標準的な健診項目に関するエビデンスに関する研究（身体発育、胸部領域）

研究分担者　　鈴木　孝太　（愛知医科大学医学部衛生学講座）
研究協力者　　岡島　巖　　（愛知医科大学医学部衛生学講座）

研究要旨

本研究では、小児期に発症する疾患を疫学的エビデンスの視点から整理し、乳幼児健診でスクリーニング対象とする疾患について文献的に検討することを目的とした。当該分担研究では、身体発育、胸部領域を中心に担当し、乳幼児において異常所見となる項目から考えられる疾患について、その頻度を中心に検討した。その結果、身体発育や胸部領域の異常所見について、乳幼児健診の疾病スクリーニングの対象となる疾患は、３～４か月児健診で 111 疾患、１歳６か月児健診で 79 疾患、３歳児健診で 42 疾患であった。身体発育に関して発症頻度が出生 1 万人に 1 人以上となるのは、頭囲の異常については水頭症など 4 疾患、身長の異常は思春期早発症など 7 疾患、体重の以上に関しては Turner 症候群など 9 疾患が挙げられた。また、胸部疾患に関しては、心音不整については肥大型心筋症、心雑音については心室中核欠損症、胸郭異常については漏斗胸などが挙げられた。これら発生頻度が高い疾患については、出生時から認めるものが多く、他の症候と重複するものもあり、乳幼児健診でのスクリーニング対象疾患とするかどうかは、今後、発症時期やスクリーニング方法の有無、さらには治療や介入方法が存在するかなど、他の要因を併せて、さらに検討していく必要がある。

A．研究目的

平成 6 年の地域保健法施行以来、乳幼児健診は市町村で実施されることとなったが、各自治体で健診項目などのばらつきがあり、健診内容が統一されていないのが現状である。また、これらの健診で見逃してはいけない疾患等も明記されていない。本研究では乳幼児健診でスクリーニングすべき疾患や見逃してはいけない疾患を整理することを目的に、特に身体発育の異常や、胸部疾患についてその疾患頻度をまとめた。

B．研究方法

乳幼児健診においてスクリーニングすべき疾患を検討するために、研究分担者間で統一した基準が必要と考え、研究分担者間で基準について協議した。

その結果、東京都で標準的に用いられている医師診察項目から診断部位を成長曲線、発達の遅れ、頭部、顔面・顔貌、頸部、眼、耳、胸部、腹部、鼠経・外陰部、股関節、腰部・臀部、四肢、皮膚等に分類した。本研究では身体発育、胸部の異常について担当した。

前述の分類をさらに細分化し、発育なら体重増加不良、肥満、低身長、高身長、その他と異常所見を区別した。同様に胸部疾患においても心雑音、心音不整、呼吸音異常と異常所見を細分化しリストを作成した。

このようにして作成した異常所見のリストから見つかる疾患を原著論文や総説、成書、小児慢性特定疾患、疾患ガイドライン等を用いて検索した。その後、検索した疾患について日本、

海外での発生頻度を文献から明らかにし、発生頻度が、出生 1 万人に 1 人以上のものを抽出した。（倫理面への配慮）

人を対象とする医学系研究に関する倫理指針に基づいてあいち小児保健医療総合センターにおける倫理委員会の審査で承認を得た。本研究に利益相反はない。

C．研究結果

前述した、乳幼児健診項目中で、身体発育において異常所見となる頭囲の異常、低身長、高身長、肥満、体重増加不良、また、胸部領域から心雑音、心音不整、呼吸音異常をきたす疾患をリスト化した（表 1～表 3）。選出した疾患および症候の数は、3～4 か月児健診では 226 疾患等、1 歳 6 か月児健診では 132 疾患等、3 歳児健診では 93 疾患等であった。これらのうち、乳幼児健診のスクリーニング対象の候補疾患として選定条件に合致するものは、3～4 か月児健診では 111 疾患等、1 歳 6 か月児健診では 79 疾患等、3 歳児健診では 42 疾患等であった（表 4）。

これらの疾患について、国内・国外での発症頻度を調べたところ、わが国での頻度が出生数 1 万人あたり 1 人以上となる疾病は以下のようになった。まず、発育で頭囲大となる疾病は水頭症（3.8 人/1 万人）、全前脳胞症（1 人/1 万人）、頭囲小となる疾病では Down 症（1 人/600～800 人）、18 トリソミー症候群（1 人/3500～8500 人）が挙げられた。また、高身長をきたすものは、思春期早発症（5～10 人/1 万人）、Klinefelter 症候群（1 人/500 人）、低身長をきたす疾患は成長ホルモン分泌不全症（男児 2.14 人/1 万人、女児 0.71 人/1 万人）、思春期早発症（5～10 人/1 万人）、Turner 症候群（1 人/1000 人）、Noonan 症候群（1 人/1000～25000 人）、Down 症（1 人/600～800 人）が挙げられた。さらに、体重に関して、肥満をきたす疾患は Turner 症候群（1 人/1000 人）、成長ホルモン分泌不全症（男児 2.14 人/1 万人、女児 0.71 人/1 万人）が挙げられ、一方で、体重増加不良をきたす疾患は Turner 症候群（1 人/1000 人）、Noonan 症候群（1 人/1000～25000 人）、Pierre Robin 症候群（1 人/3000 人）、胎児アルコール・麻薬症候群（0.5 人/1000 人）、Down 症（1 人/600～800 人）、18 トリソミー症候群（1 人/3500～8500 人）、幽門狭窄症（2~3 人/1000 人）、Hirschprung 病（1 人/5300 人）が挙げられた。

