

poor sensitivity; Table 5) when the analysis was limited to subjects younger than 5 years of age, suggesting that diagnostic validity was compromised in younger individuals. This finding was also consistent with our hypothesis. The compromised sensitivity for younger individuals may be rather straightforward; prior studies have been consistent with this finding, and our own results indicated compromised discriminability between AD and PDDNOS individuals below 5 years of age. However, as such compromised discriminability was not firmly upheld due to potential biases and the limited statistical power of our study sample, analysis of a larger number of individuals may have provided a higher level of sensitivity. Indeed, a recent large-scale study indicated a sensitivity for correctly diagnosing AD as high as 82.7 %, even when participants were under the age of 36 months (Risi et al. 2006). Nevertheless, it remains possible that the low level of sensitivity for those aged less than 5 years in the present study was not simply due to sample selection or the algorithm applied, but also a reflection of the difficulty of differentiating AD from PDDNOS in individuals at such young age, as was suggested by recent literature (Turner and Stone 2007).

In light of the proposed diagnosis of ASD in the forthcoming Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (version 5), research interests have increasingly focused on differentiating ASD from non-ASD individuals using ADI-R; however, there is no established cutoff for ASD in ADI-R. Attempts have been made to apply the original algorithm to ASD individuals; unfortunately, sensitivity for correctly diagnosing ASD was shown to be insufficient (Kim and Lord 2012; Risi et al. 2006). A related attempt to differentiate ASD from non-ASD individuals using ADI-R was the use of other assessment scales such as the Vineland Adaptive Behavior Scale (Sparrow et al. 1984) to improve sensitivity (Tomanik et al. 2007). Another attempt at differentiation was to relax the original, stringent algorithm for AD. For instance, in one genetic study (International Molecular Genetic Study of Autism Consortium 2001), the diagnosis of ASD was made according to ADI-R, whereby exceeding the cutoffs of three domains (A, B, C) was required for ASD diagnosis, with the exception that a score on any one of the three domains could fall one point below the threshold. We recalculated sensitivity using this relaxed criterion in the current study, resulting in an overall sensitivity of 64 %. When the same analysis was repeated for three age bands, sensitivity was 27 % for subjects aged < 5 years old, 71 % for subjects aged 5:0–9:11 years old, and 74 % for those 10 years old and older (Table not shown). At present, ADI-R-JV appears to have limited diagnostic validity with respect to detecting ASD.

Nevertheless, studies have emphasized that the use of ADOS together with ADI-R is a sensible approach, in that

the combination of the two reflects consensus clinical judgments of AD as well as of ASD better than any other single instrument used alone (Le Couteur et al. 2008), even in individuals as young as 3 years old and younger (Risi et al. 2006). In this regard, evaluations of the sensitivity of both the Japanese version of ADOS and ADI-R-JV for correctly diagnosing ASD should be conducted.

It should also be noted that the sensitivity of ADI-R-JV with respect to correctly diagnosing AD among individuals with concomitant cognitive delay (IQ/DQ < 70) was 94 %, i.e., not lower than the corresponding result for individuals with an IQ of >70 (92 %); this findings was inconsistent with our expectations, as well as with a prior study (de Bildt et al. 2004). Furthermore, other studies have shown that specificity was more prone than sensitivity to be compromised when the examinee exhibited cognitive delay, and thus individuals with cognitive delay are more likely to be overdiagnosed (Lord et al. 1994; Risi et al. 2006). As regards the discrepancy with our hypothesis, the sample bias of the present study should be taken into account, because the mean IQ/DQ of individuals with AD and PDDNOS in this study was fairly high, even higher than reported in previous studies. In addition, the small number of enrolled participants with an IQ/DQ of <70 could have limited the statistical power of the study to detect any compromising effects of cognitive delay on diagnostic validity.

### Limitations and Strengths

Treatment or interventions that may have affected the children enrolled in this study should also be taken into account, particularly in the assessment of diagnostic subgroups. It was a limitation of this study that we did not collect relevant data on this topic. On the other hand, ADI-R is a measure based principally on the observation of past behavior during early stages of development, and usually is employed prior to such interventions, and is not based on a patient's current status. This means that the scores we obtained were less likely to reflect intervention effects compared to the scores of instruments that assess current behaviors, such as ADOS. In addition, we observed good to excellent inter-rater reliability, discriminant validity, and diagnostic validity of ADI-R-JV even without considering treatment effects that would have been observed among clinically referred individuals. Considering that statistical tests are generally biased toward null hypotheses (no difference), an adjustment allowing for treatment effects, when examined, would increase the validity of the ADI-R-JV.

In the present study, clinically referred and control individuals were enrolled according to different protocols. If caregiver motivation to participate in this study differed

for the two groups of individuals examined, the difference may have been a substantial source of sample bias. The most likely scenario related to this issue would be that a caregiver of a control individual was highly motivated to participate in the study when there was a concern that the child may have had an undiagnosed psychiatric disorder such as ASD. Indeed, such motivation might have been reflected in high proportions of non-ASD psychiatric disorders; 2 out of 16 control individuals in the reliability study (Table 1) and 4 out of 82 control individuals had such a diagnosis. Parental education and socioeconomic status, when available, may have provided some insight into the extent of this problem, but unfortunately we did not collect such data, which might otherwise have helped to refute this scenario. However, if such a motivation to participate in the study had indeed been the case, it is likely that a number of individuals with ASD would have been detected among control individuals, yet there was not a single case of undiagnosed ASD (i.e., later detected as such) among individuals initially enrolled as controls (Table 1 and Appendix Table 2 in supplementary materials). To minimize this ambiguity, confirmatory studies will be necessary.

Consensus clinical diagnoses were obtained through clinical assessments and case reviews of all of the available information, albeit outside the context of the administration of ADI-R-JV. This approach might have led to a lack of information for optimizing the diagnosis, but it ensured the independence of the administration of the ADI-R-JV. Moreover, ADI-R-JV was administered in a blinded fashion without any reference to the clinical consensus diagnosis, which could also be considered as a strength of the present study.

When we finalized our consensus clinical diagnosis, it might have been helpful to facilitate diagnosis derived from ADOS. It may also have been helpful to adopt this protocol as an external criterion for estimating the validity of ADI-R-JV. Indeed, the Japanese translation of ADOS has been available to those who established the research reliability of ADOS (i.e., since 2010). Our research team consists of very experienced clinicians and clinical researchers, and among the 8 team members involved in establishing a consensus clinical diagnosis, 4 had already established, and 2 were planning to establish, the research reliability of the ADI-R; 3 had already established, and 3 were planning to establish, the research reliability of ADOS; and each member had participated in at least one research training session on either ADI-R or ADOS. Thus, all the team members involved in establishing a consensus clinical diagnosis were fully knowledgeable about the current diagnosis of ASD in a research setting.

## Conclusions

ADI-R-JV is a reliable tool, and has sufficient ability to discriminate between individuals with AD and other diagnoses, as well as between individuals with AD and those with no psychiatric diagnosis. The sensitivity for correctly diagnosing AD was generally high (92 %), but appeared to be compromised (55 %) when the tool was used to assess children younger than 5 years of age. The specificity of ADI-R-JV was consistently high, regardless of the age and cognitive level of the examinee.

**Acknowledgments** Declaration of interest: None of the authors have any conflict of interest to declare. The authors thank Dr. Masahiro Oshima, M.D., for recruiting children with ASD. Funding of this study was provided by a Research Grant from the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan (H20-KOKORO-004: K.J. Tsuchiya, Y. Kamio), by a grant from the National Center for Child Health and Development (21S-3: K. J. Tsuchiya), by the Pfizer Health Research Fund (K. Matsumoto), and by Grants-in-Aid for Scientific Research from the Ministry of Education, Culture, Sports, Science and Technology of Japan (A) (No. 20591396: N. Takei). These funding sources had no role in the study design; in the collection, analysis and interpretation of the data; in the writing of the report; or in the decision to submit the paper for publication.

