0	포르브스병	
	9	E74.0	허스병	
	10	E74.0	맥아들병	
	11	E74.0	폼페병	
	12	E74.0	타루이병	
	13	E74.0	폰기에르케병	
	14	E74.0	간인산화효소결핍	
	15	E76.0	I 형 점액다당류증	
	16	E76.0	혈러증후군	
	17	E76.0	혈러-샤이에증후군	
	18	E76.0	샤이에증후군	
	19	E76.1	II 형 점액다당류증	
	20	E76.1	헌터증후군	
	21	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	
	22	E76.2	III, IV, VI, VII 형 점액다당류증	
	23	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	
	24	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	
	25	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	
	26	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	
	27	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	
	28	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	29	G11.1	마이오클로누스[헌트운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	30	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	31	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	
	32	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	
	33	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	
34	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조		

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	35	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루아-바]	
	36	G11.4	유전성 강직성 허반신마비	
	37	G11.8	기타 유전성 운동실조	
	38	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	
	39	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	
	40	G11.9	유전성 소뇌의 변성	
	41	G11.9	유전성 소뇌의 병	
	42	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	
	43	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	
	44	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	
	45	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	
	46	G12.1	성인형 척수성 근위축	
	47	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축	
	48	G12.1	원위 척수성 근위축	
	49	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란데] 척수성 근위축	
	50	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	
	51	G12.2	운동신경세포병	
	52	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	
	53	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	
	54	G35	다발경화증	
	55	G35	다발경화증 NOS	
	56	G35	뇌간(~의) 다발경화증	
	57	G35	척수(~의) 다발경화증	
	58	G35	파종성(~의) 다발경화증	
	59	G35	전신성(~의) 다발경화증	
	60	G60.0	샤르코-마리-투스질환	
	61	G61.0	길랭-바레증후군	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 추가 지원가능 (인공호흡기를 사용하는 대상자에 한하여 보조기기 구입비 지원가능)
	62	G71.0	근디스트로피	
	63	G71.0	뒤벤 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	
	64	G71.0	양성[베케] 근디스트로피	
	65	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	
	66	G71.0	원위성 근디스트로피	
	67	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	
	68	G71.0	지대 근디스트로피	
	69	G71.0	눈 근디스트로피	
	70	G71.0	눈인두성 근디스트로피	인공호흡기, 기침유발기, 간병비 추가 지원가능

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	71	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	
	72	G71.0	중증뒤쇄 근디스트로피	
	73	G71.1	근긴장장애	
	74	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	
	75	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	
	76	G71.1	증상성 근긴장증	
	77	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	
	78	G71.1	우성[통신] 선천성 근긴장증	
	79	G71.1	열성[베케] 선천성 근긴장증	
	80	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	
	81	G71.1	선천성 이상근긴장증	
	82	G71.1	거짓근긴장증	
	83	G71.2	선천성 근병증	
	84	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	
	85	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	
	86	G71.2	중심핵 병	
	87	G71.2	미세심 병	
	88	G71.2	다발심 병	
	89	G71.2	근섬유형 불균형	
	90	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	
	91	G71.2	네말린근병증	
	92	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	
	93	G71.9	유전성 근병증 NOS	
2	인공호흡기 및 기침유발기 대여료 대상질환			
	1	A81.0	크로이츠펠트-야콥병	간병비 추가 지원가능
	2	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-윌더]	
	3	E74.0	글리코젠축적병	
	4	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A	
	5	E74.0	글리코젠합성효소결핍	
	6	E74.0	심장글리코젠증	
	7	E74.0	안데르센병	
	8	E74.0	코리병	
	9	E74.0	포르브스병	
	10	E74.0	허스병	
	11	E74.0	맥아들병	
	12	E74.0	폼페병	
	13	E74.0	타루이병	
	14	E74.0	폰기에르케병	
	15	E74.0	간인산화효소결핍	보조기기구입비, 간병비 추가 지원가능

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	16	E76.0	I 형 점액다당류증	
	17	E76.0	혈러증후군	
	18	E76.0	혈러-샤이에증후군	
	19	E76.0	샤이에증후군	
	20	E76.1	II 형 점액다당류증	
	21	E76.1	헌터증후군	
	22	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍	
	23	E76.2	III, IV, VI, VII 형 점액다당류증	
	24	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	
	25	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	
	26	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	
	27	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	
	28	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	
	29	G11.1	본태성 떨림(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	30	G11.1	마이오클로누스[헌터운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	31	G11.1	보류된 힘줄반사(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	32	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	
	33	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	
	34	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	
	35	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	
	36	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루이-바]	
	37	G11.4	유전성 강직성 허반신마비	
	38	G11.8	기타 유전성 운동실조	
	39	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	
	40	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	
	41	G11.9	유전성 소뇌의 변성	
	42	G11.9	유전성 소뇌의 병	
	43	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	
	44	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	
	45	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	
	46	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	
	47	G12.1	성인형 척수성 근위축	
	48	G12.1	소아형, II 형 척수성 근위축	
	49	G12.1	원위 척수성 근위축	
	50	G12.1	연소형, III 형[쿠겔베르그-벨란데] 척수성 근위축	
	51	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	
	52	G12.2	운동신경세포병	
	53	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	
	54	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	
	55	G35	다발경화증	

