	5	新生児糖尿病	同上
	6	２型糖尿病	同上
	7	１から６まで掲げるもののほか、糖尿病	同上

第八表　先天性代謝異常

区分	番号	疾病名	疾病の状態の程度
アミノ酸代謝異常症	1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	左欄の疾病名に該当する場合
	2	アルギニノコハク酸尿症	同上
	3	Ｎ―アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	同上
	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	同上
	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	同上
	6	高アルギニン血症	同上
	7	高オルニチン血症	同上
	8	高チロシン血症１型	同上
	9	高チロシン血症２型	同上
	10	高チロシン血症３型	同上
	11	高プロリン血症	同上
	12	高メチオニン血症	同上
	13	シスチン尿症	同上
	14	シトリン欠損症	同上
	15	ハートナップ病	同上
	16	非ケトーシス型高グリシン血症	同上
	17	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	同上
	18	プロリダーゼ欠損症	同上
	19	ホモシスチン尿症	同上
	20	メープルシロップ尿症	同上
	21	リジン尿性蛋白不耐症	同上
	22	１から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	同上
αー１―アンチトリプシン欠損症	23	αー１―アンチトリプシン欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
金属代謝異常症	24	亜硫酸酸化酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
	25	ウィルソン病	同上
	26	オクシピタル・ホーン症候群	同上
	27	先天性腸性肢端皮膚炎	同上
	28	無セルロプラスミン血症	同上
	29	メンケス病	同上
	30	24から29までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	同上
結合組織異常症	31	エーラス・ダンロス症候群	左欄の疾病名に該当する場合
	32	大理石骨病	同上
	33	低ホスファターゼ症	同上
	34	リポイドタンパク症	同上
	35	31から34までに掲げるもののほか、結合組織異常症	同上
脂質代謝異常症	36	家族性高コレステロール血症	左欄の疾病名に該当する場合
	37	家族性複合型高脂質血症	同上
	38	原発性高カイロミクロン血症	同上
	39	高比重リポタンパク（ＨＤＬ）欠乏症	同上
	40	無βーリポタンパク血症	同上
	41	36から40までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	同上
脂肪酸代謝異常症	42	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
	43	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅠ欠損症	同上
	44	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症	同上
	45	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	同上
	46	三頭酵素欠損症	同上