## References

- American Psychiatric Association. (2000). *Task force on DSM-IV. Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-IV-TR*. Washington, DC: American Psychiatric Association.
- Baron-Cohen, S., Scott, F. J., Allison, C., Williams, J., Bolton, P., Matthews, F. E., et al. (2009). Prevalence of autism-spectrum conditions: UK school-based population study. *British Journal of Psychiatry*, 194, 500–509.
- Cicchetti, D. V. (1994). Guidelines, criteria, and rules of thumb for evaluating normed and standardized assessment instruments in psychology. *Psychological Assessment*, 6, 284–290.
- Cicchetti, D. V., Lord, C., Koenig, K., Klin, A., & Volkmar, F. R. (2008). Reliability of the ADI-R: Multiple examiners evaluate a single case. *Journal of Autism and Developmental Disorder*, 38, 764–770.
- Cicchetti, D. V., & Sparrow, S. A. (1981). Developing criteria for establishing interrater reliability of specific items: applications to assessment of adaptive behavior. *American Journal of Mental Deficiency*, 86, 127–137.
- Cicchetti, D. V., Volkmar, F., Klin, A., & Showalter, D. (1995). Diagnosing autism using ICD-10 criteria: a comparison of neural networks and standard multivariate procedures. *Child Neuropsychology*, 1, 26–37.
- Cox, A., Klein, K., Charman, T., Baird, G., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., et al. (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.
- de Bildt, A., Sytema, S., Ketelaars, C., Kraijer, D., Mulder, E., Volkmar, F., et al. (2004). Interrelationship between autism diagnostic observation schedule-generic (ADOS-G), 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 Disorder*, 34, 129–137.
- Fleiss, J. L., & Cohen, J. (1973). The equivalence of weighted kappa and the intraclass correlation coefficient as measures of reliability. *Educational and Psychological Measurements*, 33, 613–619.
- Fombonne, E. (2009). Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatric Research*, 65, 591–598.
- Gilchrist, A., Green, J., Cox, A., Burton, D., Rutter, M., & Le Couteur, A. (2001). Development and current functioning in adolescents with Asperger syndrome: a comparative study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 42, 227–240.
- Gray, K. M., Tonge, B. J., & Sweeney, D. J. (2008). Using the autism diagnostic interview-revised and the autism diagnostic observation schedule with young children with developmental delay: Evaluating diagnostic validity. *Journal of Autism and Developmental Disorder*, 38, 657–667.
- Hill, A., Bolte, S., Petrova, G., Beltcheva, D., Tacheva, S., & Poustka, F. (2001). Stability and interpersonal agreement of the interview-based diagnosis of autism. *Psychopathology*, 34, 187–191.
- International Molecular Genetic Study of Autism Consortium. (2001). A genomewide screen for autism: Strong evidence for linkage to chromosomes 2q, 7q, and 16p. *American Journal of Human Genetics*, 69, 570–581.
- Kawamura, Y., Takahashi, O., & Ishii, T. (2008). Reevaluating the incidence of pervasive developmental disorders: impact of elevated rates of detection through implementation of an integrated system of screening in Toyota, Japan. *Psychiatry and Clinical Neurosciences*, 62, 152–159.
- Kim, Y. S., Leventhal, B. L., Koh, Y. J., Fombonne, E., Laska, E., Lim, E. C., et al. (2011). Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample. *American Journal of Psychiatry*, 168, 904–912.
- Kim, S. H., & Lord, C. (2012). New autism diagnostic interview-revised algorithms for toddlers and young preschoolers from 12 to 47 months of age. *Journal of Autism and Developmental Disorder*, 42, 82–93.
- Kočovská, E., Biskupstø, R., Carina Gillberg, I., Ellefsen, A., Kampmann, H., Stora, T., et al. (2012). The rising prevalence of autism: A prospective longitudinal study in the Faroe Islands. *Journal of Autism and Developmental Disorder*. doi: 10.1007/s10803-012-1444-9.
- Koyama, T., Osada, H., Tsujii, H., & Kurita, H. (2009). Utility of the Kyoto scale of psychological development in cognitive assessment of children with pervasive developmental disorders. *Psychiatry and clinical neurosciences*, 63, 241–243.
- Lampi, K. M., Sourander, A., Gissler, M., Niemela, S., Rehnstrom, K., Pulkkinen, E., et al. (2010). Validity of Finnish registry-based diagnoses of autism with the ADI-R. *Acta Paediatrica*, 99, 1425–1428.
- Le Couteur, A., Haden, G., Hammal, D., & McConachie, H. (2008). Diagnosing autism spectrum disorders in pre-school children using two standardised assessment instruments: The ADI-R and the ADOS. *Journal of Autism and Developmental Disorder*, 38, 362–372.
- Lord, C., & Jones, R. M. (2012). Annual research review: Re-thinking the classification of autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 53, 490–509.
- Lord, C., Risi, S., DiLavore, P. S., Shulman, C., Thurman, A., & Pickles, A. (2006). Autism from 2 to 9 years of age. *Archives of General Psychiatry*, 63, 694–701.
- Lord, C., Risi, S., Lambrecht, L., Cook, E. H., Jr., Leventhal, B. L., DiLavore, P. C., 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 Disorder*, 30, 205–223.
- Lord, C., Rutter, M., & Le Couteur, A. (1994). 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 Disorder*, 24, 659–685.
- Lord, C., Storoschuk, S., Rutter, M., & Pickles, A. (1993). Using the ADI-R to diagnose autism in preschool children. *Infant Mental Health Journal*, 14, 234–252.
- McGovern, C. W., & Sigman, M. (2005). Continuity and change from early childhood to adolescence in autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46, 401–408.
- Mildenberger, K., Sitter, S., Noterdaeme, M., & Amorosa, H. (2001). The use of the ADI-R as a diagnostic tool in the differential diagnosis of children with infantile autism and children with a receptive language disorder. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 10, 248–255.
- Parner, E. T., Schendel, D. E., & Thorsen, P. (2008). Autism prevalence trends over time in Denmark: Changes in prevalence and age at diagnosis. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 162, 1150–1156.
- Risi, S., Lord, C., Gotham, K., Corsello, C., Chrysler, C., Szatmari, P., et al. (2006). Combining information from multiple sources in the diagnosis of autism spectrum disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 45, 1094–1103.
- Rutter, M., Le Couteur, A., & Lord, C. (2003). *ADI-R: Autism diagnostic interview revised. WPS edition manual*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
- Saemundsen, E., Magnússon, P., Smári, J., & Sigurdardóttir, S. (2003). Autism diagnostic interview-revised and the childhood autism rating scale: Convergence and discrepancy in diagnosing autism. *Journal of Autism and Developmental Disorder*, 33, 319–328.
- Sparrow, S. S., Balla, D., & Cicchetti, D. V. (1984). *Vineland adaptive behavior scales (VABS)*. Circle Pines, MN: American Guidance Service.
- Tanaka Institute of Education. (1987). *Tanaka-Binet intelligence scale*. Tokyo: Taken Publisher.
- Tomanik, S. S., Pearson, D. A., Loveland, K. A., Lane, D. M., & Bryant Shaw, J. (2007). Improving the reliability of autism diagnoses: Examining the utility of adaptive behavior. *Journal of Autism and Developmental Disorder*, 37, 921–928.
- Turner, L. M., & Stone, W. L. (2007). Variability in outcome for children with an ASD diagnosis at age 2. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 48, 793–802.
- 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 Disorder*, 36, 839–847.
- Waterhouse, L. (2008). Autism overflows: Increasing prevalence and proliferating theories. *Neuropsychology Review*, 18, 273–286.
- Wechsler, D., Golombok, S., & Rust, J. (1992). *Wechsler intelligence scale for children—Third edition (WISC-IIIUK)*. London, UK: The Psychological Corporation.
- Williams, J. G., Higgins, J. P., & Brayne, C. E. (2006). Systematic review of prevalence studies of autism spectrum disorders. *Archives of Disease in Childhood*, 91, 8–15.

## 通常学級で特別支援を進めるために

中京大学教授 辻井正次<sup>つじい まさつぐ</sup>

### はじめに

今回、通常学級での特別支援というタイトルの中でこの小論を進めていきます。すでに読者の皆さんは理解しておられるように、二〇〇五年から施行されている発達障害者支援法以降、発達障害のある子どもに対する適切な教育的支援は法的に義務付けられており、障害特性に対応した「合理的な配慮」をしない場合、今後は法的責任を問われる場合も出てくることが予想されています。ですので、むしろ特別支援教育は通常学級を主戦場として行っていくもの、というふうに、教育現場という支援の舞台の構成は組み替わっています。

す。わが国は法治国家ですので、法的に義務付けられたという意味は、教員の個人的な判断でやらなくていいというようなものではなく、すべての教員が当たり前に取り組むものだということはまず理解しておく必要があります。

### 特別支援は、別に特別な支援ではない

そもそも最初を考えておかなければならないのは、「発達障害」であろうがなかろうが、つまり、発達障害とされている自閉症スペクトラム障害や注意欠陥多動性障害や学習障害の診断があろうがなかろうが、発達障害の「特性」をもつ場合には、教員は特別支援を

行わなければならないのが実態です。どうしてかと言えば、子どもの場合、発達障害の診断を受けるためには、保護者が子どもの行動特性が支援の必要なものであると認識し、医療機関に連れていく熱心さをもって、いる場合にのみ、発達障害の診断をもつわけで、保護者が子どもの問題を直視することを避けたり、潜在的な虐待的な環境下では、不登校や触法行為などの明確な問題を呈するまでは自分の子どもを医療機関に連れていかないので、診断があるかどうかを基にして特別支援を行うかどうかを考えるのはナンセンスです。

発達障害の大多数が、多因子疾患である以上、障害特性の表現は、重度―軽度―正常というスペクトラム（連続体）を取っていきます。従って、あるところで明確に支援が必要だという場合に、発達障害として支援サービスが提供されるようにする一方で、診断までいなくても同じ特性があるならば、同じ特別支援を提供することが必要です。今まで、子どもの問題行動を家庭環境の問題や本人の意欲の問題ととらえる視点が教育現場には強くありました。しかし、生まれながらの生物学的な基盤の違いを想定し、それでもすべての子どもが幸福に生きられる力を育てていくには、子

どもの特性に合った教育を行うことを当たり前と思うスタンスが求められます。「普通の子ども」と「障害児」がいるのではなく、いろいろな特性（それは時に障害と呼ぶほど日常生活で困るものであることもある）を、各々の濃さでもっている子どもたちがいると考えるのが大事でしょう。

### 子どもたちのもつ「多様性」をどう扱うのか

しかし、教育現場での今までの指導スタイルでは、クラスという一斉形式の中でコントロールしていく手法が取られることもありました。しかし、実際に子どもたちが、各々の特性（例えば、不注意があるとか、社会的な他者の意図や感情の理解が苦手とか、漢字の学習が苦手とか……）を、各々の分量でもっているとして、そうした多様性をどのように扱うのかは難しい問題です。また、そうした特性が単独であるかといえ、そういうわけでもなく、複数の特性が重なる場合が少なくありません。例えば、自閉症スペクトラムと不注意特性や不器用、学業問題はオーバーラップして、

同時に起こります。さらに言えば、障害特性個々の大変さよりも、いくつかの特性が重なる場合の方が支援が困難にもなります。そうすると、特性がオーバーラップすると、足し算ではなく、掛け算で問題が複雑になります。それらに加えて、特性が複雑な場合ほど育てることの難しさが増すので、虐待のリスクが高まります。虐待的な育ちをすると、子どもの行動は一気に増悪します。

