

標準的な健診項目に関するエビデンスに関する研究
（耳・鼻、頸部、四肢、外陰部、内分泌、皮膚領域）

研究分担者 佐々木 溪円（横浜創英大学こども教育学部）

研究要旨

【目的】疫学的エビデンスの視点から、乳幼児健診でスクリーニング対象とする疾患を分野別に整理すること。

【方法】スクリーニング対象とする疾患は、乳幼児健診の医師診察項目に沿った分野別で検討した。本分担研究では「耳・鼻」「頸部」「四肢等（脊椎を含む）」「外陰部・内分泌」「皮膚（粘膜等を含む）」領域を担当し、主に乳幼児期に発症する疾患を成書から抽出した。抽出した疾患から、スクリーニング対象疾患と判断する基準として1) 乳幼児健診で発見できる手段がある、2) 疾患に臨界期があること、あるいは乳幼児健診で発見することで治療や介入効果が得られる、3) 発症頻度が出生10万人に1人以上、に該当する疾患、ならびに保健指導対象疾患を選出した。

【結果】358疾患を成書から抽出した（領域重複あり）。これらのうち、把握する時期が乳幼児健診と異なる105疾患、臨床診療にて把握されることが多い142疾患を除く111疾患について、本研究で定義した乳幼児健診のスクリーニング対象とする選定条件に合致するか協議した結果、61疾患が対象として選出された（重複あり）。健診の対象時期別では、3～4か月児健診で48疾患、1歳6か月児で50疾患、3歳児で49疾患が挙げられた。また、アトピー性皮膚炎等の湿疹性疾患は、乳幼児健診では適切なスキンケアが行われていない例が散見されることから、保健指導対象疾患として選出した。見逃し例が報告されている疾患や、近年の疾病構造の変化や保健指導の必要性に対応して、疾病スクリーニングの対象とすることが望ましい疾患が認められた。

【結論】「耳・鼻」「頸部」「四肢等」「外陰部・内分泌」「皮膚」領域の61疾患が、乳幼児健診におけるスクリーニング対象として挙げられた。

A. 研究目的

乳幼児期に発症する疾患や異常の早期発見は、乳幼児健康診査（乳幼児健診）の意義の一つである。これまで、乳幼児健診でスクリーニング対象とすべき疾患は、健診に従事する医師等の意見や専門学会からの要望を基に検討されてきたが、系統だった検討は行われていない。そこで、本研究班では、疫学的エビデンスの視点から、乳幼児健診でスクリーニング対象とする疾患を分野別に整理することとした。

B. 研究方法

スクリーニング対象とする疾患は、東京都で行われている3～4か月児健診、1歳6か月児健診および、3歳児健診の標準的な医師診察項目¹⁾に沿って、分野別で検討することとした。本分担研究では「耳・鼻」「頸部」「四肢等（脊椎を含む）」「外陰部・内分泌」「皮膚（粘膜等を含む）」領域を担当し、主に乳幼児期に発症する疾患を成書²⁾から抽出した。抽出した疾患から、スクリーニング対象疾患と判断する基準として1) 乳幼児健診で発見できる手段がある、

2) 疾患に臨界期があること、あるいは乳幼児健診で発見することで治療や介入効果が得られる、3) 発症頻度が出生 10 万人に 1 人以上、に該当する疾患を選出した³⁻³⁸⁾。先天性難聴を呈する疾患や骨系統疾患のように、臨床的に確定診断がされる疾患名では発症頻度が低いが、乳幼児健診では疾患群あるいは異常所見として取り扱われている場合は、疾患群あるいは異常所見として取り扱い、その発症頻度を検討基準とした。また、乳幼児健診を受診する前に臨床的介入が望まれる疾患については、現代の乳幼児健診では多職種連携による保健指導が重要であることを考慮し、保健指導対象疾患として選出した。なお、他領域で認められる主症状から早期発見される疾患は、この分担研究報告書では除外することとした。

(倫理面への配慮)

本分担研究は文献的検討を行うものであるが、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。

C. 研究結果

358 疾患を成書から抽出した(領域重複あり、表 1)。これらのうち、把握する時期が乳幼児健診と異なる 105 疾患、臨床診療にて把握されることが多い 142 疾患を除く 111 疾患について、本研究で定義した乳幼児健診のスクリーニング対象とする選定条件に合致するか協議した。その結果、表 2 に示す 61 疾患が対象として選出された(重複あり)。健診の対象時期別では、3~4 か月児健診で 48 疾患、1 歳 6 か月児で 50 疾患、3 歳児で 49 疾患が挙げられた。また、アトピー性皮膚炎、刺激性接触性皮膚炎、脂漏性皮膚炎、皮脂欠乏性湿疹、新生児・小児ざ瘡は臨床で把握し介入する疾患と考えられるが、

