	47	３―ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	同上
	48	全身性カルニチン欠損症	同上
	49	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	同上
	50	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	同上
	51	42から50までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症	同上
神経伝達物質異常症	52	ＧＡＢＡアミノ基転移酵素欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
	53	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	同上
	54	チロシン水酸化酵素欠損症	同上
	55	ドーパミンβ―水酸化酵素欠損症	同上
	56	ビオプテリン代謝異常症	同上
	57	芳香族Ｌ―アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	同上
	58	52から57までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	同上
先天性ポルフィリン症	59	先天性ポルフィリン症	左欄の疾病名に該当する場合
糖質代謝異常症	60	遺伝性フルクトース不耐症	左欄の疾病名に該当する場合
	61	ウリジル二リン酸ガラクトース―４―エピメラーゼ欠損症	同上
	62	ガラクトース―１―リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	同上
	63	ガラクトキナーゼ欠損症	同上
	64	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病０型）	同上
	65	グルコーストランスポーター１（ＧＬＵＴ１）欠損症	同上
	66	糖原病Ⅰ型	同上
	67	糖原病Ⅲ型	同上
	68	糖原病Ⅳ型	同上
	69	糖原病Ⅴ型	同上
	70	糖原病Ⅵ型	同上
	71	糖原病Ⅶ型	同上
	72	糖原病Ⅸ型	同上
	73	フルクトース―１，６―ビスホスファターゼ欠損症	同上
	74	ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症	同上
	75	60から74までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	同上
ビタミン代謝異常症	76	先天性葉酸吸収不全症	左欄の疾病名に該当する場合
	77	76に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	同上
プリンピリミジン代謝異常症	78	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
	79	オロト酸尿症	同上
	80	キサンチン尿症	同上
	81	尿酸トランスポーター異常症	同上
	82	ヒポキサンチングアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レッシュ・ナイハン症候群）	同上
	83	78から82までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	同上
ペルオキシソーム病	84	副腎白質ジストロフィー	左欄の疾病名に該当する場合
	85	ペルオキシソーム形成異常症	同上
	86	レフサム病	同上
	87	84から86までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	同上
ミトコンドリア病	88	スクシニル―CoAリガーゼ欠損症	左欄の疾病名に該当する場合
	89	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	同上
	90	ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	同上
	91	フマラーゼ欠損症	同上
	92	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	同上
	93	ミトコンドリアＤＮＡ欠失（カーンズ・セイヤー症候群を含む。）	同上
	94	ミトコンドリアＤＮＡ枯渇症候群	同上