こうした問題を、学校という場所で教師が扱っていくことはできるのでしょうか？ もちろん、力量の卓越した教員はやりこなすのかもしれませんが、しかし、そうでなければ教育ができないということではないのでしょうか。教師は「障害特性」を相手に教育するわけではありません。障害特性のある子どもたちを教育し、学校生活を充実した、楽しいものにしていくのです。そのためには、いかに障害があるかに視点を置くのではなく、障害特性のある子どもの「行動」に着目し、教科ごとの取り組み等の一つ一つが「できる」ことで充実した時間を過ごし、そうして「できた」ことが認められることで楽しい毎日を創ることができます。

### 教員の頭の整理からスタートする 特別支援実践

さて、「行動」で子どもを見ていくというのは、当たり前のようで当たり前ではないものです。問題のある子どもとの問題は報告できても、同じ子どもがどの程度他の場面であまりよくやれているのかはわからない場合をしばしば目にします。いかに子どもが困った行動をするのかを細かく見るのは大事ではありますが、それ以上に、では、どういう場面ではうまくやれている行動（適応行動）があるのかを知るのにはさらに重要です。

教師が発達障害のある、もしくは特性のある子どもとの相談に来た場合、私は「この子どものできていること／できていないことを大まかな場面ごと（授業中とか、朝とか放課とか給食とか）で、箇条書きで書いてきてください」とお願いする場合があります。もちろん、現在ある困った問題へのとりあえずの対応方法を知ることが重要です。しかし、そもそもの子どもの様子を知らない、特別な支援として何をすればよいのかはわかりません。

もちろん、スクールカウンセラーが、(例えば、ヴァインランドⅡ適応行動尺度などで) 適応行動のアセスメントを行って、そうした客観的な指標を用いて、平均的な同年代の子どもと比べての適応行動を把握するやり方もあります。しかし、そうした把握ができるスクールカウンセラーが多いわけではないので、まずは、子どもたちの状態を「行動」で書くことで把握し、教師の頭の整理をしていくことから始められます。そこで、多くの場合は、子どもたちが「できている」「こともあることを見つけることが大事になります。そして、「できるようになる」ために「努力しよう」としている「行動を見つけることも大事です。そうした肯定的な視点で子どもを見た場合、「努力しようとした」「子どもを誉めることをやりやしくします。ちなみに、「誉める」ことは、「できたことを、できたね!」と言葉にして伝える」行為です。いつもは手遊びばかりしている子どもが筆記用具とノートを出したら、出したところで「ノート書く準備ができたね!」と伝えることで、子どもは「誉められた」と感じられます。

害や特別支援に対するステイグマ(差別意識)から、「勉強はできなくていいので同じ場所に置いておく」という判断をするのであれば、それは子どもの適切な学習の権利を損なう可能性が高いと思います。もちろん、子どもが「できる」教科は学年相応の課題に取り組むことになるでしょう。

知的な問題はなく、過敏性で大人数でのクラスでの取り組みが難しかったり、不注意で集中困難があり一斉指導での教師の話が頭に入っていない等の場合、そうした子どもの特性を理解しつつ、かなり個別的な配慮をした学習の取り組みや教育評価の手法の修正が求められます。特に、学習障害のある子どもの、読み書きや漢字、計算のできないさに対する把握は重要で、できないことにはできないなりの理由があるので、安易に家庭環境や意欲を原因とせず、効果的な指導方法を探ってみるのが大事です。子どもことでの個別課題の取り組みで成果が上がる場合はとても多いものです。

## 教科指導以外の場所での指導も重要

衝動性が高く行動のコントロールが悪いような場合、

## 教科指導は特別支援教育の根幹

特別な支援というと、教科指導以外で子どもに対応する特別な方法での支援、例えば、箱庭で遊ばせるとか、そんなイメージを浮かべるかもしれません。しかし、実際、箱庭で遊ぶことに実質的な効果は期待できません。魔法のような効果を何かに求める必要はありません。とりわけ教師は、教科指導という魅力的な指導手段をもっているわけなので、そうした魅力的な指導手段で、子どもたちに多くの「できる」体験を提供することができそうです。逆に言えば、教科指導で、子どもたちに「できる」体験を提供できないと、特別支援の意義は薄れます。そうした意味では、知的な意味での学習能力が平均的な同年齢の子どもと比べて著しく低いような場合、学年相応の学業を無理なのに取り組ませようとすることは、「できる」体験を提供できなくさせますので、それは子どもにとって合理的な配慮を欠く行為であると私は考えています。子どもの現在できる課題から取り組む、つまり、年齢相応の学業課題以外のことに取り組む、ということが大切です。障

授業中はまだ適応的に取り組めても、休み時間や自由度の高い場面で、教師が目が見えない状態であることも少なくありません。休み時間や自由度が高いことは多くの子どもたちにはリフレッシュさせることではあります。そうした子どもたちには、混乱をさせ、行動の乱れを多くします。こうした場合、子どもと話し合って、休み時間のうまくいく過ごし方を具体的に提案することも大事です。他者と楽しい時間をもつためには、どの場面でどういうルールを守ればいいのか、口で説明されてもわからないことも多く、また、他害のある場合、被害を受けた子どもたちの立場も考えて、一定の過ごし方の工夫として、例えば休み時間に過ごす場所を工夫するなどの配慮も必要です。発達障害のある子どもや、特性のある子どもだけではなく、すべての子どもにとつての楽しい学校生活を創るために、現実的な過ごし方の工夫が効果的です。

### 【参考文献】

辻井正次・NPO法人アスベ・エルデの会(編)『楽しい毎日を送るためのスキル——発達障害ある子のステップアップ・トレーニング』日本評論社、二〇一二  
辻井正次『発達障害のある子どもたちの家庭と学校』遠見書房、二〇一三

【特集】対人援助職の必須知識 発達障害のアセスメントを知る

わが国における発達障害児者の  
生涯にわたる支援の枠組み辻井正次 Masatsugu Tsuji  
中京大学

## Ⅰ 発達障害児者支援の枠組みとアセスメント

今回の特集である発達障害のある人たちのアセスメントは、わが国において、支援を必要とする当事者に支援を届けるために非常に重要なものである。支援さえできればいいので、アセスメントは二の次でいいという人もいるかもしれないが、発達障害のように生物学的基盤の脆弱性を抱えている人の場合、継続していく支援が生活を支える仕組みを提供する必要性があるために、十分なアセスメントが提供されない段階で、必要な支援が提供されないことになりかねない。特に、心理臨床家（ここでは、臨床心理学の専門家のことを総括的に示す）の場合、必要なアセスメントを提供できないと支援を継続する根拠を失うのだというシリアスな事情を、十分に理解してもらう必要がある。

実は、わが国の臨床心理学は、発達障害のある人や知的障害のある人の支援を充実していくうえで、大きな怠慢をしてきている。例えば、知的障害の場合、例えばアメリカ精神医学会のDSM-5によれば、知能の値だけで定義されるのではなく、適応状況等も加味して診断がなされる約束事になっている。しかし、わが国には標準化された

適応行動の尺度が存在しないために、知能検査の比重が高くなってしまい、その結果、高機能自閉症などの知的障害のない発達障害の人たちの支援を遠ざけてきた歴史がある。国際的に用いられることの多いVineland-II適応行動尺度などを標準化して用いられよいのに、それをしてこなかった。また、乳幼児健診などにおいても、標準的なスクリーニングツールを実施することをせず、地方自治体独自の科学的な基準を持たないツールを職人芸的に用いる程度で、あとは保健師や心理士の力量任せとなり、地域間格差を生じさせていた。つまり、ある地域で生まれることは、専門性の高い心理臨床家がスクリーニングに関わる他の地域で生まれるよりも不幸なことになるという不合理が生じていた。

心理臨床家の臨床実践の場にクライアントが訪れることができるためには、発達障害のように多くが幼児期段階から特異的な行動から把握できる症状を呈する問題の場合、家族が問題を把握し、医療機関や療育機関に連れて行くことがない限り、子どもが自分で受診することはできない。子どもの行動上の問題が子ども自身の生物学的な問題に起因しており、子育てが難しくなっているということを理解しないと、母親は自分の子育ての仕方



が悪いと信じ、むしろ虐待的な子育てを重ねていくという悲しい実態が見られてきた。そうしたうまくいかない子育ては、フラッシュバックなどで再体験され、その後の二次的な精神疾患の発現につながってしまっていた。児童養護施設や児童自立支援施設には、多くの発達障害の可能性が高い児童がいながら、障害特性に合った支援を受けることができないままである。誰かが子どもの発達障害特性に気づいて受診を促したり、もしくは、標準化されたアセスメントで発達障害特性に気づくことで特性に合った支援をスタートするようにしない限り、支援の枠組みに入ることは難しい。

他方、成人の精神科臨床においても、発達障害のある人たちに他の診断名をつけていた（誤診）ということを精神科医が理解するようになり、大人になって自分が発達障害があると知ることになった成人期当事者も増えてきている。医療機関で心理アセスメントを受ける機会があっても、発達障害の人たちの例えば手先の不器用さなどの視点がなく、バウムテスト等の描画テストで間違った所見を書いたり、ロールシャッハテストで発達障害の指標を知らずに所見を書いたり、当事者の求める支援と異なる判断を行うことも少なくなかった。逆に、知能検査の下位プロフィールのバラつきから安易に発達障害特性と位置づけるような誤解もあり、いくつかのアセスメントバッテリーを包括的に用いていくことの重要性が軽視されてきた。

2004年に発達障害者支援法が成立し、発達障害の存在が社会的に認知され、理解と支援が義務づけられた。その結果、すべての都道府県と政令指定都市に発達障害者支援センターができ、発達障害への理解が広がっていった。2010年には当時の障害者自立支援法の改正のなかで、精神障害の枠組みのなかで括弧つきながらも発達障害が明記され、障害児者福祉サービスに位置づけられることにもなっていった。現状では、障害者基本法等の基幹法にも明記されるようになり、障害者福祉サービスや障害者雇用のなかで、本人が望めば発達障害を前提とする生き方の支援を公的に受けら