乳幼児健診では適切なスキンケアが行われていない例が散見されることから、保健指導対象疾患として選出した。

D. 考察

本分担研究では、「耳・鼻」「頸部」「四肢等」「外陰部・内分泌」「皮膚」領域の疾患および病変について、乳幼児健診におけるスクリーニング対象疾患の選出を行った。これらの領域の疾患や病変は、他領域の基礎疾患に伴う病変が多く含まれるが、乳幼児健診でスクリーニングする視点から、他分担研究で示される疾患は本分担研究報告の対象から除いた。しかし、近年の医療技術の進歩により、小児期の疾患の早期診断・介入は、患児の予後や生活の質を向上するだけでなく医療経済的な利益を示すことから、疑わしい病変であれば精査のために専門医療機関につなげることが望ましい³⁹⁻⁴²⁾

本分担研究の担当領域の「耳・鼻」では、難聴を呈する疾患ならびにアレルギー性鼻炎、閉塞性睡眠時無呼吸症候群が選出された。難聴のスクリーニングは、聴覚機能の発達月齢を考慮すると 3 歳より早期の発見が望ましく、新生児聴覚スクリーニングを併用した体制が必要である。近年では、新生児聴覚スクリーニングが普及されつつあるが、この検査を通過した児における難聴の見逃し例が報告されている⁴³⁾。新生児聴覚スクリーニングには限界があり、当然ながら、その検査後に発症する聴覚障害の把握はできない。一方、近年はアレルギー性鼻炎の発症年齢が低下しており、小児アレルギー疾患の専門医療機関では、鼻閉症状に伴う睡眠障害を保護者が訴える症例に多く遭遇する。また、小児の閉塞性睡眠時無呼吸症候群の症状であるいびきや無呼吸は、正常所見と考えられてきた。しかし、近年は、幼児期の閉塞性睡眠時無呼吸症候が睡眠だけでなく発達に影響するこ

とが指摘されている¹⁵⁾。このような近年の疾病構造や対応策の変化を考慮すると、「既医療」とされていないケースについては乳幼児健診でスクリーニング対象とすることで良好な発達が得られるものと推察できる。

「四肢等」では、発育性股関節形成不全、骨系統疾患等の代表疾患が挙げられた。近年、栄養性ビタミン D 欠乏性くる病の発生頻度が高い傾向が指摘されており⁴⁴⁾、乳幼児健診においては、早期発見だけでなく原因となる食習慣や生活習慣に関する保健指導も求められる。

「外陰部・内分泌」では、停留精巣や陰唇癒合症のように、見逃し例が指摘されている疾患が選出された。また、発生頻度を示す文献や乳幼児健診に関する報告は得られなかったが、性的虐待に伴う病変は、児の心身に対する著しい影響を考慮して除外しなかった。

「皮膚」では、アトピー性皮膚炎などの湿疹性疾患を保健指導対象として挙げた。近年、アレルギー疾患対策基本法の施行にみられるように、アレルギー疾患対策が行政としても求められている⁴⁵⁾。アトピー性皮膚炎は、適切なスキンケアを早期から行うことで、予後が改善する⁴⁶⁾。また、食物アレルギーの主な原因が抗原の経皮暴露であることが示唆されている⁴⁷⁾。しかし、乳幼児健診では、スキンケアが不十分な事例に遭遇する機会は多く、適切な保健指導や専門医療機関への紹介が望まれる。

E. 結論

「耳・鼻」「頸部」「四肢等」「外陰部・内分泌」「皮膚」領域の 61 疾患および病変が、乳幼児健診におけるスクリーニング対象として挙げられた。見逃し例が報告されている疾患や、近年の疾病構造の変化や保健指導の必要性に対応して、疾病スクリーニングの対象とすることが望ましい疾患が認められた。

