

1

**산정특례 개요**

□ (목적) 진료비 부담이 높은 암 등 중증질환자 및 희귀·중증난치질환자의 본인부담률 인하를 통한 진료비 부담 완화 ⇨ 빈곤층 전략 방지

\* 「국민건강보험법」 제44조와 「동법 시행령」 제19조를 근거로 「본인일부 부담금 산정특례에 관한 기준」(보건복지부 고시)을 통해 운영

□ (대상) 중증질환(암, 심장질환 등), 희귀 및 중증난치, 결핵 등으로 진단을 받아 산정특례 대상자로 등록한 자

○ 뇌혈관, 심장질환, 중증외상은 등록하지 않고 사유발생 시 병·의원에서 즉시 산정특례 적용

□ (적용범위) 해당 질환 및 의학적으로 인과가 분명한 합병증(입원·외래)

구분	시행시기	적용대상	특례기간	본인부담률
암	2005.9월	산정특례 등록 암환자	5년 ※ 재등록 가능	5%
뇌혈관질환	2005.9월	고시 해당상병 수술·급성기 입원 뇌혈관질환자	최대 30일 (입원)	5%
심장질환	2005.9월	고시 해당상병 수술·약제투여 심장질환자	최대 30일 (입원·외래) 복잡선천성 심기형과 심장이식 60일	5%
희귀질환	2009.7월	산정특례 등록 희귀질환자	5년 (상세불명희귀질환 1년) ※ 재등록 가능	10%
중증난치질환	2009.7월	산정특례 등록 중증난치질환자	5년 ※ 재등록 가능	10%
결핵	2009.7월	산정특례 등록 결핵환자	결핵치료기간 (치료시작~치료종결)	0%
중증화상	2010.7월	산정특례 등록 중증화상환자	1년 (6개월 연장)	5%
중증외상	2016.1월	고시 해당 중증외상환자	최대30일(입원)	5%
중증치매	2017.10월	산정특례 등록 중증치매환자	5년 (V810은 매1년간 60일)	10%

2

2020.1.1. 산정특례 대상 희귀질환 목록(91개)

순번	구분	상병코드	질환명	영문명	참고질환코드
1	희귀질환	D89.1	한랭글로불린혈증성 혈관염	Cryoglobulinaemic vasculitis	
2	희귀질환	H31.2	맥락막결손	Choroideremia	
3	희귀질환	I49.8	긴QT증후군	Long QT syndrome	
4	희귀질환	I78.0	유전성 출혈성 모세혈관 확장증	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	
5	희귀질환	M06.1	성인발병 스틸병	Adult-onset Still's disease	
6	희귀질환	Q80.1	X-연관비늘증	X-linked ichthyosis	
7	희귀질환	Q80.1	X-연관비늘증; 스테로이드설파타제결핍	X-linked ichthyosis; steroid sulfatase deficiency	
8	희귀질환	Q80.4	할리퀸 태아	Harlequin fetus	
9	희귀질환	M92.2	수근반달뼈의 골연골증(연소성), 킨뵉	Osteochondrosis (juvenile) of carpal lunate, Kienbock	
10	희귀질환	M93.1	성인의 킨뵉병	Kienbock's disease of adults	
11	극희귀질환		파르병	Fahr's Disease	G23.8
12	극희귀질환		코오간 증후군	Cogan's syndrome	H16.3
13	극희귀질환		전전뇌증(全前腦症)	Holoprosencephaly	Q04.2
14	극희귀질환		라르센 증후군	Larsen's syndrome	Q74.8
15	극희귀질환		클리펠-파일 증후군	Klippel-Feil syndrome	Q76.1
16	극희귀질환		레리-웨일 증후군	Leri-Weill dyschondrosteosis(LWD)	Q77.8
17	극희귀질환		유전성 림프부종	Hereditary lymphedema	Q82.0
18	극희귀질환		색소피부건조증 그룹A	Xeroderma pigmentosum group A (XPA)	Q82.1
19	극희귀질환		로트문드(-톰슨) 증후군	Rothmund(-Thomson) syndrome	Q82.8
20	극희귀질환		다발미세이랑증	Polymicrogyria	Q04.3
21	극희귀질환		바라이서-윈터 증후군	Baraitser-Winter syndrome	Q87.0
22	극희귀질환		PCDH 19 관련 뇌전증 증후군	PCDH 19-related epilepsy syndromes	G40.3
23	극희귀질환		아가미-귀-신장 스펙트럼 장애	Branchio-oto-renal (BOR) spectrum disorders	Q87.8
24	극희귀질환		비데만-스테인너 증후군	Wiedemann-Steiner syndrome	Q87.8
25	극희귀질환		지아-깁스 증후군	Xia-Gibbs syndrome	Q87.8