さらに、胸部の異常所見については、心音不整をきたす疾患として、肥大型心筋症（1 人～500 人）、不整脈源性右室心筋症（1 人/5000 人）があり、心雑音をきたす疾病は川崎病性冠動脈瘤（14000 人/年）、動脈管開存症（1 人/2500～5000 人）、心室中隔欠損症（1.35 人/1000 人）、無脾症候群・多脾症候群（1 人/1 万人）が挙げられた。また胸部の異常をきたす疾患はリンパ管腫（1 人/1000～5000 人）、先天性横隔膜ヘルニア（1 人/2000～5000 人）があり、胸郭異常をきたす疾患は漏斗胸（1 人/1000 人）、鳩胸（1 人/1 万人）であった。

D．考察

今回担当した領域において、発生頻度が出生 1 万人あたり 1 人以上となる疾患は、異常所見からリストに挙げられた疾患の中ではわずかであり、また、他の症候を合併して出生するなど、乳幼児健診の時期に至るまでに診断されるものが多く存在していた。一方で、体格の異常については、成長とともに明らかになってくるものがあったが、第二次性徴の前後など、乳幼児健診の時期から大きくずれているものもあり、乳幼児健診の対象となる疾患は決して多くなかった。症候群として、他の症候と合併して

いる疾患も多く、本研究で担当した領域について、今後、乳幼児健診でスクリーニングすべき疾患については、頻度のみならず、発症時期やスクリーニング方法の有無、さらには治療や介入方法が存在するかなど、他の要因を併せて、さらに検討していく必要性が明らかになった。

E．結論

身体発育や胸部領域の異常所見について、乳幼児健診の疾病スクリーニングの対象となる疾患は、3～4か月児健診で 111 疾患、1歳6か月児健診で 79 疾患、3歳児健診で 42 疾患であった。それぞれについての発症頻度を検討したところ、高頻度となる疾患は少なく、さらに出生直後に診断されるものが多かった。今後、乳幼児健診でスクリーニングすべき疾患を検討するときには、発症時期やスクリーニング方法の有無、さらには治療や介入方法が存在するかなど、他の要因を併せて、さらに検討していく必要がある。

