

# 畳み込みオートエンコーダを用いた自閉症スペクトラム障害の脳機能特徴抽出 Feature Extraction of Brain Function in Autism Spectrum Disorder Using Convolutional Autoencoders

金珍成<sup>†</sup>      佐藤 圭浩<sup>†</sup>  
Jin Sung Kim    Yoshihiro Sato

## 1. はじめに

自閉スペクトラム症 (ASD) は、対人関係の困難、コミュニケーションの障害、制限的かつ反復的な行動様式を特徴とする神経発達症の一種であり、その表現型は非常に多様である[1]。ASDの脳神経学的基盤を解明する研究は、構造的 MRI (sMRI) および機能的 MRI (fMRI) を中心に行われており、健常者との違いを明らかにすることや、診断を補助する機械学習モデルの開発が主要な方向性となってきた[2]。

近年では、ASD を単一の病気として捉えるのではなく、個人の発達の多様性の中に存在する神経多様性の一形態として理解しようとする視点が注目されている[3]。このような観点では、ASD における多様な機能的表現構造や、年齢に伴う発達経路の違いを捉えるための新たな分析手法が求められる。既報[4]では、ASD 児の脳構造が健常発達児の初期段階に類似した形状を示し、脳発達の遅延または非定型な成長パターンの可能性を示している。

従来の ASD 研究は、主に sMRI に基づく解剖学的差異の解析や、教師あり学習による診断モデルの構築に重点が置かれてきた[5]。しかし、ASD が“スペクトラム”と呼ばれるように、その特性は個人ごとに非常に多様な特徴を持っており、単純な二分法的な分析ではその本質を捉えきれないという限界がある。そこで、離散的な分類ではなく、連続的な機能的表現を捉える手法が必要とされる[6]。

本研究では、自閉スペクトラム症と定型発達(TD)の間に見られる脳機能の表現の違いを明らかにすることを目的とする。特に fMRI データのみに注目し、脳機能そのものの表現差に注目をする。ASD を単に分類・予測するのではなく、fMRI データを用いて畳み込みオートエンコーダを適用し、潜在空間を構成した上で、主成分分析 (PCA) によって可視化を行い、ASD の機能的脳表現構造を定量的かつ統合的に解析するための手法を提案する。

## 2. 提案手法

本研究では、fMRI データのみを使用して、ラベルなしで脳の特徴を抽出し、可視化する手法を提案する。具体的には、三次元の畳み込みオートエンコーダを用いて脳の画像を圧縮し、その潜在ベクトルを PCA によって低次元に変換し、視覚的に比較分析を行う。このプロセスを通じて、ASD と TD の間で脳の表現構造にどのような違いがあるのかを明らかにし、性別や年齢などのメタデータとの関係も調査する。

これにより、ASD の神経的な多様性や連続的な特徴を、より定量的かつ直感的に捉えることができると考えられる。また、個別発達や神経機能の違いを理解するための新しい

視点の提示が期待できる。図 1 に提案手法のフローチャートを示す。

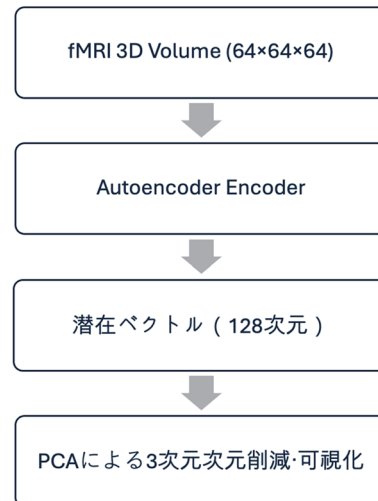


図 1 オートエンコーダと PCA による脳機能表現の可視化手順

## 3. 実験

実験では、ASD 被験者の fMRI データとして、日本の SRPBS データセットを使用した[7]。fMRI データは、前処理として時間軸の平均処理により静的な 3 次元ボリューム (64x64x64) に変換された。その後、3D 畳み込みオートエンコーダを用いて潜在ベクトルを抽出する。本実験で使用する 3D 畳み込みオートエンコーダはエンコーダとデコーダから構成され、エンコーダは入力された fMRI データを 128 次元の潜在ベクトルに圧縮し、デコーダはそれを元の形に再構成するように学習される。入力画像と再構成結果の画素ごとの差を最小化するように学習され、平均二乗誤差を損失関数として使用した(式 1)。

$$L_{recon} = \frac{1}{n} \sum_{i=1}^n (X_i - \hat{X}_i)^2 \quad (1)$$

このようにして学習されたエンコーダの出力は、各被験者の脳機能を圧縮的に表現する高次元ベクトルと解釈できる。しかし、128 次元の表現は視覚的に解釈しづらく、群間比較にも限界があるため、PCA を用いて潜在ベクトルを 3 次元空間に次元削減した。次元削減された結果により、ASD と TD の脳機能表現が空間的にどのように分布しているかを視覚的に観察することが可能となる。

