

## 2010 年度国際ワークショップ・公開講演会報告

日本発達心理学会国際研究交流委員会委員長 鈴木忠（白百合女子大学）

2010 年度の国際ワークショップは、イェール大学医学部附属イェール子ども研究センター准教授であり、乳幼児発達障害クリニックの主任でもある Katarzyna Chawarska(カタルツィナ・ハヴァースカ)先生をお迎えし、「乳幼児期における自閉症スペクトラム障害：診断・アセスメント・治療」というテーマで、8月20日～23日までの4日間、立命館大学衣笠キャンパスで下記のとおり開催されました。ホストを務めてくださったのは、立命館大学の荒木穂積先生と竹内謙彰先生です。共催していただきました（財）発達科学研究教育センター、立命館大学人間科学研究所、日本臨床発達心理士会をはじめ、お力添え賜りました関係各位に改めて御礼申し上げます。ありがとうございました。

### 2010 年度国際ワークショップ講師招聘担当委員：荒木穂積・竹内謙彰（立命館大学）

講師のカタルツィナ・ハヴァースカ先生（私たちは親しみを込めてカーシャ先生と呼んでいました）は、社会性発達の初期メカニズムに焦点を当てた多くの研究プロジェクトにかかわっておられます。研究の中心は、自閉症スペクトラム障害の発達初期における発現ならびに乳幼児期における顔と視線の処理についての実験研究です。しかし、こうした基礎研究とともに診断的アセスメントなどの臨床研究にも多くの実績を持っておられます。カーシャ先生は年も若く臨床研究と基礎研究の両方に現在進行形で携わっておられる方だという点は、今回のワークショップの特色の一つと言えるでしょう。

今回のワークショップでは28名と、例年よりやや多い参加者を得ました。以下、日程に沿って簡単にレクチャーの内容を紹介します。まず初日には、“Autism spectrum disorders: Introduction”と題して、自閉症スペクトラム障害（Autism Spectrum Disorders：以下 ASD）の研究史、診断カテゴリー、有病（発生）率、原因論、関連する諸問題、乳幼児期における ASD の発現といった諸点について丁寧な解説がなされ、本ワークショップの「導入」として広く ASD 研究の現状を紹介いただきました。2日目の午前中は、“Assessment and diagnosis of autism spectrum disorders in toddlers”と題して、ASD 児をアセスメントする上での困難な課題、スクリーニング・アセスメントと診断的アセスメント、認知・言語・適応的スキルのアセスメントといった諸点について話していただきました。診断的アセスメントにおいては、アセスメント・ツールである ADOS-G を実際に実施されているビデオクリップを提示いただきながらの解説で、ASD 児の診断に関心のある方にとっては貴重な経験になったのではないかと思います。3日目の午前中には、“Early intervention”と題して、ASD 児に対する早期介入にかかわる諸問題をレクチャーいただきました。ここでも、具体的な早期介入場面のビデオクリップを提示いただいたことは理解の助けになりました。レクチャーの後半部分では、根拠のはっきりしない治療法に対する批判的検討にも触れられています。アメリカにおいても、センセーショナルに治療効果を謳うけれども、実際には効果がない治療法によるトラブルが後を絶たないようです。ASD 児を持つ親にとっては切実な問題であるだけに、あやしげな治療法に対する見極め

は重要な課題の一つであると感じました。最終日 4 日目の午前中には、“Experimental studies of earliest expression: Infants at risk for ASD”と題して、乳児期のハイリスク児（ASD 児のきょうだいなど）を対象とした、早期徴候に関する実験的研究の紹介でした。早期発見にもつながる貴重な研究成果の一端を、やはりビデオクリップも交えながら、解説いただきました。なお、ワークショップでは、魚野翔太（京都大学／日本学術振興会）、衣笠広美（筑波大学）、金澤忠博（大阪大学）、稲田尚子（国立精神・神経医療研究センター）、黒田美保（東海学院大学）の 5 名の参加者による研究発表もあり、アセスメントにもつながるトピックを提供いただきました。

22 日の午後は公開講演会が行われ、参加者は 105 名でした。「幼児期初期における自閉症スペクトラム障害のアセスメントと診断」と題した講演では、ワークショップでも取り上げられた初期徴候に関する最先端の研究を含めて、アセスメントと診断にかかわる問題を、わかりやすくビデオ等で実例も示しながら紹介いただきました。なお、会場のキャパシティの制限があるため、当初の申込期限を待たずに定員に達してしまい、それより後に参加希望を出された方にはお断りをせざるをえず、まことに申し訳ありませんでした。参加希望が多かった背景には、取り上げられた問題が、現在、それだけ多くの人の関心を集めていることを示しているように思います。

ワークショップ全体を通じて、参加者も積極的に質問し、カーシャ先生も一つ一つの質問に丁寧に答えていただきました。紹介された ASD に関する最新の研究成果は広範囲にわたり、短い期間ではありましたが、参加者にとって多くのことを吸収する機会になったのではないかと思います。また、今回のワークショップや公開講演会のよかった点として、アセスメントや治療教育の場面を写した貴重な映像を惜しげなく披露いただけたことを多くの人が挙げていました。これも、今回のワークショップを特徴づけていることの一つと言ってよいのではないかと思います。全体的にとっても充実したワークショップになりました。

## 幼児期初期における自閉症スペクトラム障害のアセスメントと診断

### Assessment and Diagnosis of Autism Spectrum Disorders in Toddlers

カタルツィナ・ハヴァースカ (Katarzyna Chawarska)

アマンダ・スタイナー (Amanda Steiner)

アン・スノウ (Anne Snow)

イエール大学, アメリカ合衆国

ティナ・ゴールドスミス (Tina Goldsmith)

ニューメキシコ大学, アメリカ合衆国

#### 概 観

Leo Kanner (Kanner, 1943)によって最初に報告された自閉性障害(自閉症)は複合的な神経発達障害である。その主な特徴は、他者との相補的な社会的相互作用にかかわる能力と他者とコミュニケーションを持つ能力に重篤な欠損があることだが、それとともに異常運動パターン、特異な感覚反応、特定の物への強いこだわりといった特徴を持っている(APA, 1994)。すべての自閉症者は中核的な3つの領域において自閉症に特有の障害を共通して持っているが、知的能力、言語能力、社会性の障害の程度によって自閉症の臨床像は非常に多様である。この障害の発達の特性を考慮するならば、自閉症の中核的障害の発現は年齢および認知能力のレベルの違いに大きな影響を受けると言ってもよい(Richler, Huerta, Bishop, & Lord, 2010)。広汎性発達障害である自閉症は、社会性やコミュニケーションの障害といった中核的障害にとどまらず、注意、知覚、学習、認知などの発達の様々な領域にも影響が見られるのである。

自閉症は広汎性発達障害と呼ばれる障害カテゴリーに属している(APA, 1994)。広汎性発達障害に含まれる次の3つの障害、すなわち自閉症、アスペルガー症候群および特定不能の広汎性発達障害(PDD-NOS)は、近年、自閉症スペクトラム障害(ASD)の名称で呼ばれるようになってきた。それ以外の2つの広汎性発達障害は小児期崩壊性障害とレット症候群である。両者はともに発達初期に劇的な退行現象を示す。自閉症、PDD-NOS およびアスペルガー症候群を明瞭に区別する上で信頼するに足る一貫性のある証拠が欠如しているため(Rosenberg, Daniels, Law, Law, & Kaufman, 2009; Snow & Lecavalier, in press; Towbin, 2005)、これら3つの疾患をASDの診断カテゴリーのもとにまとめてしまおうとする提案が、精神疾患の診断・統計マニュアル第5版(DSM-V)の改定作業において検討されている(see [www.dsm5.org](http://www.dsm5.org), see also Volkmar, Chawarska, & Klin, 2008)。

自閉症スペクトラム障害は男性のほうが女性に比べておよそ4:1の比率で多く発現する(Fombonne, Zakarian, Bennett, Meng, & McLean-Heywood, 2006)。現在、すべてのASDを合わせた発現率推計は約1:110(110人に1人)であるが、典型的な自閉症に限ると10,000人に対して10~20人くらいと推計される(ADDM, 2009)。典型的な自閉症の人たちは、障害の中核的な症状に加えて、顕著な認知的障害を合併しており、知的能力範囲で見ると通常のおよそ40%程度にとどまっている(CDC, 2000)。典

型的な自閉症者のうち約 20%は機能的に言語を使用することができず、約 30%は幼児期から思春期にかけて、てんかん発作をおこす(Lord, Shulman, & DiLavore, 2004; Tuchman, Cuccaro, & Alessandri, 2010)。

## ASD の早期診断

**障害発生のパターン** 過去経験の回想に基づく後方視的研究から得られた膨大なエビデンスによると、のちに自閉症と診断された子どもの親の半数近くが生後 1 年のうちに子どもの発達を懸念した経験があったことを想起している。また、ほとんどの親は子どもが 2 歳になるまでには自閉症の徴候が出てきたことに気づいている(Bagdadli, Picot, Pascal, Pry, & Aussilloux, 2003; De Giacomo & Fombonne, 1998; Volkmar, Stier, & Cohen, 1985; Chawarska, Klin, Paul, & Volkmar, 2007)。親が最初に心配することは、人への興味が乏しくやり取りがしにくいことや、発声が少なく発話が遅れることである。興味深いことに、親が子どもの心配をし始めたときの子どもの年齢にはばらつきがある。このことは回想的報告の限界によるものかもしれないが、あるいはまた、自閉症スペクトラムのサブタイプごとに異なる特徴的な発達過程と発現形態を反映しているのかもしれない(Chawarska et al., 2007)。

自閉症の特徴的な徴候が現れる時期や現れ方についての直接的なエビデンスはいまだに不十分である。親の報告や、後に自閉症と診断された子どものビデオ記録の検討のような後方視的研究データを主たる根拠として、自閉症の発現について以下のようないくつかのパターンが描き出されてきた。

- ・早期発現型：生後間もなく自閉の行動が現れる(Kanner, 1943; 1968)。
- ・停滞型：生後しばらくは通常の発達を遂げるが、その後、発達が遅れ始め、やがて発達の停滞期に到る(Chawarska et al., 2007; Ozonoff, Heung, Byrd, Hansen, & Hertz-Picciotto, 2008; Siperstein & Volkmar, 2004)。
- ・退行型：生後 2 年目において、これまで獲得した社会性やコミュニケーションのスキルの一部を喪失する(Eisenberg & Kanner, 1956; Kurita, 1985; Rapin, 1996; Werner & Dawson, 2005)。
- ・さらに、発達初期の遅れに加えて生後 2 年目における退行が合併する場合があることを示した研究もある(Ozonoff, Williams, & Landa, 2005; Werner & Dawson, 2005)。

自閉症の仮説的な発症パターンを確定的なものとすることは今後の課題である。そしてこの課題はまた、病因とその帰結に関する問題とも潜在的に結びついているのである。

自閉症の兄姉を持っているという点で後に自閉症になる遺伝的リスクがある乳児を対象とした前方視的な縦断研究の結果によれば、多くの親が生後 6 カ月までに自分たちのハイリスク児に関する心配事を報告したが、これらの心配事はしばしば一般的なものであり、必ずしも後の発達の問題を予測するものではないということが示された(Ozonoff et al., 2009)。しかし生後 12 カ月における子どもの発達に関する親の心配事についての報告は、ASD の本質的な診断基準に強い関連を持つものになるようだ(Ozonoff et al., 2009)。ハイリスク児のコホートを対象とした前方視的なフォローアップに焦点を当てた今後の研究は、後に自閉症と診断される乳児の発達の道筋が定型発達児に見られる道筋と、どのような発達領域において、いつの時点で分岐するのかをはっきりさせる上で役立つだろう。

