『人文学報』 第100号（2011年３月）
（京都大学人文科学研究所）

指摘された差異と，その波紋

── 自閉症スペクトラム障害概念の変遷を辿る ──

東　島　　仁*

1．は　じ　め　に

近年，心・行動の生物学的な基盤を，遺伝子の働きや遺伝情報から探る心・行動の生命科学が急成長を遂げている。行動遺伝学や分子生物学を中心に，心理学，脳科学や医学などの様々な領域が形成した心・行動の生命科学の扱う範囲は，知的能力や性格，犯罪傾向や性的嗜好など多岐にわたる。産出された知見は，人間を中心とする生き物全体についての理解を深めると共に，教育や医療をはじめとする種々の場面で有益なことが期待される。ただし，そのような科学表象の産出や関連技術の発展には，多くの社会・倫理的な課題も伴う[1)]。心・行動の生命科学の中核をなす行動遺伝学と密接な関係にある優生思想に根ざした社会政策は，過去に安楽死や強制断種などの悲惨な出来事を引き起こした[2)]。現代社会でも，このような心・行動の生命科学を起点とする技術や知見は，例えば向精神薬を通じた身体や認知機能のエンハンスメントのあり方など，様々な形で議論の的となっている[3)]。

本稿では，心・行動面の差異を中心に形成された疾患概念として注目を集める自閉症スペクトラム障害（以後 ASD）について，広義の生命科学を始めとする科学技術の発展に伴う ASD 概念の誕生と変遷，そして，その社会的影響を論ずる。ASD は，自閉症やアスペルガー障害などの生涯を通じて持続する脳神経系の発達障害群の総称である。主な特徴はこだわりの強さに起因する独特の行動パターン，社会性や対人コミュニケーションにおける質的な障害である[4,5)]。診断は，行動面の症状をもとに行われる。ASD を持つ者の数は年々増大し，近年では 100 人に 1 人ともいう。

ASD 概念が形成され，「健常な」人々との差異が確立する道のりは，医学的な症例研究に端を発した心・行動の生命科学における ASD 領域の発展と展開，そして社会との関わりの歴史

* ひがしじま じん　金沢大学　大学教育開発・支援センター

である。ASD に相当する差異を持つとされる人々の側に視点を移せば，自らが持つとされる疾患概念が，科学表象として産まれ，視覚・非視覚表象化されて社会に広がることによって，自らに社会的影響を及ぼすに到った過程と捉えることもできるだろう。急発展を続ける心・行動の生命科学は，次々と産出される ASD の生物学的な基盤に関する知見を通じて，ASD 概念を転換点へと向かわせている。もともと，ASD 傘下に位置づけられた差異を持つ人々は，例えば犯罪傾向との関係などにおいて不適切な形でマス・メディアに表象されるなど，社会的な不利益を被りやすい存在であった。そして生物学的基盤という新たな因子が ASD 概念に組み込まれつつある今，ASD と呼ばれる差異をもつ人々を取り巻く社会状況は，新たな局面を迎えている。本稿では，ASD を取り巻く社会の現状を概観したのち，ASD 概念の成立過程を，医学や生命科学との関わりを中心に描写する。そして生命科学によって ASD という差異の生物学的な基盤が解明され，関連諸技術の発展と共に社会の中で表象され，意味付けされる過程で生じうる新たな課題を考察する。なお本稿で言及するのは（投稿時点である）2009 年 12 月までの状況である。

2．社会の中の自閉症スペクトラム障害

前世紀の終わり頃から，ASD は世界でもっとも注目される疾患の 1 つとなっている。国際連合は 2007 年に世界自閉症啓発デーを認定して世界的な啓蒙活動を始めた[6]。国際連合が記念日を設けた疾患は，糖尿病，結核，マラリア，がん，狂犬病，AIDS と自閉症のみである。2009 年 4 月 2 日の自閉症啓発デーには，米国大統領のオバマ氏を筆頭に数カ国の首脳や夫人らがメッセージを発表した。そして米国や英国，カナダやトルコ，ナイジェリアやレバノンなど，我が国を含む 20 以上の国々で，TV 番組の放映やミュージカル，講演会やセミナーなどの様々な行事が行われた。

このような国際的な動きを大きく後押ししているのが，米国や英国を中心に精力的に動き続ける Autism Speaks や National Autism Society などの当事者・支援団体の働きかけ，そして ASD 対策に要する巨額の経済的な負担の存在である。例えば ASD を含む発達障害対策に大きな力を注ぐ米国では，年間 350 億ドルを，直接，間接的な ASD 対策に費やすという[7]。米国内の ASD 関連予算は，1996 年から 2006 年の間，毎年ほぼ 15% の割合で増加を続け，現在も大規模な予算が投入され続けている[8]。米国では ASD 研究も盛んである。2000 年に成立した Children's Health Act，そして 2006 年の Combating Autism Act に支えられ，米国衛生研究所を中心とする ASD 研究のネットワークが活発に活動を続け，幼少期からの効果的な支援方法の開発，疾患の特性，遺伝的な素因の役割などに注目した幅広い研究が推進されている[9]。また，特に成人に対しては，効力を疑問視する声もあるとはいえ，1990 年に成立し

