

# 発達障害の概説と最新の知見、 そして日本における初診待機の現状

泊こぞくらクリニック 院長 島袋 盛洋

## 【要旨】

発達障害は、生来、個々が有している特性が、主に幼少時期に明らかになる神経発達の違いに起因する障害群であり、日々の日常生活や社会生活にさまざまな困難をもたらします。代表的な疾患としては、「注意欠如・多動症（ADHD）」と「自閉スペクトラム症（ASD）」がある。通常は、未就学時期に発見されることが多いが、これらはしばしば併存し、また、学習障害、知的障害と重複することも多く診断が難しいことがある。また、スペクトラム概念があるように、特性に応じて思春期での不登校、成人後のうつ状態が受診のきっかけになるエピソードになるなど個人差が大きいと言われている。近年、診断技術の進展や社会的理解の広がりにより注目が高まっており、発達障害児者に対する支援の在り方も問われている。本稿では、発達障害の基礎的な理解、最新の研究動向、そして日本における発達障害診療の初診待機期間の問題、沖縄県の現状についても報告する。

## 発達障害の基本的理解

### 1. 注意欠如・多動症（ADHD）

注意欠如・多動症（ADHD）は、「注意の持続が難しい」「多動」「衝動性」という三つの主な症状を特徴とする神経発達障害である。DSM-5（『精神障害の診断と統計マニュアル 第5版』）においては、症状の一部が12歳以前に現れていること、複数の環境（例：家庭や学校）で症状が確認されること、さらにその症状が社会生活や学業、仕事などにおいて明確な支障を引き起こしていることが診断基準とされている。診断される子どもの割合は学童期の子どもの3～7%と比較的高く、男子の方が女子より3～5倍多いと言われており、成人でも診断に該当する人の割合は2.5%となるが、男女比は1：1に近づくといわれている。特に学童期には、教室内での集中困難、指示の理解や遂行の困難、突発的かつ衝動的な行動などの問題が目立つ。これらの特徴は成人期まで持続すること

があり、対人関係や職場での適応にも影響を及ぼすことがある。治療には国内で認可されている中枢神経刺激薬（メチルフェニデート）や非刺激薬（アトモキセチン、グアンファシン）などの薬物療法とともに、行動療法が並行して行われる。また、本人を取り巻く生活環境の調整や家族・学校・職場を含めた心理的サポートも、安定した生活を送るために重要である。

### 2. 自閉スペクトラム症（ASD）

自閉スペクトラム症（ASD）は、対人相互的な関係の築きにくさ、言語および非言語によるコミュニケーションの困難さ、さらに興味や行動の範囲が限られ、同じ行動を繰り返す傾向（反復性）などを特徴とする発達障害である。かつては自閉症、アスペルガー症候群、高機能自閉症などに細かく分類されていたが、DSM-5（『精神障害の診断と統計マニュアル 第5版』）以降、これらはすべて「自閉スペクト



ラム症」]として統合され、連続体（スペクトラム）として捉えられている。ASDのある子どもは、他者と視線を合わせることが苦手であったり、言語の発達が遅れたりするほか、聴覚や触覚に対する過敏さや鈍感さなど、独特な感覚の特性を持つことも多い。また、知的能力や言語能力には大きな個人差があり、高い知的機能を有する人から、重度の知的障害を伴う人まで多様である。治療薬としては、かつては、ピモジド（オーラップ）が、国内で唯一適応のある薬剤であったが、QT延長や心室性不整脈等のリスクが高いことから、近年では、元々、統合失調症の治療薬でもあり、「小児期の自閉スペクトラム症の易刺激性」の改善に効果があるとされる、リスペリドン、エビリファイが認可使用され置き換わっている。その他、睡眠障害には、メラトニン製剤を含むメラトベルも使用されることが多いが、薬物療法は、あくまで症状緩和が必要な時に行われ、やはり、支援の中心となるのは、できるだけ早期の療育的支援と生活環境の整備であり、本人の特性や発達段階に応じた個別の支援計画を立てていくことが極めて重要である。

**最新の研究動向と知見**

**1. 遺伝と脳のはたらきに関する理解の進展**

ADHD（注意欠如・多動症）やASD（自閉スペクトラム症）は、遺伝の影響が大きいことが、これまでの多くの研究で示されている。家族に同じような特性を持つ人がいる場合、発症の可能性が高くなるとされ、最近では、ゲノムワイド関連解析（GWAS）やエクソーム解析といった遺伝子研究の進歩によって、発達障害に関連するさまざまな遺伝子やその変異が特定されている。とくに、神経の発達やシナプスのはたらきに関係する遺伝子（たとえばCNTNAP2やCHD8など）が注目されている。

さらに、脳画像研究からは、前頭前野や帯状回、小脳、島皮質といった部分に、形や働きの違いがあることが明らかになりつつある。これらは脳のネットワーク全体のつながり方の異常