**早期診断** 通常、親は子どもが 2 歳になるまでに心配をし始めるが、ASD の診断はそれより遅れ

ることが多い。インタラクティブ自閉症ネットワーク(Interactive Autism Network) (IAN, 2010)によって公開された予備的な研究報告によると、親が最初に心配し始めた時点から自閉症と診断された時点までの間隔は平均で自閉症の場合で1.7年、PDD-NOSの場合で2.1年、アスペルガー症候群で4.6年であり、初めて診断を受けた年齢平均は自閉症、PDD-NOS、アスペルガー症候群でそれぞれ約3.2歳、3.7歳、7.2歳であるという報告が家族によってなされている。こうした統計結果は、ASDだと最初に評価される平均年齢は4歳、ASDだと最初に診断される平均年齢は5歳の誕生日前後だとするほかの研究結果とおおよそ一致する(Wiggins, Baio, & Rice, 2006)。多くの要因がASDの診断を遅らせている。診断の遅れは、しばしば以下のような問題に起因している。すなわち、適切ではないスクリーニング法(e.g., Dearlove & Kearney, 1990; Sices, Feudtner, McLaughlin, Drotar, & Williams, 2003)、自閉症の徴候に対する親の知識不足と親の訴えに対する小児科医の対応の遅さ(e.g., Shevell, Majnemer, Rosenbaum, & Abrahamowicz, 2001)、そして3歳以下の子どもに対しては未だASDの診断サービスが十分普及していないことである。一般的に言って、社会経済的地位の低さがサービスを受けにくくし最初のASD診断を遅らせる要因になっているのに加え、人種・民族的な要因がこのような問題をさらに悪化させるのである(Mandell, Listerud, Levy, Pinto-Martin, 2002; Mandell, Ittenbach, Levy, Pinto-Martin, 2007)。Medicaid(米国における低所得者医療扶助制度)の受給適格者であった子どもたちの記録を再検討したところ、白人の子どもたちは平均6.3歳で自閉症の診断を受けているのに対して、アフリカ系の子どもたちの平均は7.9歳であった(Mandell et al., 2002)。最初、ASDとは異なる診断(例えば、適応障害や行為障害)を受けることは、ASDの場合に必要な臨床的ニーズに気づきにくくさせてしまうことになるのだが、こうした誤診断をアフリカ系の子どもたちが受ける確率は白人の子どもたちと比べて3倍近いのである(Mandell et al., 2007)。

しかし、親(Chawarska et al., 2007; 2009; Ozonoff et al., 2009)や専門家(Johnson et al., 2007; Myers et al., 2007; Zwaigenbaum et al., 2009)の間で自閉症の初期徴候に対する認識が高まっていることや早期スクリーニング検査法が開発されてきたこと(Robins, Fein, Barton, & Green, 2001; Stone, McMahon, & Henderson, 2008; Wetherby et al., 2004)に加えて、米国疾病対策センター(US Center for Disease Control)やオーティズム・スピークス(Autism Speaks)のような親の会組織による教育的キャンペーンによって、米国では過去10年の間に、包括的な診断的評価を受け早期介入プログラムに参加する3歳未満の子どもたちの数がかかなり増加したのである(Chawarska, Klin, & Volkmar, 2008; Dawson, 2008; Dawson et al., 2010; Koegel, Koegel, Fredeen, & Gengoux, 2008; Wetherby & Woods, 2008; Zwaigenbaum et al., 2009)。質の高い早期診断と治療サービスが万人に利用可能なものとなることを保証するためにはさらなる努力が必要であるものの、現在の状況にはこのような複雑な障害のある子どもに対する医療ケアの大きな発展もまた見られるのである。

### 1～2歳頃における自閉症の徴候

**社会的相互作用のスキル** 多くの子どもで、ASDの徴候は2歳の誕生日前後あるいはそれ以前に臨床的に検知しうるレベルに達する(Chawarska et al., 2007; 2009)。この年齢でもっとも確実に見られる徴候は、人と関わる世界に対する興味の幅が狭かったり拒否的だったりすることである。ASD

の 1～2 歳児は対面状況での人との関わりに興味を示さず、安心のために親との身体接触を求めることもあまりなく、他者からの交流の働きかけに対して自分から何かをしたり反応を返したりすることも滅多にないのである(Garon et al., 2007; Landa, Holman, & Garrette-Mayer, 2007; Mitchell et al., 2006; Wetherby et al., 2004; Yoder, Stone, Walden, & Malesa, 2009)。社会的な働きかけに対する特徴的な反応の欠損には、社会的微笑（他者の笑顔に対して笑顔を返すこと）の欠如や名前を呼ばれたことへの反応の鈍さが含まれる(Nadig et al., 2007)。加えて、ASD の 1～2 歳児は、人の顔をチェックしたり、アイコンタクトや表情、視線手がかりなどを含めた顔による表現をチェックしたりする時間が非常に少なく(Chawarska et al., 2007; Bryson et al., 2007; Wetherby et al., 2004; Wetherby, Watt, Morgan, & Shumway, 2007)、また、他者の活動をチェックする時間も限られている(Shic, Bradshaw, Klin, & Chawarska, in press)。このような子どもたちはまた、ポジティブな感情表現をあまりともなわない特異な感情表現を行う(Bryson et al., 2007; Garon et al., 2007; Wetherby et al., 2004)。アイコンタクトはしばしば素早く行われ、社会的コミュニケーションの性質をもった交流の一連の流れとはうまくかみ合っていない(Chawarska et al., 2007)。くすぐる、揺らす、投げあげるといった身体的要素がともなっていないと、社会的な交流活動や対面状況での人とのやりとりには興味がないように見えるのである。

**コミュニケーション** 発声の発達の遅れは自閉症の乳児では非常に早期から見られるようだが(Paul et al., 2010)、2 歳までには他者のジェスチャーや言葉を理解する能力、さらには他者とのコミュニケーション行為を開始する能力の欠損が明らかになる。しばしば言葉に反応したり理解する能力の欠損は、言葉を発声する能力の欠損よりも程度が重い(Chawarska, et al., 2009; Hudry, Leadbitter, Temple, Slonims, McConachie, Aldred, et al., 2010; Weismer, Lord, & Esler, 2010)。ASD 児における表出言語の発達もまた、2 歳までにはかなりの遅延が一貫して見られる(Chawarska, et al., 2007; Chawarska & Volkmar, 2005; Paul, Chawarska, Cicchetti, & Volkmar, 2008)。1～2 歳の ASD 児は他者に向けて声を発することが少なく、また発話の抑揚も普通ではない(Brian et al., 2008)。こうした子どもたちはまた、子音の発声や単語の連結が少なく、全体として言葉の生成が少ない(Landa & Garrette-Mayer, 2006; Landa et al., 2008; Paul et al., in press)。言葉の遅れがあってもそれが社会性の障害とつながらない子どもとは異なり、ASD 児が話し言葉の制限を目の動きや慣習的身振りで補おうとしないのは注目に値する。このように、人と興味を共有したり人に要求したりすることを目的とする、指さしをしたり他者に物を見せたり物を渡したりする行動が、欠如しているかあるいはごくわずかししか見られないのである(Chawarska et al., 2007; Chiang, Soong, Lin, & Rogers, 2008)。生後 2 年目から 3 年目にかけて言葉が出てくるにつれて、反響言語（他の人が言ったことの逐語的な繰り返し）、スクリプト言語（映画、本などに出てきたフレーズの繰り返し）、異常な音声の高さや抑揚の付け方など、特異な言語的特徴が現れる(Oller et al., 2010; Schoen, Paul, & Chawarska, 2010)。

**こだわりと反復行動** 反復的な運動や行動は ASD 以外の発達に遅れのある子どもでも見られるであろうが、ASD 児は 2 歳までに身体の反復運動だけでなく、特異な感覚嗜好を示し、型にはまった手指の使用をする(Brian et al., 2008; Werner, Dawson, Munson, & Osterling, 2005)。特異な感覚嗜好には物の特異な探索（物を顔にこすりつけたり、あるいは口に入れたりにおいをかいだりする）、

特定の感触のあるものに嫌悪的な反応を示したり、遊び道具ではないもの（椅子のボルト、靴紐、紐、おもちゃの一部）に対して興味を示したりすることなどが含まれるだろう。型にはまった運動様式は、繰り返し手をたたいたりジャンプしたりすることや、指を特定の形にしたりつま先立ちをすることなどの形で現れるだろう。ある子どもは、就寝時や入浴時の手順を厳格に守ることや物のある規則に従って配列する（車やブロックを並べるなど）ことなどとともに、ドアの開け閉めの繰り返しを強く求めるかもしれない。ステレオタイプ行動はまた、反響言語やスクリプト言語（本や映画のセリフを繰り返したり、物にしつこく命名したり、同じ質問を何度も繰り返したりすること）のような発話にも現れるかもしれない(Kim & Lord, 2010)。2歳までに反復行動やこだわりが臨床的対応を必要とするレベルに達する子どももいれば、2歳までの徴候はそれほど目立つものではなく、その後顕著に見られるようになってくる子どももいる(Chawarska et al., 2007; Richler et al., 2007)。

**遊びのスキル** ASD 児に遊ぶ能力が欠けていることには多くの報告がある(Jarrold, 2003)。1～2歳の ASD 児は動作の模倣やおもちゃの機能的な使用に遅れがあるのに加えて、想像力や創造性が遊びの中であまり見られない(Brian et al., 2008; Chawarska et al., 2007; Charman et al., 1997)。ミニチュアのおもちゃ（車、人形、動物、ままごとの道具など）で遊ぶ機会があっても、1～2歳の ASD 児はしばしば物の感覚的特徴の方に注意がいく。つまり、物の機能的特徴（たとえば、コップは飲むためのものであり、ボールは投げるためのものであるなど）よりは、むしろ、どのような感触でありどのように光が反射するか、あるいはどんな音が出るかなどの方に興味をもつのである。もしおもちゃへの興味がそれる場合には、子どもは次から次へといろいろな物に向かって行くだろう。ASD 児は象徴的な表象化が困難であるのに加えて、模倣の障害があるので、遊ぶのが上手な人を見習ったり、教えてもらったりすることから遊びが発展することはほとんどないのである(Charman et al., 1997)。1～2歳の ASD 児が遊んでいるときも、その遊びは反復的でステレオタイプなものであることが多い。例えば、おもちゃのある規則に従って並べたり、あるいは同じ遊び方（人形にご飯をあげるなど）を何度も繰り返したりすることなどがあげられる。さらに、1～2歳の ASD 児がおもちゃに興味を持って長時間そのおもちゃで遊んでいるような場合（例えば、音を鳴らすためにボタンを押すなど）でも、その遊び行為は他者を志向したものであることはほとんどなく、それらの遊びに他者を引きこもうとすることも滅多にないのである(Landa et al., 2007)。

1～2歳の ASD 児における社会性の障害には相互の類似点もあるが、多くのレベルにおいて、その症状は非常に多様な現れ方を見せる。生後2年目に自閉症あるいは PDD-NOS と診断された乳児の一群を4歳まで追跡調査した前方視的研究では、典型的な自閉症児と社会性の障害がそれより軽い PDD-NOS 児に対して、診断的アセスメントツールである自閉症診断観察尺度汎用版 (Autism Diagnostic Observation Schedules-Generic; ADOS-G) (Lord et al., 2000)を使って最初の診断を行った時点では、両者の間に多くの類似点があった (Chawarska et al., 2009)。その時の類似点は以下のようなものである。すなわち、名前を呼ばれても反応しにくい、アイコンタクトをあまりしない、共同注意を自発することが少ない、指さしが見られにくい、機能的象徴的な遊びに遅れが見られるなどである。しかし自閉症群と PDD-NOS 群の違いは生後2年目からすでに見られていた。特に自閉症の乳児の多くは発声（たとえば、ブーブーあるいはキーキーといった声）を他者にむけず、言葉の

