

□ 상병별 검사항목 및 진단기준

[적용질환 예시]

1. 고시된 적용질환의 상병코드 중 만성호흡부전(J96.1)을 동반한 상병의 경우 한국표준질병사인분류 기준에 따름
 - 예) 상병코드 G46.3(4단 분류 경우) ▶ G46.3에만 적용
 - 예) 상병코드 M41 (3단 분류 경우) ▶ M41.1~M41.9까지 모두적용
2. 다만, 고시된 적용질환 중 희귀난치성질환 상병코드(특정기호(V코드))에 대해서는 위 적용기준과 달리 고시된 질환명에 대해서만 적용됨
 - 예) 상병코드 A81.0(V102) 의 경우 ▶ 크로이츠펠트-야콥병(○), 아급성 해면모양 뇌병증 (×)

[검사항목]

①영상검사, ②특수생화학/면역학, 도말/배양검사, ③유전학, ④조직학검사, ⑤임상진단, ⑥기타

(⑥기타 : (01)PCR검사, (02)근전도검사, (03)내시경검사, (04)뇌파검사, (05)심전도검사, (06)염색체검사, (07)호중구기능검사, (08)효소검사, (09)효소검사를 하거나 혹은 유전자진단, (10)ALDH3A2유전자검사로 확진, (11)ATR유전자검사로 확진, (12)EXT1, EXT2, EXT3유전자검사로 확진, (13)fibrosena, (14)FRAS1 또는 FREM2유전자검사로 확진, (15)hplc 혹은 질량분석기로 확진, (16)MYH3 유전자검사 확진, (17)NF1유전자검사, (18)NF2유전자검사, (19)OFD1유전자검사로 확진, (20)RAB23 또는 MEGF8유전자검사로 확진, (21)TSC1,2유전자검사, (22)western blot이나 PCR검사, (23)수소호흡테스트: Hydrogen Breath test. (24)기타)

□ 상병별 검사항목 및 진단기준

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
A81.0 (V102)	크로이츠펠트-야콥병 Creutzfeldt-Jakob disease	<p>WHO criteria for probable sporadic CJD are as follows;</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Progressive dementia 2. At least two of the following four: <ol style="list-style-type: none"> A. Myoclonus B. Visual or cerebellar signs or symptoms C. Pyramidal or extrapyramidal signs or symptoms D. Akinetic mutism 3. A typical EEG during an illness of any duration, and/or a positive 14-3-3 CSF assay with a clinical duration to death less than two years 4. Routine investigations should not suggest an alternative diagnosis <p>Possible CJD is defined by these criteria and the absence of EEG or CSF changes.</p> <p>However, a definitive diagnosis requires these features in combination with one or more of the following neuropathologic findings;</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Loss of neurons, gliosis, spongiform degeneration, or plaques positive for PrPsc(scrapie associated prion protein) on histopathologic of brain tissue 2. Positive PrPSc staining following pretreatment of brain tissue with proteinase K to destroy PcPc(cellular prion protein) reactivity 3. Positive histoblotting of brain tissue extracts for PrPsc after treatment with proteinase to destroy PrPc reactivity 	②, ④, ⑤	(② or ④) and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
		4. Transmission of characteristic neurodegenerative disease to experimental animals 5. Demonstration of PRNP(prion protein gene) gene mutations		
B90.9 +J96.1	호흡기 및 상세불명 결핵의 후유증 Sequelae of respiratory and unspecified tuberculosis + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	흉부영상의학 검사(흉부 x-ray 또는 흉부 CT)상 결핵 외 다른 질환의 증거가 없으면서 폐기능 검사 상 제한성 (FVC % pred < 70%) 또는 폐쇄성 (FEV1/FVC < 70%) 환기장애가 동반된 경우로 급성 호흡기 문제가 해결되었음에도 1개월 이상 호흡보조기 없이는 개선되지 않는 호흡성 산증 (hypercapnic acidosis; 동맥혈 이산화탄소분압>45 mmHg + pH < 7.35)이 있는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤(폐기능검사), ⑥	① and ⑤ and ⑥
C71.7 +J96.1	뇌간의 악성 신생물 Malignant neoplasm of brain stem + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	뇌자기공명영상, 뇌컴퓨터단층촬영, 또는 뇌양전자방출단층촬영에서 병변 확인 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤
D33.1 +J96.1	뇌간의 양성 신생물 Benign neoplasms of brain stem + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	뇌자기공명영상, 뇌컴퓨터단층촬영, 또는 뇌양전자방출단층촬영에서 병변 확인 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
E71.3 (V117)	부신백질디스트로피 [에디슨-셀더] Adrenoleukodystrophy [Addison-Schilder]	<p>임상증상</p> <p>I. classiccal, severe type. loss of acquired neurologic abilities, seizure, ataxia, Addison'd disease, degeneration of visual and auditory function</p> <p>II. another form. spinal cord dysfunction</p> <p>진단</p> <ul style="list-style-type: none"> - CT) 혹은 MRI - 혈액 내에 긴 사슬 지방산(very long chain fatty acids - VLCFA)의 수치를 측정. 남성 환자의 99%, 그리고 비정상 ABCD1 유전자를 가진 보인자 여성의 약 85%에서 혈중 긴 사슬 지방산 (VLFA) 의 농도가 증가되어 있다. - 환자에게 조직을 채취하여 실험실에서 배양한 후 결합조직 세포에서 긴 사슬 지방산(very long chain fatty acids-VLCFA)의 수치를 측정할 수 있다. - 출생 전에 진단: 양수천자와 용모막검사를 시행하여 긴 사슬 지방산(very long chain fatty acids-VLCFA)의 수치를 임상적으로 평가하여 진단 - 다른 검사로 확진할 수 없는 경우 ABCD1 유전자에 대한 분자생물학적 검사가 도움 	①, ②, ③, ⑤	③ or (①, ②, ⑤)
E74.0 (V117)	코리병 Cori's disease	간과 근육의 생검을 통한 효소분석에서 아밀로-1,6-글루코시다아제(Amylo-1,6-glucosidase) 부족시 확진	③, ④, ⑥(효소검사를 하거나 혹은 유전자진단)	③ or ④ or ⑥
E74.0 (V117)	타루이병 Tauri's disease	효소검사에서 포스포프룩토키나아제(Phosphofructokinase)가 결핍시 진단, 효소검사를 하거나 혹은 유전자진단이 필요	②, ③, ④	② or ③ or ④

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
E74.0 (V117)	폼페병 Pompe's disease	효소분석에서 리소솜 산 α -1, 4-포도당 분해효소(Lysosomal acid α -1, 4-glucosidase) 결핍시 확진, 효소검사를 하거나 혹은 유전자진단이 필요	②, ③, ④	② or ③ or ④
E74.0 (V117)	맥아들병 McArdle's disease	효소분석에서 근인산화 효소(Muscle phosphorylase) 결핍시 확진함. 효소검사를 하거나 혹은 유전자진단이 필요	②, ③, ④	② or ③ or ④
E74.0 (V117)	글리코젠축적병 Glycogen storage disease	당원의 비정상적인 농도와 구조를 초래하는 대사 결여에 의한 질병, 효소의 결여나 임상양상으로 진단. 효소검사를 하거나 혹은 유전자진단이 필요	②, ③, ④	② or ③ or ④
E74.0 (V117)	포르브스병 Forbes' disease	간과 근육의 생검을 통한 효소분석에서 아밀로-1,6-글루코시다아제(Amylo-1,6-glucosidase) 부족시 확진	③, ④, ⑥(효소 검사를 하거나 혹은 유전자진단)	③ or ④ or ⑥
E74.0 (V117)	폰기에르케병 von Gierke's disease	1. 확진을 위해서는 간생검을 실시하고 효소 활성도를 분석하여 포도당-6-인산화효소나 translocase의 결핍을 확인한다. 2. 최근에는 DNA 분석을 통해서 확진할 수 있다.(이 때는 간생검 할 필요없다.) 분자 유전자 검사를 통해 G6PC와 SLC37A4 유전자 확인으로 확진한다.	③, ④, ⑥(효소 검사를 하거나 혹은 유전자진단)	③ or ④ or ⑥
E74.0 (V117)	간인산화효소결핍 Liver phosphorylase deficiency	외과적 간생검을 통한 효소분석에서 간 인산화 효소(Liver phosphorylase)의 결핍시 확진함.	③, ④, ⑥(효소 검사를 하거나 혹은 유전자진단)	③ or ④ or ⑥
E74.0 (V117)	허스병 Hers' disease	외과적 간생검을 통한 효소분석에서 간 인산화 효소(Liver phosphorylase)의 결핍 시 확진함.	③, ④, ⑥(효소 검사를 하거나 혹은 유전자진단)	③ or ④ or ⑥

