



臨床報告書

1. 自閉症スペクトラム障害の 子どもたちの発見および評価 について

子どもたちのケアをする
臨床家のためのガイダンスChris Plauché Johnson, MD, MEd, Scott M. Myers, MD, and the Council on Children
With Disabilities

要約

自閉症スペクトラム障害はまれな疾患ではなく、多くのプライマリケアの小児科医師は自閉症スペクトラムの子どもたちのケアを行っている。小児科は、保護者が接する最初の医療機関であることが多く、自閉症スペクトラム障害の早期発見には小児科医が重要な役割を果たすことになる。メディアでもしばしば取り上げられるようになってきていることから、保護者たちは今日では、自閉症スペクトラム障害の早期の徴候についてずっとよく知っている。そうして報道されている症状を子どもたちが呈した際には、保護者はかかりつけの小児科にそうした心配を訴える様になってきている。従って、小児科医が自閉症スペクトラム障害の徴候や症状を認識するだけでなく、系統的に評価できる方法論を持つことが重要である。小児科医はさらに、自閉症スペクトラム障害の確定診断および対応をする地域の医療資源についても知っている必要がある。小児科医は、発達支援、教育、行政のサービスおよび専門的医療施設についても、情報を得ている必要がある。この臨床報告書は、2001年に米国小児科学会が発表したポリシー文書およびテクニカル報告書を新たに改訂する2つの文書の内の1つである。この報告書は、自閉症スペクトラム障害に関して、定義、歴史、疫学、診断基準、早期徴候、神経病理学的側面、可能な病因などについて記載をしている。さらにこの報告書は、小児科医が自閉症スペクトラム障害の子どもたちを早期発見するための方法論を持つためのアルゴリズムを提供する。本報告書と一緒に提出される臨床報告書には、「自閉症スペクトラム障害を抱えた子どもたちへの対応」が記載されている（42ページ参照）。さらに、この2つの報告書に加えて本書では、小児科医が自閉症スペクトラム障害の子どもたちの発見、評価、対応をする際に手助けとなる、スクリーニングとサバイランスのためのツール、実用的な文書、家族向け資料などが含まれている。

はじめに

2000年以降、メディアでの報道の増加や専門医学誌での情報の急激な増大により、一般の人々や医師の自閉症についての認識は著明に増加している。自閉症を専門とする専門家は過去20年間の間に著増し、より広い範囲の臨床的特徴に対応する「自閉症スペクトラム障害」(ASD)の用語が、今日では自閉症の定義となっている¹⁾²⁾。「精神疾患の診断・統計マニュアル第4版(DSM-IV)」³⁾とそれを改訂した「精神疾患の診断・統計マニュアル第4版新訂版(DSM-IV-TR)」⁴⁾においては、ASDは広汎性発達障害としてまとめられた3つのカテゴリーを含んでおり、自閉性障害 (autistic disorder: AD)、アスペルガー症候群 (Asperger syndrome: AS; DSMでは「アスペルガー障害

www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2007-2361
doi:10.1542/peds.2007-2361

すべての米国小児科学会の臨床報告書は、再認証、改訂、あるいは撤回をされない場合には、自動的に公表後5年で失効する。

この報告書に含まれる指針は、ある治療方法を選択的に示したり標準的医療として提示するものではない。個々の状況に応じた多様な対応が適切な場合もある。

キーワード

自閉症、自閉症スペクトラム障害、アスペルガー症候群、広汎性発達障害、脆弱X症候群、共同注意、自傷行為、心の理論、神経病理学的異常

略語

ASD = 自閉症スペクトラム障害 (訳注: アスペルガー症候群を含む広義の意味で使用されている)
AD = 自閉症 (訳注: 主に知的障害を伴うカナー型を指して使用されている。)

DSM = 精神疾患の診断・統計マニュアル

AS = アスペルガー症候群 (訳注: 最新のDSM-Vでは使用されていない。)

PDD-NOS = 特定不能の広汎性発達障害 (訳注: 最新のDSM-Vでは広汎性発達障害の用語は使用されない。)