欠如をアイコンタクトや慣習的、身体的ないしは説明的なジェスチャーで補うこともない。遊びのセッションで経験した感情をお母さんや臨床医と共有しようとしなないことが多い。自閉症の子どもは他者の行動をチェックすることがなく、注意を引くための非言語的の手がかり（たとえば、指さしや視線の方向など）に従うこともなく、名前が呼ばれた時に反応するというものもない。自閉症児にとって、おもちゃを使った遊び方も主要には探索的なものであり、おもちゃの細部に關心を示すことになり、感覚的特徴に重点が置かれるのである。ジャンプや手をたたくこと、つま先歩きなどの型にはまった運動様式もしばしば観察される。自傷行為はほとんどのケースで見られない。

自閉症群に対して社会性の障害が軽い PDD-NOS 群では、一対一(対面状況)で実験者とやりとりすることができ、また意図的なコミュニケーションの手段をとることこともできることが多い。PDD-NOS 児は発声や表情を他者に向けたり、社会的微笑を示したり、他者と喜びを共有したりすることが、自閉症と比べて多く見られる。一般的にいえばアイコンタクトのしかたは特異であるが、自閉症児よりも視線を人とのやりとりの中に統合しようとしている。言葉の能力も障害されているが、共同注意に自発的に参加できることが多く、他者の注意や興味の対象を共有できる萌芽的だがはっきりとした能力を示すことも多い。ないわけではないが、特異な感覚嗜好や型にはまった運動様式は自閉症群に比べると頻度は少ない。全体として PDD-NOS の子どもは自閉症児に比べてより機能的に行動している。このことは子どもが使用できる発達上の他のスキルと関連づけて社会性の障害の現れを解釈することが重要であることを示している。

## 診断とアセスメント

ASD の発達的特徴と障害が広汎に及ぶという特徴の両者を考慮するならば、ASD の診断を行うことは複合的なプロセスになる。表出言語の発達の遅れ、社会的反応性の減退、行動上の困難、および反復的行動といった多くの ASD の症状は他の障害や症候群でも見られるものである。知的障害があると診断プロセスはさらに複雑になる。特に幼い子どもにおいては社会性の障害が重い認知障害からきているのか、自閉症の特質からきているのかを区別しなければいけないためより複雑になる。自閉症幼児の診断は最も適切な環境下での言語性および非言語性の発達スキル、社会的コミュニケーションと交流のスキル、特異な運動行動や感覚行動の有無、適応機能のレベルに加えて、子どもの健康と発達ならびに家族史に関する注意深い検討を含む多領域における機能のアセスメントに基づいている。しばしば聴覚検査や神経学的検査だけでなく染色体や他の遺伝子特異性を調べる遺伝スクリーニングもまた求められることがある。これらのアセスメント手続きの結果は鑑別診断に必要であるだけでなく、一人一人異なる子どものプロフィールや能力に合わせて個別化された治療を組み立てるためにも必要である(Klin, Saulnier, Tsatsanis, & Volkmar, 2004; Zwaigenbaum et al., 2009)。

**診断的アセスメント** 乳幼児を対象とするアセスメント尺度のひとつに乳児用自閉症観察尺度 (Autism Observation Scale for Infants; AOSI; Bryson, Zwaigenbaum, McDermott, Rombough, & Brian, 2008)がある。AOSI は 6～18 カ月の乳児を対象に作成された半構造的観察尺度である。この尺度は、ASD のもっとも早期の指標と考えられる行動の有無を評価できるように標準化された活動項目によって構成されている。AOSI で心理測定的特性を査定するための取り組みは現在まだ進行途

上である(Bryson et al., 2008; Brian et al., 2006)。この年齢範囲における感度(sensitivity)と特異度(specificity)に関するエビデンスはまだ限られているので、この尺度は臨床診断ツールとして使われるよりもむしろ研究に利用されることの方が一般的である。

もっともよく使われていて妥当性が高い診断尺度が自閉症診断観察尺度汎用版(ADOS-G) (Lord et al., 2000)である。これはさまざまなレベルの認知・言語能力に対応するようにデザインされた4つのモジュールによって構成されている。ADOS-Gのモジュール1は言語獲得以前の子ども用である。モジュール2は、いくつかの単語を並べた話し方をするが言葉の流暢性はまだない子どもに用いられる。モジュール3および4は年長者向けにデザインされており、3は言葉が流暢な子ども用、4は大人用である。通常1~2歳から就学前期の子どもの診断を目的に用いられるADOS-Gのモジュール1と2は、半構造的な遊びのエピソードによって構成される。検査者はそのエピソードの中から社会的微笑、アイコンタクト、指さし、社会的参照、想像遊びなどといった多様な社会的行動やコミュニケーション行動を抽出するのである。子どもの行動は、人とのやり取り、コミュニケーション、遊び、および反復行動に焦点を当てたおよそ20の項目に基づいて評定される。選択された項目群での子どもの得点(アルゴリズム・スコアと呼ばれる)に基づいて、ADOS-Gは、子どもが自閉症なのか軽度のASDなのかを臨床医が判定するのに役立つカットオフ値を算出できるのである。

ADOS-Gは典型的な自閉症や症状の重い自閉症を特定するにはかなり効果的であるが、年少の子どもへの適用には多くの制約がある(Bishop & Norbury, 2002; Chawarska et al., 2007; de Bildt et al., 2004; Lord et al., 2000)。特に2歳以下の子どもに用いる場合には、低機能ASD児を過剰診断してしまう(たとえば、全般的な発達遅滞のある子どもをADOS-Gで得点化すると自閉症の高リスクを示唆する得点範囲に入ってしまうかもしれない)傾向があり、他方PDD-NOSのような高機能で言語能力もある軽度のASDの子どもを過小診断してしまう(つまり、見逃してしまう)傾向がある(Chawarska et al., 2007, Lord et al., 2000)。このような問題を解決するために、ASD児をさらに少数の均一的な集団に分けることで感度と特異度を高める新しいアルゴリズムがこれまでに開発されてきた(Gotham, Risi, Pickles, & Lord, 2007; Gotham, Risi, Dawson, Tager-Flusberg, Joseph, Carter, et al., 2008)。そのような改訂には、モジュール1において、言葉を使う子どもと使わない子どもの得点化アルゴリズムを分けることや、モジュール2において5歳以上と5歳未満で異なったアルゴリズムを用いることが含まれている。新しいアルゴリズムによって、言葉が出ていないが比較的軽度の年少ASD児に対するADOS-Gの感度が高くなるとともに、単語を並べた話し方しかできない年長ASD児に対するADOS-Gの感度が高くなったのである(Gotham et al., 2007)。

年少の子どもに対する診断ツールとしてADOS-Gの感度と特異度をさらに改善するために、ADOS-Gの製作者たちはその新版を開発した。それがADOS-T(ADOS-Toddler)である(Luyster, Gotham, Guthrie, Coffing, Petrak, Pierce, et al., 2009)。ADOS-Tは非言語性の精神年齢が少なくとも12カ月以上である暦年齢30カ月未満の子どもを対象にデザインされたものである。ADOS-Tのモジュールは前版のADOS-Gと同じ構造を踏襲しており、検査者は半構造化された子どもの好きな活動を用いて、やり取りを維持するよう心がけつつ子どもの反応を観察する。ADOS-Tのモジュールには、1~2歳児にふさわしい活動が新しくいくつか加えられ、採点方法も12~30カ月の子どものパ

パフォーマンスをより適切に捉えることができるよう改良されている。2 つの診断アルゴリズムが ADOS-T で用いられることとなった。すなわち、1) 12~20 カ月の子どもと、21~30 カ月の言葉が出ない子どものためのもの、2) 21~30 カ月の言葉が出ている子どものためのもの、の 2 つである。ADOS-T の得点は、子どもが ASD である可能性についての全般的な懸念のレベルに応じてカテゴリ分けされる。すなわち、ほとんどあるいはまったく問題がない、軽いあるいは中程度の問題がある、中程度から厳しい問題がある、の 3 レベルである。ADOS-T は妥当性検討のためのサンプルグループにおいてかなり高い感度と特異度を示した(Luyster et al., 2009)。現在、ADOS-T は研究目的でのみ使用されているが、2012 年に新版 ADOS-II の中に組み入れられて出版される予定である。

ADOS-G と同じくらい使われている評価法として自閉症診断インタビュー改訂版(Autism Diagnostic Interview-Revised; ADI-R; Rutter, LeCouteur, & Lord, 2003)がある。ADI-R はコミュニケーション、社会的なやり取り、固執行動や反復行動の領域における子どもの発達歴と症状について尋ねる、親や養育者を対象に構造化された 2 時間を要するインタビュー法である。子どもの行動に関する親の語りに基づいて検査者が得点化する。言葉が出る子どもと出ない子どもで別々のアルゴリズムが使われ、カットオフ値は 3 つの症状領域それぞれにおいて算出される。3 つの領域すべてで点数がカットオフ値を超えると自閉症と分類され、障害の発生は 36 カ月以前とされる。PDD-NOS 児に対してはカットオフ値が算出されない。3 歳を過ぎた子どもに対する採点アルゴリズムは、自閉症とそれ以外の障害カテゴリーでかなり異なってくる(Cox et al., 1999; Lord, Rutter, & LeCouteur, 1994)。しかし年少の子どもに対する ADI-R の妥当性はこれまで疑問視されてきた(Chawarska et al., 2007; Rutter et al., 2003)。ADI-R は精神年齢が 18 カ月以下で言葉が出ない子どもを過剰診断する傾向があり、言語的に高機能の子どもを過小診断する傾向にある(Chawarska et al., 2007; Cox et al., 1999; Lord, 1995; Rutter et al., 2003)。16~30 カ月の子どもに対し ADI-R を適用した研究では、熟達した臨床医が ASD と診断した子どもの内 90%近い子どもで固執行動と反復行動が少なすぎたため ADI-R の診断的カットオフ値に達しなかった(Ventola et al., 2006)。固執行動と反復行動に対するカットオフ値を下げたり除外したりすることは幼い子どもへの適用に向けた改善になるかもしれない(Chawarska et al., 2007; Wiggins & Robins, 2008)、3 歳以下の子どもたちに十分適用できるようにするためにはさらなる研究が必要である(Bishop, Luyster, Richler, & Lord, 2008)。

乳幼児を対象とした診断アセスメント尺度の開発は非常に好ましいことではあるが、この年齢層における診断の「もっとも信頼できる基準(gold standard)」は今日においても熟達した臨床医の意見なのである(Chawarska et al., 2007; Ventola et al., 2006; Volkmar et al., 1994)。生後 3~4 年までは、その症状が子どもの知覚、注意、認知、コミュニケーションや社会的スキルに応じて変わってくるというのがその理由である。したがって自閉症のような複雑な発達障害の臨床診断は、臨床的観察、認知検査、言語・コミュニケーションのアセスメント、適応機能の検査に加えて病歴や発達歴、遺伝的検査や神経学的検査にいたるまで、必要なときにはいつでも、様々なところから得られる情報を統合して判断しなければならないのである(Klin et al., 2005)。