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
E74.0 (V117)	심장글리코젠증 Cardiac glycogenosis	심근에서만 인산화 효소 활성화 효소(Phosphorylase kinase)의 기능이 떨어져 있을 때.	③, ④, ⑥(효소 검사를 하거나 혹은 유전자진단)	③ or ④ or ⑥
E74.0 (V117)	안데르센병 Andersen's disease	간, 골격근, 심장, 피부, 말초신경 등과 같은 특정 조직들의 작은 표본을 채취하여 현미경으로 검사함으로써 당원이 축적된 것을 확인할 수 있으며, 또한 당원 가지치기 효소(Glycogen branching enzyme: GBE) 활성도가 결핍시 확진.	③, ④, ⑥(효소 검사를 하거나 혹은 유전자진단)	③ or ④ or ⑥
E76 (V117)	글리코사미노글라이칸 대사장애 Disorders of glycosaminoglycan meta-bolism	효소분석에서 alpha-L-iduronidase의 결핍	②	②
E76.0 (V117)	I 형 점액다당류증 Mucopolysaccharidosis, type I	효소분석에서 alpha-L-iduronidase의 결핍	②, ⑤	② and ⑤
E76.0 (V117)	헐러증후군 Hurler syndrome	효소분석에서 alpha-L-iduronidase의 결핍	②, ⑤	② and ⑤
E76.0 (V117)	헐러-샤이에증후군 Hurler-Scheie syndrome	효소분석에서 alpha-L-iduronidase의 결핍	②, ⑤	② and ⑤
E76.0 (V117)	샤이에증후군 Scheie syndrome	효소분석에서 iduronate 2-sulfatase의 결핍	②, ⑤	② and ⑤
E76.1 (V117)	II 형 점액다당류증 Mucopolysaccharidosis, type II	효소분석에서 iduronate 2-sulfatase의 결핍	②, ⑤	② and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
E76.1 (V117)	헌터증후군 Hunter' s syndrome	효소분석에서 iduronate 3-sulfatase의 결핍	②, ⑤	② and ⑤
E76.2 (V117)	기타 점액다당류증 Other mucopolysaccharidose s	점액다당질증(점액다당류증 또는 뮤코다당증)은 리소좀 효소의 부족에 의해 글리코사미노글리칸이 세포 내 리소좀에 축적되어 체내 다기관을 침윤하여 다양한 증상을 일으키는 유전성 리소좀 축적 질환	②, ⑤	② and ⑤
E76.2 (V117)	모르키오(-유사)(고전적) 증후군 Morquio syndrome (-like, classic)	효소분석에서 galactose 6-sulfatase, beta-galactosidase의 결핍	②, ⑤	② and ⑤
E76.2 (V117)	마로토-라미(경도)(중 증) 증후군 Maroteaux-Lamy (mild)(severe) syndrome	효소분석에서 arylsulfatase B의 결핍	②, ⑤	② and ⑤
E76.2 (V117)	베타-글루쿠론산분해 효소결핍 β -Glucuronidase deficiency	효소분석에서 beta-glucuronidase의 결핍	②, ⑤	② and ⑤
E76.2 (V117)	III, IV, VI, VII형 점액다당류증 Mucopolysaccharidos is, types III, IV, VI, VII	효소분석에서 sulfamidase, N-acetyl-alpha-D-glucosaminidase, Acetyl-CoA: Alpha-glucosaminide N-acetyltransferase, N-acetylglucosamine-6-sulfatase, galactose 6-sulfatase, beta-galactosidase, arylsulfatase B, beta-clucuronidase 중 하나의 결핍	②, ③	② or ③

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
E76.2 (V117)	산필립포(B형)(C형) (D형)증후군 Sanfilippo (types B) (type C)(type D) syndrome	효소분석에서 N-acetyl-alpha-D-glucosaminidase, Acetyl- CoA: Alpha-glucosaminide N-acetyltransferase, N-acetylglucosamine-6-sulfatase의 결핍	②, ③	② or ③
E76.3 (V117)	상세불명의 점액다당 류증 Mucopolysaccharidosis , unspecified	점액 다당질의 과도한 조직 축적과 소변 배설, 조잡한 얼굴모 양, 골격이 넓어지고 변형된 모양, 관절 운동의 제한, 각막의 혼탁, 간 비장비대, 지능장애, 심장혈관계의 변화	①, ②, ③, ⑤	① and ② and ③ and ⑤
E76.8 (V117)	글루코사미노글라이칸 대사의 기타 장애 Other disorders of glucosaminoglycan metabolism	E76.0부터 E76.3 이외 밝혀진 글루코사미노글리칸 대사장애	②	②
E76.9 (V117)	글루코사미노글라이칸 대사의 상세불명 장애 Disorders of glucosaminoglycan metabolism, unspecified	E76.0부터 E76.3로 특정되지 않은 글루코사미노글리칸 대사장애	②	②
G04 +J96.1	뇌염, 척수염 및 뇌척 수염 Encephalitis, myelitis and	뇌염, 뇌척수염은 뇌척수액검사에서 백혈구 5/mm ³ 이상일 때 진단하며 세균성 뇌염, 뇌척수염이 발병한 결과 호흡중추손상 이 발생하여 호흡보조기가 지속적으로 필요한 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해	②(뇌 척수액 검사), ⑤	②, ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
	encephalomyelitis + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능		
G05 +J96.1	달리 분류된 질환에 서의 뇌염, 척수염 및 뇌척수염 Encephalitis, myelitis and encephalomyelitis in diseases classified elsewhere + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	뇌염, 뇌척수염은 뇌척수액검사에서 백혈구 5/mm ³ 이상일 때 진단하며 세균성 뇌염, 뇌척수염이 발병한 결과 호흡중추손상 이 발생하여 호흡보조기가 지속적으로 필요한 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	②(뇌척수액 검사), ⑤	②, ⑤
G11 (V123)	유전성 운동실조 Hereditary ataxia	G11의 하위 분류에 해당하는 진단을 내린 경우	⑤	⑤
G11.0 (V123)	선천성 비진행성 운동 실조 Congenital nonprogressive ataxia	영아 및 소아 시기에 발현하기 시작하는 운동실조, 보행장애 성인 시기까지 일정 정도 증상의 악화 및 호전을 보일 수 있음	⑤	⑤
G11.1 (V123)	조기발병 소년성 운동 실조 Early-onset cerebellar ataxia	20세 이전에 증상이 나타나는 운동실조증이 있거나 유전자 돌연변이가 확인되는 경우, 해당 질환으로 등록 요망	③, ⑤	(③ and ⑤) or ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
G11.1 (V123)	X-연관 열성 척수소 뇌성 운동실조 X-linked recessive spinocerebellar ataxia	소아 및 청년 시기에 증상이 나타나는 운동실조증 X 염색체에서 돌연변이가 확인되는 경우 진단할 수 있으나, 가족력 상 X 염색체 유전 형태가 확인되는 경우 돌연변이가 유전자 검사에서 증명되지 않아도 진단 가능	③, ⑤	(③ and ⑤) or ⑤
G11.1 (V123)	보류된 건반사(을)를 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조 Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes	소아 및 청년 시기에 증상이 나타나는 운동실조증 그 가운데 심부건반사가 남아 있는 경우 진단	⑤	⑤
G11.1 (V123)	마이오클로누스[헌트 운동실조(을)를) 동반한 조기발병 소뇌성 운동실조 Early-onset cerebellar ataxia with myoclonus[Hunt's ataxia]	20세 이전에 증상이 나타나는 운동실조증 간대성근경련(myoclonus)이 동반되는 경우	⑤	⑤
G11.1 (V123)	본태성 떨림(을)를 동반 한 조기발병 소뇌성 운동실조 Early-onset cerebellar ataxia with essential tremor	20세 이전에 증상이 나타나는 운동실조증 본태성 진전(essential tremor)이 동반되는 경우	⑤	⑤
G11.1	프리드라이히운동실조	소아 및 성인 시기 (50세 이전)에 발현하기 시작하는 상염색	③, ⑤	(③ and ⑤)