表 1：頭囲異常をきたす疾患とその発症頻度

F．研究発表

1．論文発表

なし

2．学会発表

なし

G．知的財産権の出願・登録状況

なし（予定を含む）

表１　3～4 か月児健診の時期に認められうる疾患

診察部位等	所見等	スクリーニング対象疾患・症候	除外理由 手法（−）	頻度少	臨界期（−）	頻度	保健指導対象
成長曲線	体重増加不良	経済的貧困					*
		母乳不足					*
		家庭の不和					*
		愛情遮断症候群					
		低出生体重児					
		TORCH症候群		*			
		Turner症候群				1人/1000人	
		Prader-Willi症候群				1人/約15,000人	
		Noonan症候群				1人/1000～2500人	
		Cornelia de Lange症候群		*		4000人	
		Pierre Robin症候群				1人/3000人-3万人	
		胎児アルコール・麻薬症候群				0.5人/1000人	
		Down症候群				1/600～800人	
		13トリソミー				まれ	
		18トリソミー				1人/3,500～8,500人	
		猫なき病		*		1人/2万～5万人	
		脳奇形					
		水頭症					
		先天性心奇形					
		慢性硬膜下血種					
		神経変性疾患					
		精神発達遅滞					
		心不全			*		
		喉頭・気管軟化症				不明	
		気管狭窄					
		気管支肺異形成症			*		
		肺低形成			*		
		口唇裂・口蓋裂					
		後鼻腔狭窄・閉鎖症			*		
		胃食道逆流					
		幽門狭窄症			*	2～3人/1000人	
		Hirschprung病				1人/約5300人	
		乳糖分解酵素欠損症				不明	
		胃捻転症			*		
		腸回転異常			*		
		肝硬変			*	日本に2000人ほど	
		膵臓外分泌機能異常	*				
		胆道異常	*				
		新生児・乳児食物蛋白誘発胃腸症				有病率0.075～0.015%	
		無βリポ蛋白症	*			まれ	
		蛋白漏出性腸症	*				
		腎尿細管アシドーシス	*			100名ほど	
		慢性腎不全				29.5人/100万人	
		腎性尿崩症				400人 1人/男児15万人（海外）	
		先天性代謝異常	*				
		甲状腺機能異常					
		先天性副腎皮質過形成				不明	
		下垂体機能低下					
		先天性筋ジストロフィー				17-20人/10万人	
		筋緊張性筋ジストロフィー				17-20人/10万人	
		重症アトピー性皮膚炎				症例報告	
		食物アレルギー				5～10%	
		重症複合性免疫不全症			*		
	低身長	甲状腺機能低下症					
		骨形成不全症				1人/約2万人	
		軟骨無形成症				1人/約2万人	
		先天性脊椎骨端異径症候群				100万人に1人	
		くる病				まれ	
		難原病				日本に3000人～7000人	
		むこ多難症				1人/約5万人	
		低出生体重性低身長					
		Down症候群				1/600-800人	
		Turner症候群				1人/1000人	
		Noonan症候群				1人/1000～2500人	
		Russel－Silver症候群				500～1000人	
		Prader-Willi症候群				1人/15,000	
		Cornelia de Lange症候群		*		日本に4000人ほど	
		愛情遮断症候群					
		低栄養・亜鉛不足					
	高身長	下垂体性巨人症		*		100万人当たり50～60例	
		Beckwith-Wiedemann症候群				日本では200人ほど、1/13,700 （海外）	
		Klinefelter症候群				男性500人に1人 日本では約62,000人	
		XYY核型男性				不明	
		Marfan症候群				常染色体優性遺伝病	
		ホモシスチン尿症	*			約1/80万	
		先天性全身型リポジストロフィー				報告例	
頭部	頭囲拡大	水頭症（先天性・後天性）				1万人に3.8人	
		硬膜下血腫・水腫					
	大頭	良性外水頭症					

*：該当する除外理由を示す。

表１　3～4 か月児健診の時期に認められうる疾患（前頁から続く）

診察部位等	所見等	スクリーニング対象疾患・症候	除外理由 手法（−）	頻度少	臨界期（−）	頻度	保健指導対象
		家族性巨脳症					
		水無脳症			*	1万に10人	
		孔脳症			*	10万人0.5～3.5人（海外）	
		クモ膜脳症				0.1～0.3%	
		片側性巨脳症		*		本邦では100人未満	
		Krabbe病		*		1人/10～20万人	
		異染性白質ジストロフィー		*		1人/4万～16万人	
		ムコ多糖症				1人/約5万人	
		グルタル酸血症		*		1人/約21万出生	
		メープルシロップ尿症		*		1人/約50万人	
		ガラクトース血症		*		約1/7万～16万出生	
		奇静脈奇形					
		動静脈瘻					
		ビタミンA過剰摂取					
		Sotos症候群				約2,500人	
		Simpson-Golabi-Behmel症候群		*		報告で30名ほど	
		Weaver症候群		*		20名	
		FG症候群		*		不明	
		Costello症候群		*		100名ほど	
		脆弱X症候群		*		日本では100人未満	
		神経皮膚症候群				神経線維腫症1型：約4万人、2型：4千人以下、結節性硬化症：1万3千人、色素性乾皮症：1,500人	
		軟骨異栄養症（軟骨無形成症）				6000人ほど 2万出生に1人（海外）	
	小頭	狭頭症					
		頭蓋縫合早期閉鎖		*		1人/50,000～200,000人	
		TORH症候群					
		先天性AIDS感染症		*		10人前後？	
		中枢神経奇形					
		Down症候群				1/600-800	
		4p-症候群				1人/5万出生	
		5p-症候群		*		1人/15,000～50,000人	
		13トリソミー				まれ	
		18トリソミー				1人/3,500～8,500人	
		Cornelia de Lange症候群		*		4000人	
		Rubinstein-Taybi症候群		*		不明	
		Williams症候群				2万人に1人	
		αサラセミアX連鎖性精神遅滞症候群		*		100人未満	
		Rett症候群				患者数（推定値）1030人 有病率（推定値）0.008%	
		先天性代謝異常		*			
		真性小頭症		*			
		特発性小頭症		*			
		環境因子によるもの		*			
顔面・顔貌	口蓋・口唇裂	口唇裂・口蓋裂					
胸部	心雑音	左心低形成症候群			*	全先天性心疾患の1.2～1.5%	
		単心室症			*	全先天性心疾患の1～2%	
		三尖弁閉鎖症			*	全先天性心疾患の0.3～5.3%	
		心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症			*	本邦の先天性心疾患剖検例の2.6%	
		心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症			*	新生児心疾患の1～3%	
		ファロー（Fallot）四徴症				全先天性心疾患の5～10%	
		タウジッヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形			*	症例報告あり	
		両大血管右室起始症（タウジッヒ・ビング（Taussig-Bing）奇形を除く。）			*	先天性心疾患の約1.5%	
		両大血管左室起始症			*	極めてまれ	
		完全大血管転位症			*	先天性心疾患の剖検例の8%	
		先天性修正大血管転位症				日本で1000人未満	
		エブスタイン（Ebstein）病			*	全先天性心疾患の0.5%	
		総動脈幹遺残症			*	全先天性心疾患の0.7～0.82%	
		大動脈肺動脈窓			*	全先天性心疾患の1.5%	
		三心房心			*	先天性心疾患の0.1%	
		動脈管開存症				1人/出生2500-5000人	
		単心房症			*	1人/出生10000人	
		二次孔型心房中隔欠損症				全先天性心疾患の7−13%	
		静脈洞型心房中隔欠損症				まれ	
		不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）				全先天性心疾患の2-4%	
		完全型房室中隔欠損症（完全型心内膜床欠損症）			*	先天性心疾患全体の4-5%	
		心室中隔欠損症				出生1000に対して1.35-2.94	
		総肺静脈還流異常症			*	先天性心疾患の0.3-2%	
		部分肺静脈還流異常症				一般剖検例の0.6	
		肺静脈狭窄症				非常にまれ	
		左室右房交通症				全先天性心疾患の1%以下	
		右室二腔症				まれ	
		肺動脈弁下狭窄症				先天性心疾患の数%～10%	
		大動脈弁下狭窄症				大動脈狭窄全体の10-20%	
		肺動脈弁上狭窄症				先天性心疾患の数%～10%	
		末梢性肺動脈狭窄症				先天性心疾患の中の0.5%以下	