순번	구분	상병코드	질환명	영문명	참고질환코드
26	극희귀질환		FLNA 관련 뇌실주위 결절성 이소증	FLNA-related periventricular nodular heterotopis	Q04.8
27	극희귀질환		무한증을 동반한 선천성 통증 무감각증	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)	G60.0
28	극희귀질환		X연관 정신지체-저긴장성 얼굴 증후군	X-linked mental retardation-hypotonic facies syndrome	Q87.0
29	극희귀질환		시니어-로켄 증후군	Senior-Loken syndrome	Q61.5 H35.59
30	극희귀질환		성장지연, 지적발달장애, 근긴장저하 및 간병증	Growth retardations, impaired intellectual development, hypotonia, and hepatopathy (GRIDHH)	Q99.8
31	극희귀질환		코스텔로 증후군	Costello syndrome	Q87.8
32	극희귀질환		ALS 결핍증	Acid-Labile subunit deficiency (ALSD)	E34.3
33	극희귀질환		튜블린병증	Tubulinopathies	Q04.3
34	극희귀질환		레지우스 증후군	Legius syndrome	증후군의 질병분류 지침적용
35	극희귀질환		3M 증후군	3M syndrome	Q87.5
36	극희귀질환		5장완23 미세결실 증후군	Contractures-developmental delay - Pierre Robin syndrome(5q23 microdeletion syndrome)	
37	극희귀질환		5번 염색체 장완 31.3 부분의 미세결손으로 인한 PURA 관련 신경발달 장애	PURA-related neurodevelopmental disorders due to 5q31.3 microdeletion	Q93.5
38	극희귀질환		활성화된 PI3K 델타 증후군	Activated PI3K Delta Syndrome	D81.8
39	극희귀질환		노리에병	Norrie's disease	H35.59
40	극희귀질환		거대뇌증-모세혈관 기형-다발미세이랑 증후군	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome	증후군의 질병분류 지침적용
41	극희귀질환		백내장, 성장호르몬 결핍, 감각신경병증, 감각신경성 난청, 골격 이형성증	Cataracts, growth hormone deficiency, sensory neuropathy, sensorineural hearing loss, and skeletal dysplasia(CAGSSS)	Q99.8
42	극희귀질환		베인브릿지-로퍼스 증후군	Bainbridge-Ropers syndrome	Q87.0
43	극희귀질환		불완전골형성증	Atelosteogenesis	
44	극희귀질환		생식기무릎뼈 증후군	Genitopatellar syndrome	Q87.8
45	극희귀질환		PTEN 과오종 종양 증후군	PTEN Hamartoma Tumor Syndrome (PHTS)	진단된 종양코드