【参考文献】

- 1) 乳幼児保健委員会答申. 東京都医師会における乳幼児保険の取り組み. 2017 年.
- 2) Kliegman L、他 (著)、衛藤義勝 (監修). ネルソン小児科学 原著第 19 版. エルゼビア・ジャパン 2015.
- 3) 小児慢性特定疾病情報センター. <https://www.shouman.jp> (2018 年 3 月 10 日アクセス確認)
- 4) 難病情報センター. <http://www.nanbyou.or.jp> (2018 年 3 月 10 日アクセス確認)
- 5) 加城貴美子、他. 幼児の足趾の状態. 靴の医学 2015; 28: 115-122.
- 6) 浅井一希、他. Sprengel 変形 5 例 6 肩の治療経験. 中部日本整形外科災害外科学会雑誌 2015; 58: 755-756.
- 7) Leung OY et al. Trigger thumbs in children: results of surgical release. Hong Kong Med J 2011; 17: 372-375.
- 8) GeneTests Medical Genetics Information Resource (database online). University of Washington, Seattle. 1993-2018. <http://www.genetests.org>. (2018 年 3 月 10 日アクセス確認)
- 9) Orphanet <http://www.orpha.net/> (2018 年 3 月 10 日アクセス確認)
- 10) Matsuo K et al. Prevalence and risk factors of vitamin D deficiency rickets in Hokkaido, Japan. Pediatr Int 2009; 51: 559-62.
- 11) Mutlu YG et al. A Novel De Novo GATA Binding Protein 3 Mutation in a Turkish Boy with Hypoparathyroidism, Deafness, and Renal Dysplasia Syndrome. J Clin Res Pediatr Endocrinol 2015; 7: 344-8.
- 12) Metcalfe PD et al. Pediatric testicular

- tumors: contemporary incidence and efficacy of testicular preserving surgery. *J Urol* 2003; 170: 2412-6.
- 13) 播磨良一、他. 4年間に経験した乳幼児の陰唇癒合と西宮市の健診での取り組みについて. *外来小児科* 2015; 18: 378-381.
- 14) 東京都. アレルギー疾患に関する3歳児全都調査(平成26年度)
- 15) 加藤久美、他. 小児の睡眠関連病態-小児科の立場から-. *小児耳鼻咽喉科* 2013; 34: 5-10.
- 16) 遺伝性難聴の診療の手引き. 遺伝性難聴の診療の手引き. 金原出版 2016.
- 17) American Academy of Family Physicians. Otitis media with effusion. *Pediatrics* 2004; 113: 1412-1429.
- 18) Hidano A et al. Statistical survey of skin changes in Japanese neonates. *Pediatr Dermatol* 1986; 3: 140-4.
- 19) Solak SS et al. Prevalence of Congenital Cutaneous Anomalies in 1000 Newborns and a Review of the Literature. *Am J Perinatol*. 2016; 33: 79-83.
- 20) Shih IH et al. A birthmark survey in 500 newborns: clinical observation in two northern Taiwan medical center nurseries. *Chang Gung Med J* 2007; 30: 220-5.
- 21) 平成26~28年度厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)「難治性血管腫・血管奇形・リンパ管腫・リンパ管腫症および関連疾患についての調査研究」班. 血管腫・血管奇形・リンパ管奇形診療ガイドライン. 2017
- 22) UpToDate <https://www.uptodate.com/> (2018年3月10日アクセス確認)
- 23) Agnese M et al. Blue rubber bleb nevus syndrome. *Acta Paediatrica* 2010; 99: 632-635.
- 24) Prokopchuk O et al. Maffucci syndrome and neoplasms: a case report and review of the literature. *BMC Res Notes* 2016; 9: 126.
- 25) Brancati F et al. Autosomal dominant hereditary benign telangiectasia maps to the CMC1 locus for capillary malformation on chromosome 5q14. *J Med Genet* 2003; 40: 849-853.
- 26) 鈴木民夫、他. 尋常性白斑診療ガイドライン. *日皮会誌* 2012; 122: 1725-1740.
- 27) Dika E et al. Spitz Nevi and Other Spitzoid Neoplasms in Children: Overview of Incidence Data and Diagnostic Criteria. *Pediatr Dermatol* 2017; 34: 25-32.
- 28) 肥田野信. 太田母斑と後天性真皮メラノサイトーシス. *皮膚* 1989;31: 771-777.
- 29) Sahu P et al. Becker's nevus associated with basal cell carcinoma: an unusual presentation in a sun-protected area. *An Bras Dermatol* 2017; 92: 145-147.
- 30) Tchernev G et al. Nevus comedonicus: an updated review. *Dermatol Ther* 2013; 3: 33-40.
- 31) Lindor NM, Greene MH. The concise handbook of family cancer syndromes. Mayo Familial Cancer Program. *JNCI* 1998; 90: 1039-1071.
- 32) 日本アレルギー学会. アトピー性皮膚炎診療ガイドライン2015. 協和企画 2015.
- 33) Kim D, Lockey R. Dermatology for the allergist. *World Allergy Organ J*. 2010; 3: 202-215.
- 34) 大久保佑美. 弾性線維性仮性黄色腫(疾病番号166). *Derma* 2017; 257: 74-82.
- 35) Polańska A et al. Elastosis perforans serpiginosa: a review of the literature and

our own experience. Postepy Dermatol Alergol 2016; 33: 392-395.