*：該当する除外理由を示す。

表１　3～4 か月児健診の時期に認められうる疾患（前頁から続く）

所見等	スクリーニング対象疾患・症候	除外理由 手法（−）	頻度少	臨界期（−）	頻度	保健指導対象
	肺動脈弁欠損				先天性心疾患の0.5%未満	
	肺動脈上行大動脈起始症			*	まれ	
	一側肺動脈欠損				先天性心疾患の0.1%未満	
	大動脈縮窄症				先天性心疾患の約5%	
	大動脈縮窄複合			*	先天性心疾患の約5%	
	大動脈弁上狭窄症				先天性心疾患の約5%	
	ウィリアムズ（Williams）症候群				1人/20000 人	
	ほかの大動脈狭窄症	*			まれ	
	大動脈弓離断複合			*	100万に19人（海外）	
	大動脈弓閉塞症（大動脈弓離断複合を除く。）			*	まれ	
	重複大動脈弓症	*			症例報告あり	
	左肺動脈右肺動脈起始症	*			まれ	
	ほかの血管輪	*			まれ	
	バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤	*			比較的まれ	
	大動脈瘤（バルサルバ（Valsalva）洞動脈瘤を除く。）	*			まれ	
	肺動静脈瘻	*			比較的まれ	
	冠動脈瘻	*			比較的まれ	
	ほかの動静脈瘻	*			比較的まれ	
	肺動脈性肺高血圧症			*	1人/100万人	
	慢性肺性心			*	極めてまれ	
	三尖弁狭窄症		*		極めてまれ	
	三尖弁閉鎖不全症		*		まれ	
	僧帽弁狭窄症			*	先天性心疾患の0.2-0.3%	
	僧帽弁閉鎖不全症				約0．6%	
	肺動脈弁狭窄症				全先天性心疾患の10%弱程度	
	肺動脈弁閉鎖不全症		*		まれ	
	大動脈弁狭窄症				先天性心疾患の3-6%	
	大動脈弁閉鎖不全症				全人口の2-3%	
	僧帽弁弁上輪		*		先天性心疾患の0.2% 程度	
	無脾症候群			*	1人/出生10000-20000	
	多脾症候群			*	1人/出生10000-20000	
	心室瘤	*			極めてまれ	
	心内膜線維弾性症	*			極めてまれ	
	心臓腫瘍	*			小児入院数の0.002−0.07%	
	左冠動脈肺動脈起始症	*			比較的まれ	
	右冠動脈肺動脈起始症	*			極めてまれ	
	ほかの冠動脈起始異常	*			不明	
心音不整	洞不全症候群			*	まれ	
	モビッツ（Mobitz）2型ブロック	*			極めてまれ	
	完全房室ブロック			*	0.00002	
	脚ブロック	*			まれ	
	多源性心室期外収縮			*	不明	
	上室頻拍（WPW症候群によるものに限る。）	*			0.001	
	多源性心房頻拍			*	極めてまれ	
	ほかの上室頻拍			*		
	ベラパミル感受性心室頻拍			*	はっきりしてない	
	カテコラミン誘発多形性心室頻拍			*	極めてまれ	
	ほかの心室頻拍			*	0.00002	
	心房粗動			*	極めてまれ	
	心房細動			*	極めてまれ	
	心室細動			*	極めてまれ	
	QT延長症候群	*			0.001	
	肥大型心筋症	*			500人に1人	
	不整脈源性右室心筋症	*			5000人に1人	
その他	心筋緻密化障害	*			まれ	
	拡張型心筋症	*			10万人に37人	
	拘束型心筋症	*			不明	
呼吸音の異常	気道狭窄（咽頭狭窄、喉頭狭窄、気管狭窄、気管軟化症、気管支狭窄症・軟化症）				不明	
	特発性間質性肺炎			*	0.36/100,000（海外）	
	肺胞微石症			*	まれ（100名）	
	線毛機能不全症候群（Kartagener症候群を含む。）			*	1万人～4万人に1人	
	嚢胞性線維症		*		1人/1870000人	
	気管支拡張症			*	最近は80人	
	特発性肺ヘモジデローシス			*	数十人毎年登録	
	先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）			*	10万人あたり0.07-0.09人	
	先天性中枢性低換気症候群			*	不明	
	先天性横隔膜ヘルニア				1人/2000～5000人	
	先天性嚢胞性肺疾患				新規100人/年	
	閉塞性細気管支炎				不明	
	慢性肺疾患					
胸郭の異常	漏斗胸				1人/1000人	
	鳩胸				漏斗胸の1/10	
	ムコ多糖症ⅣA型				1人/50万人	
その他	リンパ管腫／リンパ管腫症				1人/1000~5000出生	