**臨床診断の安定性** ASD と診断された幼児の前方視的な縦断研究では、専門家の臨床診断の安定性は短期と長期の両方とも非常によく、80%~90%の範囲である。しかし時間の経過にもなう臨床

的所見の顕著な変化は、自閉症の症状が進展することと言語的および非言語的認知スキルが改善することを期待させるものである(Lord et al., 2006; Charman, 2005; Chawarska et al., 2007; 2009; Kleinman et al., 2008)。最近の研究において Chawarska et al.(2009)は、生後 2 年目に ASD と評価された 89 名の子どもを 3 歳時に再評価した。診断は専門の臨床医が発達検査や ADOS-G, Vineland Scales などの結果に基づいて行った。このコホートにおいては ASD 診断の安定性は高かったが、生後 2 年目においては重い自閉症の症状を示していた子どものおよそ 25%で顕著な改善が見られ、3 歳になるまでには自閉症から PDD-NOS に診断結果が変わりうることを予想させるものであった。このことは、非常に有望な結果である。生後 2 年目に比較的軽度の ASD の症状を示していた子どもでは 3 歳に至るまでそのまま軽い状態が継続しており、サンプルのおよそ 15%においてのみ、より重い症状への進展が見られ、後に自閉症と診断されるようになったが(Chawarska, 2009)、このこともまた励みとなる結果である。2 歳未満で ASD と診断されなかった子どもたちの中でごくわずかの割合の子どもたちだけが、それ以降に ASD の診断を受けた。その中には最初のアセスメントの時点で重い発達遅滞が見られた(精神年齢 12 カ月未満)ものの、認知機能やコミュニケーション・スキルが発達してくると社会性の障害ははっきり目立ってくるような子どももいたのである。いくつかのケースでは(その内のほとんどが ASD 児の弟妹なのだが)、最初社会性の障害は少なく、言語やコミュニケーションの特異性が目立っていたのが、年長になるにつれ社会性の障害がより明らかになっていった(Chawarska et al., 2009)。

このように、現存するエビデンスによると臨床サンプルに対する専門家の意見に基づく ASD の早期診断は相対的に安定しているが、「自閉症スペクトラムの範囲内で」社会性の障害の程度や発達の機能が時間の経過にもなると顕著な変化を遂げることが予想されるのである。早期から顕著な遅れと重い自閉症の症状を持っていたとしても、そのことが必ずしも予後の悪さを予測させるものとは限らない。なぜなら時間の経過にもなると、非常にはっきりとした改善を示す子どもが少数ながら存在するからである。生後 2 年目の時点で軽い社会性の障害があるものの言語性スキルと非言語性スキルがともに高いことは良好な予後を予想させる。なぜなら、そうした子どもたちは著しい成長を見せる傾向にあり、発達が停滞したり持っているスキルを失う可能性はきわめて低いからである。

**言語性および非言語性発達のプロフィール** ASD 児のおよそ 60~70%が認知的な障害を合併しており、その認知プロフィールは、しばしば認知能力の強いところならびに欠けたところの影響を受ける(Joseph, Tager-Flusberg, & Lord, 2002; Tsatsanis et al., 2005)。それゆえ、年少の ASD 児の認知発達スキルを評価することは診断目的だけでなく苦手な部分にアプローチするとともに得意な部分を活用するといった個人に合わせた治療プログラムを立てる上で非常に重要である(Chawarska & Bearss, 2008)。年長の ASD 児と同様に、ASD としての鑑別診断のエビデンスがある 1~2 歳児の多くで、1 つ以上の発達領域において遅延が見られる。たとえば、Akshoomoff(2006)は Mullen 初期学習尺度(Mullen Scales of Early Learning)(Mullen, 1995)で評価した結果、75%近くの ASD 幼児(平均月齢 30 カ月)で、少なくとも 1 つ以上の領域に顕著な発達の遅れを見出した。Chawarska et al.(2007)の報告によると、2 歳未満の自閉症と診断された乳児の中で Mullen Scales の非言語性機能において著しい遅れ(平均より 2 標準偏差以下)が見られたのは 20%に満たなかったが、表出および

受容言語の機能に顕著な遅れが見られた乳児は70%近くに達していた。それと比べて、発達が進んでからPDD-NOSと診断された子どもたちでは、非言語性スキルは比較的保たれているが、40%以上の子どもで言語性の点数がかなり落ちる傾向にある。

1～2歳のASD児の多くで、さまざまな領域（例えば、非言語性の問題解決スキル、運動能力、ならびに、受容および表出言語スキルなど）で遅れが見られており、その発達プロフィールは、ある領域が他の領域よりも抜きん出ているためにしばしば不規則なものになりやすい(Chawarska et al., 2009)。1～2歳の自閉症児では、言語性スキルは非言語性スキルよりも著しく遅れていることが多い(e.g., Akshoomoff, 2006; Carter et al., 2007; Chawarska et al., 2009; Charman, et al., 2003; Charman et al., 1997; Eaves & Ho, 2004; Landa & Garrett-Mayer, 2006; Wetherby et al., 2004)。また、かれらの言語に対する理解力や反応性の障害は、通常、発声や発話における遅れよりも目立つことが多い(Paul et al., 2007; Chawarska et al., 2009)。こうしたタイプのプロフィールは1～2歳の自閉症児で特に多く、発達の遅れならびに言語機能と非言語機能の間のズレは、障害が比較的軽いPDD-NOS児と比べて顕著である(Chawarska et al., 2009)。

まとめると、自閉症と診断された1～2歳児の発達プロフィールの研究によれば、その典型的プロフィールは、非言語性スキル（例えば、視覚的弁別と記憶、視覚-運動協応など）が比較的保たれているのに対して、言語性スキルの低さが顕著である。1～2歳の自閉症児の多くは、言葉に反応する能力（語音に対する定位、簡単な言葉の理解、簡単な言葉の指示に従うこと）が発声や発話の能力よりも遅れる。ASDの軽いタイプであるPDD-NOS児の発達プロフィールでは、発達の遅れはそれほど目立たず、言語スキルの発達も比較的良好かもしれない。時間経過に応じた発達の進み方は非常に多様であり(Bryson et al., 2007; Chawarska et al., 2009)、発達が非常に遅い子どももいれば、短期間でかなり伸びる子どももいる。それゆえ、診断時点で見られた軽い遅れはその後よい経過をたどることの前兆たりうるが、2歳の誕生日前後に見られる顕著な遅れも、子どもが引き続き目立つ遅れを引きずることを必ずしも意味するわけではないのである。こうした症状の所見や発達の進み方の多様性がどこからきているのかはまだ分からないが、このような臨床像の多様性に関連する要因を同定する研究が現在行われているところである。

**適応行動プロフィール** ASDの子どもを評価する際に、適応機能を考慮することは重要である。適応機能は日常生活の個人的な側面や社会的な側面において自分でやり遂げる能力を表すものである。Vineland適応行動尺度第2版(Vineland Adaptive Behavior Scales, Second Edition) (Sparrow, Cicchetti, and Balla, 2005)は、この領域の機能をアセスメントする検査法の1つである。Vineland適応行動尺度は、コミュニケーション、社会的機能、日常生活スキル、運動スキルの領域における適応機能をアセスメントするものであり、適用範囲は0～90歳に対応している。非常に幼い子どもに対する適応行動の評価では、適切な表出言語および受容言語の日常的な使用、基本的な社会的相互作用と遊び、衣服の着脱、入浴、食事、簡単な雑用への参加（例えば、おもちゃの片づけなど）などにかかわる無数のスキルに焦点を当てている。

ASDの年長児や青年に関する研究によると、認知機能(IQ)と実際の適応機能のレベルのズレは大きく、さらにそのズレは年齢とともに拡大する(Jacobson & Ackerman, 1990; Lockyer & Rutter,

1969; Lord & Schopler, 1989; Perry, Flanagan, Geier, & Freeman, 2009; Saulnier & Klin, 2007)。このように、年長の ASD 児は自分の認知能力を環境に適応するために使うことが難しいのである。

実証的エビデンスによれば、このようなズレの萌芽が発達の初期段階から見られること、また、年少 ASD 児における適応能力の低さは発達の遅れだけですべて説明することはできない、ということを示唆されている。3 歳以下の自閉症児群と暦年齢および精神年齢を合わせた発達遅滞児の統制群とを比較した Stone et al.(1999)の研究では、自閉症児群の方が社会性とコミュニケーションのスキルが低く、適応行動と精神年齢とのズレもより大きかった。同様に、Ventola et al.(2007)によれば、(平均月齢 26.7 カ月の) ASD 児群は発達遅滞児群および言語障害児群と比べて、Vineland の下位検査であるコミュニケーション、日常生活、社会性および運動機能で顕著に低い標準得点を示すことが見出された。1~2 歳の ASD 児 125 名 (平均月齢 31 カ月) を評価した最近の研究によると、適応スキルの遅れは 2 歳までに明らかになる。グループレベルで Vineland-II におけるプロフィールを見ると、1~2 歳の ASD 児では、運動スキルの方が日常生活スキルより高いが、他方、日常生活スキルは社会性よりも高く、また社会性はコミュニケーション得点よりも高いのである (Ray-Subramanian, Huai, & Weismer, in press)。まとめると、乳幼児期における ASD 児の適応行動を評価した実証的研究はいまだ少ないけれども、今までの研究によると、年少の ASD 児群の方が、暦年齢と精神年齢をマッチングさせた ASD 以外の知的発達遅滞児群よりも、コミュニケーションと社会性の領域の得点が低いのである。適応行動プロフィールだけを用いて診断すべきではないが、特徴的なグループ別のプロフィールを明らかにすることは鑑別診断のプロセスに役に立つかもしれない。

### ASD リスクを持つ乳児に関する研究

生後 2 年目には重要な手がかりがはっきりと認められるようになる ASD 児の障害は、すでに生後 1 年目には発生しているか、あるいはその前駆的徴候が存在しているのである。それらには、パートナーに対する情緒的反応性、二者間で相互的にやり取りする能力、意図的なコミュニケーションなどの欠損を例としてあげることができる。生後 2 年目における自閉症の実験的研究においても、社会的認知の早期に発生する基本的側面における障害が示唆されている。そうした障害には、顔に対する優先的注意の障害 (Chawarska, Klin, & Volkmar, 2003; Chawarska, Volkmar, & Klin, 2010)、顔の視覚的再認とスキニングの障害 (Bradshaw et al., in press; Chawarska & Shic, 2009; Chawarska & Volkmar, 2007)、音声知覚の障害 (Paul, Chawarska, Fowler, Cicchetti, & Volkmar, 2007)、生物的动作の知覚障害 (Klin, Lin, Gorrindo, Ramsay, & Jones, in press)に加えて、二者間の相互作用の障害 (Jones, Carr, & Klin, 2008)や他者の活動モニタリングの障害 (Shic, Bradshaw, & Chawarska, in press)が含まれる。通常これらのスキルの前身となるものの多くは、誕生時に既に存在しているか、あるいは生後数ヶ月以内に発生するのであり、このことは、1~2 歳の自閉症児に特徴的な社会性とコミュニケーションの一連の障害のルーツを、生後 1 年目において同定できるかもしれないことを示唆している。

何十年もの間、ASD の早期発生に関する研究は親の回顧的報告やビデオ記録の検討に頼っていた。

しかし、ASD 児の弟妹に存在する自閉症の高い遺伝的リスクの発見によって、自閉症の発現をその発生時点から研究できるようになった(see Bailey, Phillips, & Rutter, 1996 for a review; Landa et al., 2007)。ASD 児の弟妹における ASD の出現率は、現時点で 10~20%と推定されている(Landa et al., 2007; Zwaigenbaum, Bryson, Szatmari, et al., in press)。こうした方法論的アプローチは、最新式の行動的測度や神経画像法、電気生理学的測度を用いて、神経行動学的発達を捉えるために ASD 児の弟妹たちの出生前後の発達を追っていくことも含んでいる。

