

医学的見方から — ASD の診断基準

東京大学バリアフリー支援室 医師

桑原 斉 (くわばら ひとし)

Profile — 桑原 斉

東京大学医学部医学科卒業。2000年、東京大学医学部精神医学教室入局。東大病院、JR 東京総合病院、都立松沢病院、都立梅ヶ丘病院などを経て、現所属。東京大学医学部附属病院こころの発達診療部も兼任。専門は児童精神医学。

これまで20年弱にわたり標準的な診断基準としてDSM-IV診断が用いられていたが、2013年にDSM-5が出版され、今後の標準的な診断基準になることが予想されている。本稿では、ASDに関してDSM-5改定の概要と背景について述べ、カットオフライン、医学的診断と障害に関する考察を加える。

DSM-5改訂の概要と背景

DSM-5の出版にあたってなされた根本的な変更は、自閉性障害、アスペルガー障害、PDDNOS、小児期崩壊性障害、Rett障害という亜型分類を撤廃しautism spectrum disorders (ASD) という単一の診断基準にまとめたことと、ASDを定義する症状を従来の①社会性の障害、②コミュニケーションの障害、③repetitive/restricted behavior (RRB) という三つから、①社会的コミュニケーションの障害、②RRBという二つの症状にまとめたことである。

ASDについて

自閉性障害、アスペルガー障害、PDDNOS、小児期崩壊性障害の亜型分類については、その設定以来、常に信頼性・妥当性に疑問が持たれてきた。ここ20年間、亜型間の差異を見出そうとした研究は多くされているが、脳構造画像研究のメタ解析では差異が認められず、家族研究・双生児研究でも遺伝学的背景に亜型間の差異を支持する報告は乏しい。

DSM診断は、基準となる症状が定められているが、最終的に採用する情報は評価者に委ねられ、基準となる症状を満たすカットオフラインは曖昧である。Lordら^[1]は、専門機関とされ

る12の大学関連施設で2000例を超えるASDを対象に(経験と訓練を十分に積んだ)ASD診断の専門家が実施したDSM-IV亜型分類を比較した。結果、亜型分類に影響を与えている因子が施設自体であり、12の施設で亜型の基準が異なっていることを明らかにした。

このように生物学的な異同を明確にした研究は20年間になく(妥当性の問題)、そもそも正確に分類することが事実上不可能(信頼性の問題)であることがわかったため、亜型分類を撤廃し、ASDの診断にまとめている(図1)。

広汎性発達障害(PDD)

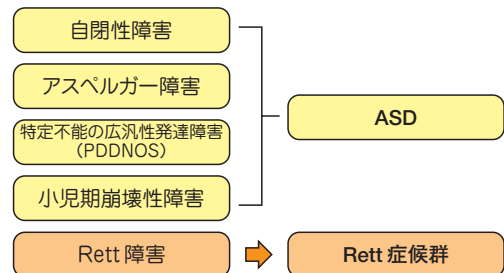


図1 PDD亜型分類とASD

社会的コミュニケーションの障害とRRB

症状の分類についての大きな変更が、社会性の障害とコミュニケーションの障害を統合して、社会的コミュニケーションの障害としたことである。そもそも、特定の症状を社会性の障害と分類するか、コミュニケーションの障害と分類するかは任意であり、たとえば、視線や表情による意思疎通は社会的であり、コミュニケーション的でもある。また会話は言語の社会的使用である。実際にADOS、ADI-Rなどの定量的評価尺度を用いて因子分析を実施した研究でも、

社会的コミュニケーションと RRB の 2 因子モデルが支持されている。このように区別をしないほうが妥当であるとするエビデンスが積み重なり、DSM-5 では社会的コミュニケーションと RRB の 2 因子モデルが採用された (図 2)。

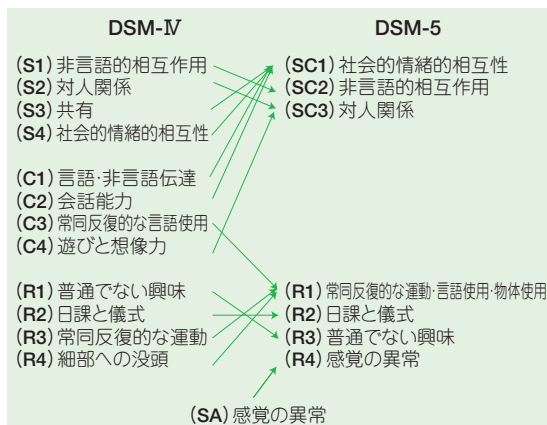


図 2 DSM-IV による 3 因子モデルと DSM-5 による 2 因子モデルの関係

その他の主な変更点

Lord らは先述の垂型分類に関する研究で、カテゴリカルな分類の限界について述べ、DSM-5 では ASD を社会的コミュニケーション、RRB の程度、認知機能、言語機能など複数の尺度によるディメンジョナルな評価でとらえることが有益であろうと示唆している [1, 2]。結果 DSM-5 では specifier として、重症度が社会的コミュニケーション・RRB それぞれについて、Level 1 (サポートが必要)、Level 2 (多くのサポートが必要)、Level 3 (非常に多くのサポートが必要) の 3 段階で規定されており記載が求められている。

また、DSM-IV では注意欠如多動性障害 (ADHD) との併記が除外規定によりできなかったが DSM-5 では許容され、その他の発達障害、精神疾患共々、合併疾患があれば記載が求められている。合併疾患は臨床上的困難に影響するのみならず、ASD 診断の特異度・感度にも影響を及ぼすと考えられている。このように情報をディメンジョナルに記載することで、よりの確な臨床判断が可能になるとともに、研究においては homogeneous (同一の病態) な対象を同定することが可能になり、結果、生物学的病態

の解明や予後予測、治療反応の予測にも役立つことが期待されている。

DSM-IV では自閉性障害に関して 3 歳以前の発症が規定されていたが、DSM-5 の ASD では、年齢の規定を緩め、社会的要求が大きくなってからの顕在化も許容されている。症状を同定する時期については、DSM-IV では明確な規定がなく運用が曖昧であった。DSM-5 では社会的コミュニケーションについては持続するものとされているが、現在、診断基準を満たしている場合、過去の情報が不明確でも明確に正常であるとする証拠がない場合は、基準を満たすものとする。また、RRB については過去の症状だけでも、症状として記載できる。

ASD の診断基準 — 留意点

カットオフライン

先に述べた DSM 診断が内包する、最終的に採用する情報が評価者に委ねられ基準となる症状を満たすカットオフラインが曖昧であるという限界は、DSM-5 になっても構造上変わらない。ADI-R, ADOS を用いて感度・特異度を測定した研究 [3] でも情報の収集法、カットオフラインの引き方によって感度・特異度は変動しており、運用法によって診断が変わる事実を実証している。では、ASD の正確な診断とはいかになされるべきかという問題になるが、境界領域では DSM-5 を用いても事実上不可能ということになる。

ASD をどのようにとらえるか?

①障害とは?

DSM-IV から DSM-5 へ移行する間に、障害についての考え方にも変化が認められた。1980 年の WHO の国際障害分類初版 (ICIDH) では、疾患 (disease) あるいは変調 (disorder) により、機能・形態の損傷 (impairment)、能力障害 (disability)、社会的不利 (handicap) が生じるというモデルが採用されていた。このモデルは、階層性を意識して構築されており、一定の評価を得たが、社会的不利は固定的なものではなく、環境因子の影響によって流動的に状況が変化するにもかかわらず、ICIDH には環境因

子が含まれていないという批判があった。

その批判にこたえて ICIDH は、2001 年に環境因子を含む社会的な要素を取り入れた国際生活機能分類 (ICF) に更新された。ICF は、障害というマイナスの側面だけではなくプラスの側面にも焦点をあて、生活機能 (functioning) という中立的な概念をベースに構築されているのがもう一つの特徴である。

ICF では、健康状態を規定する医学的診断である疾患 (disease) あるいは変調 (disorder) と環境因子、個人因子の相互作用により生じる、心身機能・身体構造の損傷 (impairment)、個人的な活動の制限 (activity limitation)、社会参加の制約 (participation restriction) を包括的に障害とした考え方を採用しており、障害をより柔軟にとらえたモデルだと考えられる。また、活動・参加に関しては、実際の実行状況 (performance) と標準環境で期待される能力 (capacity) を別個に評価し、ギャップを環境因子との関連で解釈することにより、対応策を講じることができるようになっている。

②医学的診断と障害評価

DSM-5 は DSM-IV の 5 軸診断システムを廃止している。I-III 軸は、まとめて記載し、IV 軸 (疾患に影響を及ぼす心理社会的問題) の代わりに ICD-10 の Z コード (健康状態に影響を及ぼす要因および保健サービスの利用) の利用を推奨し、V 軸 (全体的機能評定) の代わりに、ICF をもとに作成された評価尺度である WHO-DAS の利用が推奨されている。これは ICD と ICF を分離している WHO に追従したようにみえる方針であり、あらためて DSM-5 が疾患と変調を主とした医学的診断の基準であることを明確にしているようである。一方で DSM-5 が医学的診断のみを重視し、他の要素を軽視したわけではなく、心理社会的問題と障害の評価を DSM-5 に中途半端に取り込むよりは、専用の評価システムを用いて評価をするほうが有効であると考えているのであろう。しかしながら、ICD-10 の Z コードは、健康状態 (疾患または変調) への影響を主として記載されており、WHODAS は実行状況を主とした評価尺度であ

り、これら二つの評価法のみでは環境因子の評価が限定的であり、実行状況と能力のギャップを包括的に評価することができない。したがって ASD の介入方針策定のために必要な診断的フォーミュレーションには十分であるとは思えない。とはいえ、医学的診断に加えて、障害と関連因子の記載を求める方向性は臨床的に有用であろうと思われる。