2008年に改正された障害者法によって，すべての障害を持つ人々に働く権利が保障され，雇用者側には，そのような環境づくりが義務付けられている[10]。

我が国でも，ASDは衆目を集めつつある。前述の国際的な状況に加えて，ASD傘下のアスペルガー障害や高機能自閉症が犯罪報道に取り上げられる機会が増えたことで，社会の目がASD関連障害に向いた[11]。1990年代ごろを境に，幼児期に気付かれづらく，学童期にいじめの対象となりやすいアスペルガー障害や高機能自閉症が，対人関係に困難を生じて学校生活に支障をきたしやすく青少年犯罪との関係が強い障害として，注目され始めたのである[12]。それらの障害を持つ児童が通常学級に多く存在することも明らかになってきた。この問題を重視した厚生労働省は，2002年から自閉性障害および周辺領域の発達障害を持つ者を支援するための発達障害者支援センター（初期は自閉症・発達障害支援センター）の設立を開始した。2000年代は，当事者・支援団体や，発達障害者の支援を考える議員連盟の働きかけが功を奏した形で，発達障害者支援法や障害者自立支援法，障害者雇用促進法が相次いで成立し，厚生労働省や文部科学省によるASDを含む発達障害を持つ者への支援対策が本格化された時期である。学校教育現場では，2007年4月からASD傘下の様々な障害を持つ児童に対する特別支援教育が推進され始めた。特別支援教育の対象は，「知的障害を伴う」自閉性障害を持つ児童を対象として1960年代後半に開始された情緒障害学級や自閉症療育事業よりも格段に広い。地方自治体を中心に，発達上の問題を早期に診断し，療育プログラムを提供する体制も整備され始めている。ただし地方自治体による格差は大きい。例えば当事者が公的な支援を受給するための障害者手帳や療育手帳は，ASDという診断では公布されず，並存する障害や知能指数によって，地方自治体ごとの規定に準じて公布される。

3．自閉症スペクトラム障害とは何なのか

ここで改めて，ASDという疾患概念の実体について考えたい。ASDは，こだわりの強さに起因する常同的・儀礼的な行動や対人コミュニケーション，社会性における特徴を主症状とする一群の脳神経系の発達障害である。多くの場合に感覚・知覚上の特徴や知的障害等を併せ持つ。個人間の症状にはばらつきがあり，個人内でも発達過程を通して変化する。ただし，2節で述べた社会的な注目にもかかわらず，ASD概念の定義は一義的ではない。むしろ，複数の多重性から構成されているという方が適切だろう。本節ではASD概念を概観し，その様々な側面における多重性を描写する。

3．1．医学的な定義　ASDは，もともと支援面を重視して提案された概念である[13]。ASD傘下の障害間の差異は歴史的に議論の的となってきたが，ASD概念を用いれば，全体としての

障害特性に目を向けて症状の個人差に対応した支援を行うことができる。本稿では米国精神医学会が発行した「心や行動面の疾患」の診断基準として世界的に用いられる精神疾患の分類と診断の手引き第4版（DSM-IV-TR）における，自閉性障害とアスペルガー障害，それに特定不能の広汎性発達障害（PDD-NOS）をASDと呼ぶ。DSM-IV-TRでは自閉性障害の定義を，（1）対人関係や社会関係における質的な異常，（2）言語などのコミュニケーション機能における質的な異常，そして（3）行動や興味，活動性に特徴的なパターンが見られることとする。アスペルガー障害の場合には，（2）のコミュニケーションにおける質的な異常が見られない，あるいは目立ちにくい。PDD-NOSは，（1）に（2）か（3）が併存はするけれども，具体的な診断名が特定できない場合に用いられる呼称である。レット障害と小児期崩御性障害は，退行現象など，他のASD傘下の疾患と異なる特徴があるため，ASDに含めないことが多い[14, 15]。参考までに，DSM-IV-TRと並ぶ操作的な診断基準として著名な世界保健機構のICD-10では，広汎性発達障害を「心理的発達の障害」の中に位置づけている[16]。ASDに相当するのは，小児自閉症とアスペルガー症候群，非定形自閉症，その他の広汎性発達障害，広汎性発達障害（詳細不明）である。

その他，DSM-IV-TRやICD-10には記載されていないが，近年用いられることの増えた名称に触れておく。知的能力面に関する区分では，自閉性障害やPDD-NOSに知的障害を伴わない場合を，それぞれ高機能自閉症，高機能PDD-NOSと呼ぶ。言語面に注目した区分では，言語的な問題が大きい場合が高機能自閉症，言語的な問題が小さく，質的に異なった形で表れることが多いのがアスペルガー障害とされる。高機能自閉症とアスペルガー障害を包括して，高機能広汎性発達障害と呼ぶ場合もある。ただし高機能自閉症とアスペルガー障害の差を疑問視する声もある。

3. 2．ASD関連疾患の名称に見る多重性　3. 1．で述べた医学的定義，つまりASD概念とASD関連概念の名称は未だ変遷途上にある。ASDという言葉は，DSM-IV-TRやICD-10においてASD傘下の障害群が属する項目名である広汎性発達障害と同義に用いられることも多い。近年では，疾患という枠に囚われず，定型発達の圏内にある人に見られる性格特性までを含めて自閉症スペクトラムと呼ぶ人も増えてきた。その他，公的な支援や保険契約の現場では，広汎性発達障害という言葉が医学的な診断基準における広汎性発達障害の項目が含む以上の様々な疾患を包括する文脈も多々見受けられる。注意欠陥/多動性障害と狭義の学習障害，アスペルガー障害を総称して軽度発達障害と呼ぶこともある[12]。学習障害という言葉を広義に用いる場合に，ASD関連障害を包括することもある。

3. 3．ASD診断に見る多重性　DSM-IV-TRやICD-10は，診断者間の診断のブレをなくし

て診断の客観性を高めることを目的とした操作的な定義として地位を確立してきた。だが，ASD 診断は，ASD の障害特性上の理由に加えて生物学的な診断指標が定まっていないことから，注意欠陥 / 多動性障害や統合失調症などの類似症状を示す他の疾患との間で，あるいは同じ広汎性発達障害の傘下にある障害間でブレやすい。ASD の生物学的な診断指標の必要性が叫ばれる所以である。ブレの原因には，文化や ASD 診断を下すことのできる専門家の数，専門分野の差異，ASD 概念の多重性と広がり，診断体制や支援体制の差などが考えられる[17-20]。例えば 7000 人近い ASD 当事者に質問紙調査を行った米国のローゼンバーグ Rosenberg らは，診断者の専門分野が，それぞれの当事者が ASD カテゴリー内の，どの疾患を持つと認定されるかと関連することや，近年，アスペルガー障害と診断される確率が上がったことを示している[17]。