（コネクトーム異常）とも関係していると考えられ、ASDでは、シナプスの形成や柔軟な変化に関わるタンパク質（SHANK3、NRXN1、NLGN3など）に異常があることが病気の一因となっている可能性がある。一方、ADHDでは、報酬を感じる回路や注意を調整するしくみに関わるドーパミンやノルアドレナリンの異常、特に前頭葉と線条体を結ぶ経路の問題が関連していると考えられている。

**2. 神経発達症としての共通点とちがい**

ASDとADHDは、それぞれ別の診断名ですが、実際の現場では両方の特徴を持つ子どもも少なくない。DSM-5という診断基準が改訂されてからは、この両方をあわせて診断できるようになり、神経発達症という共通の枠組みの中で、その似ている点や違いをまとめて考えることが重視されるようになっている。

ASDは、他人との関わりや会話が苦手なことが中心で、ADHDは注意が続かない、衝動的に行動する、じっとしてられないといった症状が主に見られる。しかし、どちらも前頭前野という脳の前の部分に関係する「実行機能」の弱さや、ワーキングメモリ（短期間の記憶と処理の力）の苦手さが共通して見られることがあり、また、多くの子どもが、感覚に敏感すぎたり鈍かったり、気分が安定しなかったり、作業を切り替えるのが難しかったりといった点でも似た特徴を示す。

心理学の検査では、ASDでは「全体を見て理解する力」や「他人の気持ちを想像する力」が弱いとされる一方、ADHDでは「がまんする力」や「待つことの苦手さ」が目立つ傾向があるが、ただし、これらの違いははっきり分かるわけではなく、個々の子どもの特性に応じた柔軟な支援が必要である。

**3. AIやICTを活用した新しい支援のかたち**

最近では、人工知能（AI）や情報通信技術（ICT）を使って、発達障害の診断や療育をサポートする取り組みも進んでいる。たとえば、



視線の動きを測定する「アイトラッキング」や、顔の表情や声の調子を分析する技術によって、子どもの社会的な関心や感情の反応を客観的に評価し、自閉スペクトラム症の早期発見につながる研究が行われている。

さらに、子どもの行動データや、心拍・皮膚の反応といった体の情報を組み合わせて分析することで、従来のような観察や問診だけに頼らず、より数値に基づいた診断支援も可能になりつつある。

療育の分野でも、子どもの発達にあわせて使えるタブレットアプリや、オンライン通話を活用したりリモート療育、バーチャルリアリティ (VR) による社会性トレーニングなどが実用化されている。こうした技術により、専門の人が少ない地域でも質の高い支援が受けられるようになり、医療や福祉の現場で働く人たちの負担も軽くなることが期待される。今後は、AIを使うことによるプライバシーの問題や倫理的な配慮にも気をつけながら、実際に役立つ形で社会に取り入れていくことが求められる。

### 日本における初診までの待機期間の現状と課題

#### ・長くなっている初診の待ち時間

日本では、発達障害の可能性のある子どもが専門医の診断を受けるまでに、数ヶ月から1年以上待たなければならないことが珍しくない。特に大都市では受診希望者が多く、地方では医師や専門機関が少ないため、どちらの地域でも初診までの待ち時間が長くなっている。中には、平均で6ヶ月以上待つ地域もあることが報告されている。

2023年に厚生労働省が行った調査では、発達障害の専門外来を希望する人が増え続けている一方で、それに対応できる専門医の数は十分ではないことが分かっており、こうした現状から、医療のニーズと提供体制の間に大きなギャップが生じていることが明らかになっている。

#### ・長い待ち時間が子どもと家族に与える影響

初診までの待ち時間が長引くことで、子どもとその保護者にはさまざまな負担が生じる。診断が確定しないまま時間が経つことで、保護者は不安や戸惑いを抱えたまま日々の対応に追われることになり、精神的な疲れも大きくなる。

また、早い段階で必要な支援や療育を受けることができず、子どもの発達にとって大切な時期を逃してしまう可能性を高めることとなり、学校や幼稚園などでも、適切なサポート体制が整わないまま進級・進学することで、学習や友だちとの関係で困ることが出てくる場合がある。さらに、保護者のストレスが積み重なることで、家庭内の人間関係が悪くなったり、虐待のリスクが高まったりするおそれも指摘されている。

#### 国の対応とこれからの取り組み

こうした課題に対応するため、国は「発達障害者支援法」に基づいて、発達障害者支援センターの設置や、地域の医療機関との連携を強める取り組みを進めている。しかし、専門医を育てるには時間も人材も必要なため、すぐに問題を解決するのは難しいのが現実である。

そのため、短期的な対策として、保健師、心理士、保育士など、さまざまな専門職が協力して初期の対応を行う体制づくりが、いくつかの地域で始まっており、このような連携によって、初期の相談やスクリーニングを早く行い、必要に応じて専門医につなぐという流れができつつある。