れるようになっている。残念ながら、学校教育法等の教育法規には明文化がなされておらず、高校教育段階での進路選択における問題が大きくなってきている。わが国が法治国家である以上、法的な整備は非常に重要であり、その前提として、専門家が明確なエビデンスを政策担当者に届けることが重要になっている。どのようなアセスメントツールが障害特性を把握でき、よりよい支援につながれるのかを、研究という形で積み上げていくことが、当事者の利益につながっていくことを心に刻む必要がある。目の前のクライアントだけを見るのではなく、目の前にも来るできない、つまり、自分で支援が受けられるとも知らず、家族の理解がなく連れてこられることもない発達障害の人たちが日本のどこにいても特性を把握できるようにすることは、やはり重要なことである。

## II 保健・医療・保育・教育・福祉における支援の仕組みと課題

現在、乳幼児健診での早期の発達障害特性の把握の重要性が強調されるようになっている。即座に医療機関での診断ということではなく、少なくとも「子育ての難しい子ども」として把握され、丁寧な子育て支援につながるような仕組みづくりが重要である。標準化されたツール（M-CHATやPARS等）の導入やペアレントトレーニングを保健師や保育士が中心的に取り組むことで、アセスメントから子育て支援への連結した取り組みもなされるようになっていく。乳幼児健診から早期療育という支援の流れだけだと、家族の特性把握の準備段階と合わないのが、子育て支援の枠組みで支援が提供されるような取り組みが望まれる。

保育から教育へも、保育所保育要録を学校へ引き渡す段階で、要録をデータベース化することで、小学校入学後の適応状況を予測できることなども示されるようになってきており、現場の教員や臨床家の感覚と並行して、客観的なアセスメントが子どもたちの移行を支援することもわかってきている。

学校教育においては、スクールカウンセラーがせっかく専門家として導入されたものの、残念ながら必要な発達障害の知識やアセスメント技術や支援の技術を持たないことが多く、教育現場で教員が困っていることを多く耳にする。障害特性の把握に加えて、適応行動（どの程度日常生活の行動がうまくできているのか）の把握の視点がないため、実際の個別の指導計画の作成の支援ができないスクールカウンセラーでは、教育現場での支援にならない。また、高校教育段階では発達障害特性に配慮した指導が少なく、進路指導や職業指導が手薄になり、その後の就労に課題を残すことにもなっている。他にも、そもそも不登校などの学校での不適応のかなりの割合に、発達障害特性が影響を及ぼしており、そうした特性を把握した指導を行わないと、受容的・精神力的なアプローチだけでは改善しにくいという報告や、さらには当事者自身の告発も見られる。

就労支援においては、障害者雇用率を2%にしたり、（発達障害が入る）精神障害を義務雇用とすること等が進められつつあり、「障害者」という枠組みで生きていくという本人の納得が得られた場合には、障害者手帳（知的障害がある場合には療育手帳（および精神障害者保健福祉手帳）、ない場合には精神障害者保健福祉手帳）を取得し、また、障害年金を申請するということが求められる。実際には、引きこもりやホームレス、触法行為をして受刑するような場合にも、発達障害が疑われる例もあり、やはりアセスメントのなかで状態像をより詳しく把握することが求められる。

## III 発達障害児者支援におけるアセスメントの重要性（図）

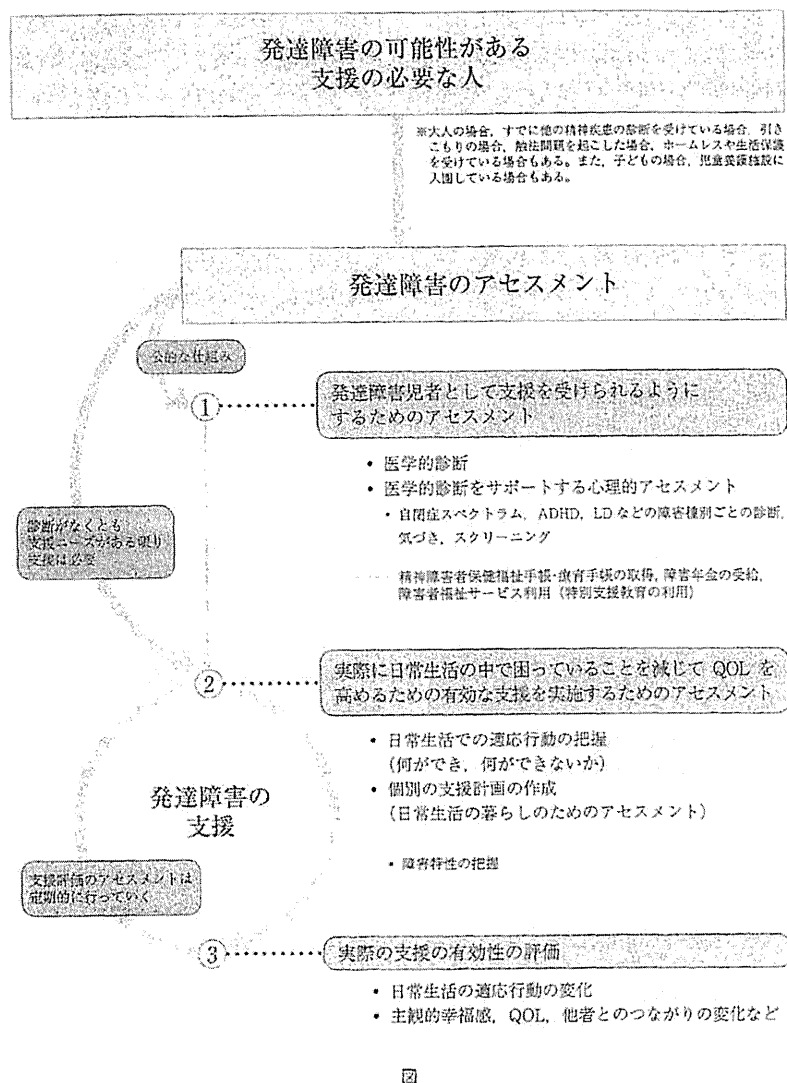
発達障害があることを疑われた人がアセスメントを受け、支援につながっていく大まかなイメージを図に示す。まず、発達障害のアセスメントには、①発達障害のある人として支援を受けられるためにするアセスメント、②実際の支援において何が必要で何をしていけばいいのかを把握するた

めのアセスメント、そして、③実際に行われた支援の有効性を把握し、次の支援において有効な支援をしていくためのアセスメント、という3つに分けることができる。

最初に①についてだが、わが国において、「診断」という用語は医師のみが担うものであるため、診断が適切になされるように、必要な心理特性等を把握したり、そのなかで障害特性の有無や度合いを把握することは重要なアセスメントである。発達障害の「診断」がなされたり、（「診断」はなくても）そうした特性があると心理臨床家の所見から明確になった場合、関係機関長の判断で、発達障害の人としての支援を受けることができる。例えば保育園で保育士の加配を行う場合や、学校で補助員をつけるような場合、時々、通級指導教室を利用する場合など、機関の長や自治体からそうした「お墨付き」を求められることがある。これは、当事者の主体性を軽んじた制度のようにも思えるが、行政は一定の予算をもとに制度設計がなされているので、何人かどのような対象に対してそのための予算を使ったのかの説明がなければならぬ。そのため、そうした予算の使用のために、アセスメントは支援の必要性の根拠を与える役割を担っている。支援を実現するには、そのための行政への申請文書があり、そのための資料を提供することには大きな意味がある。

次に②についてだが、アセスメントとして一番の重要性を持つのが、この段階での支援のためのアセスメントである。個別の支援（指導）計画は、特別支援教育においても、障害児者福祉においても必要なこととされている。しかし、保育士や教師、障害児者福祉事業所指導員等にとっては、個別の支援計画作成に必要なアセスメントの知識は乏しく、実際に施行できるアセスメントも少ない。その結果、施設独自の評価や指導経験からくる直感で個別支援計画が作られるような場合もある。本来は心理臨床家が、保育士や教師、指導員が使えるように、現状どのくらいの知的能力や不器用さ（協調運動能力）、感覚異常（感覚過敏性）等、





図

不注意傾向、社会性の苦手さといった能力や特性の背景情報とともに、適応行動（どの程度の適応的な行動がとれているのか）を、Vineland-II 適応行動尺度などから把握し、支援計画につなげることが重要である。この場合、障害児者本人のアセスメントとともに、家族や利用している機関の

評価も重要である。環境側もできないことはできないわけで、環境側が何が可能で、何は難しいのか、どういう支援技術を持ち、何はできないのか等、現実的な評価が重要である。今の現実を絶対とするのは、専門家の視点として妥当ではなく、現状を相対的に位置づけることで支援方向性を客

観的に持つことができる。

そして、③として、②で立案した個別支援計画によって支援をした場合に、その有効性として行動の変化を検討したり、行動は変化しなかったとしても本人や家族の主観的な満足度などを把握し、十分な日常生活のQOL（生活の質）をよりよくしていく工夫が、次の段階の個別支援計画に反映されなければならない。

#### Ⅳ 心理臨床家が発達障害児者支援において知っておくべきこと

基本的に、発達障害のある人の支援においては、医療機関でできることはほとんどない。医療的なケアは、診断をすることと、あとは合併症や悪くなった場合の薬物治療や入院治療などで、発達障害の人たちの支援の中核的なものは、それ以外の保育・教育・福祉が主体となる。まず、この部分についての常識を持たないと、医療機関に紹介し心理臨床家の仕事は終わりではない。なので、先に示したように、アセスメントを診断の補助的な機能だけだと考えているとしたら、それは間違いである。

むしろ、個別の支援計画で示されるべき、その人の支援のニーズとして、どういう日常生活の不都合があり、何が難しいのかを把握し、実現可能な目標に向けてどのような生活の仕方が望ましいのかを、標準値や質をもとに、提案していく役割となる。そこでは、環境面の評価も必要だし、もちろん、背景となる能力や特性の強さなどの把握もしなければならない。