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
(V123)	(보통염색체열성) Friedreich's ataxia(autosomal recessive)	체 열성 유전의 진행성 운동실조증 유전자 검사에서 확진되는 경우 진단 가능하나, 유전자 검사 에서 돌연변이가 발견되지 않아도 임상적 판단으로 진단 가능		or ⑤
G11.2 (V123)	만기발병 소뇌성 운동 실조 Late-onset cerebellar ataxia	20세 이후에 발생하여 일정 정도 진행하는 운동실조증 일정 정도 진행하다가 진행이 중단되어도 진단 가능	⑤	⑤
G11.3 (V123)	DNA복구결손을 수반한 소뇌성 운동실조 Cerebellar ataxia with defective DNA repair	아래와 같은 진단명을 갖고 있는 환자 Ataxia with oculomotor apraxia (AOA1) Ataxia with oculomotor apraxia (AOA2) Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy 1 (SCAN1)	⑤	⑤
G11.3 (V123)	모세혈관확장성 운동 실조[루이-바] Ataxia telangiectasia [Louis-bar]	다음과 같은 증상을 갖고 있는 환자 운동실조, 모세혈관 확장, 면역결핍, 혈청 alpha-fetoprotein의 상승 유전자 검사에서 확진되는 경우 진단이 가능하나, 유전자 검사 에서 돌연변이가 발견되지 않아도 임상적 판단으로 진단 가능 단, 운동실조 이외의 다른 증상은 ataxia-telangiectasia 환자에서 나타나지 않을 수도 있음	②, ③, ⑤	(② and ⑤) or (③ and ⑤)
G11.4 (V123)	유전성 강직성 하반신 마비 Hereditary spastic paraplegia	진행형의 강직성 하반신 마비 대뇌 기능, 소뇌 기능, 시력, 청력 등에서 이상이 나타날 수 있음	⑤	⑤
G11.8 (V123)	기타 유전성 운동실조 Other hereditary ataxias	원인이 밝혀지지 않은 운동실조증 중 가족력이 확인되는 경우	⑤	⑤
G11.9	상세불명의 유전성	원인이 밝혀지지 않은 운동실조증 중 가족력을 확인할 수 없	⑤	⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
(V123)	운동실조 Hereditary ataxia, unspecified	거나 가족력이 불확실한 경우		
G11.9 (V123)	유전성 소뇌의 변성 Hereditary cerebellar degeneration	신경학적 진찰 및 뇌영상검사를 통하여 확인된 소뇌의 변성 증상의 발생 이후 다소 진행하는 경우 유전자 검사에서 원인 유전자 돌연변이가 밝혀지거나 가족력 이 있는 경우	①, ③, ⑤	(① and ⑤) or (③ and ⑤)
G11.9 (V123)	유전성 소뇌의 병 Hereditary cerebellar disease	신경학적 진찰 및 뇌영상검사를 통하여 확인된 소뇌의 질환 증상의 발생 이후 다소 진행하는 경우 유전자 검사에서 원인 유전자 돌연변이가 밝혀지거나 가족력이 있는 경우	①, ③, ⑤	(① and ⑤) or (③ and ⑤)
G11.9 (V123)	유전성 소뇌의 증후군 Hereditary cerebellar syndrome	신경학적 진찰 및 뇌영상검사를 통하여 확인된 소뇌의 질환 유전자 검사에서 원인 유전자 돌연변이가 밝혀지거나 가족력 이 있는 경우	①, ③, ⑤	(① and ⑤) or (③ and ⑤)
G11.9 (V123)	유전성 소뇌의 운동실조 NOS Hereditary cerebellar ataxia NOS	원인이 밝혀지지 않은 운동실조증 중 가족력이 확인되는 경우	⑤	⑤
G12 (V123)	척수성 근위축 및 관련 증후군 Spinal muscular atrophy and related syndromes	G12의 하위 분류에 해당하는 진단을 내린 경우	⑤	⑤
G12.0 (V123)	영아척수성 근위축, [형]베르드니히-호프만 Infantile spinal muscular atrophy,	history : impaired motor development or the loss of motor skills physical examination: predominant proximal weakness. hypotonia, and absent deep tendon reflexes age of onset: birth to 6 month	③, ④, ⑤, ⑥	(③ and ⑤) or (④ and ⑤) or

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
	type I (Werdnig-Hoffman)	course: never sit independently, progressive course, demise < 2 years old autosomal recessive disorder 또는 sporadic 위의 사항을 만족하면서 다음 3 항목 중 1가지 이상을 만족하는 경우에 진단. 1. DNA analysis*: SMN(survival motor neuron) 양성 2. 근전도검사상 탈신경전위 확인 3. 근생검상 SMA에 합당한 소견.		(⑤ and ⑥)
G12.1 (V123)	기타 유전성 척수성 근위축 Other inherited spinal muscular atrophy	Kennedy's disease 1. 남성 2. 서서히 진행되는 근위약과 근위축 3. 근전도검사상 motor neuron disease를 시사하는 이상소견 4. 유전자검사 양성.	③, ⑤, ⑥(근전도검사)	③ or (⑤ and ⑥)
G12.1 (V123)	소아기의 진행성 연수마비[파지오-론데] Progressive bulbar palsy of childhood [Fazio-Londe]	소아 초기에 발생하며 안구운동 장애를 동반한 얼굴 및 구마비가 특징. 상운동신경 장애는 없으며 산발적인 경우도 있지만 주로 상염색체 열서유전을 한다. 발병 2년 이내 호흡부전으로 사망한다.	⑤	⑤
G12.1 (V123)	원위 척수성 근위축 Distal spinal muscular atrophy	상기 기술한 일반적인 distal muscular atrophy와는 달리 proximal muscles이 아닌 distal muscle의 weakness와 atrophy를 보이는 질환으로 근전도검사상 motor neuron의 질환을 시사하는 소견을 확인해야함.	⑤	⑤
G12.1 (V123)	어깨종아리형 척수성 근위축 Scapuloperoneal form spinal muscular	1. onset과 course는 variable하다. 2. scapuloperoneal distribution의 근력쇠약을 보인다. 3. 근전도검사상 neurogenic change를 보인다.	⑤	⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
	atrophy			
G12.1 (V123)	소아형, II형 척수성 근위축 Childhood form, type II, spinal muscular atrophy	age of onset: 6~18 months course; sits independently, life expectancy into the 20s or 30s. 을 제외하고 상기 infantile spinal muscular atrophy와 동일	⑤	⑤
G12.1 (V123)	연소형, III형 [쿠겔베르그- 벨란더] 척수성 근위축 Juvenile form, type III [Kugelberg-Welander] spinal muscular atrophy	age of onset: >18 months course: walk, normal life expectancy 를 제외하고 상기 infantile form of spinal muscular atrophy와 동일	⑤	⑤
G12.1 (V123)	성인형 척수성 근위축 Adult form spinal muscular atrophy	age of onset: adulthood (mean age of onset in mid-30s) course: slowly progressive limb-girdle weakness, A minority are wheelchair bound in 20 years 를 제외하고 infantile form of spinal muscular atrophy와 동일	⑤, ⑥(근전도검사)	⑤ and ⑥
G12.2 (V123)	운동신경세포병 Motor neuron disease	진찰상 위운동신경세포병터와 아래운동신경세포병터를 확인하 고 근전도검사상 neurogenic change를 확인한 경우 진단한다. 단, 병의 초기나 병의 경과중에 위운동신경세포병터를 관찰하 기 어려운 경우가 존재하므로, 특징적인 진행성 근위약과 근 위축이 있는 경우에는 근전도검사상 neurogenic change에 합 당하면 진단할 수 있다.	⑤, ⑥(근전도검사)	⑤ and ⑥
G12.20 (V123)	가족성 근위축측삭경화증 Familial	운동신경원병의 진단에 합당하고 가족력이 존재하는 경우에 진단함.	⑤, ⑥(근전도검사)	⑤ and ⑥

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
	amyotrophic lateral sclerosis			
G12.21 (V123)	산발형 근위축측삭경화증 Sporadic amyotrophic lateral sclerosis	진찰상 위운동신경세포병터와 아래운동신경세포병터를 확인하고 근전도검사상 neurogenic change를 확인한 경우 진단한다. 단, 병의 초기나 병의 경과중에 위운동신경세포병터를 관찰하기 어려운 경우가 존재하므로, 특징적인 진행성 근위약과 근위축이 있는 경우에는 근전도검사상 neurogenic change에 합당하면 진단할 수 있다.	⑤, ⑥(근전도검사)	⑤ and ⑥
G12.22 (V123)	원발성 측삭경화증 Primary lateral sclerosis	특별한 원인이 밝혀지지 않은 환자	⑤	⑤
G12.23 (V123)	진행성 연수마비 Progressive bulbar palsy	Bulbar muscle의 weakness로 시작된 환자에서 특징적인 진행성 근위약과 근위축이 있고 근전도검사상 neurogenic change에 합당하면 진단할 수 있다.	③, ⑤, ⑥(근전도검사)	③ or (⑤ and ⑥)
G12.24 (V123)	진행성 근위축 Progressive muscular atrophy	특징적인 진행성 근위약과 근위축이 있고 근전도검사상 neurogenic change에 합당하면 진단할 수 있다.	⑤	⑤
G12.28 + J96.1	기타 및 상세불명의 운동신경세포병 Other and unspecified motor neuron disease + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	진찰 상 위운동신경세포병터와 아래운동신경세포병터를 확인하고 근전도검사상 neurogenic change를 확인한 경우 진단한다. 단, 병의 초기나 병의 경과 중에 위운동신경세포병터를 관찰하기 어려운 경우가 존재하므로, 특징적인 진행성 근위약과 근위축이 있는 경우에는 근전도검사상 neurogenic change에 합당하면 진단할 수 있음. 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로	⑤, ⑥(근전도검사)	⑤ and ⑥