*：該当する除外理由を示す。

表２　１歳６か月児健診の時期に認められうる疾患

診察部位等	所見等	スクリーニング対象疾患・症候	除外理由 手法（−）	除外理由 頻度少	除外理由 臨界期（−）	頻度	保健指導対象
成長曲線	体重増加不良	経済的貧困					*
		母乳不足					*
		家庭の不和					*
		愛情遮断症候群					
		低出生体重児					
		TORCH症候群		*			
		Turner症候群				1人/1000人	
		Prader-Willi症候群				1人/約15,000人	
		Noonan症候群				1人/1000～2500人	
		Cornelia de Lange症候群		*		4000人	
		Pierre Robin症候群				1人/3000人-3万人	
		胎児アルコール・麻薬症候群				0.5人/1000人	
		Down症候群				1/600～800人	
		13トリソミー				まれ	
		18トリソミー				1人/3,500～8,500人	
		猫なき病		*		1人/2万～5万人	
		脳奇形					
		水頭症					
		先天性心奇形					
		慢性硬膜下血腫					
		神経変性疾患					
		精神発達遅滞					
		心不全			*		
		喉頭・気管軟化症				不明	
		気管狭窄					
		気管支肺異形成症			*		
		肺低形成			*		
		口唇裂・口蓋裂					
		後鼻腔狭窄・閉鎖症			*		
		胃食道逆流					
		幽門狭窄症			*	2～3人/1000人	
		Hirschprung病				1人/約5300人	
		乳糖分解酵素欠損症				不明	
		胃捻転症			*		
		腸回転異常			*		
		肝硬変			*	日本に2000人ほど	
		膵臓外分泌機能異常	*				
		胆道異常	*				
		新生児・乳児食物蛋白誘発胃腸症				有病率0.075～0.015%	
		無βリポ蛋白症	*			まれ	
		蛋白漏出性腸症	*				
		腎尿細管アシドーシス	*			100名ほど	
		慢性腎不全				29.5人/100万人	
		腎性尿崩症				400人 1人/男児15万人（海外）	
		先天性代謝異常	*				
		甲状腺機能異常					
		先天性副腎皮質過形成				不明	
		下垂体機能低下					
		先天性筋ジストロフィー				17-20人/10万人	
		筋緊張性筋ジストロフィー				17-20人/10万人	
		重症アトピー性皮膚炎				症例報告	
		食物アレルギー				5～10%	
		重症複合性免疫不全症			*		
	肥満	Prader-Willi症候群				1人/15,000人	
		Bardet-Biedl症候群				海外（1/14,000-160,000）より少ない	
		Turner症候群				1人/1000人	
		Down症候群				1/600-800	
		Alstrom症候群				1人/50,000～200,000人	
		Carpenter症候群				1人/50,000～200,000人	
		Frohlich症候群				不明	
		Stein-Leventhal症候群				不明	
		視床下部障害					
		甲状腺機能低下症					
	低身長	甲状腺機能低下症					
		骨形成不全症				1人/約2万人	
		軟骨無形成症				1人/約2万人	
		先天性脊椎骨端異径症候群				100万人に1人	
		くる病				まれ	
		糖原病				日本に3000人～7000人	
		むこ多糖症				1人/約5万人	
		低出生体重性低身長					
		Down症候群				1/600-800人	
		Turner症候群				1人/1000人	
		Noonan症候群				1人/1000～2500人	