ASD の現在の概念では、社会性とコミュニケーションの障害は自閉症を定義するものであるとともに、その障害の主要なものでもある。少ないながら存在している現在の実験的エビデンスと仮説的な考察によると、社会的な領域の障害は自閉症児と発達遅滞児をわける最初の要素である。なぜなら、通常、9~12 カ月頃に出現する意図的なコミュニケーションの発達に先行して、基本的な社会的やり取りを行う相互作用スキルが出現してくるからである。しかし、乳児における社会性の早期発達が特別に分化した脳の低位システムによって支配されているかどうかは、いまだ議論の分かれるところである。社会的な情報と非社会的な情報の処理は生得的に異なった学習メカニズムと神経システムに依存しているとする強力な社会的乳児仮説を唱える人もいれば(e.g., Ellsworth, Muir, & Hains, 1993; Trevarthen & Aitken, 2001)、社会的認知の発達と非社会的認知の発達は同じ一般的なメカニズムに基づいていると主張する人もいる(Watson, 1979)。さらにまた、社会認知システムの特異性は、非特異的で生得的な知覚バイアスならびに学習メカニズムと、早期個体発生における種に特異的な社会的経験の間の相互作用の結果として、時間経過とともに出現すると唱える人もいる(Karmiloff-Smith, 2002)。この観点からすると、社会認知システムの特異性は、内在的システムが単に行動的に現れたというよりは、むしろ経験依存的なプロセスの結果を反映していることになる(see Klin, Jones, Schultz, & Volkmar, 2003 for review)。

このように、早期現象型に対する遺伝と環境の複合的な影響を検討するだけでなく、脳の構造と接合性、脳内の化学物質および電気生理学的な面での発達を含むさまざまな次元から自閉症リスクが高い乳児の発達を理解することが非常に重要である。さらに、行動測度は以下のような諸点に焦点を当てなければならない。すなわち、視覚的・触覚的・聴覚的・社会的ならびに非社会的刺激に対する知覚的選好、さまざまな社会的ならびに生物的刺激に対する視覚探索的行動、発声の発達、社会的関わりならびに感情表現、アイコンタクト、ジェスチャーを含む非言語的コミュニケーションの能力、そして、環境を探索し、観察によって学習し、早期の弁別とカテゴリー化のスキルを発達させる能力などの、自閉症のアセスメントに関わる早期に発現するスキルである。生物学的測度とも関連づけながら、領域をまたがって発達プロフィールを包括的に検討することが、自閉症の初期の障害とその背後にあるメカニズムを見極めることにつながるであろうし、研究者にとっては自閉症児の発達の道筋を変えうるだけでなく、さらには自閉症の症状が全面的に発現することを防ぎうることに焦点化した治療をデザインすることを可能にするものともなるだろう(Dawson, 2008)。

ASD と後に診断された乳児の発達に関連した最初の実証的研究が報告され始めた。現在までに得られたエビデンスによると、ほとんどの乳児で生後 6 カ月にはおおよそ完全なアイコンタクトや社会的微笑が発現してくるが(Bryson et al., 2007; Ozonoff et al., 2010; Young, Merin, Rogers, &

Ozonoff, 2009; Zwaigenbaum et al., 2005), 6 カ月から 12 カ月にかけてこのような社会的行動の頻度や質は徐々に低下してくる(Ozonoff et al., 2010)。このような観察結果から、自閉症の症状は出生時には存在せず生後すぐにも発現しないのかもしれないが、時間の経過に伴い社会的コミュニケーション機能の低下(Ozonoff et al., 2010)と異常行動の出現(Ozonoff, Macari, et al., 2008)によって特徴付けられるプロセスを経て発現してくるのではないかという仮説が導かれる。これからの研究によって、こうした知見が自閉症スペクトラム障害の典型的な病歴を実際に反映しているものなのか、それとも現在の評価法が生後何カ月かで出現する社会性の障害の微細な徴候を捉えるのには十分感度が良くないためなのかどうか明らかにされるだろう。しかし、自閉症における社会性の障害の徴候は少なくともグループ単位では 12 カ月くらいで顕著に現れるようになることは、多くの研究を通じて統一された見解になりつつある(see Rogers, 2009 for a review)。この年齢で影響が出てくる行動には、名前を呼ばれた時の反応(Nadig et al., 2007)、特異な対象探索行動と反復行動(Kim & Lord, 2010; Ozonoff, Macari et al., 2008)、および言語的ならびに非言語的コミュニケーション (Landa & Garrett-Mayer, 2006; Paul et al., 2010; Presmanes, Walden, Stone, & Yoder, 2007; Yoder et al., 2009) が含まれる。この年齢の ASD 児におけるこうした知見の特異度は、ほとんどのケースにおいてこれから明らかにされなければならないのだが、対照群は定型発達児および後に定型発達であることがはっきりしたリスクのある ASD 児のきょうだいによって既に構成されているのである。このように、生後 2 年目における自閉症の特徴がよりよく理解されるようになって来つつあるので、次の課題は、後に ASD と診断される乳児が、いつ、どのような領域において、定型発達の乳児とは異なる発達の道筋をたどるようになるのかを明らかにすることとなる。こうした知見は、介入ための特別な対象と最適な治療開始時期を同定するだけでなく、病因や発達経過と結果との関連で ASD の意義ある下位分類を同定するために、神経発達のデータ、生物化学データ、遺伝学的データおよび脳画像法によるデータと組み合わせて検討されなければならないだろう。

## 早期介入

生後 2 年目で ASD の早期徴候を検出できるように我々の能力が向上したことを考慮すると、実証的根拠のある包括的な 0~2 歳児に対する介入法の開発ニーズが高まっていると言えよう(Zwaigenbaum, 2009)。治療を受けている年少児の発達の道筋の分析によると、周りの子どもとの能力の差が大きくなりすぎる前に、介入はできるだけ早く開始するほうがよい(R.L. Koegel, Bruinsma, & Koegel, 2006)。発達初期における脳の可塑性を利用することで、早期の社会性障害が次々現れることを防ぐことができるかもしれないのである(Dawson, 2008)。

多数の研究が、就学前の ASD 児に対する早期介入には効果があることを報告している(e.g., Cohen, Amerine-Dickens, & Smith, 2006; Dawson & Osterling, 1997; Harris & Handleman, 2000; Harris & Weiss, 1998; R. L. Koegel, Bruinsma, & Koegel, 2006; Lord & Schopler, 1994; McEachin, Smith, & Lovaas, 1993; Sheinkopf & Siegel, 1998, Volkmar, Lord, Bailey, Schultz, & Klin, 2004)。しかし 0~2 歳児のデータはまだ少ない。現在なされている最良の実践は、以下のことを示唆している。すなわち、治療プログラムは早期に開始され(子どもが診断されてからできるだけ早く)、それぞれの

子どもの個別のニーズに焦点化し、徹底的（最低週に 20～25 時間）かつ包括的であり（子どもの発達に必要なさまざまな領域に対応する）、親の教育と訓練を含んでおり、データに基づいた（個々の子どもの進歩のアセスメントに関わる集積データに基づいたプログラムの開発と修正）ものであるべきである(NRC, 2001; Iovaanone, 2003; Woods & Wetherby, 2003)。

ほとんどの介入プログラムは応用行動分析(applied behavior analysis; ABA)に基づく技法に依拠している。ABA は、行動分析に由来する学習と動機づけの原理とその原理から引き出された手続きと技法を、社会性に関わる問題の解決に体系的に適用している(Baer, Wolf, & Risley, 1968; Cooper, Heron, & Heward, 2007)。一般的に言って、ABA プログラムには、大きな効果があることが先行研究で示されている (e.g., Howlin et al., 2009; Reichow & Wolery, 2009; Vismara & Rogers, 2010)。ABA の技法は、すでに持っているスキルを伸ばし、未発達のスキルを構築し、より機能的で適応的な行動を阻害している行動を減らすのに用いられる。これまで無数の治療技法が開発されてきた（例えば、シェーピング、連鎖化、プロンプトの方法論など）。これらの技法は、通常、自閉症児に対して個別的な試行で用いられ(Smith, 2001)、随伴的な教育と自然主義的な教育の文脈のいずれか、あるいはその両方で使われている(e.g., McGee, Morrier, & Daly, 1999)。ABA はこれまで多くの年少児を対象に適用されてきたことから、治療介入プログラムは行動分析理論と発達心理学の理論を統合する道を見出すようになってきた。自閉症児に対する包括的な介入という文脈において、このような 2 つの理論的アプローチを組み合わせた介入は最近になってようやく研究されるようになったが(e.g., Rogers & Dawson, 2010; Wetherby et al., 2008; Koegel et al., 2008)、発達心理学が行動分析の適用と融合させようという考え方は歴史に深く根ざすものであり(Morris, Hursh, Winston, Gelfan, Hartmann, et al., 1982; Pelaez, 1998)、自閉症児が示す困難の顕著な改善に希望をもたらすものである。

年少の ASD 児への早期介入に関する研究は現在ごくわずかしかが公刊されてはいないが、研究者たちはこれまでの就学前児に対する介入法は 0～2 歳児にも効果的に応用できるのではないかと示唆してきた(Rogers, 2009; Zwaigenbaum, 2009)。Wetherby and Woods(2006)の研究によると、親を介した自然主義的な教育方略を用いた介入方法である早期社会的相互作用 (Early Social Interaction; ESI) プロジェクトを 1 年間実施したところ、約 24 カ月の子どもの標準発達指標である IQ と社会的コミュニケーションで顕著な改善がみられた。15～30 カ月児を対象とした Walden 幼児期初期プログラム(The Walden Toddler Program)(McGee et al., 1999)では、随伴的教育を採用した集中的な通所を基礎とする介入を 1 年間行ったところ、有意味語の発話頻度に改善が見られたことが報告されている。1～2 歳児に対する介入として最初のランダム化と対照群の設定を行った Dawson et al.(2010)の研究では、自然主義的な応用行動分析(ABA)介入プログラムである早期開始 Denver モデル(Early Start Denver Model; ESDM)に加えて強力な親への教育指導を採用しており、発達的には 18～30 カ月相当の子どもの適用されるものであった。この研究によると、ESDM による療育を 1～2 年間集中的に行ったグループは、(地域で行われる)通常の療育を行ったグループに比べて標準的な発達測定において顕著な改善を示した。ASD に特化した研究に加えて、自閉症以外の障害を持つ乳児のコミュニケーションと認知的スキルを対象とした介入研究のエビデンスも、ASD の乳幼児にふさわしい

介入の開発にとって大いに有益な情報をもたらしてくれるかもしれない(Wallace & Rogers, 2010)。しかし、そうした研究はまだ十分行われてはいないのである。

先ほど述べた研究の多くは肯定的な結果を生んではいるが、早期介入の効果に関するエビデンスはさまざまで、調査した治療方法、結果の測度および全体としての方法論的方略にかなりの程度依存している。たとえば、Green et al.(2010)による最近の研究では、新しい親の教育指導介入についてランダム化した対照群を設定した試行を行ったところ、親の報告に基づけば子どもの機能改善が報告されたものの、ADOSの得点を主たる結果の変数としたときには改善を見出すことはできなかった。しかしADOS-Gの得点は他の測度に比べて変化を検出する感度が低いかもしれない(Lord et al., 2003)。このように、事後評価変数の選択は治療の効果を理解する上で非常に重要である(Matson, 2007)。しかし、治療研究において結果を定義する確立された基準はいまだ存在しない。それに加えて、対照群を設定しそれをどう特徴づけるかもまたかなり重要な問題になるが、この分野でも普遍的な基準は存在しないのである(Kasari, 2002)。不完全な方法論を用いた研究(たとえば、ランダム化の欠如、治療の忠実性の不足や手続き操作性の不足など)や類似する他の諸研究で用いられている方法との一貫性を欠いている研究は、得られた知見に対して間違った解釈を生み出したり、親や治療者に混乱をもたらしたりする可能性がある(Odom, 2010)。治療研究プログラムの一貫性と充実を図るための研究領域の確立が必要であると言われている(Lord et al., 2005)が、治療研究の領域はいまだゆっくりとした発展の途上である。