PCP = 小児科医

AAP = 米国小児科学会

IDEA = 個別障害者教育法

MR = 精神遅滞

GDD = 全般性発達遅延

ADHD = 注意欠陥多動性障害

FISH = 蛍光 in situ ハイブリダイゼーション

MMR = 麻疹・ムンプス・風疹

JA = 共同注意

ToM = 心の理論

SLP = 音声言語聴覚士

CHAT = 乳幼児期自閉症チェックリスト

M-CHAT = 乳幼児期自閉症チェックリスト修正版

CAST = 小児期アスペルガー症候群テスト

EEG = 脳波記録

PEDIATRICS (ISSN Numbers: Print, 0031-4005; Online, 1098-4275). Copyright©2007 by the American Academy of Pediatrics

(Asperger's disorder)」とされているが本報告書ではこの用語を用いる)、および特定不能の広汎性発達障害(pervasive developmental disorder-not otherwise specified: PDD-NOS)を含んでいる。こうしたカテゴリーの中でさえも、自閉症の症状の有無や強度に大きな差異があり、今後さらに新たな分類が生まれることも考えられる。(訳注:本書ではDSM-IV-TRに基づいて記載されているが、2013年に改訂されDSM-Vとなり、ASDの診断基準と分類も修正変更されている。)

ASDは生まれではなく、多くの小児科医はASDの子どものためのケアを行っている。2004年に行われた調査では、実に44%の小児科医は少なくとも10人のASDの子どもたちを診療していると回答している。しかしながら、ASDの子どものスクリーニングをルーチンに実施していると回答した小児科医は8%にとどまっている⁵⁾。別の調査では、調査時に最新のDSM-IV-TRの診断基準を知っている小児科医でも、しばしば時代にそぐわないASDについての認識をいただいていた⁶⁾。小児科医がASDの早期徴候を認識するとともに、早期に診断を受けて適切な介入プログラムに参加した児の方が、予後が良いことを示す新たな研究結果を小児科医が知っていることが、非常に重要である^{7)~11)}。また、ASDは慢性的な状態であり、小児科はメディカルホーム(訳注:米国での地域プライマリケアシステム)の枠組みの中で、ASDの子どもたちのケアに快く応じていく必要がある。米国小児科学会は、ASDの子どもの発見とケアについて小児科医のための下記の文書をこれまで作成し配布してきた。

- 自閉症アラーム (Autism A.L.A.R.M.)¹²⁾: このパンフレットでは、自閉症の頻度、スクリーニングと保護者の懸念に耳を傾ける重要性、予後が改善するためにはASDの専門家に紹介すると同時に早期介入プログラムを始める緊急性があること等が、強調されている。
- 「あなたの1歳の子どもはあなたとコミュニケーションがとれていますか?」(Is Your One-Year-Old Communicating With You?)¹³⁾: このパンフレットは、主にASD等の発達障害に認められる社会的コミュニケーションの障害や行動上の問題の早期発見に焦点を当てている。このパンフレットは9~12ヵ月の間の乳児健診にてすべての保護者に配布するように作成されている。乳児の言語発達やソーシャルスキルについて懸念があれば、小児科医とできるだけ早く相談をするように勧められている。
- 「自閉症スペクトラム障害について」(Understanding Autism Spectrum Disorders)¹⁴⁾: この

小冊子は、新たにASDと診断をされたり強く疑われる児の保護者のための入門書である。

さらに、米国小児科学会は、本文書の中で論じられている原則を小児科医が実践するためのツールやガイド資料などを作成してきた(本書に相当)。

ASDは、遺伝的な背景が強い神経発達症であるが、その病因は明らかではない。1943年にジョンズホプキンス大学の精神科医であるLeo Kannerが、極端に人から離れて他者に全くの無関心な少人数の子どもたちを自閉症として記載をしたのが最初である¹⁵⁾。1944年には、オーストリアの小児科医Hans Aspergerは、Kannerの論文を知り、言語や認知のスキルの発達はより高度であるという違いを除きKannerの報告した患児と共通した症状を示す子どもたちを報告した¹⁶⁾。「乳児自閉症」の用語は、DSM IIIで初めて診断名として用いられた¹⁷⁾。それ以来、用いられる用語は変化し、診断の枠組みは拡張された¹⁸⁾。DSMの中で、ASに対する診断基準は、第4版(DSM-IV)になるまで含まれていなかった。DSM-IV-TR⁴⁾でのADおよびアスペルガー症候群(AS)の診断基準を示す(各表1および2)。DSM-IV-TRでは、ASDの中で診断基準以下のケースに対する診断用語としてPDD-NOSが用いられており、重度で広範な相互性のあるソーシャルスキルの障害があり、それに言語機能、常同的行動、関心や活動範囲の狭さ等の症状を示すが、ADあるいはASの基準のすべてを満たさない場合に使用されている。DSM-IV-TRの項目にはRett症候群や小児期崩壊性障害が含まれているが、これらはASDではなく、徴候や症状によっては個々の児を鑑別診断する際に考慮される診断名である。