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	56	G35	다발경화증 NOS	
	57	G35	뇌간(~의) 다발경화증	
	58	G35	척수(~의) 다발경화증	
	59	G35	파종성(~의) 다발경화증	
	60	G35	전신성(~의) 다발경화증	
	61	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증	
	62	G60.0	샤르코-마리-투스질환	보조기기 구입비, 간병비 지원
	63	G60.0	데제린-소타스병	
	64	G60.0	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형	
	65	G60.0	영아기의 비대성 신경병증	
	66	G60.0	비골근위축(축삭형, 비대형)	
	67	G60.0	루시-레비증후군	
	68	G61.0	길랭-바레증후군	보조기기 구입비, 간병비 지원
	69	G70.0	중증근무력증	
	70	G71.0	근디스트로피	보조기기구입비, 간병비 추가 지원가능
	71	G71.0	뒤첸 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	
	72	G71.0	양성(베케) 근디스트로피	
	73	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	
	74	G71.0	원위성 근디스트로피	
	75	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	
	76	G71.0	지대 근디스트로피	
	77	G71.0	눈 근디스트로피	
	78	G71.0	눈인두성 근디스트로피	
	79	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	
	80	G71.0	중중[뒤첸] 근디스트로피	
	81	G71.1	근긴장장애	
	82	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	
	83	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	
	84	G71.1	증상성 근긴장증	
	85	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	
	86	G71.1	우성(통스) 선천성 근긴장증	
	87	G71.1	열성(베케) 선천성 근긴장증	
	88	G71.1	신경근육긴장[아이작스]	
	89	G71.1	선천성 이상근긴장증	
	90	G71.1	거짓근긴장증	
	91	G71.2	선천성 근병증	
	92	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	보조기기 구입비, 간병비 지원

구분	연번	상병코드	상병명	비고	
	93	G71.2	근섬유의 특정 형태이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)		
	94	G71.2	중심핵 병		
	95	G71.2	미세심 병		
	96	G71.2	다발심 병		
	97	G71.2	근섬유형 불균형		
	98	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증		
	99	G71.2	네말린근병증		
	100	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증		
	101	G71.3	멜라스증후군		
	102	G71.9	유전성 근병증 NOS		보조기기 구입비, 간병비 지원
103	J84.1	특발성 폐섬유증			
3	간병비 대상질환				
	1	A81.0	크로이츠펠트-야콥병	인공호흡기, 기침유발기 추가 지원가능	
	2	E71.3	지방산대사장애		
	3	E71.3	부신백질디스트로피[애디슨-윌더]		
	4	E74.0	글리코젠축적병	보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 추가 지원가능	
	5	E74.0	글리코젠축적병 1b형 A		
	6	E74.0	글리코젠합성효소결핍		
	7	E74.0	심장글리코젠증		
	8	E74.0	안데르센병		
	9	E74.0	코리병		
	10	E74.0	푸르브스병		
	11	E74.0	허스병		
	12	E74.0	맥아들병		
	13	E74.0	폼페병		
	14	E74.0	타루이병		
	15	E74.0	폰기에르케병		
	16	E74.0	간인산화효소결핍		
	17	E75.2	크라베병		
	18	E76.0	I 형 점액다당류증		보조기기 구입비, 인공호흡기, 기침유발기 추가 지원가능
	19	E76.0	혈러증후군		
	20	E76.0	혈러-샤이에증후군		
	21	E76.0	샤이에증후군		
	22	E76.1	II 형 점액다당류증		
	23	E76.1	헌터증후군		
	24	E76.2	베타-글루쿠론산분해효소결핍		
	25	E76.2	III, IV, VI, VII형 점액다당류증		