36) 荒瀬誠治、他. 円形脱毛症診療ガイドライン 2010. 日皮会誌 2010; 120: 1841-1859.

37) Kato M et al. An autosomal recessive mutation of DSG4 causes monilethrix through the ER stress response. J Invest Dermatol 2015; 135: 1253-1260.

38) Knight T et al. Prevalence of tic disorders: a systematic review and meta-analysis. Pediatr Neurol 2012; 47:77-90.

39) 小篠史郎. 先天性筋疾患・神経筋疾患の早期発見と鑑別診断. 小児内科 2010; 42: 383-388.

40) Kilburn MR, Karoly LA. The Economics of Early Childhood Policy. Santa Monica, CA: RAND Corp; 2008.

41) Karoly LA et al. Assessing Costs and Benefits of Early Childhood Intervention Programs: Overview and Applications to the Starting Early, Starting Smart Program. Santa Monica, CA: RAND Corp; 2001. Publication No. MR-1336-CFP. Available at: http://www.rand.org/pubs/monograph_reports/MR1336/ (2018年3月10日アクセス確認)

42) Karoly LA et al. Early Childhood Interventions: Proven Results, Future Promise. Santa Monica, CA: RAND Corp; 2005. Publication No. MG-341-PNC

<http://www.rand.org/pubs/monographs/MG341.html> (2018年3月10日アクセス確認)

43) 針谷しげ子、他. 新生児聴覚スクリーニングを Pass した児の難聴の実態と対策. NHS-Pass 児の難聴の実態と対策. 小児耳鼻咽喉科 2011; 32: 377-384.

44) 坂本優子. 栄養不良がもたらす小児代謝性

骨疾患の臨床所見. Orthopaedics 2017; 30: 75-82.

45) アレルギー疾患対策基本法.

http://elaws.e-gov.go.jp/search/elawsSearch/elaws_search/lsg0500/detail?lawId=426AC1000000098(2018年3月10日アクセス確認)

46) Horimukai K et al. Application of moisturizer to neonates prevents development of atopic dermatitis. J Allergy Clin Immunol. 2014; 134: 824-830.

47) 大矢幸弘. 皮膚とアレルギー. 日本小児アレルギー学会誌 2017; 31: 280-287.

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

表 1 抽出疾患のスクリーニング対象として除外した理由と発症頻度

分類	病名	把握時期	除外理由			頻度	
			臨床把握	手法 (-)	頻度少 臨界期 (-)		
耳	滲出性中耳炎					60% (2歳まで)	
	真珠腫			*		-	
	鼓室硬化症			*		-	
	唾液腺腫瘍				*	-	
	Usher症候群				*	3.0~6.2/100,000	
	Waardenburg症候群					1/50,000	
	Alport症候群					1/5,000	
	BOR症候群				*	1/40,000 (欧米)	
	その他の遺伝性難聴					1/1,000 (遺伝性難聴全体として)	
	その他の難聴					-	
	鼻	アレルギー性鼻炎					約20% (3歳児)
閉塞性睡眠時無呼吸症候群						2% (小児)	
梨状口狭窄		*				-	
鼻ポリープ				*		-	
副鼻腔炎				*		-	
咽後腫瘍				*		-	
頭部		先天性筋性斜頸					1/250 (出生あたり)
	発作性斜頸				*	まれ	
	Klippel-Feil症候群	*				-	
上肢	Sprengel変形					1/20,000	
	Panner病	*				-	
	橈骨縦軸欠損 (橈骨内反手)	*				-	
	肘内障			*		-	
	Madelung変形	*				-	
	ガングリオン			*		-	
	屈指症				*	-	
	斜指症				*	-	
	多指症	*				-	
	母指低形成	*				-	
	合指症	*				-	
	指尖損傷			*		-	
	弾発指					1/2000	
	下肢	先天性第5趾オーバーラッピング					-
		内転足	*				-
外反踵足		*				-	
内反足		*				-	
先天性垂直距骨		*				-	
弛緩性扁平足					*	23%	
足根骨癒合症		*				1%	
骨端症		*				-	
若年性外反母趾		*				-	
先天性内反趾					*	-	
多趾症		*				-	
合指症		*				-	
ハンマー足趾						10%という報告あり	
爪下外骨腫				*		-	
陥入爪				*		-	
円板状外側半月板					*	-	
膝窩嚢腫 (Baker嚢腫)					*	-	
離断性骨軟骨炎				*		-	
Osgood-Schlatter病		*				-	
特発性若年性前方膝痛症候群		*				-	
膝蓋骨亜脱臼・脱臼				*		-	
発育性股関節形成不全症						1/1000 (出生あたり)	