3. 4．ASD を持つ者の数に見る多重性　ASD を持つ者の数は，近年，世界的に大きく伸びている。その大きな原因には，上述の社会・文化的要因による診断のブレがある。1966 年の英国で 10,000 人当たり 4.1 人だった ASD を持つ者の数は，1996 年の日本では 21 人に，そして 2003 年の合衆国では 34 人になった[18]。だが，この増加には種々の複合的要因が絡む。例えばドイツでは，2000 年の時点で ASD を持つ者の数は 100,000 人当たり 3.94 人，精神疾患を持つ者の総数は 296 人であった。2005 年になると ASD を持つ者は 5.13 人，精神疾患を持つ者の数は 358 人となった。つまり，ASD を持つ者と並行して精神疾患を持つ者の人数自体も増えている。この数字を報告した研究者達は，このように ASD を持つ者が増加した理由を，児童や青年が精神疾患外来を訪れる確率が上がったことだと考えている[21]。上記の調査の診断基準だった ICD-10 がドイツの医療システムに取り入れられた時期と，ドイツにおける ASD 診断数が著しく増加した時期が一致していることから，診断基準の変化が大きく影響した可能性もある。また，カナダのコオ Coo らはブリティッシュ・コロンビア州において，自閉症を持つ 4 歳から 9 歳までの子どもの数の移り変わりを，診断基準の変容に注目して分析した[19]。ブリティッシュ・コロンビア州では，それぞれの児童に，障害の種類に応じた 1 種類のコードを割り当てる。コードは毎年更新されるが，その 1 つが自閉症である。1996 年から 2004 年の間になんらかのコードを割り充てられた児童数を分析したコオらは，自閉症を持つ児童の数ではなく，コードを付与される対象となる児童群内で自閉症というコードが割り当てられる割合が増えたと結論した。勿論，母集団自体も膨張している可能性もある。また，1966 年から 2003 年までに世界各国で発表された様々な疫学的研究間の罹患率の変化に注目したブラクシル Blaxill は，米国と英国で行われた ASD 関連の疫学調査データを再分析した[18]。そして両国で罹患者数が変化したのは社会的な ASD 認知度が上昇したためであると結論した。このような ASD 罹患率の曖昧さを踏まえて実態調査に乗り出した米国疾病予防センターは，1999 年から 2010 年を

めどに「自閉症と発達障害モニタリングネットワーク The Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network」という大規模な調査プロジェクトを展開している。

4．自閉症スペクトラム障害概念の確立と変遷

本節では，現時点（2009年12月）におけるASDにまつわる医学・生命科学的な知見を概観し，それらの知見が積み上げられる過程，つまりASDの特性とされる種々の差異に対応するASD傘下の概念が多重性をまといつつも現在の形となるに至った道のりを描写する。ASD関連概念が臨床的な診断基準として生まれ，構成される過程の初期から中期を支えたのは医科学研究だった。そして1990年代から現在，ASD像の形成過程に主に作用する領域は，脳研究やゲノム研究などを含む心・行動の生命科学研究となった。

4．1．ASDにまつわる医学・生命科学的な知見　ASDは，定義の曖昧さを差し引いても学術的に未知な部分が多い疾患である。ASDにまつわる膨大な生命科学研究には再現性が不確かなものも多い。前述した種々の多重性と相まって，ASDの科学表象の妥当性を判定する作業は困難を極めている。以下ではその概要を紹介する。

ASDの発症には，環境要因の変化に脆弱な多数の遺伝的素因が関与するという説が有力である。男女間で発症しやすさが異なることに注目した常染色体優性遺伝説や，エピジェネティクス関与説なども提案されているが，ASDを持つ者に共通する生物学的背景や発症機構は未解明である[22-25]。ASDとの関係が指摘される遺伝子は100を，染色体は20を超える[26]。ASDを持つ者が多い，つまり遺伝性の強い家系では，親族がASDの性格特性に類似する傾向を示す確率が高い[27]。1卵性双生児の場合，ともにASDを持つ確率は約7～9割，2卵生双生児の場合は高くても1割程度である[28,29]。近い親族にASDを持つ者がいない孤発性の場合，1割弱の罹患者のゲノムには，両親や親族には見られない繰り返し配列が出現する[30]。1980年代の研究では，ASDを有する子どもが生まれたカップルに生まれた次の子どもがASDを持つ確率は3～5％で，それ以外の場合よりも20倍高かった[31]。男性の発症率は女性の4，5倍高いとされるが，重症例になると男女差は低くなる[28]。人種／民族間における罹患率の差を示した研究もあるが，実態を反映しているというよりは，人種／民族集団と特定の診断のされやすさとの関係を示している可能性が高い[17,31]。

4．2．ASD傘下の疾患概念の勃興　ASDの中核をなす自閉性障害とアスペルガー障害という疾患概念は，それぞれ1943年，1944年に初めて学会に報告された[32]。自閉症概念のもととなる11名の症例報告を行ったのは米国ジョンズ・ホプキンス大学の精神科医レオ・カナー Leo