*：該当する除外理由を示す。

表２　１歳６か月児健診の時期に認められうる疾患（前頁から続く）

診察部位等	所見等	スクリーニング対象疾患・症候	除外理由 手法（−）	頻度少	臨界期（−）	頻度	保健指導対象
		Russel−Silver症候群				500〜1000人	
		Prader-Willi症候群				1人/15,000	
		Cornelia de Lange症候群		*		日本に4000人ほど	
		愛情遮断症候群					
		低栄養・亜鉛不足					
	高身長	下垂体性巨人症		*		100万人当たり50〜60例	
		Beckwith-Wiedemann症候群				日本では200人ほど、1/13,700（海外）	
		Klinefelter症候群				男性500人に1人 日本では約62,000人	
		XYY核型男性				不明	
		Marfan症候群				常染色体優性遺伝病	
		ホモシスチン尿症	*			約1/80万	
		先天性全身型リポジストロフィー				報告例	
頭部	頭囲拡大	水頭症（先天性・後天性）				1万人に3.8人	
		硬膜下血腫・水腫					
		良性外水頭症					
		家族性巨脳症					
		脳腫瘍			*		
胸部	リズム不整	洞不全症候群			*	まれ	
		モビッツ（Mobitz）2型ブロック	*			極めてまれ	
		完全房室ブロック			*	0.00002	
		脚ブロック	*			まれ	
		多源性心室期外収縮			*	不明	
		上室頻拍（WPW症候群によるものに限る。）	*			0.001	
		多源性心房頻拍			*	極めてまれ	
		ほかの上室頻拍			*		
		ベラパミル感受性心室頻拍			*	はっきりしてない	
		カテコラミン誘発多形性心室頻拍			*	極めてまれ	
		ほかの心室頻拍			*	0.00002	
		心房粗動			*	極めてまれ	
		心房細動			*	極めてまれ	
		心室細動			*	極めてまれ	
		QT延長症候群	*			0.001	
	その他	肥大型心筋症	*			500人に1人	
		不整脈源性右室心筋症	*			5000人に1人	
		心筋緻密化障害	*			まれ	
		拡張型心筋症	*			10万人に37人	
		拘束型心筋症	*			不明	
		心室瘤	*			極めてまれ	
		心内膜線維弾性症	*			極めてまれ	
		心臓腫瘍	*			小児入院数の0.002−0.07%	
	呼吸音の異常	小児喘息					
		気道狭窄（咽頭狭窄、喉頭狭窄、気管狭窄、気管軟化症、気管支狭窄症・軟化症）				不明	
		特発性間質性肺炎			*	0.36/100,000（海外）	
		肺胞微石症			*	まれ（100名）	
		線毛機能不全症候群（Kartagener症候群を含む。）			*	1万人〜4万人に1人	
		嚢胞性線維症		*	*	1人/1870000人	
		気管支拡張症			*	最近は80人	
		特発性肺ヘモジデローシス			*	数十人毎年登録	
		先天性肺胞蛋白症（遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。）			*	10万人あたり0.07−0.09人	
		先天性中枢性低換気症候群			*	不明	
		先天性横隔膜ヘルニア				1人/2000〜5000人	
		先天性嚢胞性肺疾患				新規100人/年	
		閉塞性細気管支炎				不明	
		慢性肺疾患					
	胸郭の異常	漏斗胸				1人/1000人	
		鳩胸				漏斗胸の1/10	
		ムコ多糖症ⅣA型				1人/50万人	
	その他	リンパ管腫／リンパ管腫症				1人/1000~5000出生	