* : 該当する除外理由を示す。

表 1 (全頁から続く)

分類	病名	把握時期	除外理由			頻度	
			臨床把握	手法 (-)	頻度少 臨界期 (-)		
脊椎	Legg-Calve-Perthes病	*				1/1200 (US)	
	大腿骨頭すべり症	*				-	
	特発性側弯症					側弯症として2~3%	
	脊椎分離症		*			-	
	椎間板炎		*			-	
	椎骨骨髓炎		*			-	
	椎間板ヘルニア				*	まれ	
四肢等	骨系統疾患					骨系統疾患15.7/100,000	
	Blount病					-	
	Marfan症候群					1/5,000~10,000	
	栄養的VD欠乏性くる病					9/100,000 (くる病全体、4歳未満)	
	骨折		*			-	
	骨髄炎		*			-	
	滑膜炎		*			-	
	化膿性関節炎		*			-	
	耳口蓋指症候群		*			-	
	甲状腺	先天性甲状腺機能低下症	*				-
		リンパ球性甲状腺炎	*				後天性甲状腺機能低下症として0.3%
		急性化膿性甲状腺炎		*			まれ
		亜急性甲状腺炎		*			まれ
先天性甲状腺腫・新生児Graves病		*				-	
気管内甲状腺腫			*			-	
単純性甲状腺腫		*				-	
多結節性甲状腺腫			*			まれ	
Graves病		*				0.02% (小児)	
甲状腺癌		*				2/10万 (15歳未満)	
孤立性甲状腺結節		*				2% (好発年齢あたり)	
副甲状腺	DiGeorge症候群	*				1/4,000~6,000 (出生あたり)	
	HDR症候群			*		不明	
	自己免疫性副甲状腺機能低下症		*			-	
	特発性副甲状腺機能低下症		*			-	
副腎	副甲状腺機能亢進症	*				まれ	
	先天性リポイド副腎過形成症	*		*		まれ	
性腺	先天性副腎過形成症	*				1/15,000~20,000人	
	Cushing病	*				乳児はまれ	
	Noonan症候群					1/1,000~2,500 (出生あたり)	
	Klinefelter症候群			*		1/500~1000	
	XX男性	*				1/20,000 (出生あたり)	
	Kallmann症候群	*				1.2~10/100,000	
	Turner症候群					1/1,500~2,500 (出生女児あたり)	
	混合型性腺異形成症			*		不明	
	卵巣腫瘍			*		3/100,000未満	
	Antley-Bixler症候群	*				-	
	Denys-Drash症候群	*				-	
	WAGR症候群					1/500,000	
	キャンボメリック症候群		*			-	
	Swyer症候群	*				-	
	XY性腺無形成症候群			*		まれ	
	両側性無精巢症	*				-	
	Leydig細胞無形成	*				-	
	持続性Müller管症候群		*			-	
	5α還元酵素欠損症	*				-	
	アンドロゲン不応症	*				-	
外陰部	尿道下裂					1/250 (男児あたり)	

* : 該当する除外理由を示す。

表 1 (全頁から続く)

分類	病名	把握時期	臨床把握	除外理由		頻度
				手法 (-)	頻度少 臨界期 (-)	
	尿道上裂				*	1/480,000 (女児あたり)
	陰茎回転症				*	
	翼状陰茎	*				
	埋没陰茎	*				
	持続勃起症		*			
	傍尿道嚢胞	*				
	停留精巣					出生時4.5%→6か月までに0.8%
	精巣捻転		*			
	精巣垂捻転		*			
	精巣上体炎		*			
	精索静脈瘤	*				
	陰嚢水腫					出生時1~2%
	精巣腫瘍		*			0.05~2/100,000 (小児)
	外陰炎					
	単純ヘルペス					
	尖圭コンジローム					
	陰唇癒合症					2歳未満健診で0.74%
	硬化性舌癬		*			
	ブルンベリー症候群	*				1/4,000 (出生あたり)
	Hinman症候群	*				
	異所性尿管開口			*		
新生児期	皮脂腺過形成					-
皮膚疾患	瘰粒腫	*				-
	吸引水疱	*				-
	大理石様皮膚	*				-
	ハーレキン現象	*				まれ
	サーモンパッチ、ウンナ母斑					20~40% (小児)
	蒙古斑					80%以上 (小児)
	中毒性紅斑	*				40~50%
	一過性新生児膿胞性黒皮症	*				-
	小児肢端膿胞症		*			-
	好酸球性膿胞性毛包炎	*				-
皮膚欠損	仙骨陥凹					1.5~12.8% (出生あたり)
	羊膜軟垢輪	*				1/10000~1/45000
	耳介前小窩	*				0.6% (出生あたり)
	副耳	*				0.2~0.3% (出生あたり)
	臍溝・甲状舌嚢胞		*			-
	過剰乳頭	*				0.6~3.5%
	先天性皮膚形成不全症	*				-
	限局性顔面外胚葉異形成症				*	まれ
	限局性皮膚低形成症候群 (Goltz症候群)				*	まれ
	先天性角化異常症				*	1/1,000,000
	脳回転状皮膚				*	まれ
外胚葉	無汗性外胚葉異形成症				*	まれ
異形成	有汗性外胚葉異形成症 (Clouston症候群)				*	まれ
血管疾患	ポートワイン母斑					0.3~2.1% (出生あたり)
	限局性被角血管腫				*	-
	先天性血管拡張性大理石様皮膚				*	300例
	動静脈奇形	*				-
	Klippel-Trenaunay症候群				*	まれ (頻度不明)
	毛細血管母斑症	*				まれ
	貧血母斑	*				-
	イチゴ状血管腫 (乳児血管腫)					0.8~1.7% (小児)
	海綿状血管腫					-