Kanner，アスペルガー障害概念の原型となった症例を紹介する論文を発表したのはオーストリアの小児科医で，のちにウィーン大学教授となるハンス・アスペルガー Hans Asperger である[33]。カナーの報告から成立した疾患概念は，現在ではカナー型の自閉症あるいは自閉性障害と呼ばれる。一方，アスペルガーが提案した概念は，アスペルガー型自閉症あるいはアスペルガー障害として知られる疾患概念となった。英語で執筆されたカナー論文は主に英語圏で，ドイツ語のアスペルガー論文は，ドイツやオーストリア，オランダや旧ソ連を中心に広まった。我が国には同時期に流入し，一時期までは差異が盛んに議論されていたという[34]。カナーとアスペルガーはそれぞれの論文で，精神病理学用語である統合失調症の「接触の喪失，自己への引きこもりと外界への無関心」を示す語である「自閉」という言葉を用いた[32,34]。だが，両者の示した疾患概念は当初から独立であった。発表当時のカナーは，自閉症の背景に幼児期の統合失調症を想定し，その背景に幼児期における母親の養育態度の影響を考えていた[33,35]。「冷蔵庫母」などの言葉に示されるように，特に米国では精神分析を重視する研究者や臨床家によって，ASD 発症と親の養育態度の関係が叫ばれていた時代である。一方アスペルガーは，自らの報告した 4 人の子どもたちを自閉的精神病質と描写し，一種の人格障害と考えていた[32,33]。ただし現行の DSM-IV-TR で診断した場合，カナーの症例もアスペルガーが報告した症例も自閉性障害に相当するという[35]。

4. 3．ASD 傘下の疾患概念の発展　カナーとアスペルガーの提案した疾患概念間の差に対する議論は，1960 年代，70 年代を通して過熱していく。知的水準や言語能力における差異に注目して両者を比較する試みが様々な角度から行われた[34,35]。第 2 次世界大戦後のほぼ同時期にカナーとアスペルガー両名の研究が紹介された我が国も例外ではない[35]。国際的に展開するそのような動きの中で，カナー，そしてアスペルガーが提案した疾患概念は変形を重ね，現在の形に近づいて行った。そして 70 年代頃から徐々に，小児統合失調症とカナーの自閉症の違いが示され，認識されていった[33]。もともと自閉症に相当する概念は，DSM の第 1 版（1952 年）と第 2 版（1968 年），ICD-8（1967 年）では，主に統合失調症に近い項目内に記述されていた[36]。そして 1977 年，世界保健機構が発表した ICD-9 で初めて，統合失調症の下位項目としての分類から脱却する。続く 1978 年，DSM-Ⅲや現行の DSM-IV-TR，ICD-10 における自閉性障害の項目の原型となる 3 点の小児自閉症の診断基準が，ラター Rutter によって提案された[37]。この頃から家族や兄弟間における罹患率などに注目した遺伝的な側面の研究が増え始めるとともに，両親の養育態度は発症には影響しないという認識が学界に浸透し始めた[32,38]。

4. 4．操作的定義の定着と ASD 概念の誕生　1980 年代は，現代社会における自閉性障害とアスペルガー障害，そして ASD という概念それぞれに重要な意味を持っていた。まず，1980 年

に米国で発表されたDSM-Ⅲが普及したことで，自閉性障害という概念の認知度が高まった。DSM-IIで180程度だった精神疾患カテゴリー内の疾患数は，DSM-Ⅲでは300程度に増えた。DSM-Ⅲは1987年に改訂され，DSM-Ⅲ-TRとなる。それに伴って小児自閉症という項目名が自閉症に改められた[36]。そして，DSM-IVやICD-10にアスペルガー障害という項目を作成するかどうか，つまり自閉性障害とアスペルガー障害の差異に関する議論が沸騰し，関連文献のレビューやデータの再解析，大規模な疫学研究が繰り返し行われた[34]。ASDがFragile X症候群を筆頭とする他の様々な障害に並存することが広く認識され始めると同時に，脳の構造や機能差への注目が高まってきた時期でもある。

カナーとアスペルガーの症例間の差異が存在するという認識が定着しつつある頃，英国では精神科医で疫学研究者であるウイングWingによって，両疾患の連続性を強調する考え方が，改めて提案され，注目を集め始めた[13]。傘下の概念を支援という観点から包括的に捉えるASDという考え方は，ウイングの精力的な研究姿勢に後押しされながら着々と浸透していった。この時期の英国で育まれ，学術的，そして社会的にASD概念に大きく影響した学説にも触れておく。自閉症を持つ者の脳は相手の気持ちを読み取るのが不得手な構造だという自閉症における「心の理論」説である[39]。この説を自閉症に適用した心理学者のバロン-コーエンBaron-Cohenらが提示した「心が読めない疾患」としてのASD像は，学術界に大きな影響を与えると同時に広く社会一般に広まっていった。ただし現時点では，ASD関連領域におけるバロン-コーエンらの理論の学術的な妥当性には疑問の余地がある[40]。

4. 5．脳科学・生命科学の開花とASD概念の広がり　自閉性障害とアスペルガー障害の差異は1990年代に入っても議論され続けた。そして1993年に提案されたICD-10，1994年に登場したDSM-IVの双方に，自閉性障害とは異なる疾患として，アスペルガー障害が明記された[5,15]。操作的な定義としてのアスペルガー障害の原型は，1980年代後半から90年代前半にギルバーグGillbergを中心に提案されたものである[38,41]。このような疾患ごとの診断基準の確立と並行して，ASDという呼称も，英国を中心に広がり続けた。知的な遅れがない，あるいは低い場合に，高機能自閉症や高機能広汎性発達障害という診断を下す傾向が高まり始めたのも90年代である。

90年代は，生命研究や脳画像技術の発展によって，遺伝子や遺伝子の働き，脳の部位や構造に注目した研究が開花した時代でもある。70年代から80年代には，ASDの生物学的側面の研究の焦点は染色体の重複や欠損にあった。そして生命科学技術の発展を受け，研究の矛先は，より微細なゲノムレベルの変異へと変わっていった。1994年に，ウェルカムトラスト財団を中心とする西欧諸国の財団や研究者が，自閉症に強く関係する遺伝子を同定して当事者や家族に有用な知見の産出を目指すInternational Molecular Genetic Study of Autism

