

# 「診断」という「線」を引くこと

尾崎紀夫\*

“There is nothing new under the sun. Nothing exists until it has a name. Nature never draws a line without smudging it.” とは、Lorna Wing が自閉スペクトラム概念の変遷について記述した文章<sup>2)</sup>の最後に引用した3つの格言である。Wing はこの文章において、Kanner 型自閉症概念に加えて Asperger 症候群概念が導入されたことにより、Asperger 症候群への理解が進むという利点の反面、二つが線引きされた結果生じた問題点を述べた上で、多様な観点から連続対として捉える、マルチディメンショナルな評価の重要性を説いている。

日々の精神科臨床において、「不安症として診断・治療されていた甲状腺機能亢進症」といった症例に遭遇すると診断の重要性を感じる一方、疾患と健康、あるいは疾患間の線引きに抵抗を感じることは少なくない。また同一の精神科診断であっても、症状のあり方や取り巻く状況は個々に異なり、その結果、多様な悩みやニーズを持つ精神科患者の個別性に配慮した診療(Precision Medicine)を実現するためには、カテゴリカルに分類するのではなく、マルチディメンショナルな捉え方が不可欠である。

加えて、精神障害のゲノム、画像などを用いた研究により、現在の症候学に基づく精神障害の診断区分には、多様な病因・病態が混在することと、一つの病因・病態が多様な診断に該当し得ることが明らかになっている。たとえば、病因としては単一である 22q11.2 欠失症候群を例にとると、一人の 22q11.2 欠失症候群患者は発達段階的に、知的能力障害、自閉スペクトラム症、注意欠如多動性障害、不安症、てんかん、統合失調症、レビー小体病と多様な精神医学的な臨床像を呈すると同時に、同じ 22q11.2 欠失症候群患者間の臨床像は身体疾患(口唇口蓋裂、先天性心疾患、内分泌異常、免疫異常など)の合併様式も含めて一様ではない<sup>1)</sup>。したがって、各 22q11.2 欠失症候群患者の個別性に十分な配慮をした対応が必須である。

アメリカ精神医学会は DSM の改訂ごとに、スペクトラム概念やディメンショナル

\* 名古屋大学大学院医学系研究科精神医学・親と子どもの心療学分野(☎ 446-8550 愛知県名古屋市中区鶴舞町 65)

システムを取り入れることを企図してきた。しかし現在の精神医学研究の到達点は、未だディメンショナルシステムの導入が可能とは言えず、多面的評価を目指して1980年のDSM-III以来とり続けてきた多軸システムも2013年のDSM-5ではなくなり、さらに「実臨床での使い勝手を優先させる」との理由から、未だカテゴリカルな診断体系を採用している。DSM-5発表時、アメリカ国立精神衛生研究所(National Institute of Mental Health: NIMH)の前Director, Thomas Inselは、「DSMの診断は、客観的な検査所見によらず、未だ臨床症状に基づいてなされている。従来一般的であった症状に基づく診断法は、この半世紀、他の医学領域ではすっかり置き換えられた。NIMHは、新たな診断体系を作るため、Generics, Imaging, Cognitive scienceなどを統合し、診断法を改編するResearch Domain Criteria (RDoC)プロジェクトを開始している」と、DSM批判と今後の方向性を示した。

RDoCプロジェクトでは、さまざまな症状をディメンショナルかつ詳細に評価し、それを遺伝子、分子、細胞、神経回路などの階層と照合するものであり、本プロジェクトにより、検査に活用できるバイオマーカー開発、精神障害の病因・病態解明、さらには精神科領域での個別化医療、の実現が期待されている。米国はオバマ政権時代、2013年のBRAIN Initiative、2015年のPrecision Medicine Initiativeが開始、推進されており、これらとRDoCプロジェクトは連動して進められている、

本特集では、本RDoCプロジェクトの概念を整理した上で、新たな精神医学診断・評価システムの構築に資する以下の要素、すなわち症状レベルとして認知・社会機能系、眼球運動、睡眠覚醒制御系を、さらに生物学的指標として、ゲノム変異、末梢血バイオマーカー、脳MRI画像を、加えてAIによる精神医学データ解析を取り上げ、現状と今後の方向性を検討する。

わが国でもRDoCプロジェクトが開始され、他の精神医学、脳科学、ゲノム研究プロジェクトとも連動することで、各階層のデータが集約・解析され、その結果をNIMH主導の成果と比較・検証することにより、日本人の生物学的特性や社会文化的背景を考慮した、わが国の精神科患者に資する個別化医療が実現することを願う次第である。

## 文献

- 1) 石塚佳奈子, 尾崎紀夫: 22q11.2欠失症候群. 別冊日本臨牀: 新領域別症候群シリーズ37 精神医学症候群(第2版) I-発達障害・総合失調症・双極性障害・抑うつ障害. 357-362, 2017
- 2) Wing L: Reflections on opening Pandora's box. J Autism Dev Disord 35: 197-203, 2005

---

## Author

Norio Ozaki: Department of Psychiatry, Nagoya University, Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan