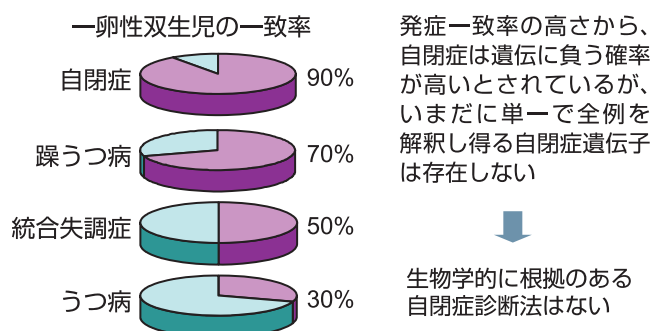


# 高機能自閉症の診断マーカー

## ■ 自閉症の特徴

- ＜有病率＞ 1～1.6% (1/63～100人)
- ＜性 比＞ 男：女＝4：1
- ＜遺 伝＞ 同胞内での発生率は2～4%
- ＜臨 床＞
- 小児期に診断される広汎性発達障害の一つであり、3歳以前に障害が顕現化
- コミュニケーションの障害、社会的相互作用の障害、限局した興味と行動、知覚過敏や多動傾向を呈する
- 精神遅滞 (IQ ≤ 70) を併発する例もある
- その病態メカニズムは解明されていない

## ■ 自閉症の病態発生



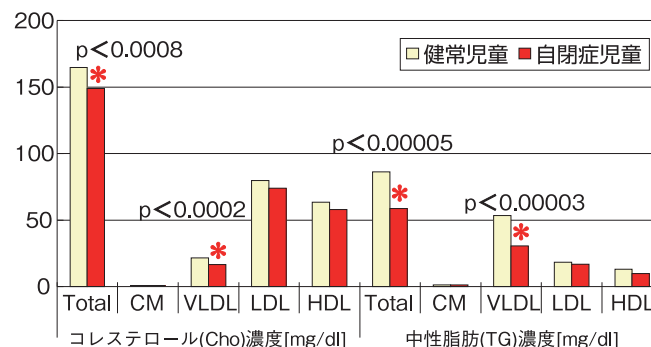
## ■ 自閉症医療の問題点

- 自閉症には根治的治療法がない。治療には教育的介入(療育)が必須であり、早期に介入することでその後の症状の改善を期待できる。早いほど予後がよい。
- 診断に経験と技術を要する。現在、自閉症は障害に特徴的な行動が認められなければ診断されない。診断には児童精神科の現場で熟練した医師の技量を要する一方、対応可能な医師・医療機関はきわめて少ないために、受診希望者が受診に至るまでの時間も長い。
- このため、早期診断システムが重要。早期診断により、親への支持的援助を開始することで家族のストレスも軽減し、二次的な障害を防ぎうる。しかし、有用な診断マーカーがない。

## □ 想定される用途

- ・ 高機能自閉症児の早期診断補助

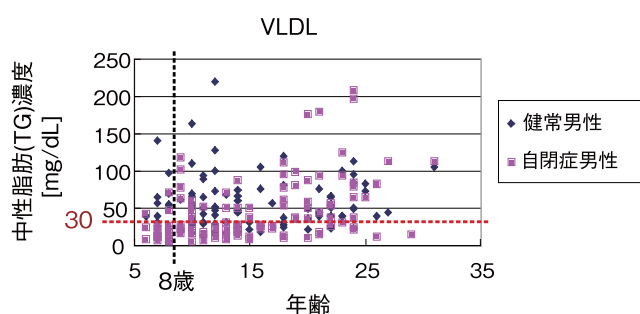
## ■ 高機能自閉症未成年者の血清脂質



自閉症者、健常対照者の血清脂質分画をHPLC法で測定。自閉症者では健常者に比べ血清脂質が低下。

→ 特に超低比重リポタンパク(VLDL)分画が有意に低下していた。

## ■ VLDL中性脂肪による自閉症者判定のカットオフ値



カットオフ値30mg/dlに設定することにより、8歳以下で感度83%、特異度90%、正診率86%を達成。高率に高機能自閉症者を判別し得る。(特願2009-236976)

## ■ まとめ

- 現在、自閉症には有効な治療法がなく、医療現場では早期診断に基づく、療育の施行が求められる。
- 高機能自閉症者においては末梢血清のコレステロール・中性脂肪VLDL分画に特異的な低脂血症が認められる。特に中性脂肪VLDL分画は早期診断のマーカー候補となり、病態解明に結びつく可能性を有している。
- 今後は末梢血清脂質VLDL分画の異常を反映したモデル作成が、予防法・治療法開発の上で急務となる。