Consortium を結成した[42]。米国の支援団体である Cure Autism Now（現 Autism Speaks）や Human Biological Data Interchange の主導で，ASD を持つ者や家族の遺伝情報を集めたバイオバンク Autism Genetic Resource Exchange などの研究資源も整備されていった。ASD 対策が本格化した米国では，1997 年に ASD の原因や疾患特性，早期診断法や対処法などを探る研究機関ネットワークである The Collaborative Programs of Excellence in Autism（第 1 期）が形成されている[43]。1999 年には，DSM-Ⅳで広汎性発達障害の項に分類されるレット障害の発症に MECP 2 という遺伝子が大きく関わることが示され，レット障害の位置づけに対する議論が激しさを増した[14, 15]。

4. 6．診断基準の洗練，そして ASD の生命科学の急発展と大規模化　2000 年代に入っても，ASD 関連の診断は ICD- 10 と DSM-IV，そして 2000 年に改訂された DSM-IV-TR に拠っている。DSM-Ⅳ-TR への改訂では，自閉性障害とアスペルガー障害間の症状差に関する記述が倍増した[5]。例えば自閉性障害の 3 つの主症状以外の特徴が言及され，それまで注目されなかった「アスペルガー障害でもコミュニケーションの質的障害が形を変えて出現する可能性」も明記された。臨床現場でアスペルガー障害という診断が増加し始めた時期でもある。別の疾患，例えば統合失調症や双極性障害と診断されていた人々が，アスペルガー障害という診断を受けるようになったのだろう[44]。このように既存の診断基準が洗練されていく傍らで，ASD 関連疾患の診断基準の曖昧性に注目が集まり，診断基準の明確化の必要性が改めて指摘され始めた。ICD- 10 や DSM-IV-TR の診断基準と ASD 概念との不一致が認識され，改定の必要性が主張されるようになったのである[17, 45]。

研究現場では，脳やゲノムの研究の発展速度が著しく上がった。ゲノム情報やゲノム情報の働きの研究が急速化，大規模化し，脳の構造や機能，そして遺伝情報の差のより詳細な解析が可能になった。関連研究は増加の一途を辿っている。ASD 傘下の疾患の病因や発症機構の解明を目指す大規模研究が次々と走り，ASD を持つ者や家族のゲノム情報や病歴，脳の組織などの情報を複数の組織で共有して解析を進める大規模な全ゲノム関連解析（GWAS）が隆盛を極めている。ASD の GWAS では，米国や欧州を中心に，ASD，大鬱病，注意欠陥 / 多動性障害，統合失調症そして双極性障害の生物学的な背景の解明や診断基準の再構築を目標に掲げる Psychiatric GWAS Consortium が有名である[46, 47]。発表される論文数も急激に伸びた。代表的な文献データベースとして知られる Web of Knowledge に登録された ASD 関連論文は，60 年代末には毎年 20 本に満たないが，2000 年代後半には，毎年 1000 本以上に増加し，2008 年には 2000 本を超えた。

5．自閉症スペクトラム障害の生命科学が現代社会にもたらすもの

教育や福祉など様々な社会的文脈でASDという差異の存在が存在感を獲得しつつある現在，ASD概念の変遷には，良かれ悪しかれ，大きな社会的な影響が付きまとう。特にASDを持つ，あるいは持つとされる者と彼らを取り巻く人々にとって，その影響は甚大である。前節で見てきたように，学術的な文脈におけるASD関連概念は，一方でDSMやICDなどの操作的な診断基準に代表される細分化，他方ではASDという包括概念化の2方向から形成されてきた。そこに加わった新しい役者が，ASDという差異の生物学的な基盤の科学表象化を急激に推進する生命科学である。本節では，ASDの生命科学から生じうる知見から，とりわけ出現への期待が高く，また深刻な社会的課題を生ずることが懸念されるASDの生物学的な指標を取り上げて，その社会的影響を考察する。生物学的な指標という形で示された差異の出現は，既存のASD概念に，そして社会全体にどのような作用をもたらすのだろうか。ただし本稿では，関連技術の臨床応用や市場化は扱わない。

現在，脳の発達のできるだけ初期に適切な支援を行うことが，ASDを持つ者の能力を引き出すとともに2次障害を防止する最善の手段であるという考え方が，ASDを持つ者の支援において主流となりつつある[48]。適切な支援を受けられなかった児童は，虐待を受けるリスクが高まるという[35]。生物学的な指標に代表される，早期に確実な診断を行う方法の確立が求められる所以である。そのように臨床的に有用なASDの生物学的な指標が確立され，ASDにまつわる新たな差異が表象されることは，現在のASDの疾患概念に新しい構成要素が組み込まれることに他ならない。

我が国でも欧米でも，ASDや統合失調症，双極性障害などの遺伝的素因が発症に関与する精神疾患を持つ者や家族は，差別対象となりやすい[49-51]。保険契約や結婚，住宅や就労あるいは人間関係から自己評価まで，その範囲は幅広い。ASDの生物学的な指標が確立し，遺伝情報上の特徴が社会に広まれば，そのような差異の存在自体が不適切な社会的意味付けを受け，当事者や遺伝情報を共有する親族などの関係者が被る社会的不利益が深化する可能性は高い。そのような懸念を背景に，法的な側面に限られた処置ではあるが，米国は，2008年5月に雇用や保険契約における遺伝情報の使用を禁ずる遺伝情報差別禁止法（GINA）を制定した[52]。GINAの基本的な考え方は，個人は遺伝子に責任を持てないのだから遺伝子の変異を持つことに由来する遺伝的なリスクは社会が平等に負担すべきであるというものである。遺伝子変異については後述するが，GINAは，遺伝情報の社会的影響力が増して遺伝情報を基盤とする差別が進むことに関する12年に及ぶ米国内の議論の賜物である。改善の余地を指摘する声も目立つが，評価に価する大きな一歩だろう[53]。

4節で述べたように，ASDは，多様な遺伝的な因子が発症に複雑に関与する多因子疾患で

ある可能性が高い。そのため，現代社会において現在多くの研究が目指すようなASDの生物学的な指標が確立した場合，その有効な利用を促進する一方で，広範な差別つまり生物学的指標への不適当な社会的意味付けを防止するためには，多因子疾患の仕組み，とりわけ遺伝子変異の概念が，ある程度，理解されていることが望ましい。以下では，その理由を述べていく。