近年、国際学会等では、長期予後、それも 30

～40 年以上の経過の検討が報告されるようになってきている。そこで指摘されるようになっていっているのは、障害特性の重症度（例えば自閉症の場合の社会性の障害の度合い）よりも、合併症や二次障害としての精神障害の合併等が付加していることのほうが影響が大きいといった内容である。したがって、特に 5 歳以前で自閉症特性だけを把握するのではなく、ADHD 傾向、不器用さ、学習障害、テンカンや知的障害、言葉の遅れの合併など、多面的な把握が重要であるとも指摘されている。成人段階では、自立して就労して仲間を持ち就労する人たちの一方で、孤立して精神疾患を合併して初めて支援を受けるようになる人もおり、どういう支援のリソースを活用できているのか、余暇においてどういう充実した人生を送っているのか等、今までの医療機関での診断補助のアセスメントで念頭に置いてきた内容とは異なる内容の支援が必要とされるようになっている。いずれにせよ、「親なき後」の支援体制を整備していくうえで、発達障害のある人のアセスメントの問題は中核的に重要な問題である。適応的な状況を維持できるために必要な本人側と環境側の要因を把握し、調子が崩れた際に予防的に介入可能なつながりをもてるような取り組みが今後必要となっていく。

#### ▶文献

- 発達障害者支援法ガイドブック編集委員会 編（2005）発達障害者支援法ガイドブック。河出書房新社。  
辻井正次（2013）発達障害の子どもの家庭と学校。遠見書房。  
辻井正次 監修（2013）発達障害アセスメントガイドライン。金子書房。

## II・自閉症児への支援は変わったかーこの一〇年

# アスペの会から

## 辻井正次

中京大学現代社会学部

はじめに

今回のテーマでの執筆依頼をもらって、この一〇年間、少し広げて二一世紀に入ってからいろいろを考えてみました。まずはこの一〇年、関係者、特に当事者が年を取って抱える課題が変化してきたこともあります。

とはいえ、全体的には、

へこの一〇年間で変わったこと

①社会の中で発達障害が位置づけられたこと

と

②生物学的精神医学研究が大きく進んだこと

と

③当事者の社会参加が進んだこと

④支援技法が進歩したこと

⑤支援の担い手が増えたこと

⑥生涯にわたるビジョンを考えられるようになったこと

へこの一〇年間で変わらないこと

①関心のない人は関心がないままであること

と

②教育法規にはいまだに発達障害が明文化

されていないこと

③連携が重要と言われながら、連携が進まないこと

④支援技法が進歩したのに普及しないこと

⑤当事者団体ができてはなくなっていくこと

と・赤字なこと

⑥二次的な精神疾患を起こしてから等、悪

くなつてから発達障害とわかる人がいる

こと

というような感じで、歴史的にもわが国において発達障害に関して飛躍的に理解と支援が進んだ記念すべき期間であったことは間違いない時期なのでしょう。アスペの会から出た発した会の歩みは、アスペ・エルデの会となり、自閉症スペクトラム障害（ASD）を中心とする発達障害の子どもの支援のために一九九二年にスタートしてきた研究プロジェクトから発展し、当事者団体として再定義した活動が行われて行ったのがこの一〇年間でした。とはいえ、上記のような社会的なアクションを主体的に担って活動してきましたので、社会全体の枠組みのなかでの会のあり方の変化を示しておくことで論を展開していきます。

### 社会のなかで発達障害が認知されていく過程

特に、二〇〇四年十二月三日の発達障害者支援法の成立は本当に大きな出来事で、社会の中に発達障害の人たちが存在するという当たり前の事実を法的に位置づけたことで、行政の仕組みの中で、発達障害が明確に位置づけられるようになっていきました。しかし、そもそもこうした社会に認知されていく過程では、悲しい事件がそのきっかけとなつてい

たことを忘れてはならないでしょう。愛知県豊川市で「人を殺してみたかった」という、信じられないような動機による殺人事件がありました。加害者は高校生で、後に、アスペルガー障害と精神鑑定で診断されました。マスコミにとつても、初めてのことで、地方新聞の一面見出しに大きく出た診断名は、「危険なもの」という誤解を拡散していきました。アスペ・エルデの会のある大人しい少女は「あの子はアスペルガー症候群だから危ないから遊んでいけない」と友人の親が遊ばせないようにされた例もありました。社会全体が、見た目はフツツな子どもたちが困った行動問題を行うことを理解できず、「親のしつけが悪い!」「本人の性格の問題だ!」という形で、原因を障害以外の要因として扱っていました。

発達障害者支援法の施行前後で印象に残っているのは、ある職安(今のハローワーク)の障害枠担当の職員が、施行前は「障害者の手帳も持っていないのに、何が障害だ。ここはあなたの来るところではない。甘えているだけ」と門前払いをして、会の親御さんたちを激怒させていましたが、法の施行後、法律の存在を示して同じ職員に対応を求めると「発達障害ですね、よく知っております」と、本当かよと思うような手のひらを返した発言を

したという例もありました。この職員の方の対応はうまいとは言えませんが、多かれ少なかれ、多くの公務員の立場にある方が同じように対応を変えていくことになります。わが国が法治国家である以上、法律で定めていないことはできないわけです。法律で定められ、その結果、その法律を施行するのに必要な事業のための予算立てがなされ、事業が実現していきました。現実を変えていけるというところが、発達障害者支援法から学んだ最大のものでした。そして、それを成し遂げていったのは、当事者家族の熱意でした。

ただ、発達障害者支援法は、理念法であつて、支援のサービス体系などまでを定めたものではありませんでしたので、課題は残していましたし、そこでの課題が現時点でもそのまま残っています。

### 研究の進歩で発達障害の理解と支援が進んだこと

アスペ・エルデの会は、研究プロジェクトから出発しているために、当事者・当事者家族と研究者・支援者として運営され、常に支援が研究という形で取りまとめられ、当事者や家族に還元していくとともに、成果を学会や専門誌に発表していくという形に動きを取っ

てきました。日本児童青年精神医学会、日本小児精神神経学会など、主要な学会においては、アスペ・エルデの会の成果が報告され、一定の評価を得てきました。さらに、この一〇年、浜松医科大学等と生物学的精神医学領域の共同研究にも取り組み、世界的な成果も出してきました。特にPET脳画像研究で、自閉症のセロトニン仮説を五〇年がかりで実証した研究や、昨年の活性型ミクログリアに関する研究は国際的にもエポックメイキングな研究となりました。この研究が実現するためには、服薬(薬物治療)していない一八歳以上のASDの青年・成人の参加が不可欠でした。通院しているASDの人たちはそもそも服薬している場合が大半でしたが、会に長期間参加している青年たちでは服薬していない人たちも多く、そうした人たち二〇人ほどが速やかに研究に参加できるという状況の中で、研究成果が実現しています。多くが企業就労している青年なので、有給休暇を自分で取り、結果の説明を受け、意義を感じて研究に参加してくれています。

研究の進歩によって、医学的な治療的介入が開発されることも期待されますが、まずは画像で障害となっている脳機能の神経基盤が把握できることは、見た目ではわからない障害特性の理解を促進するためにも大事なこと

です。バイオマーカーがある程度確立することとは、地域間格差を埋めることに貢献します。アセスメントにおいても、PARSやVinelandII適応行動尺度や感覚プロフィールなどの基盤となるアセスメントツールの開発においては、常にアスペ・エルデの会の協力によって、データベースを構築し、それ以外の全国のデータを蓄積していくという方略になっています。会としては、毎年、会としての倫理委員会を開催し、研究の方向や意義、倫理的問題を検討してやっています。現状では、研究によって把握された、いくつかの特性をもとにサブタイプ化して、より適切な支援になるように取り組みを進めています。

支援技法においても、今思うと一〇年前は拙い支援をしていたとつくづく思います。今も十分ではありませんが。まずは家族支援として認知行動療法的なペアレントトレーニングを通して、家族が行動で子どもを見て、肯定的な働きかけを多くできる取り組みを進め、会の外でも地域の民間カルチャーセンターなどで開催しています。地域での行政の支援では、市民であることや年齢などで支援対象から漏れることも容易に起きるため、お金をいせばだれでも参加できるような取り組みも行えるようになっていきます。子ども自身への取り組みとしても、特に不安のコントロール

ルに代表されるような、感情の理解とコントロールのスキルトレーニングや、それらが可能になるためのよりベーシックなスキルトレーニングのメニューを開発し、普及可能なワークブックにまとめて発信していく取り組みをしてきています。支援方法は一子相伝のような「秘伝」ではなく、普及可能な形にして、オープンにしていかなければなりません。公開し、比較可能にして、いろいろな専門家が参加できるような形にすることで、支援のメニューが増えてきています。親や子どもが「どうしよう」と途方に暮れるのではなく、「どれにしよう」と選択できるように、少しずつ進んでいます。過敏性やフラッシュバックへの対応など、ニーズの高い課題がたくさんあります。

#### 発達障害の子どもたちが大人たちになつていくなかでの動きと課題

会のスタートした段階では子どもだった当事者メンバーが今は二〇〜三〇代の大人になっています。会としての課題でもあり、動きでもあり、という部分は、会の立ち上げ当時の親御さんも年を取って疲れてきたことと、メンバーの多くが企業就労し、それなりにやっているとこのなかで、メンバー本人が運営

の一部を担えるように、という動きになっています。会の中での活動で、子どもたちやボランティアスタッフたちと一緒に取り組む場面が増えたり、外部の団体（たとえば徳川ライオンズクラブ）と社会貢献的な活動（竹林清掃等）に取り組んだりしています。何せ真面目なメンバーですので、さぼることも文句を言うこともなく、せつせと清掃活動をしていたりします。今までは余暇活動で自分たちだけで楽しむ活動だったのから、少しずつ地域の活動に参加できればという動きになっています。