*：該当する除外理由を示す。

表３　３歳児健診の時期に認められうる疾患

診察部位等	所見等	スクリーニング対象疾患・症候	除外理由 手法（−）	頻度少	臨界期（−）	頻度	保健指導対象
成長曲線	体重増加不良	育児不安					*
		経済的貧困					*
		家庭の不和					*
		愛情遮断症候群					*
		低出生体重児					
		先天性心奇形					
		慢性硬膜下血腫					
		脳腫瘍					
		神経変性疾患					
		精神発達遅滞					
		気管支喘息					
		睡眠時無呼吸					
		肝炎		*		自己免疫は70人ほど	
		セリアック病			*	不明	
		難治性下痢			*	不明	
		炎症性腸疾患			*		
		無βリポ蛋白症	*			まれ	
		蛋白漏出性腸症	*				
		腎尿細管アシドーシス	*			100名ほど	
		慢性腎不全			*	29.5人/100万人	
		糖尿病					
		腎性尿崩症			*	400人 1人/男児15万人（海外）	
		食物アレルギー				5〜10%	
		動脈炎症候群			*		
		白血病			*		
		悪性リンパ腫			*		
		横紋筋融解症			*		
		慢性ウイルス感染			*		
		寄生虫			*		
		結核			*		
		鉛・水銀中毒			*		
		ステロイド			*		
		抗がん剤の影響			*		
	肥満	単純性肥満					
		視床下部障害					
		甲状腺機能低下症					
		偽性副甲状腺機能低下症Ｉa型				日本では約400人	
		インスリノーマ				1.4人/100万人	
		性腺機能低下症					
		Cushing症候群				不明	
	低身長	成長ホルモン分泌不全症				1万人あたり男児2.14人　女児0.71人	
		器質性下垂体低身長					
		甲状腺機能低下症					
		副腎皮質ホルモン過剰症					
		思春期早発症				5〜10名/1万人	
		糖尿病					
		尿崩症			*		
		偽性副甲状腺機能低下症				日本で約400人	
		くる病				まれ	
		低出生体重性低身長					
		愛情遮断症候群					
		神経性食思不振					
		重症心疾患			*		
		慢性腎・尿細管疾患			*		
		慢性呼吸器疾患			*		
		炎症性腸疾患・呼吸不全			*		
		慢性感染症			*		
		慢性肝疾患			*		
		筋疾患			*		
		低栄養・亜鉛不足					
	高身長	下垂体性巨人症				100万人当たり50〜60例	
		甲状腺機能亢進症					
		性腺機能低下症					
		思春期早発症				1万人に5〜10名	
		性腺・副腎疾患					
		体質性高身長					
胸部	不整脈	洞不全症候群			*	まれ	
		モビッツ（Mobitz）2型ブロック	*			極めてまれ	
		完全房室ブロック			*	0.00002	
		脚ブロック	*			まれ	
		多源性心室期外収縮			*	不明	
		上室頻拍（WPW症候群によるものに限る。）	*			0.001	
		多源性心房頻拍			*	極めてまれ	

*：該当する除外理由を示す。

表３　３歳児健診の時期に認められうる疾患（前頁から続く）

診察部位等	所見等	スクリーニング対象疾患・症候	除外理由 手法（−）	頻度少	臨界期（−）	頻度	保健指導対象
		ほかの上室頻拍			*		
		ベラパミル感受性心室頻拍			*	はっきりしてない	
		カテコラミン誘発多形性心室頻拍			*	極めてまれ	
		ほかの心室頻拍			*	0.00002	
		心房粗動			*	極めてまれ	
		心房細動			*	極めてまれ	
		心室細動			*	極めてまれ	
		QT延長症候群	*			0.001	
	その他	肥大型心筋症	*			500人に1人	
		不整脈源性右室心筋症	*			5000人に1人	
		心筋緻密化障害	*			まれ	
		拡張型心筋症	*			10万人に37人	
		拘束型心筋症	*			不明	
		心室瘤	*			極めてまれ	
		心内膜線維弾性症	*			極めてまれ	
		心臓腫瘍	*			小児入院数の0.002−0.07%	
	呼吸音の異常	小児喘息					
	胸郭の異常	漏斗胸				1人/1000人	
		鳩胸				漏斗胸の1/10	
	その他	リンパ管腫／リンパ管腫症				1人/1000~5000出生	