疫学

2000年以降に発表された研究では、ヨーロッパや北米でのASDの頻度について、推定値として1000人に対して約6人と結論づけている^{19)~27)}。2000年に米国疾病管理予防センター(the Centers for Disease Control and Prevention)は、ASDの頻度を研究する目的で、多施設による記録を基礎としたサーベイランスプログラムである自閉症と発達障害のモニタリングネットワークを組織した。このネットワークでは、ASDの医療的あるいは教育的な診断名に頼るのではなく、自閉症的な行動に関する発達評価の記録を系統的にスクリーニングしている。2007年のこのネットワークの報告によれば、2000年と2002年の2つの時点での米国内の全14ヵ所における8歳児のASDの比率は、303人に1人から94人に1人の間に分布し、平均では8歳児の150人に1人、あるいは1000人に6.6人であっ

表1 299.00 ADの診断基準 (DSM-IV-TR)

- A. (1), (2), (3)から全部で6項目以上で、少なくとも(1)から2項目、(2)と(3)から1項目以上。
- (1) 以下の少なくとも2項目以上で現わされる人とのやりとりにおける質的な障害
- (a) 視線を合わせる、顔の表情、身体の姿勢、ジェスチャーなどの多様な非言語的行動を用いて、人とのやりとりを上手にすることが著明に障害されている。
 - (b) 発達のレベルに応じた友人関係を作ることができない。
 - (c) 喜びや興味、成果を他の人と自発的に共有しようとし、(例えば、興味のある物を見せたり、持ってきたり、指さすことがない。)
 - (d) 対人関係での、あるいは情緒的なやりとりの相互性がない。
- (2) 以下の少なくとも1項目以上で現わされるコミュニケーションの質的な障害
- (a) はなし言葉の発達が遅れている、またはまったく話せない、(それをジェスチャーや身振りなどの代わりとなるコミュニケーション方法で補おうとしない。)
 - (b) 十分な発語がある人の場合は、他の人と会話を始めたり続けることが著明に障害されている。
 - (c) 言葉の用法が常同的で繰り返してであったり、特有の言葉遣いをする。
 - (d) 発達レベルにあった、多彩な自発的なごっこ遊びや人との模倣遊びがない。
- (3) 以下の少なくとも1項目以上で現わされる限られた反復が多く常同的な行動・関心・活動の様式
- (a) 程度かその対象が普通ではない、一つまたは複数の常同的で限られた関心のパターンにとらわれている。
 - (b) 特定の意味のない生活習慣や儀式にこだわり、明らかに柔軟に対応できない。
 - (c) 常同的で反復が多い動きの癖がある。(例：手や指を振るまたは曲げる、より複雑な全身の動き)
 - (d) 物の部分にとらわれ続ける。
- B. 3歳前から発症し、以下の1項目以上での機能的な遅れや異常：(1) 人とのやりとり、(2) 人とのコミュニケーションに用いられる言葉、または(3) 象徴遊びまたは想像遊び
- C. その障害は、レット障害あるいは小児期崩壊性障害でよりよく説明されることはない。

Reprinted with permission from American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition, Text Revision (DSM-IV-TR). Washington, DC: American Psychiatric Publishing; 2000: 75.