社会人になったメンバーたちを見ていて思うのは、たしかに就労してしばらく、二〇歳代あたりは、高校時代の友人とか一緒に遊ぶようなことがあっても、それ以降になると、会の活動がなければ一人で何かしてという感じで、誰かと運動もしたり、何かしたり、ということがなくなっていくます。福祉事業所を利用している場合は、支援が入るのでいろいろ余暇の楽しみがあっても、企業就労すると当事者活動がないと、孤立してしまつて、気づいた時には適応状況が崩れているということが多くなります。精神的健康以外でも、詐欺被害などにあうなど、取り組むべき課題は多く、弁護士会なども協力し、騙されたと気がつき支援を求められるというスタート

ラインからの支援スタンス作りが必要になっています。

あと、女性たちは女性特有の、男性のASDとはいささか異なる発達過程を通ってくるので、「女子会」は必要です。ガールズトークのなかで仕入れる情報は有益なものが多く、そうした場合は自然にはできにくいので、そのための工夫が必要です。

「親亡き後」の仕組み作りは非常に重要です。入所施設から地域のケアホームやグループホームという流れのさらに次に、地域での独り暮らしをサポートする仕組みづくりに、横浜や滋賀の支援者仲間たちと研究に現在取り組んでいます。就労支援が必要であるのと同様に、独り暮らしのための生活支援が不可欠で、日常生活のなかでの家事スキルや地域生活スキル、コーピングなどの適応行動の確認とスキルの習得に向けての取り組みが始まっています。二次的な精神疾患も含めた体調の変化への対応など、取り組むべき多くの課題があります。料理も、やる気のある時に好きな料理を作る、ということではなく、毎日の食事を栄養を考えながら必要に応じて作るというところまであげていくには、一定のサポートが必要です。独り暮らしを地域の中で他者とつながって必要なサポートを受けつつやっていくには、支援の地域格差が大きすぎ

て、仕組みを明確に作らなければ、全国的に実現可能な仕組みはありません。会のなかでも、独り暮らししていくメンバーをサポートする中で、サポートのネットワークの具体的な内容を検討しています。アスペ・エルデの会としても近々に事業所を立ち上げて、日中支援と夜間の支援・独り暮らし支援というモデル作りに進む予定にしています。

### 当事者団体の可能性と限界と

最初から、アスペ・エルデの会というものの完成形を考えてきたわけではなく、次々に会の子どもたちが起こしてくる問題を一つずつ取り組んで来たら、現在のようになってきたというのが実態なので、会の運営に関連して、いろいろと思うことがあります。まずは、素晴らしい親御さんたちと本当に価値ある活動ができたことに感じています。法律を作り、支援の基本的なパッケージができ、世界的な評価を受けられる研究が進行し、素晴らしいことです。ただ、一方で、親御さんたちから疲れたという声をよく聞きま

すし、私たち支援者側もそのように感じることもあります。親の会という形で、ボランティア活動を続けていると、常に自転車操業で活動が進行していくので、誰でもがやれる活動にはならないあと感じます。これには、行政のスタンスにも責任があり、たとえば相談に困った人がいると紹介してきたり、都合よく使うのだが、別に運営に対しての支援をするわけでもなく、特定の人たちが勝手にやっているものだど位置づけるので、行政の担当者が地域のことを考えてうまくやっているという人だとい関係が作れても、担当者が自分の机しか見ていない人だと徒労感が大きくなります。地域の中で、当事者団体が複数あつて選べるということは、発達障害支援においては非常に重要なことです。地域に必要なリソースをどう育て、どう共存するのか、これは当事者団体側にも、行政側にも課題となります。いろいろなスタンスの人が運営に関わり、運営の中心人物が世代交代していくような複数の当事者団体が協力的に地域で支えていけることが大事なんだと思います。必要な政策メニューの提案やエビデンスづくりなど、国レベルの事業などを担ってやっていますが、常に事業経費だけで間接経費は認められません。実際には事業経費だけで事業の実施は無理ですので、何か事業を請け負うと当事者団体からの持ち出しになるという課題に直面します。当事者活動に限らず市民活動の常ですが、経済的な問題も大きな課題です。

## おわりに——未来のための活動

アスベ・エルデの会のもう一つの特徴は支援者養成を自前で行っていることです。誰かが助けてくれないと愚痴るよりも、自前で理解者を育てていこうというビジョンにあります。会のボランティアスクールという形で二年課程のスクールを開催して一四年になります。毎年三〇〇六〇人ほどの大学生が、一〇数校の東海地区の大学から集います。彼らの多くは教員や保育士など、支援に関わる仕事につきますし、その中の一割ほどは研究者などにもなっています。そして、スクールからボランティアで支援するディレクターという形に立場を変えて、スクールで学生を指導しつつ、会の取り組みの中で子どもたちの支援に取り組みます。スクールの学生たちとつきあっていると、もちろん時代の中のメンタリティの変化はあっても、若者の大きな可能性を再確認します。彼らは、担当の子どもとつきあいつつ、支援技法を学んだり、対外的な社会啓発企画を運営したりします。活動のなかでは大変なこともあるのだと思います。ASDの子どもたちの魅力のおかげで続けてくれています。

ディレクターたちは、会の活動をまとめ、

学会発表をしたり、本を一部を書いたりして、自分たちのキャリアにつなげてくれています。すでに大学教員になっているスタッフもおり、専門家が当事者や当事者家族に育ててもらって一人前になるといって、とても大事なことを実感してくれています。実際は大学などの研究機関で研究していても同じことなのですが。そうした支援の成果は、いくつかの書籍にまとめられており、中国語に翻訳されて輸出されたりもしています。

「発達障害の子どもたちが地域にいる」という当たり前の現実から、アスベ・エルデの会はスタートし、現在に至っています。この一〇年は地域のなかでのいろいろな市民活動的なネットワークを作っていく期間でした。

次の一〇年で地域の支援システムに根差していくことが望まれます。さらに先に一〇年があるとなれば、それは私たち立ち上げに関わった者の引退後に、次の世代が自分たちが必要と思う形に作り変えていくものになるでしょう。この一〇年でも社会状況が変わっていきます。地域や医療機関での一時的な支援の場ができると、全国的に当事者団体の加入者は減ります。うまくいっている間はそれでいいのですが、適応問題や精神的健康の問題が当事者本人か家族のどちらかに生じた段階で、福祉領域などの生活を支える支援につな

げたり、当事者団体の余暇支援などのネットワークにつながらないと、地域のなかで孤立してしまいます。子どもの生涯発達、ないしは、「親亡き後」を見越した動きが本当に大事です。

### 〔文獻〕

- 杉山登志郎、辻井正次監修、NPO法人アスベ・エルデの会協力「発達障害のある子どもができることを伸ばす！ 学童編」日東書院本社、二〇一一年
- 杉山登志郎、辻井正次監修、NPO法人アスベ・エルデの会協力「発達障害のある子どもができることを伸ばす！ 幼児編」日東書院本社、二〇一一年
- 杉山登志郎、辻井正次監修、NPO法人アスベ・エルデの会協力「発達障害のある子どもができることを伸ばす！ 思春期編」日東書院本社、二〇一三年
- 辻井正次／NPO法人アスベ・エルデの会編「楽しい毎日を送るためのスキル―発達障害のある子どものステップアップ・トレーニング」日本評論社、二〇一二年
- 辻井正次「発達障害のある子どもたちの家庭と学校」遠見書房、二〇一三年

## 1. 障害福祉の現場における心理検査の活用現状について

前項「アンケート調査による実態」に記されているように、今回のアンケート調査では福祉施設・事業所からの回答は390か所である。そのうち、アセスメントツールを活用しているところは346か所、その346か所のうち一般的なアセスメントツールを使用しているところは64か所で僅か18.5%になる。それに対して、事業所独自のツールを使用しているところは148か所あり42.8%を占めていた。

使用されているアセスメントツールの内容については、知能検査が34か所(9.8%)、発達検査は35か所(10.1%)、生活能力(適応行動) 32か所(3.2%)、問題行動(不適応行動) 22か所(6.4%)、発達障害の傾向13か所(3.8%)というように、そもそも心理アセスメントツールがほとんど活用されていないという実態が浮き彫りにされた。

改めて「必要性を感じていない」理由について、回答の一部を以下に挙げると：

- 施設独自のツールを持っている。
- 個別のアセスメントをすることで課題や支援内容が見えてくるため、共通の一般的なツールは必要ない。
- 機能よりも成育歴、家族歴、学校時代の状況、環境を把握し、本人に寄り添うことで問題行動はなくなる。手帳の判定とヒアリングで対応できる。
- 1人ひとり個性があるため、1人ひとりに合ったアセスメントが必要だから。

またアセスメントツールを「使用していない」理由についても一部を以下に挙げると：

- 施設に合ったツールがない。
- 重度の障害の人には合わない。
- 個別支援計画に役立つようなツールがない。
- 専門機関でないため。
- アセスメントツールを使用する機会がない。
- アセスメントツールを使える職員がいない。
- 時間がない。
- 他の機関を紹介してアセスメントしてもらうようにしている。
- 学校からのデータなどを活用している。

以上のように、アセスメントツールを活用しているところは回答があった事業所のうち約60%と半数以上であったが、その多くが理由あって独自のアセスメントツールを活用し、一般的なものがあまり活用されていないのが福祉現場の実情のようである。