*：該当する除外理由を示す。

表 4　乳幼児健診のスクリーニング対象の候補疾患

所見等	スクリーニング対象疾患・症候	対象時期 3～4か月児	1歳6か月児	3歳児
体重増加不良	13トリソミー	*	*	
	18トリソミー	*	*	
	Down症候群	*	*	
	Hirschprung病	*	*	
	Noonan症候群	*	*	
	Pierre　Robin症候群	*	*	
	Prader-Willi症候群	*	*	
	Turner症候群	*	*	
	愛情遮断症候群	*	*	*
	胃食道逆流	*	*	
	下垂体機能低下	*	*	
	家庭の不和	*	*	*
	気管狭窄	*	*	
	気管支喘息			*
	筋緊張性筋ジストロフィー	*	*	
	経済的貧困	*	*	*
	甲状腺機能異常	*	*	
	口唇裂・口蓋裂	*	*	
	喉頭・気管軟化症	*	*	
	重症アトピー性皮膚炎	*	*	
	食物アレルギー	*	*	
	神経変性疾患	*	*	*
	腎性尿崩症	*	*	
	水頭症	*	*	
	睡眠時無呼吸			*
	精神発達遅滞	*	*	*
	先天性筋ジストロフィー	*	*	
	先天性心奇形	*	*	*
	先天性副腎皮質過形成	*	*	
	胎児アルコール・麻薬症候群	*	*	
	低出生体重児	*	*	*
	糖尿病			*
	乳糖分解酵素欠損症	*	*	
	脳奇形	*	*	
	脳腫瘍			*
	母乳不足	*	*	
	慢性硬膜下血腫	*	*	*
	慢性腎不全	*	*	
	育児不安			*
	新生児・乳児食物蛋白誘発胃腸症	*	*	
肥満	Alstrom症候群		*	
	Bardet-Biedl症候群		*	
	Carpenter症候群		*	
	Cushing症候群			*
	Down症候群		*	
	Frohlich症候群		*	
	Prader-Willi症候群		*	
	Stein-Leventhal症候群		*	
	Turner症候群		*	
	インスリノーマ			*
	偽性副甲状腺機能低下症Ⅰa型			*
	甲状腺機能低下症	*	*	*
	視床下部障害		*	*
	性腺機能低下症			*
	単純性肥満			*
低身長	Down症候群	*	*	
	Noonan症候群	*	*	
	Prader-Willi症候群	*	*	
	Russel－Silver症候群	*	*	
	Turner症候群	*	*	
	愛情遮断症候群	*	*	*
	器質性下垂体低身長			*
	偽性副甲状腺機能低下症			*
	くる病	*	*	*
	甲状腺機能低下症	*	*	*
	骨形成不全症	*	*	
	思春期早発症			*
	神経性食思不振			*
	成長ホルモン分泌不全症			*
	先天性脊椎骨端異径症候群	*	*	
	低栄養・亜鉛不足	*	*	*
	低出生体重性低身長	*	*	*
	糖尿病			*
	糖原病	*	*	
	軟骨無形成症	*	*	

*：該当する時期を示す。

表 4　乳幼児健診のスクリーニング対象の候補疾患（前頁から続く）

診察部位等	所見等	スクリーニング対象疾患・症候	対象時期 3～4か月児	1歳6か月児	3歳児
		副腎皮質ホルモン過剰症			*
		むこ多糖症	*	*	
	高身長	Beckwith-Wiedemann症候群	*	*	
		Klinefelter症候群	*	*	
		Marfan症候群	*	*	
		XYY核型男性	*	*	
		下垂体性巨人症			*
		甲状腺機能亢進症			*
		思春期早発症			*
		性腺・副腎疾患			*
		性腺機能低下症			*
		先天性全身型リポジストロフィー	*	*	
		体質性高身長			*
頭部	頭囲拡大・大頭	Sotos症候群	*		
		家族性巨脳症	*	*	
		奇静脈奇形	*		
		クモ膜脳症	*		
		硬膜下血腫・水腫	*	*	
		神経皮膚症候群	*		
		水頭症（先天性・後天性）	*	*	
		動静脈瘻	*		
		軟骨異栄養症（軟骨無形成症）	*		
		ビタミンA過剰摂取	*		
		ムコ多糖症	*		
		良性外水頭症	*	*	
	小頭	13トリソミー	*		
		18トリソミー	*		
		4p-症候群	*		
		Down症候群	*		
		Rett症候群	*		
		TORH症候群	*		
		Williams症候群	*		
		狭頭症	*		
		中枢神経奇形	*		
顔面・顔貌	口蓋・口唇裂	口唇裂・口蓋裂	*		
胸部	心雑音	ファロー（Fallot）四徴症	*		
		静脈洞型心房中隔欠損症	*		
		先天性修正大血管転位症	*		
		大動脈弁下狭窄症	*		
		動脈管開存症	*		
		二次孔型心房中隔欠損症	*		
		不完全型房室中隔欠損症（不完全型心内膜床欠損症）	*		
		末梢性肺動脈狭窄症	*		
		ウィリアムズ（Williams）症候群	*		
		一側肺動脈欠損	*		
		右室二腔症	*		
		左室右房交通症	*		
		心室中隔欠損症	*		
		僧帽弁閉鎖不全症	*		
		大動脈縮窄症	*		
		大動脈弁狭窄症	*		
		大動脈弁上狭窄症	*		
		大動脈弁閉鎖不全症	*		
		肺静脈狭窄症	*		
		肺動脈弁下狭窄症	*		
		肺動脈弁狭窄症	*		
		肺動脈弁欠損	*		
		肺動脈弁上狭窄症	*		
		部分肺静脈還流異常症	*		
	呼吸音の異常	小児喘息		*	*
		気道狭窄（咽頭狭窄、喉頭狭窄、気管狭窄、気管軟化症、気管支狭窄症・軟化症）	*	*	
		先天性横隔膜ヘルニア	*	*	
		先天性嚢胞性肺疾患	*	*	
		閉塞性細気管支炎	*	*	
		慢性肺疾患	*	*	
	胸郭の異常	鳩胸	*	*	*
		ムコ多糖症ⅣA型	*	*	
		漏斗胸	*	*	*
	その他	リンパ管腫／リンパ管腫症	*	*	*

*：該当する時期を示す。