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
		호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능		
G12.8 (V123)	기타 척수성 근위축 및 관련 증후군 Other spinal muscular atrophies and related syndromes	임상적으로 상기 기술한 infantile form, childhood form, juvenile form 및 adult form의 spinal muscular atrophy와 같고 유전성을 경향을 보이거나 SMN gene의 이상을 보이지 않는 경우. autosomal recessive inheritance 외에도 autosomal dominance 혹은 X-linked recessive inheritance를 보인다.	⑤, ⑥(근전도검사)	⑤ and ⑥
G12.9 (V123)	상세불명의 척수성 근위축 Spinal muscular atrophy, unspecified	진행성의 근육 위축증이 있는 환자 중 다른 질환으로 분류가 어려운 경우	⑤, ⑥(근전도검사)	⑤ and ⑥
G23.2 +J96.1	다발-계통 위축 Multiple system atrophy + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	다발성, 진행성, 30세 이상의 성인에서 발병하며 요실금을 포함하는 자율신경계 부전 또는 바로 서는 자세에서 3분 이내에 수축기 혈압 30mmHg, 이완기 혈압 15mmHg 감소하는 기립성 저혈압 소견이 있고, 이와 더불어 경직을 동반한 서동증이나 자세불안정과 같은 파킨슨병 양상을 보이지만 levodopa에 반응을 잘 하지 않는 경우 또는 소뇌 증후군 양상을 보이는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ③, ⑤	(① and ⑤) or (③ and ⑤)
G23.8 +J96.1	신경성 기립성 저혈압[샤이-드레거]	요실금을 포함하는 자율신경계 부전 또는 바로 서는 자세에서 3분 이내에 수축기 혈압 30mmHg, 이완기 혈압 15mmHg	①, ⑤	① and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
	Neurogenic orthostatic hypotension [Shy-Drager] + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	감소하는 기립성 저혈압 소견이 있고, 이와 더불어 기저핵의 퇴행성 손상이나 석회화에 의해서 운동 과다(hyperkinesia) 혹은 운동 저하 (hypokinesia)의 증상을 보이는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능		
G35 (V022)	다발경화증 Multiple sclerosis	24시간 이상 지속되는 중추신경계 (대뇌, 소뇌, 뇌간, 시신경, 척수 등)의 신경학적 장애가 있으면서, 이에 부합되는 탈수초성 혹은 염증성 병변이 MRI나 CT에서 확인되고, 종양, 감염, 혈관질환 등의 다른 설명 가능한 질환이 배제되었을 때 상기 소견을 만족하면서, (1) 상기 증상이 1개월 이상의 간격을 두고 1회 이상 재발한 경우이거나 (2) 상기 증상이 1년 이상 지속적으로 악화되는 경우이거나 (3) 상기 증상이 처음 발생한 경우에는, MRI에서 2개 또는 그 이상의 다발성경화증을 시사하는 병소가 관찰 될 때, 또는 특징적인 뇌척수액검사 소견을 보이거나 (IgG index 증가, CSF oligoclonal band 양성) VEP 소견을 보이는 경우.	①, ⑤	① and ⑤
G35 (V022)	뇌간(~의) 다발경화증 Multiple sclerosis (of) brain stem	24시간 이상 지속되는 중추신경계 (대뇌, 소뇌, 뇌간, 시신경, 척수 등)의 신경학적 장애가 있으면서, 이에 부합되는 탈수초성 혹은 염증성 병변이 MRI나 CT에서 확인되고, 종양, 감염, 혈관질환 등의 다른 설명 가능한 질환이 배제되었을 때 상기 소견을 만족하면서,	①, ⑤	① and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
		(1) 상기 증상이 1개월 이상의 간격을 두고 1회 이상 재발한 경우이거나 (2) 상기 증상이 1년 이상 지속적으로 악화되는 경우이거나 (3) 상기 증상이 처음 발생한 경우에는, MRI에서 2개 또는 그 이상의 다발성경화증을 시사하는 병소가 관찰 될 때, 또는 특징적인 뇌척수액검사 소견을 보이거나 (IgG index 증가, CSF oligoclonal band 양성) VEP 소견을 보이는 경우.		
G35 (V022)	척수(~의) 다발경화증 Multiple sclerosis (of) cord	24시간 이상 지속되는 중추신경계 (대뇌, 소뇌, 뇌간, 시신경, 척수 등)의 신경학적 장애가 있으면서, 이에 부합되는 탈수초성 혹은 염증성 병변이 MRI나 CT에서 확인되고, 종양, 감염, 혈관질환 등의 다른 설명 가능한 질환이 배제되었을 때 상기 소견을 만족하면서, (1) 상기 증상이 1개월 이상의 간격을 두고 1회 이상 재발한 경우이거나 (2) 상기 증상이 1년 이상 지속적으로 악화되는 경우이거나 (3) 상기 증상이 처음 발생한 경우에는, MRI에서 2개 또는 그 이상의 다발성경화증을 시사하는 병소가 관찰 될 때, 또는 특징적인 뇌척수액검사 소견을 보이거나 (IgG index 증가, CSF oligoclonal band 양성) VEP 소견을 보이는 경우.	①, ⑤	① and ⑤
G35 (V022)	다발경화증 NOS Multiple sclerosis (of) NOS	24시간 이상 지속되는 중추신경계 (대뇌, 소뇌, 뇌간, 시신경, 척수 등)의 신경학적 장애가 있으면서, 이에 부합되는 탈수초성 혹은 염증성 병변이 MRI나 CT에서 확인되고, 종양, 감염, 혈관질환 등의 다른 설명 가능한 질환이 배제되었을 때 상기 소견을 만족하면서,	①, ⑤	① and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
		(1) 상기 증상이 1개월 이상의 간격을 두고 1회 이상 재발한 경우이거나 (2) 상기 증상이 1년 이상 지속적으로 악화되는 경우이거나 (3) 상기 증상이 처음 발생한 경우에는, MRI에서 2개 또는 그 이상의 다발성경화증을 시사하는 병소가 관찰 될 때, 또는 특징적인 뇌척수액검사 소견을 보이거나 (IgG index 증가, CSF oligoclonal band 양성) VEP 소견을 보이는 경우.		
G35 (V022)	전신성(~의) 다발 경화증 Multiple sclerosis (of) generalized	24시간 이상 지속되는 중추신경계 (대뇌, 소뇌, 뇌간, 시신경, 척수 등)의 신경학적 장애가 있으면서, 이에 부합되는 탈수초성 혹은 염증성 병변이 MRI나 CT에서 확인되고, 종양, 감염, 혈관질환 등의 다른 설명 가능한 질환이 배제되었을 때 상기 소견을 만족하면서, (1) 상기 증상이 1개월 이상의 간격을 두고 1회 이상 재발한 경우이거나 (2) 상기 증상이 1년 이상 지속적으로 악화되는 경우이거나 (3) 상기 증상이 처음 발생한 경우에는, MRI에서 2개 또는 그 이상의 다발성경화증을 시사하는 병소가 관찰 될 때, 또는 특징적인 뇌척수액검사 소견을 보이거나 (IgG index 증가, CSF oligoclonal band 양성) VEP 소견을 보이는 경우.	①, ⑤	① and ⑤
G35 (V022)	파종성(~의) 다발경화증 Multiple sclerosis (of) disseminated	24시간 이상 지속되는 중추신경계 (대뇌, 소뇌, 뇌간, 시신경, 척수 등)의 신경학적 장애가 있으면서, 이에 부합되는 탈수초성 혹은 염증성 병변이 MRI나 CT에서 확인되고, 종양, 감염, 혈관질환 등의 다른 설명 가능한 질환이 배제되었을 때	①, ⑤	① and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
		<p>상기 소견을 만족하면서, (1) 상기 증상이 1개월 이상의 간격을 두고 1회 이상 재발한 경우이거나 (2) 상기 증상이 1년 이상 지속적으로 악화되는 경우이거나 (3) 상기 증상이 처음 발생한 경우에는, MRI에서 2개 또는 그 이상의 다발성경화증을 시사하는 병소가 관찰 될 때, 또는 특징적인 뇌척수액검사 소견을 보이거나 (IgG index 증가, CSF oligoclonal band 양성) VEP 소견을 보이는 경우.</p>		
G46.3 +J96.1	<p>뇌간뇌졸중 증후군 Brain stem stroke syndrome + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure</p>	<p>뇌자기공명영상에서 뇌간의 출혈 또는 경색의 병변 확인, 사지마비 및 호흡근육 마비로 인한 자발 호흡의 위약이 동반되어 인공호흡보조 없이는 정상적인 환기상태를 유지할 수 없는 상태의 임상증상이 있는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능</p>	①, ⑤	① and ⑤
G47.31 +J96.1	<p>중추성 수면무호흡 Central sleep apnoea + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure</p>	<p>기계환기의 도움이 없이는 수면 중에 산소포화도 90% 유지가 불가능하면서, 수면검사를 통해 진단된 중추성 수면무호흡증으로 수면 중 무호흡이나 빈호흡이 반복적으로 관찰됨 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능</p>	⑤(수면검사)	⑤
G60.0 (V169)	샤르코-마리-치아질환 Charcot-Marie-Tooth	운동 혹은 감각 신경의 신경병증이 임상 진찰 및 신경전도/근전도 검사에서 확인되며,	③, ⑤	③ and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
	disease	유전자 검사에서 해당하는 유전자 돌연변이가 확인되거나 가족력을 확인할 수 있는 경우		
G60.0 (V169)	데제린-소타스병 Dejerine-Sottas disease	영아 및 소아 시기에 시작되는 신경병증으로, 신경병증으로 인한 근력저하 및 족부의 변형이 동반되면서, 유전자 검사에서 해당하는 유전자 돌연변이가 발견되거나 신경병리검사상 특징적인 onion-blub formation이 관찰되는 경우	①, ③, ④	③ or (① and ④)
G60.0 (V169)	루시-레비증후군 Roussy-Levy syndrome	소아 시기에 발현하는, 보행실조, 심부건반사 저하, 족부변형, 척추측만증 등의 증상 유전자 검사에서 해당하는 유전자 돌연변이를 증명할 수 있거나 가족력을 확인할 수 있는 경우 확진할 수 있으나, 임상적 진찰 및 검사를 통하여도 진단할 수 있음	③, ⑤	③ or ⑤
G60.0 (V169)	영아기의 비대성 신경병증 Hypertrophic neuropathy of infancy	영아 및 소아 시기에 시작되는 신경병증으로, 신경병증으로 인한 근력저하 및 족부의 변형이 동반되면서, 유전자 검사에서 해당하는 유전자 돌연변이가 발견되거나 신경병리검사상 특징적인 onion-blub formation이 관찰되는 경우	③, ④, ⑤	③ or (④ and ⑤)
G60.0 (V169)	유전성 운동 및 감각 신경병증 I-IV형 Hereditary motor and sensory neuropathy, types I-IV	운동 혹은 감각 신경의 신경병증이 임상 진찰 및 신경전도/근전도 검사에서 확인되며, 유전자 검사에서 해당하는 유전자 돌연변이가 확인되거나 가족력을 확인할 수 있는 경우	③	③
G60.0 (V169)	유전성 운동 및 감각 신경병증 Hereditary motor and sensory neuropathy	운동신경 및 감각신경의 신경병증이 임상 진찰 및 신경전도/근전도 검사에서 확인되며, 유전자 검사에서 해당하는 유전자 돌연변이가 확인되거나 가족력을 확인할 수 있는 경우	③, ⑤	③ and ⑤
G60.0	비골근위축(축삭형,	소아 및 성인 시기에 시작되는 진행성 신경병증으로 신경전도	⑤,	⑤ and ⑥