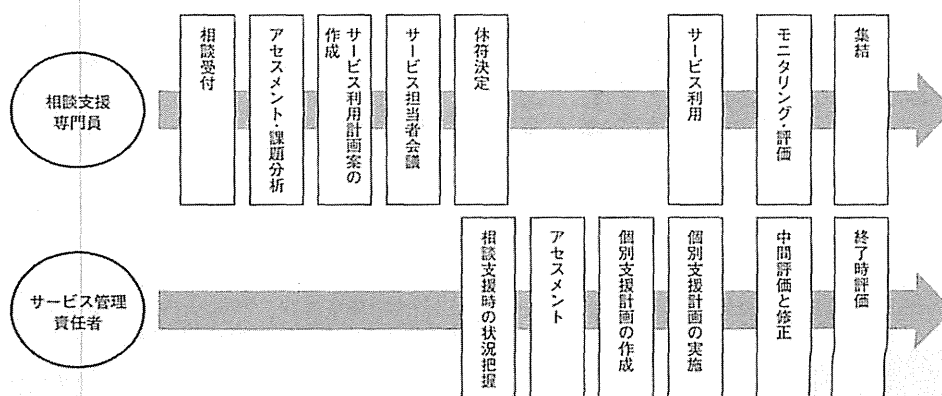
## 2. 障害福祉におけるアセスメント

### 1) 制度としてのアセスメント

障害福祉は措置制度から平成15年に支援費制度、そして平成18年から障害者自立支援法になり、平成25年4月から障害者総合福祉法が新たに施行される。措置制度は障害者のサービス利用について、行政が障害者のサービス内容を決め事業所を選定していた。それが支援費制度になると障害者が事業所を選択し契約をしてサービスを利用することになった。障害者自立支援法では、身体障害、知的障害、精神障害の3障害を一元化し、利用者本位のサービス体系に再編された。就労支援も強化されるようになり、支援の必要度を客観的な尺度によって障害程度区分を決めるようになった。また事業所では利用者の個別支援計画を作成することが必須となった。

平成24年に障害者自立支援法の改正が行われ、発達障害も支援の対象として明記されるようになり、地域における相談支援体制の強化やケアマネジメントの充実など相談支援の強化や充実が図られるようになった。現在は障害者が障害福祉サービスを利用する時は、相談支援専門員によるアセスメントによってサービス利用計画が作成され、それをもとに利用する事業所のサービス管理責任者のアセスメントが行われ個別支援計画が作成される。この支援計画の内容で契約を交わしサービスを利用することになる。

図1 相談支援からサービス利用までの流れ





サービス利用についてアセスメントはとても重要であり、相談支援専門員やサービス管理責任者の養成講習の中でも、アセスメントについてはグループワークなども取り入れている。ここでのアセスメントとは、「心身の状態、置かれている環境、日常生活の様子、現に受けているサービスの把握」と「本人の希望する生活や自立した日常生活を営むことができるように支援をする上での解決すべき課題を把握」することである。

事業所独自のものを含め、福祉領域で多く使用されているアセスメントツールは日常生活などのスキルがどの程度できているか把握するためのものであり、加えてどのようなことが日常の困難さにつながっているのか把握できると、より適切な支援に結びついていくと思われる。

## 2) アセスメント活用における課題

筆者も障害福祉事業所での勤務経験があるが、心理アセスメントについては知能指数（IQ）を測るものという認識があり、様々な心理アセスメントツールやその活用については把握していなかった。今回のアンケート調査の結果をみても、障害福祉の現場では、心理検査はほとんど用いられておらず、福祉の現場では心理アセスメントについてあまりよくは知られていない。その原因として考えられることは、①社会福祉士養成課程の大学や専門学校などで詳しく扱われていない②検査の名前などは知っていたとしても、実際に検査を取る機会があまりないこと、そして、③相談支援専門員やサービス管理責任者の養成講習の中でも、アセスメントの仕方或利用計画・支援計画への反映の仕方などの講義とワークショップを行っているが、アセスメントツールについてそもそも学ぶ機会が無い、といった点が挙げられる。そのため、アセスメントの仕方については自ずと各事業所、実施者の力量に頼ることになってしまう。

## 3) 障害福祉の現場の課題

障害者自立支援法によって障害福祉のサービス内容が整理されたが、就労移行支援や就労継続支援の事業が重点的な取り組みの1つであった。これにより障害者枠での企業就労をする人も増えてきた。ただ、一度就職出来たとしても、継続して働き続けることは難しい。就労支援を行う事業所も増えているが、そこで職員に求められているのは、仕事や生活に関する利用者への直接的な支援だけでなく、利用者に高い工賃を払えるような仕事の開発やマネジメントについてなど、事業所の経営に関した営業能力などが大きくなっており、福祉とは異なる知識や能力をもった人材が必要になっている。

現在の仕組みでは、企業就労につながるような利用者は、事業所の中でも仕事に関して中心的存在である。つまり、その利用者が企業に就職してしまうと、事業所の作業効率が下がり、事業所としても新たにほかの利用者を育成していくことになる。適切な支援をし人材育成をすることで、逆に事業経営が厳しくなるのである。そのため、企業就労したいという利用者に対して、「今はまだ企業就労は無理」と伝え、事業所に居続けてもらおうするところが出てくるのである。

良い支援をすることで利用者のスキルは上がる。すると障害支援区分が軽くなる。そうすると、利用できる事業所が限られてしまうことになり、また、事業所にとっても報酬単価が低くなるため、事業所経営にも大きく影響してくる。このような逆説的なことが、実際の福祉現場において起きていることは忌々しき事態である。

重度の障害のある人への支援についても同様であるが、適切な支援をしているところに対しての評価、つまり、アセスメントの価値だけでなく、支援した後の評価をどうするのか、といったことも今後の課題ではなかろうか。

現状では、何もしないことで、安定した報酬が事業所に入っているのである。

## 3. 今後の福祉現場でのアセスメントツールの活用について

心理アセスメントといってもさまざまである。知能指数や発達指数だけでなく、社会適応度を評価する尺度もある。支援計画をたてる上では、生活の中で適応的な行動がどれだけ出来ているのかについて確認する必要がある。福祉現場ではあまり知られていないことだが、検査は数値だけを出すものではない。検査中の様子から、コミュニケーション能力や身体の器用さなどを把握することも可能である。検査者は、質問に対するやりとりの様子、目で見えて確認したものを手で書くことや、指で操作するといった連続する行動の流れ、指示に対する反応など、検査中の様子から被験者の様々な得手不得手の把握をしている。1つの検査だけでは把握できない部分もあるため、複数の検査を施行して発達指数や情報処理能力、社会適応度などを総合的に評価し、支援計画に活かす必要がある。

例えば、黒板を正面から見て机上でノートに書き写すことと、机上でノートの横に見本を置きながら書き写すことは質的に異なり、どちらかに困難さを持っている人もいる。見本を見て書くという課題があるならば、その見本をどのように提示すべきかということがアセスメントを行うことで見えてくるのである。

アセスメントは重要であり、標準化されている共通のツールはたくさんある。日本国内の福祉現場ではまだ活用されていないが、こうした標準化されたツールを活用していくことが、今後更に求められる。そのためには、福祉職員の多忙な業務の中でも取り組み理解しやすく、ニーズ把握から支援計画の立案まで繋がるアセスメントでなければいけない。

本書で紹介されているアセスメントツールは、世界的に標準化されたものである。これらの尺度は精度的に高く、支援づくりに活かされているものが多い。

アセスメントツールが適切なニーズ把握や支援計画の作成につながるよう活用されること、そして、現場の支援者の実践によって、利用者の自己実現につながるような支援が外部からも適切に評価され、それらが、事業所の運営や支援者の質の維持向上につながるような仕組みも、合わせて整備されていくことが望まれる。

# Zinc finger protein 804A (*ZNF804A*) and verbal deficits in individuals with autism

Ayyappan Anitha, PhD\*; Ismail Thanseem, PhD\*; Kazuhiko Nakamura, MD, PhD\*; Mahesh M. Vasu, MSc; Kazuo Yamada, MD, PhD; Takatoshi Ueki, DSc; Yoshimi Iwayama, MS; Tomoko Toyota, MD, PhD; Kenji J. Tsuchiya, MD, PhD; Yasuhide Iwata, MD, PhD; Katsuaki Suzuki, MD, PhD; Toshiro Sugiyama, MD, PhD; Masatsugu Tsujii, MD, PhD; Takeo Yoshikawa, MD, PhD; Norio Mori, MD, PhD

Anitha, Tsuchiya, Tsujii, Mori — Research Center for Child Mental Development, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan; Thanseem, Vasu, Iwata, Suzuki, Mori — Department of Psychiatry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan; Nakamura — Department of Psychiatry, Hirosaki University School of Medicine, Hirosaki, Japan; Yamada, Iwayama, Toyota, Yoshikawa — Laboratory for Molecular Psychiatry, RIKEN Brain Science Institute, Wako, Japan; Ueki — Department of Anatomy, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan; Sugiyama — Department of Child and Adolescent Psychiatry, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan; Tsujii — Faculty of Sociology, Chukyo University, Toyota, Japan

**Background:** In a genome-wide association study of autism, zinc finger protein 804A (*ZNF804A*) single nucleotide polymorphisms (SNPs) were found to be nominally associated in verbally deficient individuals with autism. Zinc finger protein 804A copy number variations (CNVs) have also been observed in individuals with autism. In addition, *ZNF804A* is known to be involved in theory of mind (ToM) tasks, and ToM deficits are deemed responsible for the communication and social challenges faced by individuals with autism. We hypothesized that *ZNF804A* could be a risk gene for autism. **Methods:** We examined the genetic association and CNVs of *ZNF804A* in 841 families in which 1 or more members had autism. We compared the expression of *ZNF804A* in the postmortem brains of individuals with autism ( $n = 8$ ) and controls ( $n = 13$ ). We also assessed in vitro the effect of *ZNF804A* silencing on the expression of several genes known to be involved in verbal efficiency and social cognition. **Results:** We found that rs7603001 was nominally associated with autism ( $p = 0.018$ ). The association was stronger ( $p = 0.008$ ) in the families of individuals with autism who were verbally deficient ( $n = 761$  families). We observed *ZNF804A* CNVs in 7 verbally deficient boys with autism. In *ZNF804A* knockdown cells, the expression of synaptosomal-associated protein, 25kDa (*SNAP25*) was reduced compared with controls ( $p = 0.009$ ). The expression of *ZNF804A* ( $p = 0.009$ ) and *SNAP25* ( $p = 0.009$ ) were reduced in the anterior cingulate gyrus (ACG) of individuals with autism. There was a strong positive correlation between the expression of *ZNF804A* and *SNAP25* in the ACG ( $p < 0.001$ ). **Limitations:** Study limitations include our small sample size of postmortem brains. **Conclusion:** Our results suggest that *ZNF804A* could be a potential candidate gene mediating the intermediate phenotypes associated with verbal traits in individuals with autism.