* : 該当する除外理由を示す。

表 1 (全頁から続く)

分類	病名	把握時期	除外理由			頻度
			臨床把握	手法 (-)	頻度少	
	播種性血管腫症	*				-
	房状血管腫					不明
	Kaposi肉腫様血管内皮腫			*		9/1000000 (人口あたり)
	急速退縮性先天性血管腫	*				-
	非退縮性先天性血管腫	*				-
	化膿性肉芽腫 (小葉状毛細血管血管腫)		*			-
	Mibelli血管角皮症		*			-
	くも状血管腫					15% (小児)
	全身性本態性毛細血管拡張症			*		まれ
	青色ゴムまり様母斑			*		まれ (約200例報告)
	Maffucci症候群			*		まれ (200例未満)
	遺伝性出血性毛細血管拡張症		*			1/5,000~10,000
	遺伝性良性毛細血管拡張症			*		まれ (頻度不明)
	Fabry病		*			1/10,000
母斑	扁平母斑・カフェオレ斑					1.7~10% (小児)
	先天性色素性母斑	*				0.6~1% (出生あたり)
	黒色腫	*				-
	サットン母斑					白斑・白皮症患者の8%
	Spitz母斑					1.4~7/100000 (人口あたり)
	太田母斑					0.1~0.2% (人口あたり)
	青色母斑					-
	脱色素性母斑	*				-
	表皮母斑					1~3/出生1000人
	脂腺母斑					3/1,000 (出生あたり)
	Becker母斑 (遅発性扁平母斑)					0.25% (人口あたり)
	面ぼう母斑				*	1/45000~1/100000 (人口あたり)
	結合織母斑			*		まれ (頻度不明)
	平滑筋過誤腫	*				0.3%
色素脱失	眼皮膚白皮症					白斑・白皮症患者の2%
	雀卵斑	*				-
	多発性黒子症候群		*			-
	Peutz-Jeghers症候群	*				1/8000~1/200000 (出生あたり)
	限局性白皮症	*				-
	Waardenburg症候群					-
	伊藤白斑	*				-
	Vogt-小柳-原田症候群	*				小児例はまれ
水疱性疾患	多形紅斑		*			-
	SJS		*			-
	TEN		*			-
	単純型表皮水疱症	*				-
	接合部型表皮水疱症	*				-
	栄養障害型表皮水疱症	*				-
	尋常性天疱瘡		*			-
	落葉状天疱瘡		*			-
	水疱性類天疱瘡		*			-
	疱疹状皮膚炎		*			-
	線状IgA皮膚症		*			-
湿疹性疾患	アトピー性皮膚炎					乳児6~32%、幼児5~27%
	刺激性接触性皮膚炎 (おむつ皮膚炎)					-
	若年性足底皮膚症	*				-
	貨幣状湿疹		*			-
	白色靴癬疹			*		5% (小児)
	慢性単純性苔癬		*			-
	発汗異常性湿疹・汗疱状湿疹・汗疱		*			-

* : 該当する除外理由を示す。

表 1 (全頁から続く)