遺伝子変異とはDNA上の差異である。発生初期から生涯を通じて生じうるし，生殖細胞系列に存在する場合には世代間で伝わる。すべての人間は，何らかの，そして多くの遺伝子変異を有する。つまり遺伝子に変異があることは，特別でもなければ悪いことでもない。だが遺伝子変異という言葉は，すでに米国社会では否定的な意味合いを獲得しつつある[54]。そのような否定的な意味合いが，ASDを持つ者や親族に否定的に作用する可能性はぬぐえない。我が国でも，ASDを持つ子どもの保護者に対する調査において，遺伝子の変異とASDを持つことの関係を誤って解釈することで，ASDの生物学的な側面の研究の進歩に強い懸念を示す保護者が複数見られた[55]。

このように，例え示された差異自体の存在が科学的に妥当であっても，結果として不適切な社会的意味付けや，社会の混乱に繋がる可能性は十分にある。特に我が国の場合，不適切な意味付けの出現を危惧するに足る理由が，これまでの教育カリキュラムの中に存在する。遺伝子の変異は頻繁に起こりうることで特別なことではないということが，2002年に改定された我が国の教育指導要領には含まれていないのである。それどころか現行の理科教育は，人間の遺伝的な基盤への言及を避ける傾向にある[56]。その点を問題視した一部の人々の働きかけが功を奏し，2009年3月に公示された新指導要領は遺伝子変異の概念を取り入れた。ただし，人の遺伝を避ける傾向は変わらない[56]。

人格特性と疾患の境に位置するASDの場合，生命科学の発展に伴うさらなる懸念事項がある。将来的に確立した生物学的な指標が，現時点で疾患とされるASD概念，特にDSMやICDなどの既存の診断基準と一致するとは限らないのである。ASDを扱う科学において，一部の科学表象や診断方法のみが日本国内で市場化あるいは海外から流入し，表象や診断結果を適切に解釈して意味付けるための情報の供給や，我が国の実情に沿った支援方法の確立が大幅に遅れる恐れは憂慮すべきだろう[57]。DSM自体が2013年に改定されることが予定されており，支援や診断の現場や，当事者や家族の混乱が予想されるところである。片寄ったあるいは間違った科学表象が出現する一方で，支援や診断，教育現場の対応が追い付かず，不確かな情報のみが広まってASDに関わる様々な人々を含む社会が大きく混乱し，不適切な教育・支援方法が蔓延する可能性は高い。疾患にまつわる情報はもともと社会の混乱を招きやすい。例えばASDの場合，1998年に権威ある医学雑誌のLancet誌に掲載された1本の論文をきっかけとする3種混合ワクチン（MMR）接種と自閉症の発症の関係を示唆する報道は，英米を中心に予防接種拒否や不適切な治療方法の蔓延をもたらした[58,59]。様々な研究者が，すぐに，そして

繰り返し，該当論文の科学的妥当性を否定したにも関わらず，一連のMMR報道は，幼い子どもを養育中の保護者や，ASD当事者とその家族に大きな混乱を引き起こした。その爪痕は，今なお消えていない。

このような現状を考慮すると，ASDの生物学的な指標が確立した際には，すでに流通している不適切な情報への対応と，社会的に不適切な理解や意味付け，混乱を生じない形での知識提供を視野に入れることが必要だろう。残念ながら，そのような情報流通システムの構築は，現在の日本では遅れている。特に，書籍やパンフレットとして過去に流通済みの情報，社会に浸透した不適切な表象への対処は，ASDの生物学的な指標の確立を待たずとも，早急な対応が望まれる問題である。例えば，1960年代以前の「自閉症は親の養育態度によって発症する」という説を信じる人々がいる。筆者らがASDを持つ子どもの保護者に行った調査では，現在でもなお，そのような妥当でない知識を持つ人々から非難を浴びて保護者が大きな心的負担を負う，あるいは責任感に苛まれる例が複数見られた[55]。

6．終　わ　り　に

ASD概念は，科学と社会の双互作用の中で変遷を続けている。そして本稿で見てきたように，現在，ASD概念に対する影響力を強めているのが，心・行動の生命科学である。心・行動の生命科学がもたらすASDにまつわる様々な差異の表象や関連諸技術は，医療や福祉システムを通じて社会の中のASD像，そして当事者とされる集団そのものを変革しつつある[61]。それらの表象や技術が不適切な形で社会に流通することで，結果的に特定の集団に不利益がもたらされる状況を回避するためには，そのような社会的影響を吟味して配慮する作業を，研究の遂行過程から組み込んでいくことが必要だろう[62-63]。心・行動面に差異を有する疾患として，ある程度の社会的存在感を獲得したASDの場合でさえ，国際的にも我が国内でも，そのような仕組みづくりは立ち遅れた状態にある。早急な対応体制の確立が望まれる。

謝辞　本研究に当たって貴重な時間を割いて助言して下さった佐藤恵子氏，田村智恵子氏，中村征樹氏，沼部博直氏および加藤和人氏，本稿作成に際して的確なコメントを下さった竹沢泰子氏に深く感謝します。本研究は科学技術社会論学会柿内賢信記念賞研究助成金および文部科学省科学研究費特定領域研究・応用ゲノム「ゲノム研究と社会のコミュニケーションに関する研究」（特定領域17019032）の補助を受けて行いました。