순번	구분	상병 코드	질환명	영문명	참고질환 코드
46	극희귀질환		선천성 심장결손, 이상형태성 얼굴 특징 및 지적발달장애	Congenitalheartdefects,dysmorphicfacialfeatures,andintellectualdevelopmentaldisorder(CHDFIDD)	Q87.8
47	극희귀질환		선천성 경상 운동 장애	Congenitalmirrormovement(CMM)disorder	G25.8
48	극희귀질환		ADNP 증후군, 헬스무르텔-반데르아 증후군	ADNP syndrome, Helsmoortel-VanDerAa syndrome	Q87.8
49	극희귀질환		KIF1A 유전자 돌연변이에 의한 신경병증	Neuropathy due to KIF1A gene mutation	G60.8
50	극희귀질환		GNAO1 뇌병증	GNAO1 encephalopathy	G93.4
51	극희귀질환		X-연관 세포사멸사 억제인자 결핍	X-linked inhibitor of apoptosis deficiency	D82.3
52	극희귀질환		가족성 칸디다증	Familialcandidiasis	B37._
53	극희귀질환		면역글로블린 G4 관련 질환	Immunoglobulin G4-related disease	-
54	극희귀질환		모낭성비늘증-탈모증-눈부심 증후군	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome	Q80.8 Q84.0 H53.13
55	극희귀질환		나팔꽃 증후군	Morning glory syndrome	Q14.2
56	극희귀질환		윤활막염-여드름-농포증-골염 증후군	Synovitis-acne-pustulosis-hyperostosis-osteitis syndrome	증후군의 질병분류 지침적용
57	극희귀질환		말단이골증	Acrodysostosis	Q71.8 Q72.8 Q75.4
58	극희귀질환		선천성 당화장애	Congenital disorder of glycosylation	E77.8
59	극희귀질환		소두증 골형성이상 원시성 난쟁이증 유형2	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II	Q87.1
60	극희귀질환		스티클러 증후군	Stickler syndrome	Q87.0
61	극희귀질환		아벨리노 각막디스트로피, 동형접합의	Avellino corneal dystrophy, homozygous	H18.5
62	극희귀질환		원발성 섬모체 이상운동증	Primary ciliary dyskinesia	J39.8
63	극희귀질환		자가면역성 뇌염	Autoimmune encephalitis	
64	극희귀질환		카사바흐-메리트 증후군	Kassabach - meritt syndrome	신생물부 호 D69.5
65	극희귀질환		전신성 모세혈관 누출 증후군	Systemic capillary leak syndrome	D69.8
66	극희귀질환		특발성 흉막실질 탄력섬유증	Idiopathicpleuroparenchymalfibroelastosis	J84.18
67	극희귀질환		폐의 모세관성 혈관종증	pulmonarycapillaryhemangiomas	D18.08 M9131/0

순번	구분	상병코드	질환명	영문명	참고질환코드
68	극희귀질환		펠란-맥더미드 증후군, 22번 염색체 장완의 13.3 부분의 결손 증후군	Phelan-McDermid syndrome, 22q13.3 deletion syndrome	Q87.8
69	극희귀질환		화이트-서튼 증후군	White-Sutton syndrome	Q87.0
70	기타염색체 이상질환		1번 염색체 장완 44 부분의 미세결손 증후군	1q44 microdeletion syndrome	Q93.5
71	기타염색체 이상질환		2번 염색체 단완 결손	2p deletion	Q99.8
72	기타염색체 이상질환		2번 염색체 장완의 37 부분의 미세 결손 증후군	2q37 microdeletion syndrome	Q99.8
73	기타염색체 이상질환		3번 염색체 장완의 13.31 부분의 미세 결손 증후군	3q13.31 microdeletion syndrome	Q99.8
74	기타염색체 이상질환		5번 염색체 장완 14.3 부분의 미세결손 증후군	5q14.3 microdeletion syndrome	Q93.5
75	기타염색체 이상질환		5번 염색체 장완 31 부분의 미세결손으로 인한 가족성 만곡족	Familial clubfoot due to 5q31 microdeletion	Q99.8
76	기타염색체 이상질환		5번 염색체 장완 35 부분의 결손	5q35 deletion	Q93.5
77	기타염색체 이상질환		6번 염색체 단완 22 부분의 미세결손	6p22 microdeletion syndrome	Q93.5
78	기타염색체 이상질환		6번 염색체 장완 26 부분의 미세결손	6q26 microdeletion syndrome	Q99.8
79	기타염색체 이상질환		7번 염색체 장완 36 부분의 미세결손 증후군	7q36 microdeletion syndrome	Q93.5
80	기타염색체 이상질환		9번 염색체 단완의 중복	Duplication of 9p	Q99.8
81	기타염색체 이상질환		13번 염색체 장완 12.3 부분의 미세결손 증후군	13q12.3 microdeletion syndrome	Q93.5
82	기타염색체 이상질환		13번 염색체 장완의 말단부 단일염색체증	Distal monosomy 13q	Q93.5
83	기타염색체 이상질환		13번 염색체 장완의 부분 결손	Partial deletion of the long arm of chromosome 13	Q93.5
84	기타염색체 이상질환		14번 염색체 장완 24.2-31.1 부분의 미세결손	14q24.2q31.1 microdeletion	Q93.5
85	기타염색체 이상질환		15번 염색체 장완 11-13 부분의 미세중복 증후군	15q11-q13 microduplication syndrome	Q92.3
86	기타염색체 이상질환		15번 염색체 장완 13.3 부분의 미세결손	15q13.3 microdeletion	Q93.5
87	기타염색체 이상질환		15번 고리모양 염색체	Ring chromosome 15	Q99.8
88	기타염색체 이상질환		17번 염색체 단완 13.1 부분의 미세결손 증후군	Distal 17p13.1 microdeletion syndrome	Q93.5
89	기타염색체 이상질환		17번 염색체 단완 13.3 부분의 미세결손 증후군	Distal 17p.13.3 microdeletion syndrome	Q93.5
90	기타염색체 이상질환		17번 염색체 장완 21.31 부분의 미세중복 증후군	17q21.31 microduplication syndrome	Q92.3
91	기타염색체 이상질환		18번 염색체 장완의 말단부 결손 증후군	Distal 18q deletion syndrome	Q93.5