表2 299.80：アスペルガー障害 (この報告書ではASとして表記している)の診断基準 (DSM-IV-TR)

- A. 以下の少なくとも2つ以上で現れる人とのやりとりにおける質的な障害
- (1) 視線を合わせる、顔の表情、身体の姿勢、ジェスチャーなどの多様な非言語的行動を用いて、人とのやりとりを上手にすることが著明に障害されている。
 - (2) 発達のレベルに応じた友人関係を作ることができない。
 - (3) 喜びや興味、成果を他の人と自発的に共有しようとし、(例えば、興味のある物を見せたり、持ってきたり、指さすことがない。)
 - (4) 対人関係での、あるいは情緒的なやりとりの相互性がない。
- B. 以下の少なくとも1項目以上で現わされる限られた反復が多く常同的な行動・関心・活動の様式
- (1) 程度かその対象が普通ではない、一つまたは複数の常同的で限られた関心のパターンにとらわれている。
 - (2) 特定の意味のない生活習慣や儀式にこだわり、明らかに柔軟に対応できない。
 - (3) 常同的で反復が多い動きの癖がある。(例：手や指を振るまたは曲げる、より複雑な全身の動き)
 - (4) 物の部分にとらわれ続ける。
- C. その障害は、社会的、職業的、あるいはその他の重要な機能の領域で、臨床的に有意な障害の原因となる。
- D. 臨床的に有意な言語の遅れはない。(例えば、2歳までに単語を言い、3歳までに意思を伝えるフレーズを使える。)
- E. 認知面の発達や、年齢相当の生活技能・(人とのやりとり以外の) 適応行動・周囲への関心の小児期の発達に、臨床的に有意な遅れはない。
- F. 他の特定の広汎性発達障害や統合失調症の基準を満たさない。

Reprinted with permission from American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition, Text Revision (DSM-IV-TR). Washington, DC: American Psychiatric Publishing; 2000: 75.

た^{28)~31)}。こうした研究結果は、約半世紀前に報告された主にADのみを対象とした調査よりも10倍の頻度が増加しているが、新たな研究の多くはASあるいはPDD-NOSの児も含めたものである。ASDの中でのタイプごとに分析している数少ない研究の1つであるカナダでの研究では、全体の比率は1000人に6.5人であり、このうちADは1000人に2.2人、ASが1000人に1.0人、PDD-NOSが1000人に3.3人と報告している²⁷⁾。研究ごとにデザインや個々の患者の確認方法が異なっており比較することを難しくしている^{20)~22)24)31~34)}。

近年になり一般の認識が高まってきており、保護者が自閉症に対して懸念を自ら示す場合も多くなってきている^{35)~37)}。さらにスクリーニング用のツールや信頼性の高い評価資材が開発されてきており、

専門家もますます効果的にASDの認識や診断を行うことができるようになってきている。こうしてASDが一般にも知られるようになり診断方法も改善されたという以外に、ASDが増加している様に見える理由が他にあるのかどうかについて、一般向けのメディアでは熱く議論されている。実際に、喧伝されている「自閉症の流行」という見方は、現代において最も対応が難しい公衆衛生的な課題かもしれない。

自閉症の、今日的に言えばASDの頻度という課題は、診断基準や診断カテゴリーの変遷という歴史的な要因に密接に関連している。自閉症は、DSM-IIIの中で1980年に、明確な基準を持つ個別の診断として最初に記載された¹⁷⁾。1987年にDSM-III-R³⁸⁾では、ADの基準を広げるとともに、診断基準

は満たさない PDD-NOS という新たなカテゴリーが提示され、より軽症例も包含されるようになった。こうした修正は、あまりにも広くとらえすぎており過剰な診断をもたらすと後に批判を受けることになった³⁹⁾。1994年に発表された DSM-IV³⁾での基準は、過剰に広くとらえることを減らすための数年に及ぶ分析の結果が反映されている。しかしながら、AS が ASD の中に初めて含められたことで、実際には ASD の疾患としての幅を広げることになった。これまでの研究では、DSM-IV の基準は DSM-III-R に比較して高い特異性 (0.87) を持つことが示されている⁴⁰⁾。DSM-IV TR⁴⁾での AD および AS の基準は変更されていないが、PDD-NOS の記載内容は、より特異性を増す方向に修正をされている。疾病及び関連保健問題の国際統計分類 (第 10 版; ICD10)⁴¹⁾のヨーロッパの改訂作業グループとの連携により、この 2 つの分類体系の間の適合性は改善した。