また、ICT（情報通信技術）を活用した遠隔での評価の導入や、地域の小児科医との連携を強化する動きも見られており、さらに、保護者向けの支援プログラムを充実させるなど、さまざまな角度からの対応が模索されている現状がある。これらの取り組みを全国的に広げ、継続していくことによって、初診までの待ち時間の短縮と、より良い支援の提供が期待されている。



沖縄県の初診待機の現状（私見）

沖縄県においても全国と同様に初診までの待機時間が問題になっており、現場の医療従事者の立場からみると「数ヶ月待ち」が常態化している一方で、受診当日のキャンセル率も高いという声も数多くあることから患者さんは複数の医療機関に予約している可能性がある。初診で受診される患者さんの困りごとは「集中が続かない」「集団行動が難しい」「チックがある」「将来が心配」など様々で、学校での「学習の遅れ」「不登校」「いじめ」につながっており、また、ネット・ゲーム依存などの社会的課題に直面しているご家族からの相談も数多くみられる。全国的に子どもの数自体は減っているにも関わらず、子どもの自殺者数は増加傾向にあるなど、早期介入のためにも待機期間を短くしていくことは緊迫の課題であり、個々の医療機関の努力だけではなく、県、市町村、医師会も一体となって全力で取り組んでいくことが求められる。

【参考文献】

1. American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th Edition (DSM-5)*.
2. 厚生労働省 (2023). 「発達障害者支援の現状と課題について」
3. 日本小児神経学会 (2017). 『小児神経学用語集 改訂第3版』 医学書院.
4. Lord, C., Elsabbagh, M., Baird, G., & Veenstra-VanderWeele, J. (2018). *Autism spectrum disorder*. *The Lancet*, 392(10146), 508-520.
5. Faraone, S. V., Asherson, P., Banaschewski, T., et al. (2015). *Attention-deficit/hyperactivity disorder*. *Nature Reviews Disease Primers*, 1, 15020.

ネット資料

発達障害情報・支援センター（発達障害者支援センター全国ネット）  
<https://www.rehab.go.jp/ddis/>

お知らせ

文書映像データ管理システムについて（ご案内）

さて、沖縄県医師会では、会員へ各種通知、事業案内、講演会映像等の配信を行う「文書映像データ管理システム」事業を平成23年4月から開始しております。

また、各種通知等につきましては、希望する会員へ郵送等に併せてメール配信を行っております。

なお、「文書映像データ管理システム」（下記 URL 参照）をご利用いただくにはアカウントとパスワードが必要となっており、また、メール配信を希望する場合は、当システムからお申し込みいただくことにしております。

アカウント・パスワードのご照会並びにご不明な点につきましては、沖縄県医師会事務局（TEL098-888-0087 担当：宮良・國吉）までお電話いただくか、氏名、医療機関名を明記の上 [omajimusyo@okinawa.med.or.jp](mailto:omajimusyo@okinawa.med.or.jp) までお問い合わせ下さいますようお願い申し上げます。

○「文書映像データ管理システム」

URL : <https://www.documents.okinawa.med.or.jp/Dshare/header.do?action=login>

※ 当システムは、沖縄県医師会ホームページからもアクセスいただけます。





**問題**

次の設問 1～5 に対して、○か×でお答え下さい。

- 問 1. ADHD (注意欠如・多動症) や ASD (自閉スペクトラム症) は、診断は明確に分けられている。
- 問 2. 発達障害は、個々の特性に応じて、受診時期が異なることが多いとされている。
- 問 3. ASD (自閉スペクトラム症) の治療薬は、現在もピモジド (オーラップ) が幅広く使用されている。
- 問 4. 社会的課題となっている発達障害の初診までの待機時間は沖縄では問題になっていない。
- 問 5. ADHD (注意欠如・多動症) は、女子の方が男子より 3～5 倍多いと言われている。



5月号 (Vol.61)  
の正解

**思春期特発性側弯症の診断と治療**

**問題**

次の設問 1～5 に対して、○か×でお答え下さい。

- 問 1. 思春期特異発性側弯症 (AIS) は 10 歳から 18 歳の小児期に発症する疾患である。
- 問 2. 思春期特異発性側弯症は女性に多く見られる疾患である。
- 問 3. 思春期特異的発性側弯症の患者は、骨成熟後は側弯の進行が終了する。
- 問 4. 思春期特異発性側弯症の装着具療法は、1 日 8 時間以上の装着で効果が得られる。
- 問 5. 思春期特異的側弯症患者の婚姻率および出産経験は一般集団と比較して同等である。

正解 1.○ 2.○ 3.× 4.× 5.○

**解説**

- 問 3. 骨成熟後も変形は進行することがあり、特に骨成熟時に 30° のカーブでは進行リスクが高い
- 問 4. 装具療法の効果を得るために、より長時間の装着が必要で、有効性を得るために 1 日 16～18 時間以上の装着が必要とされている。