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
(V169)	비대형) Peroneal muscular atrophy (axonal type, hypertrophic type)	검사 및 근전도검사에서 해당하는 말초신경의 신경병증이 확인되는 경우	⑥(근전도 검사)	
G61.0 (V126)	길랭-바레증후군 Guillain-Barre syndrome	급성 및 아급성으로 진행되는 전신적 신경병증 상기 질환을 유발할 수 있는 다른 질환이 배제되어야 함	⑤	⑤
G61.0 (V126)	급성 감염(후) 다발신경염 Acute (post-) infective polyneuritis	급성 및 아급성으로 진행되는 전신적 신경병증 신경병증의 발생 1주-6개월 이전에 감염병을 경험한 병력이 있어야 함	⑤	⑤
G61.0 +J96.1	밀러휘셔증후군 Miller Fisher Syndrome + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	비교적 급성 발병의 외안근 운동의 제한(external ophthalmoplegia), 운동 실조(ataxia), 건반사 저하(generalized hyporeflexia)의 증상을 보이면서 이러한 증상을 나타낼 수 있는 다른 신경학적 이상 질환이 배제된 경우. 때로는 외안근 운동의 마비만 관찰되는 partial form도 존재함. Anti-GQ1b anti body가 양성을 보일 수 있어 확진에 도움이 됨. 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	⑤	⑤
G70.0 (V012)	중증근무력증 Myasthenia gravis	근육쇠약 혹은 근력 저하를 주 증상으로 하면서, 복시 등의 안구 증상이 나타나거나 전신적인 근육 쇠약과 함께 아세틸콜린 수용체 항체 검사에서 양성 소견이 나타나고 근전도검사(Jolly test)상 양성 반응이 나타나는 경우 상기 증상을 일으킬 수 있는 다른 전신적 질환이 존재하지 않는 경우	⑤, ⑥(근전도검사)	⑤ and ⑥

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
G71 (V012)	근육의 원발성 장애 Primary disorders of muscles	G71의 하위 분류에 해당하는 진단을 내린 경우	⑤	⑤
G71.0 (V012)	조기수축을 동반하는 양성 어깨종아리[에머리-드라이프스] 근디스트로피 Benign scapuloperoneal with early contractures [Emery-Dreifuss] muscular dystrophy	소아기에 시작되는 근위약 및 구축을 주된 증상으로 하는 진행성 질환을 가진 환자로서, EMD 혹은 LMNA 유전자의 돌연변이가 확인되거나 근생검 검사상 EDMD를 시사하는 소견이 관찰되면서 심장전도장애의 소견이 동반된 경우	③, ④, ⑤	③ or (④ and ⑤)
G71.0 (V012)	뒤췌 또는 베커와 유사한 보통염색체열성 소아형 근디스트로피 Autosomal recessive, childhood type, resembling Duchenne or Becker muscular dystrophy	소아기에 시작되는 근위약 및 구축을 주된 증상으로 하는 진행성 질환을 가진 환자로서, Duchenne 및 Becker 근이영양증과 유사한 증상 및 징후를 보이나 유전 형태가 상염색체 열성의 패턴을 보이는 경우	③, ④, ⑤	③ or (④ and ⑤)
G71.0 (V012)	눈 근디스트로피 Ocular muscular dystrophy	주로 중년 이후 (30-40세 이후)에 시작되는 외안근의 진행성 위약을 주된 증상으로 하는 환자로서, 진행성 복시를 유발할 수 있는 다른 질병이 배제된 경우 (환자에 따라 전신 근육의 위약이 발생할 수 있음)	③, ④, ⑤	③ or (④ and ⑤)
G71.0 (V012)	어깨종아리 근디스트로피	주로 소아 및 청년기에 시작되는 근위약을 주된 증상으로 하는 진행성 질환을 가진 환자로서,	③, ④, ⑤	③ or (④ and ⑤)

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
	Scapulooperoneal muscular dystrophy	근위약의 발생 초기에 특징적인 어깨-종아리 근육의 위약이 시작되는 패턴을 보이며, 근육효소의 상승 및 근생검 상 다른 원인의 근위약 및 근육병증이 배제되는 경우		
G71.0 (V012)	근디스트로피 Muscular dystrophy	진행성 근위약을 주된 증상으로 하는 진행성 질환을 가진 환자로서, 근육효소 수치의 상승 및 근생검 상 근이영양증이 확인되는 경우	③, ④, ⑤	③ or (④ and ⑤)
G71.0 (V012)	중증[뒤셴] 근디스트로피 Severe[Duchenne] muscular dystrophy	소아기에 시작되는 근위약 및 구축을 주된 증상으로 하는 진행성 질환을 가진 환자로서, dystrophin 유전자의 돌연변이 확인 혹은 남아의 경우 모계유전을 의심할 수 있는 충분한 근거가 있거나, 근생검상 dystrophin의 발현이 감소한 소견이 확인되는 경우	③, ④, ⑤	③ or (④ and ⑤)
G71.0 (V012)	양성[베케] 근디스트로피 Benign[Becker] muscular dystrophy	소아기에 시작되는 근위약 및 구축을 주된 증상으로 하는 진행성 질환을 가진 환자로서, dystrophin 유전자의 돌연변이 확인 혹은 남아의 경우 모계유전을 의심할 수 있는 충분한 근거가 있거나, 근생검상 dystrophin의 발현이 감소한 소견이 확인되는 경우 (Duchenne MD에 비하여 다소 증상이 경하며, 생존 기간이 길 수 있다)	③, ④, ⑤	③ or (④ and ⑤)
G71.0 (V012)	눈인두성 근디스트로피 Oculopharyngeal muscular dystrophy	주로 중년 이후 (대개 40대 이후)에 시작되는 안검하수 및 연하곤란을 주된 증상으로 하고 동안근 마비, 근위부 근육의 위약 및 안면 및 경부 근육의 위약을 동반하는 매우 느린 진행성 질환을 가진 환자로서, 근생검 상 근섬유 내에 특징적인 vacuole이 관찰되는 경우 혹은 PABPN1 유전자에서 (GCG) _n 삼핵산반복서열의 이상반복이 관찰되는 경우.	③, ④, ⑤	③ or (④ and ⑤)