年長の自閉症児を対象にした効果的な介入プログラムを明らかにするためにはさらなる改善が必要であるが、他方、ASDの症状は12カ月ですでに明らかに見られるようになるという報告を考慮して(e.g., Rogers, 2009; see above)、年少児への効果的な介入アプローチにまで広げていく試みも現在進行中である。効果に関するエビデンスはいまだ限られており、基本的にはケーススタディが多いものの、いままでの報告は今後の研究の励みとなるものである。Green(2002)は、家族の病歴から遺伝的に非常に自閉症リスクが高かった生後14カ月の乳児に対して、年少児に適した行動修正を志向した早期のABA集中介入を実施したケーススタディを報告している。4年間の介入を行った後、子どもは自閉症スペクトラム障害の診断基準から外れるようになり、特別なサービスや支援をうけることなく普通幼稚園での統合教育になじむことが出来るようになった。最近では、Vismara & Rogers(2008)がESDM(Rogers & Dawson, 2010)をASDリスクがある9カ月児にまで拡大して首尾よく適用したところ、12週の介入セッション後には発声の頻度と模倣行動に改善が見られ、18カ月および24カ月目には社会性とコミュニケーションの能力に全般的な改善が見られたことを報告した。Steiner, Gengoux, and Chawarska (submitted)は、別の自然主義的な行動介入パッケージである機軸行動発達支援法(Pivotal Response Treatment; PRT; Koegel & Koegel, 2006)を、ASD児のきょうだいである3名の12カ月児を対象として多層ベースラインデザイン(multiple baseline design)を用いた研究に適用した。この研究によると親への10週間のトレーニングによりコミュニケーションの頻度に改善が見られたことが報告されている。

これらをまとめると、こうした一連の研究は現在の介入方法を修正して乳児用に拡大していこうとするこの分野における動向を表わしていると言えよう。現在までの予備的レベルの研究結果は、この

年齢における介入の実現可能性と潜在的利点を支持するものであるが、乳児に特有の発達課題に対してどのようにすれば現在の治療アプローチを効果的に適用できるかを明らかにするにはさらなる研究が必要である。これから数年間で、早期介入の分野における著しい発展が見られる可能性は非常に高い。なぜならオーティズム・スピークス(Autism Speaks)の支援を受けた 8 か所の研究施設の共同事業である 1～2 歳児のための治療ネットワーク(Toddler Treatment Network)の一部として、多くの大規模研究が現在進行中だからである。このような研究は、この年齢群を直接の対象とした介入方法を発展させる重要な結果をもたらすであろう。

## 結 論

ASD の子どもが増加していること、および親と専門家間に発達障害の初期症状に関する認識が広がってきたことに加えて、ASD の遺伝的リスクを持つ乳児をきめ細かく継続調査できるようになったことは、鑑別診断を受けた 3 歳未満児の急増につながっている。このような状況は、心理士や保健医療の専門家、教育者からの即時的で包括的な対応を必要とするものである。実証的なエビデンスによると ASD は生後 2 年目から信頼するに足る診断が可能であり、診断された子どもは集中的かつ包括的な早期介入によって大きな恩恵を受けていることが示されている。障害のある子どもとその家族のニーズに応えることは、この複合的な障害にとらわれた子どもの生活の質を高めるという基本的かつ緊要な我々の使命を果たすことになる。自閉症の現象型と原因に関する研究は、過去数年の間に著しく発展してきた。そして一つの領域として、これらの知識を応用して自閉症の困難な諸症状を軽減しさらには除去することをもめざした最良の診断と治療実践へと発展させていくうえで、現在我々はかなり好都合な位置にまでたどり着いているのである。未来はもう始まっている。

## 付 記

本稿は、2010 年度の日本発達心理学会国際ワークショップにおける公開講演会の内容を講演者が執筆協力者と共にまとめた論文を、同ワークショップのホストの一人である竹内謙彰(立命館大学)が翻訳したものである。

Katarzyna Chawarska 氏招聘のホストの一人として、国際ワークショップのためにご援助いただきました(財)発達科学研究教育センター、日本発達心理学会、立命館大学、日本臨床発達心理士会に深く感謝いたしますとともに、企画運営の実務を担っていただきました日本発達心理学会国際交流委員会の皆さまをはじめ、お世話になりました多くの方々に深く感謝いたします。

## 引用文献

Akshoomoff, N. (2006). Use of the Mullen Scales of Early Learning for the assessment of young children with autism spectrum disorders. *Child Neuropsychology*, 12, 169-277.

- American Psychiatric Association (2000). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders – Text Revision (4th ed.)*. Washington, DC: APA.
- Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network (2009). Prevalence of autism spectrum disorders-Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network MMWR Surveillance Summary (Vol. 58, pp. 1-20). United States, 2006: Centers for Disease Control and Prevention.
- Baer, D., Wolf, M., & Risley, T. (1968). Some current dimensions of applied behavior analysis. *Journal of Applied Behavior Analysis, 1*(1), 91-97. doi:10.1901/jaba.1968.1-91.
- Baghdadli, A., Picot, M. C., Pascal, C., Pry, R., & Aussilloux, C. (2003). Relationship between age of recognition of first disturbances and severity in young children with autism. *European Child & Adolescent Psychiatry, 12*(3), 122-127.
- Bailey, A., Phillips, W., & Rutter, M. (1996). Autism: Towards and integration of clinical, genetic, neuropsychological, and neurobiological perspectives. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 37*, 89-126.
- Bishop, D. V., & Norbury, C. F. (2002). Exploring the borderlands of autistic disorders and specific language impairment: A study using standardized diagnostic instruments. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 43*(7), 917-929.
- Bishop, S., Luyster, R., Richler, J., & Lord, C. (2008). Diagnostic assessment. In K. Chawarska, A. Klin, & F. Volkmar (Eds.), *Autism spectrum disorders in infants and toddlers* (pp. 23-49). New York, NY: Guilford.
- Bradshaw, J., Shic, F., & Chawarska, K., (in press). Impaired face but not object recognition in toddlers with ASD. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
- Brian, J., Bryson, S. E., Garon, N., Roberts, W., Smith, I. M., Szatmari, P., & Zwaigenbaum, L. (2008). Clinical assessment of autism in high-risk 18-month-olds. *Autism, 12*(5), 433-456.
- Bryson, S. E., Zwaigenbaum, L., Brian, J., Roberts, W., Szatmari, P., & McDermott, C. (2007). A prospective case series of high-risk infants who developed autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 12-24.
- Bryson, S. E., Zwaigenbaum, L., McDermott, C., Rombough, V., & Brian, J. (2008). The autism observation scale for infants: Scale development and reliability data. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*(4), 731-738.
- Carter, A. S., Black, D. O., Tewani, S., Connolly, C. E., Kadlec, M. B., & Tager-Flusberg, H. (2007). Sex differences in toddlers with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*, 86-97.
- Centers for Disease Control and Prevention. (2000). Prevalence of autism in Brick Township, New Jersey, 1998: Community Report. Atlanta: U.S. Department of Health and Human Services.

- Charman, T., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., Baird, G., Drew, A., & Cox, A. (2003). Predicting language outcomes in infants with autism and pervasive developmental disorder. *International Journal of Language and Communication, 38*, 265-285.
- Charman, T., Swettenham, J., Baron-Cohen, S., Cox, A., Baird, G., & Drew, A. (1997). Infants with autism: An investigation of empathy, pretend play, joint attention, and imitation. *Developmental Psychology, 33*(5), 781-789.
- Charman, T., Taylor, E., Drew, A., Cockerill, J., Brown, & Barid, G. (2005). Outcome at 7 years of children diagnosed with autism at age 2: Predictive validity of assessments conducted at 2 and 3 years of age and pattern of symptom change over time. *Journal of Child Psychology & Psychiatry, 46*, 500-513.
- Chawarska, K. & Bearss, K. (2008). Assessment of cognitive and adaptive skills. In K. Chawarska, A. Klin, & F. R. Volkmar (Eds.), *Autism spectrum disorders in infants and toddlers: Diagnosis, assessment, and treatment* (pp. 50-75). New York: Guilford Press.
- Chawarska, K. & Shic, F. (2009). Looking but not seeing: Atypical visual scanning and recognition of faces in 2 and 4-year-old children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders,*
- Chawarska, K., & Volkmar, F. (2005). Autism in infancy and early childhood. In F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, & D. J. Cohen (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (3rd ed. pp. 223-246). Holboken, NJ: Wiley.
- Chawarska, K., & Volkmar, F. (2007). Impairments in monkey and human face recognition in 2-year-old toddlers with autism spectrum disorder and developmental delay. *Developmental Science, 10*, 266-279.
- Chawarska, K., Klin, A., & Volkmar, F. (2003). Automatic attention cueing through eye movement in 2-year-old children with autism. *Child Development, 74*, 1108-1122.
- Chawarska, K., Klin, A., & Volkmar, F. (2008). *Autism Spectrum Disorders in Infants and Toddlers*. New York: Guilford Press.
- Chawarska, K., Klin, A., Paul, R., & Volkmar, F. (2007). Autism spectrum disorder in the second year: Stability and change in syndrome expression. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 48*(2), 128-138.
- Chawarska, K., Klin, A., Paul, R., Macari, S., & Volkmar, F. (2009). A prospective study of toddlers with ASD: Short-term diagnostic and cognitive outcomes. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 50*, 1235-1245.
- Chawarska, K., Volkmar, F., & Klin, A. (2010). Limited attentional bias for faces in toddlers with autism spectrum disorders. *Archives of General Psychiatry, 67*, 178-185.
- Chiang, C., Soong, W., Lin, T., & Rogers, S. J. (2008). Nonverbal communication skills in young children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*(10), 1898-1906.