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	26	E76.2	마로토-라미 (경도)(중증) 증후군	
	27	E76.2	모르키오 (-유사)(고전적) 증후군	
	28	E76.2	산필립포 (B형)(C형)(D형) 증후군	
	29	F84.2	레트증후군	
	30	G11.0	선천성 비진행성 운동실조	
	31	G11.1	조기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이전)	
	32	G11.1	본태성 떨림을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	33	G11.1	마이오클로누스[헌트운동실조]을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	34	G11.1	보류된 힘줄반사을(를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조	
	35	G11.1	프리드라이히운동실조(보통염색체열성)	
	36	G11.1	X-연관 열성 척수소뇌성 운동실조	
	37	G11.2	만기발병 소뇌성 운동실조(발병은 보통 20세 이후)	
	38	G11.3	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조	
	39	G11.3	모세혈관확장성 운동실조[루아-바]	
	40	G11.4	유전성 강직성 허반신마비	
	41	G11.8	기타 유전성 운동실조	
	42	G11.9	상세불명의 유전성 운동실조	
	43	G11.9	유전성 소뇌의 운동실조 NOS	
	44	G11.9	유전성 소뇌의 변성	
	45	G11.9	유전성 소뇌의 병	
	46	G11.9	유전성 소뇌의 증후군	
	47	G12.0	영아척수성 근위축, I형[베르드니히-호프만]	보조기기 구입비. 인공호흡기, 기침유발기 추가 지원가능
	48	G12.1	기타 유전성 척수성 근위축	
	49	G12.1	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데]	
	50	G12.1	성인형 척수성 근위축	
	51	G12.1	소아형, II형 척수성 근위축	
	52	G12.1	원위 척수성 근위축	
	53	G12.1	연소형, III형[쿠겔베르그-벨란데] 척수성 근위축	
	54	G12.1	어깨종아리형 척수성 근위축	
	55	G12.2	운동신경세포병	
	56	G12.8	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군	
	57	G12.9	상세불명의 척수성 근위축	
	58	G35	다발경화증	
	59	G35	다발경화증 NOS	
	60	G35	뇌간(~의) 다발경화증	
	61	G35	척수(~의) 다발경화증	
	62	G35	파종성(~의) 다발경화증	
	63	G35	전신성(~의) 다발경화증	
	64	G60.0	샤르코-마리-투스질환	

구분	연번	상병코드	상병명	비고
	65	G61.0	길랭-바레증후군	보조기기 구입비. 인공호흡기, 기침유발기 추가 지원가능 (인공호흡기를 사용하는 대상자에 한하여 간병비 지원가능)
	66	G71.0	근디스트로피	보조기기 구입비. 인공호흡기, 기침유발기 추가 지원가능
	67	G71.0	뒤넨 또는 베커와 유사한 보통염색체열성, 소아형 근디스트로피	
	68	G71.0	양성(베케) 근디스트로피	
	69	G71.0	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피	
	70	G71.0	원위성 근디스트로피	
	71	G71.0	얼굴어깨팔 근디스트로피	
	72	G71.0	지대 근디스트로피	
	73	G71.0	눈 근디스트로피	
	74	G71.0	눈인두성 근디스트로피	
	75	G71.0	어깨종아리 근디스트로피	
	76	G71.0	중중(뒤넨) 근디스트로피	
	77	G71.1	근긴장장애	
	78	G71.1	근긴장디스트로피[스타이너트]	
	79	G71.1	연골형성장애성 근긴장증	
	80	G71.1	증상성 근긴장증	
	81	G71.1	선천성 근긴장증 NOS	
	82	G71.1	우성(통신) 선천성 근긴장증	
	83	G71.1	열성(베케) 선천성 근긴장증	
	84	G71.1	신경근육긴장(아이작스)	
	85	G71.1	선천성 이상근긴장증	
	86	G71.1	거짓근긴장증	
	87	G71.2	선천성 근병증	
	88	G71.2	선천성 근디스트로피 NOS	
	89	G71.2	근섬유의 특정 형태 이상을 동반한 선천성 근디스트로피(G71.2)	
	90	G71.2	중심핵 병	
	91	G71.2	미세심 병	
	92	G71.2	다발심 병	
	93	G71.2	근섬유형 불균형	
	94	G71.2	근세관성 (중심핵성) 근병증	
	95	G71.2	네말린근병증	
	96	G71.3	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증	
	97	G71.9	유전성 근병증 NOS	

구분	연번	상병코드	상병명	비고
4	특수식이 구입비 대상질환			
	1	E70.0	고전적 페닐케톤뇨증	
	2	E70.1	기타 고페닐알라닌혈증	
	3	E70.2	타이로신대사장애	
	4	E70.2	알칼톤뇨증	
	5	E70.2	조식흑갈병	
	6	E70.2	타이로신혈증	
	7	E70.2	타이로신증	
	8	E71.0	단풍시럽뇨병	
	9	E71.1	고류신-이소류신혈증	
	10	E71.1	고발린혈증	
	11	E71.1	메틸말론산혈증	
	12	E71.1	아이소발레린산혈증	
	13	E71.1	프로피온산혈증	
	14	E72.1	유황함유아미노산대사장애	
	15	E72.1	호모시스틴뇨	
	16	E72.1	메타이오닌혈증	
	17	E72.2	요소회로대사장애	
	18	E72.2	아르지닌혈증	
	19	E72.2	아르지닌숙신산뇨	
	20	E72.2	시트룰린혈증	
	21	E72.2	고암모니아혈증	
	22	E72.3	라이신 및 하이드록시라이신 대사장애	
	23	E72.3	글루타르산뇨	
	24	E72.4	오르니틴대사장애	
	25	E72.4	오르니틴혈증(I, II 형)	
	26	E72.4	오르니틴트랜스카바미라제결핍	
	27	E72.5	글라이신대사장애	
28	E72.5	비케톤고글라이신혈증		