3

진단요양기관 운영 개요

- (목적) 진단이 어려운 희귀질환의 산정특례 등록 전문성 및 정확성을 확보하기 위하여 일정요건을 갖춘 진단요양기관을 지정하여 운영
  - ※ 관련근거: 「본인일부부담금 산정특례에 관한 기준」 제7조의2(극희귀질환자, 상세불명 희귀질환자 및 기타염색체이상질환자 등록 신청 요양기관의 승인 및 자료의 제출 등)
- 지정(승인)기준
  - (시설) 희귀질환 또는 유전자 클리닉이 설치되어 운영 중인 상급종합병원
    - ※ 단일 희귀질환에 대한 클리닉의 경우 선정 제외(예: 중증근무력증 클리닉, 신경질환 클리닉)
  - (인력) ▲전문의 취득 후 5년 이상으로 ▲희귀질환을 진료한 경력이 있는 자로서 ▲해당 요양기관장이 추천하는 5인 이내
- 진단요양기관을 통해서만 등록이 가능한 질환
  - (극 희귀질환) 유병인구가 200명 이하이거나, 상병코드가 존재하지 않는 질환
  - (상세불명 희귀질환) 일정기간 진단 노력에도 불구하고 병명을 확정 짓지 못한 질환
  - (기타염색체 이상질환) 염색체 이상 질환 중 상병명이 없는 질환
- 진단요양기관 및 등록의사 현황(1월 현재) : 28개 기관 121명

4

진단요양기관 현황

지역	요양기관명	요양기관기호	비고
서울	가톨릭대학교 서울성모병원	11100338	
서울	고려대학교의과대학부속 구로병원	11100494	
서울	삼성서울병원	11100958	
서울	서울대학교병원	11100079	
서울	연세대학교의과대학 세브란스병원	11100206	
서울	한양대학교병원	11100184	
경기	순천향대학교부속 부천병원	31100767	
대전	충남대학교병원	34100016	
서울	서울아산병원	11100800	
경남	양산부산대학교병원	38100509	
부산	인제대학교 부산백병원	21100063	
대구	경북대학교병원	37100017	
대구	대구가톨릭대학교병원	37100092	
경기	아주대학교병원	31100473	
서울	고려대학교의과대학부속 안암병원	11100117	
인천	가톨릭대학교 인천성모병원	31100031	
인천	가천대 길병원	31100309	
대구	칠곡경북대학교병원	37100467	
경기	한림대학교성심병원	31100627	
인천	인하대학교의과대학부속병원	31100554	
대구	부산대학교병원	21100021	
전북	전북대학교병원	35100010	신규
전남	화순전남대학교병원	36100498	"
충북	충북대학교병원	33100128	"
대구	계명대학교동산병원	37100025	"
경기	분당서울대학교병원	31100813	"
서울	연세대학교의과대학 강남세브란스병원	11100443	"
경기	고려대학교 안산병원	31100252	"