- Cohen, H., Amerine-Dickens, M., & Smith, T. (2006). Early Intensive Behavioral Treatment: Replication of the UCLA Model in a Community Setting. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, 27*(Suppl2), S145-S155. doi:10.1097/00004703-200604002-00013.
- Cooper, J., Heron, T., & Heward, W. (2007). *Applied behavior analysis*. Columbus, OH: Merrill Publishing Co.
- Cox, A., Klein, K., Charman, T., Baird, G., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., Drew, A., & Wheelwright, S. (1999). Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: Stability of clinical and ADI-R diagnosis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 40*, 719-732.
- Dawson, G. & Osterling, J. (1997). Early intervention in autism: Effectiveness and common elements of current approaches. In Guralnick (Ed.) *The Effectiveness of Early Intervention: Second Generation Research*. (pp. 307-326) Baltimore: Brookes.
- Dawson, G. (2008). Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Developmental Psychopathology, 20*, 775-803.
- Dawson, G., Rogers, S., Munson, J., Smith, M., Winter, J., Greenson, J., et al. (2010). Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: The Early Start Denver Model. *Pediatrics, 125*(1), e17-e23. doi:10.1542/peds.2009-0958.
- de Bildt, A., Sytema, S., Ketelaars, C., Kraijer, D., Mulder, E., Volkmar, F., & Minderaa, R. (2004). Interrelationship between autism diagnostic observation schedule-generic, autism diagnostic interview-revised (ADI-R), and the diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-IV-TR) classification in children and adolescents with mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 34*(2), 129-137.
- De Giacomo, A., & Fombonne, E. (1998). Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *European Child & Adolescent Psychiatry, 7*(3), 131-136.
- Dearlove, J. & Kearney. (1990). How good is general practice developmental screening. *British Medical Journal, 300*, 1177-1180.
- Eaves, L. C., & Ho, H. H. (2004). The very early identification of autism: Outcome to age 4 ½ - 5. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 34*, 367-378.
- Eisenberg, L., & Kanner, L. (1956). Early infantile autism, 1943-55. *American Journal of Orthopsychiatry, 26*556-566
- Ellis Weismer, S., Lord, C., & Esler, A. (2010). Early language patterns of toddlers on the autism spectrum compared to toddlers with developmental delay. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 40*(10), 1259-1273.
- Ellsworth, C.P., Muir, D.W., & Hains, S.M.J. (1993). Social competence and person-object differentiation: An analysis of the still-face effect. *Developmental Psychology, 29*, 63-73.
- Fombonne, E., Zakarian, R., Bennett, A., Meng, L., & McLean-Heywood, D. (2006). Pervasive developmental disorders in Montreal, Quebec, Canada: Prevalence and links with

- immunizations. *Pediatrics*, *118*, 139-150.
- Garon, N., Bryson, S. E., Zwaigenbaum, L., Smith, I. M., Brian, J., Roberts, W., & Szatmari, P. (2008). Temperament and its relationship to autistic symptoms in a high-risk infant sibling cohort. *Journal of Abnormal Child Psychology*, *37*, 59-78.
- Gotham, K., Risi, S., Dawson, G., Tager-Flusberg, H., Joseph, R., Carter, A., et al. (2008). A replication of the autism diagnostic observation schedule (ADOS) revised algorithms. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, *47*(6), 642-651.
- Gotham, K., Risi, S., Pickles, A., & Lord, C. (2007). The autism diagnostic observation schedule: Revised algorithms for improved diagnostic validity. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *37*(4), 613-27.
- Green, G., Brennan, L., & Fein, D. (2002). Intensive behavioral treatment for a toddler at high risk for autism. *Behavior Modification*, *26*(1), 69-102.
- Green, J., Charman, T., McConachie, H., Aldred, C., Slonims, V., Howlin, P., et al. (2010). Parent-mediated communication-focused treatment in children with autism (PACT): A randomised controlled trial. *The Lancet*, *375*(9732), 2152-2160.  
doi:10.1016/S0140-6736(10)60587-9.
- Harris, S., & Handleman, J. (2000). Age and IQ at intake as predictors of placement for young children with autism: A four- to six-year follow-up. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *30*(2), 137-142.
- Harris, S., & Weiss, M. (1998). *Right from the start: Behavioral intervention for young children with autism*. Bethesda, MD US: Woodbine House.
- Howlin, P., Magiati, I., & Charman, T. (2009). Systematic review of early intensive behavioral interventions for children with autism. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, *114*(1), 23-41.
- Hudry, K., Leadbitter, K., Temple, K., Slonims, V., McConachie, H., Aldred, C., Howlin, P., Charman, T; PACT Consortium (2010). Preschoolers with autism show greater impairment in receptive compared with expressive language abilities. *International Journal of Language and Communication Disorders*, *46*(6), 681-90.
- Interactive Autism Network (2010). Research Report #13: From First Concern to Diagnosis and Beyond. Retrieved from [http://www.iancommunity.org/cs/ian\\_researchreports/ian\\_research\\_report\\_13](http://www.iancommunity.org/cs/ian_researchreports/ian_research_report_13).
- Iovannone, R., Dunlap, G., Huber, H., & Kincaid, D. (2003). Effective educational practices for students with autism spectrum disorders. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, *18*, 150-165.
- Jacobson, J. W., & Ackerman, L. J. (1990). Differences in adaptive functioning among people with autism or mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *20*, 205-219.

- Jarrold, C. (2003). A review of research into pretend play in autism. *Autism, 7*(4), 379-90.
- Johnson, C. P., Myers, S. M., Council on Children with Disabilities. (2007). Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics, 120*, 1183-1215.
- Jones, W., Carr, K., & Klin, A. (2008). Absence of preferential looking to the eyes of approaching adults predicts level of social disability in 2-year-old toddlers with autism spectrum disorder. *Archives of General Psychiatry, 65*, 946-954.
- Joseph R., Tager-Flusberg H., Lord C. (2002). Cognitive profiles and social-communicative functioning in children with autism spectrum disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 43*, 807-822.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child, 2*, 217-250.
- Kanner, L. (1968). Autistic disturbances of affective contact. *Acta Paedopsychiatrica: International Journal of Child & Adolescent Psychiatry, 35*(4-8), 98-136.
- Karmiloff-Smith, A. (2002). How to build a baby that develops atypically. In: N Stein, P. Bauer, & M. Tabinowitz (Eds.). *Representation, memory, and Development* (pp. 89-101). NJ: Lawrence Erlbaum.
- Kasari, C. (2002). Assessing change in early intervention programs for children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 32*(5), 447-461.  
doi:10.1023/A:1020546006971.
- Kim, S. H., & Lord, C. (2010). Restricted and repetitive behaviors in toddlers and preschoolers with autism spectrum disorders based on the Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS). *Autism Research, 3*(4), 162-173.
- Kleinman, J., Ventola, P., Pandey, J., Verbalis, A., Barton, M., Hodgson, S., Green, J., Dumont-Mathieu, T., Robins, D., and Fein, D. (2008) Diagnostic Stability in Very Young Children with Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*(4), 606-615.
- Klin, A, Saulnier, C. Tsatsanis, K., & Volkmar, F. R. (2005). Clinical evaluation in autism spectrum disorders: Psychological assessment within a transdisciplinary framework. In F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, & D. J. Cohen (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (pp. 772-798 ). Holboken, NJ: Wiley.
- Klin, A., Jones, W., Schultz, R., & Volkmar, F. (2003). The enactive mind, or from actions to cognition: Lessons from autism. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London, Series B, Biological Sciences, 358*, 345-360.
- Klin, A., Lin, D. J., Gorrindo, P., Ramsay, G., & Jones, W. (2009). Two-year-olds with autism orient to non-social contingencies rather than biological motion. *Nature, 459*, 257-261.
- Koegel, L.K., Koegel, R. L., Fredeen, R., & Gengoux, G. (2008). In K. Chawarska, A. Klin, & F. R. Volkmar (Eds.), *Autism spectrum disorders in infants and toddlers: Diagnosis, assessment, and*

- treatment (pp. 207-242). New York: Guilford Press.
- Koegel, R. L. & Koegel, L.K. (2006). Pivotal Response Treatments for Autism. Baltimore, MD: Brookes Publishing.
- Koegel, R. L., Bruinsma, Y., & Koegel, L. K. (2006). Developmental trajectories in early intervention. In R. L. Koegel & L. K. Koegel (Eds.), *Pivotal response treatments for autism* (pp. 131-140). Baltimore: Brookes.
- Kurita, H. (1985). Infantile autism with speech loss before the age of thirty months. *Journal of the American Academy of Child Psychiatry, 24*(2), 191-196.
- Landa, R. J., Holman, K. C., & Garrett-Mayer, E. (2007). Social and communication development in toddlers with early and later diagnosis of autism spectrum disorders. *Archives of General Psychiatry, 64*, 853-864.
- Landa, R., & Garrett-Mayer, E. (2006). Development in infants with autism spectrum disorders: A prospective study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 47*(6), 629-638.
- Lockyer, L., & Rutter, M. (1969). A five- to fifteen-year follow-up study of infantile psychosis. *The British Journal of Psychiatry, 115*, 865-882.
- Lord, C. (1995). Follow-up of two-year-olds referred for possible autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 36*, 1365-1382.
- Lord, C., & Schopler, E. (1989). The role of age at assessment, developmental level, and test in the stability of intelligence scores in young autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 19*, 483-499.
- Lord, C., Bristol, M., & Schopler, E. (1993). Early intervention for children with autism and related developmental disorders. *Preschool issues in autism* (pp. 199-221). New York, NY US: Plenum Press.
- Lord, C., Risi, S., & DiLavore, P. (2006). Autism from 2 to 9 years of age. *Archives of General Psychiatry, 63*, 694-701.
- Lord, C., Risi, S., Lambrecht, L., Cook, Jr., E. H., Leventhal, B. L., DiLavore, P., et al. (2000). The Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic: A standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 30*, 205-222.
- Lord, C. & Rutter, M. (1994). Autism and pervasive developmental disorder. In M. Rutter, E. Taylor, & L. Hersov (Eds.), *Child and adolescent psychiatry* (3<sup>rd</sup> ed.) (pp.569-593). Oxford: Blackwell Scientific.
- Lord, C., Rutter, M., LeCouteur, A. (1994). The Autism Diagnostic Interview-Revised: A revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 24*, 659-685.
- Lord, C., Shulman, C., & DiLavore, P. (2004). Regression and word loss in autistic spectrum

- disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *45*, 936-955.
- Lord, C., Wagner, A., Rogers, S., Szatmari, P., Aman, M., Charman, T., et al. (2005). Challenges in Evaluating Psychosocial Interventions for Autistic Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *35*(6), 695-708.
- Luyster, R., Gotham, K., Guthrie, W., Coffing, M., Petrak, R., Pierce, K., et al. (2009). The autism diagnostic observation schedule-toddler module: A new module of standardized diagnostic measure for autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *39*(9), 1305-1320.
- Mandell, D. S., Ittenbach, R. F., Levy, S. E., & Pinto-Martin, J. A. (2007). Disparities in diagnoses received prior to a diagnosis of autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders*, *37*, 1795-1802.
- Mandell, D. S., Listerud, J., Levy, S. E., & Pinto-Martin, J. A. (2002). Race differences in the age at diagnosis among Medicaid-eligible children with autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, *41*, 1447-1453.
- Matson, J. (2007). Determining treatment outcome in early intervention programs for autism spectrum disorders: A critical analysis of measurement issues in learning based interventions. *Research in Developmental Disabilities*, *28*(2), 207-218.
- McEachin, J. J., Smith, T., Lovass, O. I. (1995). Long-term outcomes for children with autism who received early intensive behavioral intervention. *American Journal of Mental Retardation*, *97*(4), 359-372.
- McGee, G., Morrier, M., & Daly, T. (1999). An incidental teaching approach to early intervention for toddlers with autism. *Journal of the Association for Persons with Severe Handicaps*, *24*(3), 133-146.
- Mitchell, S., Brian, J., Zwaigenbaum, L., Roberts, W., Szatmari, P., Smith, I., & Bryson, S. (2006). Early language and communication development of infants later diagnosed with autism spectrum disorder. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, *27*, S69-78.
- Morris, E. K., Hursh, D. E., Winston, A. S., Gelfand, D. M. Hartmann, D. P., Reese, H. W., & Baer, D. M. (1982). Behavior analysis and developmental psychology. *Human Development*, *25*, 340-364.
- Mullen, E. M. (1995). *Mullen Scales of Early Learning* (AGS ed.). Circle Pines, MN: American Guidance Service Inc.
- Myers, S. M., Johnson, C. P. & Council on Children with Disabilities (2007). Management of children with autism spectrum disorders. *American Academy of Pediatrics*, *120*, 1162-1182.
- Nadig, A. S., Ozonoff, S., Young, G. S., Rozga, A., Sigman, M., & Rogers, S. J. (2007). A prospective study of response to name in infants at risk for autism. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, *161*, 378-383.