<sup>†</sup> 東京都市大学 Tokyo city University

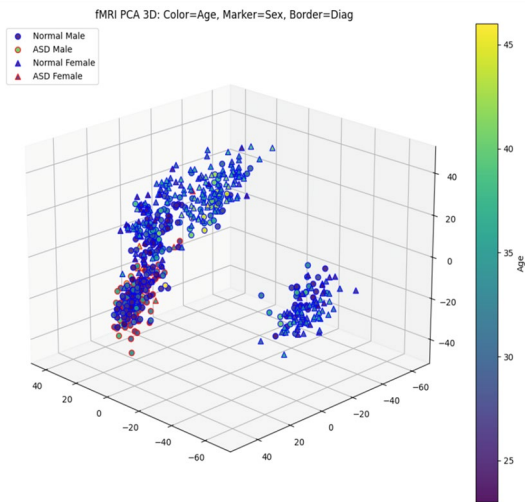


図2 潜在ベクトルの主成分分布

図2に潜在ベクトルの可視化の結果を示す。図2では、各被験者の性別・診断群・年齢などのメタデータを用いて、主成分空間に視覚的な区別を加えた。性別はマーカーの形（丸／三角）、診断群（ASD／TD）は境界線の色、年齢は連続的な色調（カラーマップ）で表す。

可視化の結果、TDは、3次元主成分空間内で比較的凝集したクラスターとして現れ、一部の被験者群は離れた位置に局所的な小グループを形成していた。それに対し、ASDの被験者群は狭い範囲に密集していることが観察された。

#### 4. 考察

各被験者のメタデータとの関係性より、いくつか分布の特徴が現れた。

第一に、TD群の大きなクラスターでは、年齢が上がるにつれて分布位置が移動する傾向が見られた。これは、成長に合わせて、脳機能の変化によるものだと考えられる。また、年齢が低い場合の分布は凝集度が高く、年齢が高くなるにつれ、分布に広がりが出ていた。人それぞれ、成長に伴い脳機能の特徴が異なることを示している。

第二に、ASD群の分布はTD群内やその付近に分布していた。特にTD群の年齢が低い分布位置と重なっており、脳機能成長が低年齢層の状態に留まっていることが確認できる。これは、既報[4]で報告されているASD児の脳構造が健常発達児の初期段階に類似した形状を成していることから、脳機能も同様に初期段階に類似しているのではないかと考えられる。また、ASD群はTD群との重なる領域に対して、その周辺に広く分布していることも確認できる。これは、ASD患者の脳機能がTD群の脳機能の成長とは異なる方向に成長をしており、それゆえに個人ごとに非常に多様な特徴を持っていることを示している。

第三に、TD群は大きく2つのクラスターに分かれたが、今回利用したメタデータからは、その違いを明確にすることができなかった。今回は脳機能の特徴化しているため、別のメタデータなどで分析する必要があると考えられる。

以上より、オートエンコーダによって得られた潜在表現が、単純な二分法を超え、脳構造の連続的なスペクトラム

を捉える有効な手段となり得ることを示している。しかし、PCAから導出された各主成分の意味については、本研究ではローディングベクトルの分析や解剖学的特徴に基づく解釈を行っておらず、各軸の意味については明示的には扱っていない。

今後、境界的な被験者に対する追跡調査や臨床的プロフィールの分析、さらには他の脳画像データとの統合的解析を通じて、定量的根拠に基づくアプローチが求められる。

#### 5. まとめ

従来では、ASDとTDとの平均的な差異に焦点が当てられることが多く、ASD内部の構造的多様性や、診断の境界に位置する被験者の存在は十分に考慮されてこなかった。本研究ではそのような課題を踏まえ、診断ラベルに依存せずにfMRIデータから脳構造の潜在的な分布を可視化し、ASDの構造的多様性と連続性を明らかにすることを目的とした。実験では、3次元のfMRIデータに対してオートエンコーダを学習し、得られた潜在ベクトルにPCAを適用することで、128次元の表現を3次元に圧縮・可視化した。その結果、潜在ベクトルの主成分が単なるラベル分類を超えて個々の脳機能の差異や類似性を分析する有効な手段であることが示された。

#### 参考文献

- [1] American Psychiatric Association, "Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (5th ed.)", American Psychiatric Publishing, (2013).
- [2] Ecker, C., et al., "Intrinsic gray-matter connectivity of the brain in adults with autism spectrum disorder", Proceedings of the National Academy of Sciences, Vol. 112, No. 17, pp. 5568–5573, (2013).
- [3] Baron-Cohen, S., "Editorial Perspective: Neurodiversity – a revolutionary concept for autism and psychiatry", Journal of Child Psychology and Psychiatry, Vol. 58, No.6, pp. 744–747 (2017).
- [4] Hazlett, H. C., et al., "Early brain overgrowth in autism associated with an increase in cortical surface area before age 2 years", Archives of General Psychiatry, Vol.68, No.5, pp. 467–476 (2011).
- [5] Just, M. A., et al., "Functional and anatomical cortical underconnectivity in autism: evidence from an fMRI study of an executive function task and corpus callosum morphometry", Cerebral Cortex, Vol.17, No.4, pp. 951–961 (2007).
- [6] Lombardo, M. V., et al., "Big data approaches to decomposing heterogeneity across the autism spectrum", Molecular Psychiatry, Vol.24, No.10, pp. 1435–1450 (2019).
- [7] Tanaka, S.C., Yamashita, A., Yahata, N. et al., "A multi-site, multi-disorder resting-state magnetic resonance image database", Sci Data, Vol. 8, No. 227 (2021).