

発達障害 乳幼児の自閉スペクトラム症

乳幼児期

自閉スペクトラム症とは

自閉スペクトラム症(autism spectrum disorder: ASD)は遺伝的な背景が強い神経発達症であるが、その病因はあきらかではない。元々は比較的頻度が少ない自閉症のみを捉えたものであったが、診断基準や概念の拡大に伴い、現在では社会的コミュニケーション障害や反復的かつ尋常でない感覚・運動に関連した行動問題を中心とする異質な状態像として広く捉えられている。

自閉スペクトラム症の頻度は

自閉スペクトラム症の頻度は米国精神医学会による「精神疾患の診断と統計の手引き」における診断基準を満たす例だけで小児・成人や国・人種を問わず人口の1%以上とされており、潜在的にはより多数であると考えられる。

自閉スペクトラム症の健康課題としての重要性

ASDの徴候や個々の重症度や発達段階・曆年齢により変化するが、生涯に渡り持続して機能障害をきたしうる。成人当事者の70%以上が他の発達障害や精神疾患を合併し、同年齢の非当事者と比較して死亡率が約3倍高く、70%前後で自立生活や教育・雇用・人間関係において困難があり、生活や就労の面で社会的満足が満たされないなど、社会的・経済的損失は大きい。

ASDを乳幼児早期に診断して行動・教育的に介入することが予後を改善するという根拠が近年蓄積されつつあり、早期に発見して介入へとつなぐ場として乳幼児期健診の役割が非常に重要であると考えられる。

健診での注意点

問診や診察では、一般的な発達のマイルストーンの確認だけでなく、ASDの中核症状である社会的コミュニケーション障害や反復的かつ尋常でない感覚・運動に関連した行動問題(いわゆる、こだわりや感覚過敏)を念頭において質的侧面の評価も加えることが望まれる。以下の項目は乳幼児期で早期にみられる症状として知られており、注意して確認・観察する必要がある。

「極端な気質と行動(顕著な易刺激性、積極性の欠如など)」「視線の合いにくさ」

「声(特に呼名)への反応の乏しさ」「相互性のある遊びへの興味の乏しさ」

「人より物への興味が強い傾向」「要求や共感の指差しの乏しさ」

「喃語などの発語によるやり取りの乏しさ」「温かく楽しい感情表現の乏しさ」

特に、以下の項目は米国神経・小児神経学会より、自閉症の評価を行う絶対的適応の指標とされている。

「12か月までに喃語や指差しなどのジェスチャーが見られない」

「16か月までに単語が出ない」

「24か月までにオウム返しではない自発的な二語文がない」

「言語や社会性の退行が見られる」

さらに、問診においては、子どもの発達や行動面での懸念を広く拾い上げるために、親に対しては「何か子どもの発達や行動で心配はありますか?」などとオープンに質問し、何らかの懸念が聞かれた場合には安易に保証せずに特に慎重に評価すべきである。その際の評価用ツールとしてはModified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)が有名であり、日本語版も入手可能である。また、神経発達症の家族歴(特に同胞で)を確認することも、リスク評価や親の理解を確かめる上で重要である。

年長児で会話をうながす機会があれば、以下の特徴が現れるかどうかにも注意する。

「話題に沿って順番に会話をすることが難しく、唐突もしくは一方的に感じられる」

「イントネーション・リズム・声量・タイミング・強調の仕方などの語用が独特である」

「質問への回答が、長くて変わっている、過剰に正確であろうとする、術学的な表現が目立つ、など」

なお、ASDと合併もしくは鑑別を要する身体疾患として、明らかな音への反応不良や言語発達の遅れ(難聴の可能性)、特異顔貌や外見奇形(奇形症候群の可能性)、獲得後の言語・運動機能の喪失(退行を伴う神経・代謝性疾患の可能性)、脱色素斑などの特徴的な皮疹(神経皮膚症候群の可能性)などにも留意する。また、行動特徴が虐待と関連している例もあるため、虐待の徴候にも注意を払いながら観察する。

フォローアップ方針

発達障害の診断確定には多軸的な評価が必要であるため、乳幼児健診の場のみで診断を確定することはほぼ不可能であり、評価を継続する必要がある。さらに、一方的にASDの可能性を伝えることで親の否認・防衛が生じてフォローアップから逸脱してしまうこともあるため、フォローアップの必要性を親と共有する際には親の認識にも配慮しつつ慎重に行うべきである。親が「他の児と違う」「育てづらい」と感じているなど心理面での課題があれば、それを共有する場として保健相談を継続する形で案内できるかもしれない。

すでに親がASDの可能性を心配している場合には、二次医療機関などの専門機関(小児科あるいは児童精神科)へ紹介して診断的な評価を受ける、あるいは、診断確定を待たずに地域の療育機関での療育へと案内できる場合もある。ASDが疑われるような行動上の特徴について説明しても、親の気付きや知識が乏しく問題の共有がしづらい場合には、親が受け入れられる発達・発育のフォローアップの機会を設けるとともに、親が気づきや知識を得る契機となるような書籍やパンフレットなどを提供することも有用かもしれない。いずれにしても、ASDは稀ではなく同様の心配や課題を抱える親は少なくないことに共感しつつ、前向きな形で受け入れられるよう工夫しながら支援や相談などのサービスへなるべくスムーズにつなげることが重要である。

ASDに合併する、もしくは、鑑別を要するような身体疾患が疑われる場合には、専門機関へ紹介するなど適切な精査や評価を受ける機会を設けるべきである。また、虐待が疑われる場合も相応の対応を要する。

本人と家族に対して今後注意すべき点などのアドバイス(Anticipatory Guidance)

ASDの特性に合った対応を親が学び実践することで、児の行動やコミュニケーションの改善が期待できると同時に、家族の心理的負担の軽減にもつながる。したがって、健診が発見の契機となった場合でも、親が気付いて受容するまでの間は親が受け入れられる形でフォローアップを継続しながら、最終的に発達特性を正しく理解し、情報や支援を前向きかつ主体的に得られる段階を目指すことが望まれる。

また、ASD児の特徴は個々で異なり多様である上に、その親や家庭の背景も多様であり、支援として利用できる社会資源も地域間で異なる。したがって、支援につなげるにしても画一的な対応では限界があり、個々の例で適切かつ現実的に利用可能な支援方法が得られるよう、適切な相談窓口へ案内することが望まれる。例えば、親の生活・教育水準の低さから療育が利用されづらい例などであれば、家庭や育児など生活面からの支援をむしろ検討すべきかもしれない。

乳幼児期のASDの特徴が家庭内においてはあまり問題視されず、就園・就学後に顕在化もしくは指摘を受けて気づかれる例もある。よって、健診時に親の気づきや支援のニーズが得られなくとも、集団活動や学業での困難・対人関係の不安定などの問題に気づかれた際に相談可能な窓口について情報提供しておくことが重要である。

【参考文献】

1. 米国小児科学会編、岡明、平岩幹男監訳:Autism. 日本小児医事出版社。2017
2. Lancet Autism spectrum disorder, 2018
3. DSM-5
4. Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014
5. Lai, M.C., M.V. Lombardo, and S. Baron-Cohen, Autism. Lancet. 383(9920): p. 896-910, 2014.
6. 日本語版 M-CHAT. <https://www.ncnp.go.jp/nimh/jidou/aboutus/mchat-j.pdf>