引用文献

1）　竹沢泰子．表象から人種の社会的リアリティを考える，人種の表象と社会的リアリティ，竹沢

泰子編，岩波書店，1－26，2009.
2） 桜井徹．20世紀における改革派優生主義 ―― J. B. S. ホールデーンとハーマン．J. マラー――．リベラル優生主義と正義，68－110．ナカニシヤ出版．2007.
3） 向精神薬によるこころの改良．エンハンスメント バイオテクノロジーによる人間改造と倫理，57－72．生命環境倫理ドイツ情報センター編，松田純・小椋宗一郎訳，知泉書館．2007.
4） Mendelsohn, N. J. & Schaefer, G. B. Genetic evaluation of autism. *Seminars in Pediatric Neurology*, 15（1），27－31. 2008.
5） DSM-Ⅳ-TR 精神疾患の分類と診断の手引き 新訂版．アメリカ精神医学会，橋三郎・大野裕・染矢俊幸訳，医学書院．2003.
6） United Nations. A/RES/ 62/ 139
7） Ganz, M. L. The Lifetime Distribution of the Incremental Societal Costs of Autism. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, 161, 343－349. 2007.
8） Singh, J. Illes, J. et al. Trends in US Autism Research Funding. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39（5），788－795. 2009.
9） The Interagency Autism Coordinating Committee. Strategic Plan for Autism Spectrum Disorder Research. January 26. 2009.
10） http：//www.ada.gov/（最終アクセス日 2009年10月1日）
11） 小枝達也．広汎性発達障害・アスペルガー障害．*母子保健情報*，55，28－32．2007.
12） 山岡修．行政による支援．*日本臨床*，65（3），545－550，2007.
13） Wing, L. Reflections on opening pandora's box. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35（2），197－203. 2005.
14） Renieri, A. Meloni, I. et al. Rett syndrome：The complex nature of a monogenic disease. *Journal of Molecular Medicine*, 81, 346－354. 2003.
15） Amir, R. E. Van den Veyver, I. B. et al. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature Genetics*, 23, 185－188. 1999.
16） ICD-10 精神および行動の障害 臨床記述と診断ガイドライン 新訂版．世界保健機構，融道男・中根允文ら 監訳，医学書院．2005.
17） Rosenberg, R. E. Daniels, A. M. et al. Trends in Autism Spectrum Disorder Diagnoses：1994－2007. *Journal of autism and developmental disorders*, 39（8），1099－111. 2009.
18） Blaxill, M. F. What's going on？ The question of time trends in autism. *Public Health Reports*, 119, 536－551. 2004.
19） Coo, H. Ouellette-Kuntz, H. et al. Trends in Autism Prevalence：Diagnostic substitution revised. *Journal of autism and developmental disorders*, 38（6），1036－1046. 2008.
20） Newschaffer, C. J. & Curran, L. K. Autism：An emerging public health problem. *Public Health Reports*, 118, 393－399. 2003.
21） Bölte, S. Poustka, F. & Holtmann, M. Trends in autism spectrum disorder referrals. *Epidemiology*, 19（3），519－521. 2008.
22） Courchesne, E. Pierce, K. et al. Mapping early brain development in autism. *Neuron*, 56, 399－413. 2007.
23） McGrew, S. C. Malow, B. A. et al. Developmental and behavioral questionnaire for autism spectrum disorders. *Pediatric Neurology*, 37（2），108－116. 2007.

24) Peay, H. L. Verch, P. M. et al. Austin, Psychiatric disorders in clinical genetics?: Addressing family histories of psychiatric illness. *Journal of Genetic Counseling*, 17, 6－17. 2008.

25) Basu, S. N. Kollu, R. & Banerjee-Basu, S. AutDB: A gene reference resource for autism research. *Nucleic Acids Research*. 37, D 832－D－836. 2009.

26) http://www.mindspec.org/autdb.html（最終アクセス日　2009年10月1日）

27) McMahon, W. M. Baty, B. J. & Botkin, J. Genetic counseling and ethical issues for autism. *American Journal of Medical Genetics* Part C, 142 C, 52－57. 2006.

28) Fombornne, E. The epidemiology of autism: a review. *Psychological Medicine*, 29, 769－786. 1999.

29) Bailey, A. Le Couteur A. et al. Autism as a strongly genetic disorder: Evidence from a British twin study. *Psychological medicine*, 25, 63－77, 1995.

30) Sebat, J. Lakshmi, B. et al. Strong association of de novo copy number mutations with autism. *Science*, 316, 445－449. 2007.

31) Shattuck, P. T. & Grosse, S. E. Issues related to the diagnosis and treatment of autism spectrum disorders. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13, 129－135. 2007.

32) Folstein, S. E. & Rosen-Sheidley, B. Genetics of Autism: Complex aetiology for a heterogeneous disorder, *Nature Reviews Genetics*, 2, 943－954, 2001.

33) 石川元．アスペルガー症候群 ―― 歴史と現場から究める ――．アスペルガー症候群の歴史．石川元編，至文堂，10－51. 2007.

34) 石川元・市橋香代．アスペルガー症候群の歴史 ―― 統合失調症か人格障害かという論争から広汎性発達障害に組み込まれるまで ――．*日本臨床*，65（3），409－418, 2007.

35) 杉山登志郎，アスペルガー症候群の現状．*日本臨床*，65（3），401－406, 2007.

36) Sanders, J. L. Qualitative or quantitative differences between Asperger's disorder and autism? Historical considerations. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39 (11), 1560－7. 2009.

37) 栗田広．自閉性障害の診断法の発展．*小児科臨床*，61（2），43－46 2008.

38) 市橋香代．ローナ・ウイングとアスペルガー症候群．アスペルガー症候群 ―― 歴史と現場から究める ――，石川元編，至文堂，63－70，2007.

39) Baron-Cohen, S. Leslie, A. M. & Frith, U. Does the autistic child have a "theory of mind"? *Cognition*. 21（1），37－46. 1985.

40) 神尾陽子．アスペルガー症候群の人々の対人障害の成り立ち，アスペルガー症候群 ―― 歴史と現場から究める ――，石川元編，至文堂，90－101，2007.