個別障害者教育法 (IDEA) が 1990 年に成立するまでは、子どもたちが AD の診断によって特殊教育を受けることはできなかった⁴²⁾。IDEA が施行されるまでは、子どもたちは知的障害 (MR)、学習障害、言語障害、情緒障害などの状況にあるとして支援を受ける資格を得ていた⁴³⁾。こうして IDEA が成立したことにより、新たに診断を受けて教育を受けるようになった若い子どもたちと、以前にはほかの教育上の名目で特殊教育を受けてきた年長の児の両者が統合され、AD のカテゴリー下に特殊教育を受ける児の数は増加した。この「診断名の変更」という現象によって、他のカテゴリー (主に、MR、言語障害、学習障害) として特殊教育を受ける子どもの数は、同時期に減少した。さらに、頻度の上昇の一部は、いくつかの理由による診断の不正確さも関連している可能性がある。例えば、学校では DSM よりも寛容な基準を使用^{44)~48)}していたために診断上のバイアスがあり⁴⁹⁾、教育上の予算措置が診断に影響していたり⁴⁹⁾、基準に照らして微妙な子どもを持つ保護者は、改正 IDEA に記載されている (通年の教育等の) 補助的なサービスを受けるために AD の診断を求めたりする⁵⁰⁾⁵¹⁾等の理由が挙げられる。こうした要因が、現在の ASD の頻度の推定に与える影響については議論が必要であり、メディアに注目をされているいくつかの研究では教育行政上の資料を用いているが、これらを疫学的な研究とみなすべきではないという理由ともなっている^{47)48)52)~56)}。

就学に関する法律が変更されている同時期に、1990 年にアメリカ障害者法が成立し⁵⁷⁾、障害を持つ個人のニーズに適切なプログラムを、最も健常者に統合した形で提供することが各州に義務付けられ

た。これは、施設を閉鎖することを進め、障害のある子どもを自宅で育てる家庭に行政が支援することを促してきた、州および連邦政府の長期にわたる法体系の集大成であった。こうして、自閉症を持った子どもたち、特に MR や行動の問題の併存症を持つ子どもたちは、従来は施設に収容されてきたが、地域の学校に通学する様になり、教育上の ASD の頻度のデータの中で「数えられる」ようになった。ASD の頻度が増加した様に感じられているその他の要因として、ASD には本来関係のない遺伝性疾患を持つ子どもたちが最近では診断を受けるようになり、こうした子どもたちも時に ASD の診断基準を満たすことがある。例えばダウン症候群⁵⁸⁾⁵⁹⁾や、CHARGE 症候群 (虹彩欠損、先天性心疾患、後鼻孔閉鎖、成長発達遅滞・中枢神経系奇形、生殖器奇形・性腺機能低下、耳奇形・難聴)⁶⁰⁾などが挙げられる。さらには、年少の児が ASD の診断を受けて、それまでは認識されていなかった他の家族で軽い症状を持つ者が診断を受けることもある⁶¹⁾。

どの研究か、あるいは実施された年、報告された ASD の頻度の数字に関係なく、男児の方が女児よりも ASD に罹患する率が常に高いことが報告されており、男女比は 2:1~6.5:1 と報告されている²⁴⁾²⁸⁾²⁹⁾³⁴⁾⁶²⁾。男女比は、高機能自閉症や AD ではさらに高く、6:1 から最高で 15:1 と報告されている⁶³⁾。

病因

ASD は生物学的な原因による神経発達障害であり、高い遺伝性を認める⁶⁴⁾。こうした事実にもかかわらず、その正確な原因は依然として不明である。複雑な遺伝性や表現型の多様性により原因の究明は困難を極めている。ASD は、複数の遺伝子が関係し表現型に大きな幅を持つ複雑な遺伝性疾患である。特発性の ASD の家系での研究によれば、年長の同胞が ASD の場合には、再発率は約 5~6% (範囲として 2~8%) と推定され、すでに 2 名の ASD の児が家族内にいる場合にはさらに高い再発率となる^{65)~68)}。

10%未満の少数例であるが、ASD はなんらかの医学的疾患や既知の症候群に合併することがある^{20)~21)}。ASD は主として遺伝性が原因と信じられているが、環境因子も表現型を調節している可能性がある⁶⁴⁾⁶⁹⁾。父⁷⁰⁾⁷¹⁾および母⁷¹⁾⁷²⁾の高年齢が、子どもが ASD に罹患するリスクと関係していることが示されており、新規の遺伝子変異や遺伝子インプリンティングの変化などによる可能性がある。環境要因への暴露も、胎生早期に中枢神経系の変異を起す原因として作用する可能性がある⁷³⁾。エピゲネティックな機序 (DNA 配列に変化を伴わ