分類	病名	把握時期	除外理由			頻度	
			臨床把握	手法 (-)	頻度少 臨界期 (-)		
ざ瘡	脂漏性皮膚炎					-	
	皮脂欠乏性湿疹					-	
	尋常性ざ瘡	*				-	
	新生児・小児ざ瘡					20%	
	集簇性ざ瘡	*				-	
	電撃性ざ瘡	*				-	
光線過敏症	光線過敏症		*			-	
表皮疾患	創傷					-	
	乾癬		*			-	
	苔癬状靴癬疹		*			-	
	毛孔性角化症		*			-	
	棘状苔癬		*			-	
	バラ色靴癬疹		*			-	
	毛孔性紅色靴癬疹		*			-	
	Darier病		*			-	
	光沢苔癬		*			-	
	線状苔癬		*			-	
	扁平苔癬		*			-	
	汗孔角化症		*			-	
	Gianotti-Crosti症候群		*			-	
	黒色表皮腫		*			-	
	角化障害	魚鱗癬		*			-
		表皮融解性角化症		*			-
		変動制紅斑角皮症		*			-
		Siogren-Larsson症候群			*		1/100,000~200,000
		掌蹼角化症		*			-
		真皮疾患	Ehlers-Danlos症候群				
ケロイド			*			-	
皮膚萎縮線条			*			-	
副腎皮質ステロイド誘発性萎縮			*			-	
環状肉芽腫			*			-	
リポイド類壊死症			*			-	
硬化性萎縮性苔癬			*			-	
限局性强皮症			*			-	
浮腫性硬化症			*			-	
類脂質性蛋白症			*			-	
斑状皮膚萎縮症			*			-	
皮膚弛緩症			*			-	
弾性線維性仮性黄色腫					*	国内約250例	
蛇行状穿孔性弾力線維症					*	まれ (頻度不明)	
反応性穿孔性膠原線維症				*		-	
孤立性肥満細胞腫				*		-	
色素性尋麻疹					*	頻度不明	
全身性肥満細胞症			*			-	
びまん性皮膚肥満細胞症			*			-	
遷延性発疹性斑状血管拡張症			*			-	
皮下組織	結節性紅斑		*			-	
	深在性エリテマトーデス		*			-	
	α1-アンチトリプシン欠損症		*			-	
	臍脂肪織炎		*			-	
	皮下脂肪壊死		*			-	
	新生児強皮症		*			まれ	
	寒冷脂肪織炎		*			-	
	凍瘡		*			-	

* : 該当する除外理由を示す。

表 1 (全頁から続く)

分類	病名	把握時期	除外理由			頻度	
			臨床把握	手法 (-)	頻度少 臨界期 (-)		
毛髪疾患	異物脂肪織炎		*			-	
	リボジストロフィー		*			まれ	
	円形脱毛症					0.1~0.2% (人口あたり)	
	発汗過多	*				-	
	汗疹		*			8.5%	
	臭汗症	*				-	
	化膿性汗腺炎	*				-	
	Fox-Fordyce病	*				-	
	牽引性脱毛症	*				-	
	頭部白癬		*			-	
毛髪疾患	抜毛症					-	
	休止期脱毛			*		頻度不明	
	結節性裂毛症		*			-	
	メンケス病			*		1/120,000 (出生男児あたり)	
	連珠毛			*		まれ (頻度不明)	
	縮毛症候群	*				-	
	スパンガラス毛	*				-	
	爪疾患	習慣性チック変形				3% (小児チック症として)	
	無爪甲症	*				-	
	先天性爪甲形成異常症	*				-	
爪疾患	爪膝蓋症候群			*		不明	
	爪甲色素線条			*		10~20% (小児)	
	爪甲剥離症		*			-	
	Beau線・爪甲脱落症	*				-	
	口腔粘膜	口唇炎・口角口唇炎・口角びらん		*		-	
	粘液嚢胞		*			-	
	Cowden症候群	*				-	
	Epstein真珠	*				-	
	地図状舌・皺状舌			*		1~2.5% (小児)	
	皮膚感染症	膿疱疹		*			-
蜂巣炎			*			-	
壊死性筋膜炎			*			-	
SSSS			*			-	
膿瘡			*			-	
増殖性膿皮症			*			-	
水疱性指端皮膚炎			*			-	
肛門周囲感染性皮膚炎			*			-	
丹毒			*			-	
毛包炎			*			-	
瘡・癤			*			-	
陥凹性角質溶解		*				-	
紅色陰癬		*				-	
類丹毒			*			まれ	
皮膚結核症			*			-	
癬風			*			-	
皮膚糸状菌症			*			-	
カンジダ感染症 (おむつ皮膚炎)			*			-	
尋常性疣贅			*			-	
足底疣贅			*			-	
疣贅状表皮発育異常症			*			-	
伝染性軟属腫			*			-	
疥癬			*			-	
シラミ寄生症			*			-	
栄養性疾患		腸性肢端皮膚炎		*			-