41) Mattila, M. Kielinen, M. et al, An epidemiological and diagnostic study of Asperger syndrome according to four sets of diagnostic criteria. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 45（6），636－646. 2007.

42) http: //www.well.ox.ac.uk/monaco/autism/IMGSAC.shtml（最終アクセス日 2009年10月1日）

43) http: //www.nichd.nih.gov/autism/research/cpea.cfm（最終アクセス日 2009年10月1日）

44) 鈴木祐貴子・齊藤万比古．アスペルガー症候群の疫学．*日本臨床*，65（3），419－423. 2007.

45） Volkmar, F. R. State, M. & Klin, A. Autism and autism spectrum disorders : Diagnostic issues for the coming decade. *The Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 50（1－2），108－115, 2009.

46） The Psychiatric GWAS Consortium Steering Committee. A framework for interpreting genome-wide association studies of psychiatric disorders. *Molecular Psychiatry*, 14, 10－17, 2009.

47） Psychiatric GWAS Consortium Coordinating Committee. Genome-wide association studies : History, rationale, and prospects for psychiatric disorders. *American Journal of Psychiatry*, 166（5），540－556. 2009.

48） The Interagency Autism Coordinating Committee. Strategic Plan for Autism Spectrum Disorder Research. 2009.

49） Rüsch, N. Angermeyer, M. C. & Corrigan, P. W. Mental illness stigma : Concepts, consequences, and initiatives to reduce stigma. *European Psychiatry*, 20, 529－539. 2005.

50） 半澤節子・中根允文ら．精神障害者に対するスティグマと社会的距離に関する研究：統合失調症事例とうつ病事例の比較．*精神障害とリハビリテーション*，12（2），154－162. 2008.

51） Bennett, L. Thirlaway, K. & Murray, A. J. The stigmatising implications of presenting schizophrenia as a genetic disease. *Journal of Genetic Counseling*, 17, 550－559. 2008.

52） Department of Health and Human Services. “GINA” The genetic information nondiscrimination act of 2008 information for researchers and health care professionals. April 6, 2009.

53） Baruch, S. & Hudson, K. Civilian and military genetics : Nondiscrimination policy in a post-GINA world. *The American Journal of Human Genetics*, 83, 435－444. 2008.

54） Wakefield, C. E. Meiser, B. et al. A comparison of community, clinician, and patient preferences for naming a cancer-related mutation. *Clinical Genetics*, 71, 140－147. 2007.

55） 東島仁・加藤和人，自閉性スペクトラム障害の遺伝的側面の研究における倫理・社会的課題の検討．日本人類遺伝学会第54回大会，OC 185. 2009.

56） パーソナルゲノム時代の遺伝学教育，日本人類遺伝学会第54回大会，Educational program 5，座長　鎌谷直之・稲澤譲治．2009.

57） Tabor, H. K. & Cho, M. K. Ethical implications of array comparative genomic hybridization in complex phenotypes : points to consider in research. *Genetics & Medicine*, 9（9），626－631. 2007.

58） Taylor, B. Miller, E. et al. Autism and measles, mumps, and rubella vaccine : No epidemiological evidence for a causal association. *The Lancet*, 353（12），2026－2029. 1999.

59） Offit, P. A. & Coffin, S. E. Communicating science to the public : MMR vaccine and autism. *Vaccine*, 22, 1－6. 2003.

60） Cho, M. K. & Sankar, P. Forensic genetics and ethical, legal and social implications beyond the clinic. *Nature Genetics Supplement*, 36（11），S 8－S 12. 2004.

61） 何が社会的に構成されるのか．イアン・ハッキング著 出口康夫・久米暁訳，岩波書店．2006.

62） 中村征樹，科学技術と市民参加――参加の実質化とその課題．待兼山論叢，42. 2008.

63） Brand, A. Brand, H. & Schulte in den Bäumen, T. The impact of genetics and genomics on public health. *European Journal of Human Genetics*, 16, 5－13. 2008.

要　旨

近年，心・行動の生物学的な基盤を遺伝子の働きや遺伝情報を手掛かりに探る心・行動の生命科学が，急成長を続けている。その進展には，公共の福祉への大きな貢献と同時に，多くの社会・倫理的な課題が伴うことは人類の歴史から明らかである。本稿では，心・行動の生命科学の研究領域で世界的な注目を集め，今や100名に1人が持つとも言われる自閉症スペクトラム障害に着目し，関連領域の学術的な発展に伴う障害概念の変遷と，社会的影響を論ずる。自閉症スペクトラム障害概念が形成される道のりは，医学的な症例研究に端を発した心・行動の生命科学研究における自閉症スペクトラム障害領域の発展と展開，そして社会との関わりの歴史である。本論では，まず自閉症スペクトラム障害を取り巻く世界，そして我が国の社会的な状況を概観する。次に，医学や生命科学が科学表象の産出を通じて該当概念を形作る歴史的な流れを振り返る。そして，生命科学によって自閉症スペクトラム障害の生物学的な基盤が解明され，様々な技術が開発される過程で現代社会にもたらされつつある課題を考察する。

キーワード：自閉症スペクトラム障害，生命科学，生命科学の倫理・社会的な側面，行動遺伝学，発達障害

Sumarry

There has been no greater task for the life sciences than elucidating the biological bases of mind & behavior. Science has made significant contributions to human welfare, but history shows that the rapid and overwelming advancement of research into mind & behavior have been accompanied by various social and ethical implications for human society. This article explores a historical change, the recent development of an important disease concept — autism spectrum disorders (ASD) — in genetic and genomic research of human mind & behavior. It then considers the ethical and social implications of this change in modern society. ASD is a group of neurodevelopmental disorders that is currently diagnosed by the observation of core behavioral symptoms. The prevalence of ASD is almost one in 100. In this paper, I first try to describe the social and scientific context ASD, both in the past and present. I then examined some social and ethical issues resulting from representations and technologies that have, or will have emerged from the advancement of research in genetic and genomic aspects of ASD.