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
G71.0 (V012)	지대 근디스트로피 Limb-girdle muscular dystrophy	다양한 유전형태 및 임상양상을 보이는 사지의 근위부 근위약을 주된 증상으로 하는 진행성 질환을 가진 환자로 대개 근효소수치의 상승이 나타나며 근생검상 근이영양증을 시사하는 소견이 관찰되는 경우. (하위 분류에 따른 특정 유전자 이상이나 근생검상 특정단백질 발현이 감소된 경우를 포함함.)	③, ④, ⑤	③ or (④ and ⑤)
G71.0 (V012)	원위성 근디스트로피 Distal muscular dystrophy	주로 소아 후반 및 청년기에 시작되는 원위부 근육의 위약을 주 증상으로 하는 진행성 질환을 가진 환자로서, 근전도검사, 유전자검사, 혹은 근생검상 근이영양증 이외에 근위약을 유발할 수 있는 다른 질환이 확인되지 않은 경우. (하위 분류에 따른 특정 유전자 이상이나 근생검상 근섬유 내에 특징적인 vacuole이 관찰되는 경우를 포함함.)	③, ④, ⑤	③ or (④ and ⑤)
G71.0 (V012)	얼굴어깨팔 근디스트로피 Faciocapulo humeral muscular dystrophy	주로 소아-청년기에 시작되는 안면, 어깨 및 윗팔, 가슴 및 정강이 부위의 근육 위약을 주 증상으로 하는 진행성 질환을 가진 환자로서, 유전자 검사상 FSHMD1A 유전자의 돌연변이가 확인되거나 D4Z4 반복의 이상이 관찰된 경우 혹은 근효소수치의 상승이 나타나며 근생검상 근이영양증 이외에 근위약을 유발할 수 있는 다른 질환이 확인되지 않은 경우.	③, ④, ⑤	③ or (④ and ⑤)
G71.1 (V012)	근긴장장애 Myotonic disorders	특징적인 myotonia 증상을 보이며 근전도 검사에서 myotonia가 확인되는 환자. (myotonia와 관련된 다양한 질환에 대한 특정한 유전자의 이상이 관찰되는 경우 포함)	③, ⑤, ⑥(근전도검사)	③ or (⑤ and ⑥)
G71.1 (V012)	거짓근긴장증 Pseudomyotonia	불수의적인 근수축을 주된 증상으로 하는 환자로, 근전도 검사에서 특징적인 neuromyotonia가 관찰되며 neuromyotonia를 유발할 수 있는 다른 질환을 배제할 수 있는 경우(neuromyotonia와 동일개념임)	⑤, ⑥(근전도검사)	⑤ and ⑥

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
G71.1 (V012)	신경근육긴장[아이작스] Neuromyotonia[Isaacs]	불수의적인 근수축을 주된 증상으로 하는 환자로, 근전도 검사에서 특징적인 neuromyotonia가 관찰되며 neuromyotonia를 유발할 수 있는 다른 질환을 배제할 수 있는 경우	⑤, ⑥(근전도검사)	⑤ and ⑥
G71.1 (V012)	약물유발 근긴장증 Drug-induced myotonia	특징적인 myotonia 증상을 보이며 근전도 검사에서도 myotonia가 확인되는 환자로, myotonia를 유발할 개연성이 있는 약물을 복용한 병력이 있는 경우	⑤	⑤
G71.1 (V012)	증상성 근긴장증 Symptomatic myotonia	특징적인 myotonia 증상을 보이며 근전도 검사에서도 myotonia가 확인되는 환자로, myotonia를 유발할 개연성이 있는 질환이나 약물이 있는 경우	⑤	⑤
G71.1 (V012)	선천성 근긴장증NOS Myotonia congenita NOS	영아기 및 소아기에 증상이 시작되어 서서히 진행되는 환자로, 특징적인 myotonia가 관찰되거나 (단, myotonia는 현저한 근육위약 및 위축으로 인하여 관찰되지 않을 수 있음을 고려) 유전자 검사에서 특징적인 유전자 돌연변이가 확인된 경우	③, ⑤	③ or ⑤
G71.1 (V012)	열성[베커] 선천성 근긴장증 Recessive[Becker] myotonia congenita	영아기 및 소아기에 증상이 시작되어 서서히 진행되는 환자로, 특징적인 myotonia가 관찰되거나 (단, myotonia는 현저한 근육위약 및 위축으로 인하여 관찰되지 않을 수 있음을 고려) 유전자 검사에서 특징적인 유전자 돌연변이가 확인되고 autosomal recessive inheritance를 보이는 경우	③, ⑤	③ or ⑤
G71.1 (V012)	우성[툼슨] 선천성 근긴장증 Dominant[Thomsen] myotonia congenita	영아기 및 소아기에 증상이 시작되어 서서히 진행되는 환자로, 특징적인 myotonia가 관찰되거나 (단, myotonia는 현저한 근육위약 및 위축으로 인하여 관찰되지 않을 수 있음을 고려) 유전자 검사에서 특징적인 유전자 돌연변이가 확인되고 autosomal dominant inheritance를 보이는 경우	③, ⑤	③ or ⑤
G71.1	연골형성장애성	신체골격의 형성장애(skeletal dysplasia)가 있는 환자에서, 임상	⑤,	⑤ and ⑥

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
(V012)	근긴장증 Chondrodystrophic myotonia	적 혹은 근전도 검사상 근육긴장증(myotonia)가 동반되는 경우	⑥(근전도검사)	
G71.1 (V012)	근긴장디스트로피 [스타이너트] Dystrophia myotonica[Steinert]	서서히 진행되는 근육병증을 갖고 있는 환자로 특징적인 myotonia 증상을 보이며 근전도 검사에서도 myotonia가 확인되는 환자로, DMPK 혹은 ZNF9 유전자의 돌연변이가 확인되거나 가족력이 있는 경우	③, ⑤, ⑥(근전도검사)	③ or (⑤ and ⑥)
G71.1 (V012)	선천성 이상근긴장증 Paramyotonia congenita	일반적으로 영아기 및 소아기에 나타나는 근육질환으로, 추위에 노출된 후 근긴장증이 시작되어 일정 기간 동안 지속되는 현상(paramyotonia)이 임상적으로 관찰되며 근전도 검사에서도 확인되는 경우	⑤, ⑥(근전도검사)	⑤ and ⑥
G71.2 (V012)	다발심 병 Multicore disease	영아 및 소아기에 시작하는 근육병증을 갖고 있는 환자로, 근생검상 다발성의 중심핵이 확인되는 경우 (minicore disease 와 비슷한 개념)	④	④
G71.2 (V012)	선천성 근병증 Congenital myopathies	영아기에 시작되는 근육병증을 가진 환자로, 근생검상 근육병증을 유발하는 다른 원인이 배제되며 일차성 근육병증이 확인되어야 하고, 근육의 위약을 유발할 수 있는 다른 원인이 배제된 경우	④	④
G71.2 (V012)	근섬유의 특정 형태 이상을 동반한 선천성 근디스트로피 Congenital muscular dystrophy with specific morphological abnormalities of the muscle fibre	신생아기에 floppy infant로 발현되거나 영아기 및 소아기에 시작되어 서서히 진행되는 근이영양증을 보이는 환자로, 근생검상 상기 근이영양증이 확인되면서 특정항체를 이용한 면역조직학 검사상 특정 단백질의 결핍을 확인한 경우	④	④

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
G71.2 (V012)	미세심 병 Minicore disease	영아 및 소아기에 시작하는 근육병증을 갖고 있는 환자로, 근생검상 다발성의 중심핵이 확인되는 경우(multicore disease와 비슷한 개념)	④	④
G71.2 (V012)	네말린근병증 Nemaline myopathy	영아 및 소아기에 시작하는 근육병증을 갖고 있는 환자로, 근생검상 네말린 소체(nemaline rod)가 확인되는 경우	④	④
G71.2 (V012)	선천성 근디스트로피 NOS Congenital muscular dystrophy NOS	신생아기에 floppy infant로 발현되거나 영아기 및 소아기에 시작되어 서서히 진행되는 근이영양증을 보이는 환자로, 근생 검상 상기 근이영양증이 확인된 경우	④	④
G71.2 (V012)	근세관성(중심핵성) 근병증 Myotubular(centronlu clear) myopathy	신생아기에 floppy infant로 발현되거나 영아 및 소아기에 시 작하는 근육병증을 갖고 있는 환자로, 근생검상 근섬유의 핵이 섬유의 중심부에 분포하는 것이 확인 되는 경우	④	④
G71.2 (V012)	중심핵 병 Central core disease	영아 및 소아기에 시작하는 근육병증을 갖고 있는 환자로, 근생검상 중심핵(central core)이 확인되는 경우	④	④
G71.2 (V012)	근섬유형 불균형 Fibre-type disproportion	영아기 및 소아기에 시작되는 근육병증을 가진 환자로, 근생검상 type I fiber의 size가 비정상적으로 감소한 경우	④	④
G71.3 (V012)	달리 분류되지 않은 미토콘드리아근병증 Mitochondrial myopathy, NEC	임상적으로 근육병증을 가지고 있는 환자에서 근생검상 미토콘 드리아 근육병증의 특징적인 소견이 관찰되거나 유전학적으로 상기 근육병증을 7유발할 수 있는 미토콘드리아 DNA 변이가 확인된 경우	③, ④	③ or ④