- National Research Council. (2001). *Educating children with autism*. Washington, DC: National Academy Press.
- Odom, S., Boyd, B., Hall, L., & Hume, K. (2010). Evaluation of comprehensive treatment models for individuals with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 40*(4), 425-436. doi:10.1007/s10803-009-0825-1.
- Oller, D. K., Niyogi, P., Gray, S., Richards, J. A., Gilkerson, J., Xu, D., et al. (2010). Automated vocal analysis of naturalistic recordings from children with autism, language delay, and typical development. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America, 107*(30), 13354-13359.
- Ozonoff, S., Heung, K., Byrd, R., Hansen, R., & Hertz-Picciotto, I. (2008). The onset of autism: Patterns of symptom emergence in the first years of life. *Autism Research, 1*(6), 320-328.
- Ozonoff, S., Iosif, A. M., Baguio, F., Cook, I. C., Hill, M. M., Hutman, T, et al. (2010). A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 49*, 256-266.
- Ozonoff, S., Macari, S., Young, G. S., Goldring, S., Thompson, M., & Rogers, S. J. (2008). Atypical object exploration at 12 months of age is associated with autism in a prospective sample. *Autism, 12*, 457-472.
- Ozonoff, S., Williams, B., & Landa, R. (2005). Parental report of the early development of children with regressive autism: The delays-plus-regression phenotype. *Autism, 9*(5), 461-486.
- Ozonoff, S., Young, G., Steinfeld, M., Hill, M., Cook, I., Hutman, T, et al. (2009). How early do parent concerns predict later autism diagnosis?. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, 30*(5), 367-375.
- Paul, R., Chawarska, K., Cicchetti, D., & Volkmar, F. (2008). Language outcomes of toddlers with autism spectrum disorders: A two-year follow-up. *Autism Research, 1* (2), 97-107.
- Paul, R., Chawarska, K., Fowler, C., Cicchetti, D., & Volkmar, F. (2007). "Listen my children and you shall hear": Auditory preferences in toddlers with autism spectrum disorders. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research, 50*, 1350-1364.
- Paul, R., Fuerst, Y., Ramsay, G., Chawarska, K., & Klin, A. (in press). Out of the mouths of babes: Vocal production in infant siblings of children with ASD. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*.
- Pelaez, M. (1998). Behavior analysis of development: History, theory, and research. *Mexican Journal of Behavior Analysis, 24*, 85-95.
- Perry, A., Flanagan, H. E., Geier, J. D., & Freeman, N. L. (2009). Brief report: The vineland adaptive behavior scales in young children with autism spectrum disorders at different cognitive levels. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 39*, 1066-1078.
- Presmanes, A. G., Walden, T. A., Stone, W. L., & Yoder, P. J. (2007). Effects of different attentional

- cues on responding to joint attention in younger siblings of children with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *37*, 133-144.
- Rapin, I. (1996). Practitioner review: Developmental language disorders: A clinical update. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *37*(6), 643-655.
- Ray-Subramanian, C. E., Huai, N., & Weismer, S. E. (in press). Brief report: Adaptive behavior and cognitive skills for toddlers on the autism spectrum. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
- Reichow, B., & Wolery, M. (2009). Comprehensive synthesis of early intensive behavioral interventions for young children with autism based on the UCLA Young Autism Project model. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *39*(1), 23-41.
- Richler, J., Bishop, S. L., Kleinke, J. R., & Lord, C. (2007). Restricted and repetitive behaviors in young children with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *37*(1), 73-85.
- Richler, J., Huerta, M., Bishop, S.L., & Lord, C. (2010). Developmental trajectories of restricted and repetitive behaviors and interests in children with autism spectrum disorders. *Development and Psychopathology*, *22*, 55-69.
- Robins, D. L., Fein, D., Barton, M. L., & Green, J. A. (2001). The modified checklist for autism in toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *31*, 131-144.
- Rogers, S. (2009). What are infant siblings teaching us about autism in infancy?. *Autism Research*, *2*(3), 125-137.
- Rogers, S., & Dawson, G. (2010). *Early Start Denver Model for young children with autism: Promoting language, learning, and engagement*. New York, NY US: Guilford Press.
- Rosenberg, R.E., Daniels, A.M., Law, J.K., Law, P.A., & Kaufmann, W.E. (2009). Trends in autism spectrum disorder diagnoses: 1994-2007. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *39*, 1099-1111.
- Rutter, M., Le Couteur, A., & Lord, C. (2003). *Autism diagnostic interview-revised*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
- Saulnier, C. A., & Klin, A. (2007). Brief report: Social and communication abilities in higher functioning individuals with autism and Asperger syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *37*, 788-793.
- Schoen, E., Paul, R., & Chawarska, K. (2010). Vocal Production in Toddlers with Autism Spectrum Disorders. In R. Paul & P. Flipsen (Eds.). *Child Speech Sound Disorders: In Honor of Lawrence Shriberg*. San Diego: Plural Publishers.
- Sheinkopf, S. J. & Siegel, B. (1998). Home-based behavioral treatment for children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *28*(1), 15-22.

- Shevell, M. I., Majnemer, A., Rosenbaum, P., & Abrahamowicz, M. (2001). Profile of referrals for early childhood developmental delay to ambulatory subspecialty clinics. *Neurology, 16*, 645-650.
- Shic, F., Bradshaw, J., Klin, A., & Chawarska, K. (in press). Limited activity monitoring in toddlers with autism spectrum disorder. *Brain Research*.
- Sices, L., Feudtner, C., McLaughlin, J., Drotar, D., & Williams, M. (2003). How do primary care physicians manage children with possible developmental delays? A national survey with an experimental design. *Pediatrics, 113*, 274-282.
- Siperstein, R., & Volkmar, F. (2004). Brief report: Parental reporting of regression in children with pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 34*(6), 731-734.
- Smith, R. (2001). Discrete trail training in the treatment of autism. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 16*, 86-92.
- Snow, A. V. & Lecavalier, L. (in press). Comparing autism, PDD-NOD and other developmental disabilities on parent-reported behavior problems: Little evidence for ASD subtype validity. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
- Sparrow, S. S., Cicchetti, D. V., & Balla, D. A. (2005). *Vineland adaptive behavior scales* (2<sup>nd</sup> ed.). Circle Pines, MN: American Guidance Service.
- Steiner, A. M., Gengoux, G., & Chawarska, K. (submitted). Pivotal Response Treatment for infants at-risk for ASD: A pilot study. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
- Stone, W. L., McMahon, C. R., & Henderson, L. M. (2008). Use of the screening tool for autism in two-year-olds (STAT) for children under 24 months: An exploratory study. *Autism, 12*, 557-573.
- Stone, W. L., Ousley, O. Y., Hepburn, S. L., Hogan, K. L., & Brown, C. S. (1999). Patterns of adaptive behavior in very young children with autism. *American Journal on Mental Retardation, 104*, 187-199.
- Towbin, K. (2005). Pervasive developmental disorder not otherwise specified. In F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, & D. J. Cohen (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (pp.165-200). Hoboken, NJ: Wiley.
- Trevarthen, C. & Aitken, K. J. (2001). Infant intersubjectivity: Research, theory, and clinical applications. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 42*, 3-48.
- Tsatsanis, K. (2005). Neuropsychological characteristics in autism and related conditions. In F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, & D. J. Cohen (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (pp.365-381). Hoboken, NJ: Wiley.
- Tuchman, R., Cuccaro, M., & Alessandri, M. (2010). Autism and epilepsy: A historical perspective. *Brain and Development, 32*, 709-718.
- Ventola, P. E., Kleinman, J., Pandey, J., Barton, M., Allen, S., Green, J., et al. (2006). Agreement

- among four diagnostic instruments for autism spectrum disorders in toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36(7), 839-847.
- Ventola, P., Kleinman, J., Pandey, J., Wilson, L., Esser, E., Boorstein, H., et al. (2007). Differentiating between autism spectrum disorders and other developmental disabilities in children who failed a screening instrument for ASD. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 425-436.
- Vismara, L., & Rogers, S. (2008). The Early Start Denver model: A case study of an innovative practice. *Journal of Early Intervention*, 31(1), 91-108.
- Vismara, L., & Rogers, S. (2010). Behavioral treatments in autism spectrum disorder: What do we know? *Annual Review of Clinical Psychology*, 6447-468.  
doi:10.1146/annurev.clinpsy.121208.131151.
- Volkmar, F. R., Chawarska, C., & Klin, A. (2008). Autism spectrum disorders in infants and toddlers: An introduction. In K. Chawarska, A. Klin, & F. R. Volkmar (Eds.), *Autism spectrum disorders in infants and toddlers: Diagnosis, assessment, and treatment*. New York: Guilford Press.
- Volkmar, F. R., Klin, A., Siegel, B., Szatmari, P., Lord, C., Campbell, M., et al. (1994). Field trial for autistic disorder in DSM-IV. *American Journal of Psychiatry*, 151(9), 1361-1367.
- Volkmar, F. R., Stier, D. M., & Cohen, D. J. (1985). Age of recognition of pervasive developmental disorder. *The American Journal of Psychiatry*, 142(12), 1450-1452.
- Volkmar, F., Lord, C., Bailey, A., Schultz, R., Klin, A. (2004). Autism and Pervasive Developmental Disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 45, 135-170.
- Wallace, S. & Rogers, S. (2010). Intervening in infancy: implications for autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 51, 1300-1320.
- Watson, J. S. (1979). Perception of contingency as a determinant of social responsiveness. In E. Thoman (Ed.), *The origins of social responsiveness* (pp. 33-64). Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Werner, E., & Dawson, G. (2005). Validation of the phenomenon of autistic regression using home videotapes. *Archives of General Psychiatry*, 62(8), 889-895.
- Werner, E., Dawson, G., Munson, J., & Osterling, J. (2005). Variation in early developmental course in autism and its relation with behavioral outcome at 3-4 years. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35(3), 337-350.
- Wetherby, A. & Woods, J. (2008). Developmental approaches to treatment. In K. Chawarska, A. Klin, & F. R. Volkmar (Eds.), *Autism spectrum disorders in infants and toddlers: Diagnosis, assessment, and treatment* (pp. 170-206). New York: Guilford Press.
- Wetherby, A. M., Woods, J., Allen, L., Cleary, J., Dickinson, H., & Lord, C. (2004). Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *Journal of autism and developmental*

- disorders*, 34, 473-493.
- Wetherby, A. Watt, N., Morgan, L., & Shumway, S. (2007). Social communication profiles of children with autism spectrum disorders late in the second year of life. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(5), 960-975.
- Wetherby, A., & Woods, J. (2006). Early Social Interaction Project for Children With Autism Spectrum Disorders Beginning in the Second Year of Life: A Preliminary Study. *Topics in Early Childhood Special Education*, 26(2), 67-82. doi:10.1177/02711214060260020201.
- Wiggins, L. D., & Robins, D. L. (2008). Brief report: Excluding the ADI-R behavioral domain improves diagnostic agreement in toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38(5), 972-976.
- Wiggins, L. D., Baio, J., & Rice, C. (2006). Examination of the time between first evaluation and first autism spectrum diagnosis in a population-based sample. *Epidemiology*, 27, 79-87.
- Woods, J., & Wetherby, A. (2003). Early identification of and intervention for infants and toddlers who are at risk for autism spectrum disorder. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools*, 34(3), 180-193.
- Yoder, P., Stone, W. L., Walden, T., & Malesa, E. (2009). Predicting social impairment and ASD diagnosis in younger siblings of children with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39, 1381-1391.
- Young, G. S., Merin, N., Rogers, S. J., & Ozonoff, S. (2009). Gaze behavior and affect at 6 months: Predicting clinical outcomes and language development in typically developing infants and infants at risk for autism. *Developmental Science*, 12, 798-814.
- Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Lord, C., Rogers, S., Carter, A., Carver, L., et al. (2009). Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorder: Insights from studies of high-risk infants. *Pediatrics*, 123(5), 1383-1391. doi:10.1542/peds.2008-1606.
- Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Rogers, T., Roberts, W., Brian, J., & Szatmari, P. (2005). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23, 143-152.