③ ASD の症状とは？

DSM-5 の ASD に関してはそもそも変調という扱いであり、疾患に近い医学的診断として定義されている。したがって ASD に障害という訳語を用いると混乱が生じるかもしれない。ASD は多くの精神疾患同様、本態が不明であり、心身機能の損傷に関しても神経心理学的な水準の損傷が想定されているが、明確な知見は極めて乏しく、結果、DSM-5 の診断基準に記載された 7 つの症状 (symptom) は行動の水準に依拠せざるを得ず、三つの社会的コミュニケーション症状に関しては、活動・参加 (会話、非言語的メッセージの理解・表出、対人関係) として記載される行動の欠陥 (deficit) により定義されている。背景には「心の理論」の損傷などが推測されているが、十分にはわかっていない。一方で、RRB は認知の柔軟性、知覚機能などの心身機能の損傷が関連しているように思われる行動特性として症状が記載されているが、こちらも因果関係は不明確である。このように、疾患としての本態が不明なまま、行動で症状を定義していることが、ASD の概念を複雑にしているようである。

④ ASD の「significant impairment」

DSM-5 の ASD 診断基準は、“Symptoms cause clinically significant impairment in social, occupational, or other important areas of current functioning” という項目を含み、生活機能上の困難について記載している。しかし、「impairment」について厳密に ICF の定義である心身機能の損傷を適用すると混乱しそうである。というのは、心身機能の損傷を正確に測定することが现阶段では不可能であることから、この項目は意味をなさなくなる。では、「impair-

ment」を活動制限・参加制約とすると、RRB に関しては、表出される行動特性のために活動制限・参加制約を来す (cause) こともあれば来さないこともあるので理解がしやすい。その一方で、社会的コミュニケーションに関しては、そもそも活動・参加として症状が記載されており、症状のために活動制限・参加制約を来すとはいえないかもしれないが、症状自体が活動制限・参加制約であることを許容すれば、運用がしやすくなるであろう。

また、どのあたりから「significant impairment」とするかは判断が難しい、つまり「significant impairment」を軽度であっても障害水準とするなら、障害水準ではないが症状として記載できる社会的コミュニケーションの欠陥があることになり、正常とのカットオフラインが曖昧になる。「significant」を中等度以上の障害水準とすれば、支援からもれるものが出現するであろう。さらに実行状況を評価するか、能力を評価するかで、「significant impairment」とするかどうか異なってしまう。

たとえば筆者の場合、特別支援学級に通っている ASD 児は学校教育への参加はなされており実行状況としての参加制約はないが、配慮があつての参加と解釈するので、能力としては参加制約があるものと推測し、「significant impairment」としている。その一方で、特別支援学級で社会技能訓練 (SST) を実施した結果、普通学級での教育参加が配慮なしで可能になった場合は、「significant impairment」とはしていない (この場合は SST の経験を個人因子として記載する)。このように、「significant impairment」に関する項目は環境因子の評価がなければ困難であると同時に、個人因子の影響により可変的であると思われる。臨床評価をするうえで重要な項目ではあるが、この項目があることで ASD の DSM-5 診断には障害であることが内包されてしまい、障害のない状況の自閉症スペクトラムを記述できないのが惜しい。医学的診断 (ASD) と障害の評価が個別系統的に可能であれば、「significant impairment」について記載したこの項目を除外し、より柔軟に

DSM 診断基準を運用できるかもしれない。

⑤非障害自閉症スペクトラム

障害ではない自閉症スペクトラムの考えを一步進めて、臨床的に ASD をとらえるのであれば、障害であることが支援に結びついていることが望ましい。本田は、日本語の「障害」を〈生物学的な異常〉〈機能の異常〉〈生活の支障〉の三つに分類し、行政用語の「障害」に対応するものとして〈生活の支障〉を来しているものを「自閉症スペクトラム障害」とし、来していないものを「非障害自閉症スペクトラム」としている^[4]。つまり、変調 (生物学的な異常) あるいは損傷 (機能の異常) があるだけでは「自閉症スペクトラム障害」ではないが、活動制限・参加制約があるときに「自閉症スペクトラム障害」とするという考え方である。

おわりに

細々としたことを多々記載したが、医学的診断や障害のとらえ方の絶対的な正解はなく、現段階ではいくぶん便宜的なものである。また、診断基準は縛られるためにあるのではなく、利用するために存在しているものであると筆者は信じている。診断は単なるラベルであってはいけない。共通理解のためのキーワードである必要があり、本人・家族・関係者全てにとって診断することが利益になることが期待される。

文 献

- [1] Lord, C., et al. (2011) A multisite study of the clinical diagnosis of different autism spectrum disorders. *Archives of general psychiatry*, 69, 306-313.
- [2] Lord, C. & Jones, R.M. (2012) Annual research review: Re-thinking the classification of autism spectrum disorders. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines*, 53, 490-509.
- [3] Huerta, M. et al. (2012) Application of DSM-5 criteria for autism spectrum disorder to three samples of children with DSM-IV diagnoses of pervasive developmental disorders. *The American journal of psychiatry*, 169, 1056-1064.
- [4] 本田秀夫 (2013) 『自閉症スペクトラム』ソフトバンククリエイティブ株式会社