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
G71.8 (V012)	근육의 기타 원발성 장애 Other primary disorders of muscles	임상적으로 근육병증을 가지고 있는 환자에서 근전도 검사상 근육병증에 합당한 소견을 보이거나 근생검상 특정 근육병증에 합당한 조직소견이 없이 근육병증에 합당한 소견을 보이면서 상기 근육병증을 유발할 수 있는 약물/ 외상 / 환경독소 노출 등의 병력이 없는 경우	④	④
G71.9 (V012)	근육의 상세불명의 원발성 장애 Primary disorder of muscle, unspecified	임상적으로 근육병증을 가지고 있는 환자에서 근전도 검사상 근육병증에 합당한 소견을 보이거나 근생검상 특정 근육병증에 합당한 조직소견이 없이 근육병증에 합당한 소견을 보이면서 상기 근육병증을 유발할 수 있는 약물/ 외상 / 환경독소 노출 등의 병력이 없는 경우	④	④
G71.9 (V012)	유전성 근병증 NOS Hereditary myopathy NOS	임상적으로 근육병증을 갖고 있는 환자에서 근전도 검사상 근육병증에 합당한 소견을 보이거나 근생검상 특정 근육병증에 합당한 조직소견이 없이 근육병증에 합당한 소견을 보이면서 상기 근육병증을 유발할 수 있는 유전자 돌연변이가 확인되거나 근육병증의 가족력이 확인되는 경우	③, ④(가족력), ⑤, ⑥(근전도검사)	③ or (⑤ and ⑥) or (④ and ⑤ and ⑥)
G72.0 +J96.1	약물유발 근병증 Drug-induced myopathy + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	근병증을 일으킬 수 있다고 알려진 약물을 사용한 병력이 있고 근병증이 발병한 지 1개월 이상 되었으며 기계환기가 없이는 산소포화도를 90% 이상으로 유지할 수 없음. 흉부 영상 사진에서 호흡근육 만성 약화의 소견이 있음. (예: 종 모양의 흉곽 모습) 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	④, ⑤, ⑥(근전도검사)	(④ and ⑤) or ⑥

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
G93.1 +J96.1	달리 분류되지 않은 무산소성 뇌손상 Anoxic brain damage, NEC + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	뇌자기공명영상 또는 CT에서 무산소성 뇌손상의 영상의학적 근거가 있고 다른 징후는 안정적이거나 뇌병변에 의한 무호흡 또는 자발 호흡 저하로 인해 인공호흡보조 없이는 정상적인 환기상태를 유지할 수 없는 상태의 임상증상이 있는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤, ⑥(뇌파검사)	(① and ⑤) or (⑤ and ⑥)
G93.4 +J96.1	상세불명의 뇌병증 Encephalopathy, unspecified + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	뇌병변에 의해 무호흡 또는 호흡부전이 지속적으로 있고, 혈 압징후 등 다른 징후는 안정적이어서 기계호흡외에는 중환자실 치료를 요하지 않아 재가 호흡치료가 가능하다고 판단된 경우 고식적 인공환기기기의 자발호흡모드에서 자발호흡이 2주 이상 없는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤, ⑥(뇌파검사)	(① and ⑤) or (⑤ and ⑥)
G93.80 +J96.1	대사성 뇌병증 M e t a b o l i c encephalopathy + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	뇌병변에 의해 무호흡 또는 호흡부전이 지속적으로 있고, 혈 압징후 등 다른 징후는 안정적이어서 기계호흡외에는 중환자실 치료를 요하지 않아 재가 호흡치료가 가능하다고 판단된 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤, ⑥(뇌파검사)	(① and ⑤) or (⑤ and ⑥)

