

異常の種類		疾病名
代謝異常症	アミノ酸代謝異常	1 フェニルケトン尿症
		2 メープルシロップ尿症（楓糖尿症）
		3 ホモシスチン尿症
		4 シトルリン血症 1 型
		5 アルギニノコハク酸尿症
	有機酸代謝異常	1 メチルマロン酸血症
		2 プロピオン酸血症
		3 イソ吉草酸血症
		4 メチルクロトニルグリシン尿症
		5 ヒドロキシメチルグルタル酸血症（HMG血症）
		6 複合カルボキシラーゼ欠損症
		7 グルタル酸血症 1 型
	脂肪酸代謝異常	1 中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症（MCAD 欠損症）
		2 極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症
		3 三頭酵素/長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症
		4 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1 欠損症
		5 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2 欠損症
	糖質代謝異常	ガラクトース血症
	内分泌疾患	先天性甲状腺機能低下症
		先天性副腎過形成症