* : 該当する除外理由を示す。

表1 (全頁から続く)

分類	病名	把握時期	除外理由			頻度
			臨床把握	手法 (-)	頻度少 臨界期 (-)	
	クワシオルコル		*			-
	ペラグラ		*			-
	壊血病		*			-
	ビタミンA欠乏症		*			-
蕁麻疹等	寒冷蕁麻疹		*			-
	コリン性蕁麻疹		*			-
	圧蕁麻疹	*				-
	日光蕁麻疹			*		まれ
	水性蕁麻疹		*			-
	慢性特発性蕁麻疹		*			-
	遺伝性血管性浮腫		*			1/50,000
	Muckle-Wells症候群	*				-
	家族性感冒自己炎症性症候群		*			-
結合織疾患	JIA		*			10/100,000 (小児人口)
	SLE		*			3.9~4.7/100,000 (小児人口)
	JDM		*			1.74/100,000 (小児人口)
	SSc		*			小児CTDの1%
	MCTD		*			0.33/100,000 (小児人口)
	Behçet		*			まれ
	サルコイドーシス		*			国内30~40例
	KD		*			-
	HSP		*			-
	結節性多発動脈炎		*			-
	SLE		*			-
	ANCA関連血管炎		*			-
	線維筋痛症	*				-
	肢紅痛症		*			-
	再発性多発軟骨炎		*			-
血液疾患	鉄欠乏性貧血					-
	遺伝性球状赤血球症					1/50,000~100,000
	サラセミア症候群					β は1/1000
	再生不良性貧血			*		-
	血友病		*			-
	ITP		*			-

* : 該当する除外理由を示す。

表2 スクリーニング対象として選出した疾患と対象時期

分類	病名	対象となる乳幼児健診			
		3~4か月児	1歳6か月児	3歳児	
耳・鼻	滲出性中耳炎	*	*	*	
	Waardenburg症候群	*	*	*	
	Alport症候群	*	*	*	
	その他の遺伝性難聴	*	*	*	
	その他の難聴	*	*	*	
	アレルギー性鼻炎		*	*	
	閉塞性睡眠時無呼吸症候群			*	
頸部	先天性筋性斜頸	*	*	*	
四肢等	Sprengel変形	*	*	*	
	弾発指	*	*	*	
	先天性第5趾オーバーラッピング	*			
	ハンマー足趾			*	
	發育性股関節形成不全症	*			
	特発性側弯症			*	
	骨系統疾患	*	*	*	
	栄養性VD欠乏性くる病		*	*	
	Blount病		*	*	
	Marfan症候群		*	*	
	外陰部・	Noonan症候群	*	*	*
		Turner症候群	*	*	*
	内分泌	WAGR症候群	*	*	*
		尿道下裂	*	*	
		停留精巣	*	*	
		陰嚢水腫	*	*	
		外陰腺炎	*	*	*
単純ヘルペス		*	*	*	
尖圭コンジローム		*	*	*	
陰唇癒合症		*	*		
皮膚		皮脂腺過形成	*		
		サーモンパッチ、ウンナ母斑	*		
	蒙古斑	*	*	*	
	仙骨陥凹	*			
	ポートワイン母斑	*	*	*	
	限局性被角血管腫	*	*	*	
	イチゴ状血管腫（乳児血管腫）	*			
	海綿状血管腫	*	*	*	
	房状血管腫	*	*	*	
	くも状血管腫	*	*	*	
	扁平母斑・カフェオレ斑	*	*	*	
	サットン母斑	*	*	*	
	Spitz母斑	*	*	*	
	太田母斑	*	*	*	

*：該当する時期を示す。

表 2 (全頁から続く)

分類	病名	対象となる乳幼児健診		
		3~4か月児	1歳6か月児	3歳児
	青色母斑	*	*	*
	表皮母斑	*	*	*
	脂腺母斑	*	*	*
	Becker母斑 (遅発性扁平母斑)	*	*	*
	眼皮膚白皮症	*	*	*
	Waardenburg症候群	*	*	*
	アトピー性皮膚炎	*	*	*
	刺激性接触性皮膚炎 (おむつ皮膚炎)	*	*	*
	脂漏性皮膚炎	*		
	皮脂欠乏性湿疹	*	*	*
	新生児・小児ぎ瘡	*		
	創傷	*	*	*
	Ehlers-Danlos症候群	*	*	*
	円形脱毛症		*	*
	抜毛症		*	*
	習慣性チック変形		*	*
	鉄欠乏性貧血		*	*
	遺伝性球状赤血球症		*	*
	サラセミア症候群		*	*

* : 該当する時期を示す。