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
I27.0 (V202) +J96.1	원발성 폐동맥고혈압 Primary pulmonary hypertension + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	2차적인 원인(예:폐질환이 발생한 경우나, 폐의 이상이 있어 폐동맥 고혈압이 발생)의 경우는 제외함. 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①(심초음파 또는 심도자), ⑤	① and ⑤
I27.2 +J96.1	기타 이차성 폐동맥 고혈압 Other secondary pulmonary hypertension + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	평균 폐동맥압이 휴식시 25mmHg이상 또는 운동시 30mmHg이상인 것이 심초음파 검사를 통해 폐동맥고혈압이 진단된 경우로 일차성, 이차성, 특발성에 관계없이 다른 약물적 치료에 의해 완치되지 않고 산소포화도가 90%이상을 유지하기 위해 인공호흡기치료가 필요한 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①(심초음파), ⑤	① and ⑤
I27.9 +J96.1	폐심장증(만성) NOS Cor pulmonale (chronic) NOS + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	만성 호흡기질환에 의해 심장초음파검사 상 폐동맥고혈압 (휴식 시 평균 폐동맥압 25 mmHg 이상)이 있고, 다른 약물적 치료에 의해 완치되지 않고 호흡보조기 없이는 산소포화도가 90% 이상 유지되지 않는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①(심장초음파), ⑤	① and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
I61.3 +J96.1	뇌간의 뇌내출혈 Intracerebral haemorrhage in brain stem + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	뇌자기공명영상 또는 뇌컴퓨터단층촬영에서 병변 확인, 사지마비 및 호흡근육 마비로 인한 자발 호흡의 위약이 동반되어 인공호흡보조 없이는 정상적인 환기상태를 유지할 수 없는 상태의 임상증상이 있는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤
I63 +J96.1	뇌경색증 Cerebral infarction + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	뇌경색은 임상적으로 국소신경학적 결손을 보이는 경우에 영상 검사에서 허혈성 뇌병변에 합당한 소견이 확인되는 경우 진단하며 뇌경색이 발병한 결과 호흡중추의 손상이 발생하여 인공호흡기가 지속적으로 필요한 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤
J44 +J96.1	기타 만성 폐색성 폐질환 Other chronic obstructive pulmonary disease + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	폐기능검사 상 비가역적 기도폐쇄가 있으면서 (폐기능 검사 상 FEV1/FVC < 70%), 급성 호흡기 문제가 해결되었음에도 1개월 이상 호흡보조기 없이는 개선되지 않는 호흡성 산증 (hypercapnic acidosis; 동맥혈 이산화탄소분압>45 mmHg + pH < 7.35)이 있는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤(폐기능검사)	① and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
J47 +J96.1	기관지확장증 Bronchiectasis + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	영상의학검사 (흉부 x-ray 또는 흉부CT) 상 기관지확장증이 있으면서, 급성 호흡기 문제가 해결되었음에도 1개월 이상 호흡보조기 없이는 개선되지 않는 호흡성 산증 (hypercapnic acidosis; 동맥혈 이산화탄소분압>45 mmHg + pH < 7.35)이 있는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤, ⑥	① and ⑤ and ⑥
J84.18 (V236)	특발성 폐섬유증 Idiopathic pulmonary fibrosis	영상검사 및 임상소견(폐기능검사이상 포함), 또는 영상검사 및 조직검사로 확인된 경우	①, ④, ⑤	(① and ④) or (① and ⑤)
J98.01 +J96.1	기관기관지의 허탈 Tracheobronchial collapse + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	기관기관지의 허탈의 원인이 일차적이거나 해결할 수 없는 만성 질환이며 허탈이 발생한 지 1개월 이상 됨. 허탈이 기관지 내시경으로 확인되고, 기계환기가 없이는 산소포화도를 90% 이상으로 유지할 수 없고 호흡성 산증 (hypercapnic acidosis; 동맥혈 이산화탄소분압>45 mmHg + pH < 7.35)이 있는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤, ⑥(내시경검사)	① and ⑤ and ⑥
J98.8 +J96.1	기타 명시된 호흡장애 Other specified respiratory disorders + 만성 호흡부전	호흡장애가 발생한 지 3개월 이상이며 호흡장애의 원인이 회복이 불가능한 만성 질환임. 기계환기가 없이는 산소포화도를 90% 이상으로 유지할 수 없는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해	①, ⑤	① and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
	Chronic respiratory failure	인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능		
M40.24 +J96.1	기타 및 상세불명의 척추후만증, 흉추부 Other and unspecified kyphosis, thoracic region + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	‘angle of kyphosis > 100도’ 이며 만성 호흡기질환에 의한 만성 호흡부전이 동맥혈가스분석검사 상 유의한 저산소혈증 또는 고이산화탄소혈증이 있는 경우 또는, 척추 후만증이 있으면서 급성 호흡기 문제가 해결되었음에도 1개월 이상 호흡보조기 없이는 개선되지 않는 호흡성 산증 (hypercapnic acidosis; 동맥혈 이산화탄소분압>45 mmHg 또는 산소분압 < 60 mmHg + pH < 7.35)이 있는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤(폐기능검사)	① and ⑤
M41 +J96.1	척추측만증 Scoliosis + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	‘cobb angle > 100도’ 이면서 만성 호흡기질환에 의한 만성 호흡부전이 동맥혈가스분석검사 상 유의한 저산소혈증 또는 고이산화탄소혈증이 있는 경우 또는, 척추측만증이 있으면서 급성 호흡기 문제가 해결되었음에도 1개월 이상 호흡보조기 없이는 개선되지 않는 호흡성 산증 (hypercapnic acidosis; 동맥혈 이산화탄소분압>45 mmHg 또는 산소분압 < 60 mmHg + pH < 7.35)이 있는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤(폐기능검사)	① and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
M47.12 +J96.1	척수병증을 동반한 기타 척추증, 경부 Other spondylosis with myelopathy, cervical region + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	경수부위 자기공명 영상 검사상에서 경수 5번 이상 상부에서 척수병증이 확인되고 호흡근마비에 의한 호흡부전이 동반되어 저환기 증상 및 호기말 이산화탄소 분압이 40mmHg이상 또는 동맥혈 가스검사서 이산화탄소 분압이 45mmHg이상이 동반된 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤
P27.1 +J96.1	출생전후기에 기원한 기관지폐형성이상 Bronchopulmonary dysplasia originating in the perinatal period + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	출생전후에 기원한 기관지폐형성 이상에 의해 지속적인 인공호흡치료가 필요하나 다른 징후는 안정되어 있으며, 키 대비 표준체중이 5~6kg이상이고 성장중이며, 흡입산소분압(FiO ₂) 0.4 이하, 호기말양압(PEEP) 10cmH ₂ O 이하로 퇴원 후 재가호흡기 치료가 가능하다고 판정된 소아환자 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	⑤	⑤
P28.5 +J96.1	신생아의 호흡부전 Respiratory failure of newborn + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	규명되지 않은 호흡곤란의 원인에 의해 지속적인 인공호흡치료가 필요하나 다른 징후는 안정되어 흡입산소분압(FiO ₂) 0.4 이하, 호기말양압(PEEP) 10cmH ₂ O 이하로 퇴원 후 재가호흡기 치료가 가능하다고 판정된 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	⑤	⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
P29.3 +J96.1	신생아의 (지속성)폐 동맥고혈압 P u l m o n a r y hypertension of newborn(Persistent) + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	평균 폐동맥압이 25mmHg 이상인 것이 심초음파 검사를 통해 폐동맥고혈압이 진단된 경우로 일차성, 이차성, 특발성에 관계 없이 다른 약물적 치료에 의해 완치되지 않고 산소포화도가 90%이상을 유지하기 위해 인공호흡기치료가 필요한 소아환자 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①(심초음파), ⑤	① and ⑤
P91.6 +J96.1	신생아의 저산소성 허혈뇌병증 Hypoxic ischaemic encephalopathy of newborn + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	심각한 뇌손상으로 인하여 다른 생명징후가 안정적이고 현재 진행되는 급성질환이 없더라도 자발호흡이 2주이상 없거나 인공 호흡기 치료가 필요한 소아환자 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤
Q04.0 +J96.1	뇌량의 선천기형 Congenital malformation of corpus callosum + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	해당 선천성 기형질환으로 CT, MRI등의 영상검사로 진단되고 수술적 치료로 완치되지 않고 체중이 5~6kg가 될 때까지 호흡 곤란을 동반하여 기관삽관 또는 기관절개를 통해 인공호흡기 치료가 필요한 소아환자 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
Q04.9 +J96.1	뇌의 상세불명의 선천기형 Congenital malformation of brain, unspecified + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	해당 선천성 기형질환으로 CT, MRI등의 영상검사로 진단되고 수술적 치료로 완치되지 않고 체중이 5~6kg가 될 때까지 호흡 곤란을 동반하여 기관삽관 또는 기관절개를 통해 인공호흡기 치료가 필요한 소아환자 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤
Q24.9 +J96.1	심장의 선천이상 NOS Congenital anomaly of heart NOS + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	해당 선천성 기형질환으로 CT, MRI등의 영상검사로 진단되고 수술적 치료로 완치되지 않고 체중이 5~6kg가 넘어도 호흡곤 란을 동반하여 기관삽관 또는 기관절개를 통해 인공호흡기 치 료가 필요한 소아환자 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤
Q31.5 +J96.1	선천성 후두연화 Congenital laryngomalacia + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	호흡장애가 발생한 지 1개월 이상이며 내시경술로 후두연화증이 확인되고 기계환기가 없이는 산소포화도를 90% 이상으로 유지 할 수 없음 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤, ⑥(내시경검사)	① and ⑤ and ⑥

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
Q32 +J96.1	기관 및 기관지의 선천기형 Congenital malformations of trachea and bronchus + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	해당 선천성 기형질환으로 CT, MRI등의 영상검사로 진단되고 수술적 치료로 완치되지 않고 체중이 5~6kg가 될 때까지 호흡곤란을 동반하여 기관삽관 또는 기관절개를 통해 인공호흡기 치료가 필요한 소아환자 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤
Q33.0 +J96.1	선천성 낭성 폐 Congenital cystic lung + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	해당 선천성 기형질환으로 CT, MRI등의 영상검사로 진단되고 수술적 치료로 완치되지 않고 체중이 5~6kg가 될 때까지 호흡곤란을 동반하여 기관삽관 또는 기관절개를 통해 인공호흡기 치료가 필요한 소아환자 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤
Q33.8 +J96.1	폐의 기타 선천기형 Other congenital malformations of lung + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	해당 선천성 기형질환으로 CT, MRI등의 영상검사로 진단되고 수술적 치료로 완치되지 않고 체중이 5~6kg가 될 때까지 호흡곤란을 동반하여 기관삽관 또는 기관절개를 통해 인공호흡기 치료가 필요한 소아환자 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
Q34.8 +J96.1	호흡계통의 기타 명시된 선천기형 Other specified congenital malformations of respiratory system + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	해당 선천성 기형질환으로 CT, MRI등의 영상검사로 진단되고 수술적 치료로 완치되지 않고 체중이 5~6kg가 될 때까지 호흡 곤란을 동반하여 기관삽관 또는 기관절개를 통해 인공호흡기 치료가 필요한 소아환자 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤
Q38.8 +J96.1	인두의 기타 선천기형 Other congenital malformations of pharynx + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	호흡장애가 발생한 지 1개월 이상이며 인두를 지지(tube 등으로)해 주지 않으면 정상적인 호흡이 불가능하고 기계환기가 없이는 산소포화도를 90% 이상으로 유지할 수 없는 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤
Q39.2 +J96.1	폐쇄를 동반하지 않은 선천성 기관자-식도루 C o n g e n i t a l tracheo-oesophageal fistula without atresia + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	해당 선천성 기형질환으로 CT, MRI등의 영상검사로 진단되고 수술적 치료로 완치되지 않고 체중이 5~6kg가 될 때까지 호흡 곤란을 동반하여 기관삽관 또는 기관절개를 통해 인공호흡기 치료가 필요한 소아환자 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤

상병코드 (특정기호)	질환명 (영문명)	검사(진단)기준	검사항목	필수조합검사 and, or
Q79.0 (V155) +J96.1	선천성 횡격막탈장 Congenital diaphragmatic hernia + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	USG, chest X-ray 상에서 복부의 장기가 흉강내로 탈출한 것을 확인하여 진단 임상증상: 생후 1시간 이내의 호흡장애, 구토 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤
S14.1 +J96.1	경부척수의 기타 및 상세불명의 손상 Other and unspecified injuries of cervical spinal cord + 만성 호흡부전 Chronic respiratory failure	경수부위 자기공명영상 검사상에서 경수 5번 이상 상부에서 척수병증이 확인되고 호흡근마비에 의한 호흡부전이 동반되어 저환기 증상 및 호기말 이산화탄소 분압이 40mmHg이상 또는 동맥혈 가스검사서 이산화탄소 분압이 45mmHg이상이 동반된 경우 3개월 이상의 적절한 여러 치료 방법에도 불구하고 이로 인해 인공호흡기 이탈이 어려운 경우 처방. 단, 24시간 지속적으로 호흡기를 사용하는 경우 처방의사의 판단에 따라 예외적으로 1개월 후 처방 가능	①, ⑤	① and ⑤