## Introduction

Autism is a complex neurodevelopmental disorder characterized by deficiencies in social interaction and communication, and by repetitive and stereotyped behaviours. The abnormalities are usually identified in the early years of childhood.

Autism is one of the most heritable neurodevelopmental disorders. According to a recent report, the prevalence of this pervasive developmental disorder has risen to 1 in 88. Owing to the genetic heterogeneity and phenotypic variability of autism, classic genetic studies in search of risk genes have not yielded consistent results.

**Correspondence to:** K. Nakamura, Department of Psychiatry, Hirosaki University School of Medicine, 5 Zaifu-cho, Hirosaki, Aomori 036 8562 Japan; nakakazu@cc.hirosaki-u.ac.jp

\*The first 3 authors contributed equally to this work.

*J Psychiatry Neurosci* 2014;39(5):294–303.

Submitted June 26, 2013; Revised Nov. 12, Dec. 17, 2013; Accepted Jan. 8, 2014; Early-released May 29, 2014.

DOI: 10.1503/jpn.130126

Although autism has been recognized as a distinct diagnostic entity from schizophrenia, several clinical, biological and genetic overlaps have been observed between these 2 neurodevelopmental disorders. Several psychopathological traits, such as deficits in social interaction and cognition, disruption of emotional processing and sensorimotor gating, and impairments in executive functions, are shared between schizophrenia and autism.<sup>1</sup> Other shared features include abnormalities in brain morphology, neurochemical anomalies and epigenetic risk factors.<sup>1</sup> Whole-genome studies have provided ample evidence for a genetic overlap between these 2 disorders, suggesting common biological pathways in their pathogenesis.<sup>2</sup>

A genome-wide association study (GWAS)<sup>3</sup> and several other independent studies<sup>4–6</sup> have identified zinc finger protein 804A (*ZNF804A*) as the most compelling candidate gene for schizophrenia. Interestingly, in a GWAS of autism, 5 single nucleotide polymorphisms (SNPs) at the *ZNF804A* locus were found to be associated ( $p < 0.001$ ) in verbally deficient individuals with autism (supplementary data of Anney and colleagues, 2010).<sup>7</sup> In addition to the GWAS evidence, copy number variation (CNV) and gene disruption have also been observed at the *ZNF804A* locus (2q32.1) of individuals with autism.<sup>8,9</sup>

*ZNF804A* has been found to affect neural activation during theory of mind (ToM; also called mentalizing) tasks.<sup>10</sup> Theory of mind is a higher-order form of social cognition representing the ability to infer the mental state of others.<sup>11</sup> It is reported to be impaired in individuals with autism<sup>12</sup> and schizophrenia<sup>13</sup> and is therefore considered as a promising intermediate phenotype for these neurodevelopmental disorders. It is a crucial factor for efficient social interaction.<sup>14</sup> The development of linguistic/verbal abilities and ToM are closely intertwined from infancy.<sup>15</sup> Linguistic abilities have been reported to influence the development of ToM through children's exposure to conversing with people about mental states.<sup>16</sup> Children with linguistic/verbal impairments have been found to perform poorly in verbally dependent ToM tasks.<sup>17</sup> Owing to the presence of a zinc finger domain at its N-terminal end, *ZNF804A* is deemed to be involved in DNA binding and transcriptional regulation.<sup>18</sup>

On the basis of the previous GWAS<sup>7</sup> linking *ZNF804A* with verbal deficits in individuals with autism and on the role of *ZNF804A* in ToM that, in turn, relates to social cognition and verbal skills, we hypothesized that *ZNF804A* could play a role in predisposing individuals to autism by mediating the intermediate phenotypes associated with verbal traits. We evaluated our hypothesis by conducting a genetic association study of *ZNF804A* with autism, performing a CNV analysis at the *ZNF804A* locus, comparing the expression of *ZNF804A* in the postmortem brains of individuals with autism and healthy controls, and assessing the effect of *ZNF804A* silencing on the expression of genes previously reported to be involved in verbal efficiency and social cognition.

## Methods

This study was approved by the Ethics Committee of Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan.

## Genetic association study

### Samples

We obtained DNA samples from the Autism Genetic Resource Exchange (AGRE; [www.agre.org](http://www.agre.org)).<sup>19</sup> The AGRE has obtained informed consent for the distribution of biological samples to approved researchers. We used DNA samples from 841 families (3211 individuals in total), most of whom were white.

The AGRE website provides pedigree information on each individual along with a diagnosis based on the Autism Diagnostic Interview—Revised (ADI-R).<sup>20</sup> In all, 1467 individuals (1178 male; 289 female) had autism diagnosed based on the ADI-R. Families with a nonidiopathic autism flag (e.g., fragile-X, abnormal brain imaging results, dysmorphic features, birth trauma) recorded for any of its members were not included in the study. Based on the ADI-R score on overall level of language (scores of 0–2), which is an indicator of verbal abilities, individuals with autism were grouped into low verbal (Lvr; score of 0 or 1) and healthy (Hvr; score of 2) categories. Verbal deficits were recorded for 1222 individuals with autism belonging to 761 families (Lvr category).

### SNP selection

The genomic structure of *ZNF804A* (positions 185, 171, 338–185, 512, 457 in chromosome 2) is based on the National Center for Biotechnology Innovation B36 human genome assembly (dbSNP b126).

We selected SNPs (MAF > 0.1) from white populations in the International HapMap Project ([www.hapmap.org](http://www.hapmap.org)) database. We selected 16 SNPs by aggressive tagging ( $r^2$  threshold = 0.8) using Haploview version 4.1 ([www.broad.mit.edu/mpg/haploview](http://www.broad.mit.edu/mpg/haploview)). All the SNPs except rs3731834 (missense mutation in exon 4) were located in the introns (see the Appendix, Fig. S1A, available at [jpn.ca](http://jpn.ca)).

### Genotyping

We genotyped the SNPs using the TaqMan method. We purchased Assay-on-Demand TaqMan SNP genotyping assays from Applied Biosystems (ABI). Genotyping polymerase chain reaction (PCR) was carried out in ABI PRISM 7900HT SDS software (ABI) and analyzed using SDS software version 2.0 (ABI).

### Statistical analysis

We performed a power analysis using the Genetic Power Calculator (<http://pngu.mgh.harvard.edu/~purcell/gpc/dtdt.html>). We used FBAT version 2.0.3 (<http://biosun1.harvard.edu/~fbat/fbat.htm>) to examine the genetic association of *ZNF804A* SNPs with autism in a family-based association test under an additive model. We used the FBAT-MM option for the multimarker test. Statistical analyses were carried out separately for the whole set of 841 families (hereafter referred to as “all families”) and for the 761 families with Lvr children with autism (hereafter referred to as “Lvr families”).

We estimated pairwise linkage disequilibrium (LD) between SNPs, based on the  $r^2$  correlation coefficient, using Haploview. Linkage disequilibrium blocks were defined by the confidence interval algorithm. We examined haplotype

association, and the significance was evaluated by permutation testing (100 000 permutations).

#### *Copy number variation at the ZNF804A locus*

Copy number variation was examined in the DNA samples of 841 families obtained from AGRE. We analyzed CNV using the TaqMan method in ABI PRISM 7900HT SDS software. The TaqMan CNV assays for *ZNF804A* (Assay ID: Hs00815147\_cn; target CNV ID based on the Database of Genomic Variants: Variation\_50357) and for the reference gene (telomerase reverse transcriptase [*TERT*]) were purchased from ABI. The CNV analysis of *ZNF804A* and *TERT* were run simultaneously in a duplex real-time PCR. We analyzed 5 ng of each sample in triplicate according to the manufacturer's protocol.

We determined the copy number at the *ZNF804A* locus using CopyCaller software version 2.0 (ABI). The number of copies of the target sequence in each sample was determined by relative quantification using the comparative Ct ( $\Delta\Delta\text{Ct}$ ) method, which measures the Ct difference ( $\Delta\text{Ct}$ ) between target and reference sequences and then compares the  $\Delta\text{Ct}$  values of samples to a calibrator sample known to have 2 copies of the target sequence. The copy number of the target is estimated to be 2 times the relative quantity.

#### *ZNF804A silencing*

The expression of *ZNF804A* was found to be low in the commonly used cell lines, such as HEK 293 and SK-N-SH, whereas a robust expression was observed in SH-SY5Y human neuroblastoma cell line (data not shown). We therefore examined the effect of *ZNF804A* silencing in SH-SY5Y cell lines.

The expression of *ZNF804A* was knocked down in SH-SY5Y cells by RNA interference (RNAi) using gene-specific small interfering RNAs (siRNAs). Sufficient gene silencing could not be achieved using the routine methods of transfection (Lipofectamine 2000, FuGENE HD, Accell SMARTpool siRNA). Efficient silencing of *ZNF804A* was achieved by electroporation using the Neon Transfection System (Invitrogen). Electroporation was performed according to the manufacturer's instructions. Briefly,  $2 \times 10^5$  cells (5 replicates each for *ZNF804A* RNAi and negative control RNAi) were suspended in 10  $\mu\text{L}$  electroporation buffer containing either 100 nM *ZNF804A* siRNA (ID: s40770; Ambion) or 100 nM negative control siRNA (Negative Control #1 siRNA; Ambion) and electroporated (1500 V, 20 ms, 1 pulse) in 10  $\mu\text{L}$  tips. The cells (10  $\mu\text{L}$  electroporated cells in 2 mL medium [Ham's F12 and Eagle's minimum essential medium in 1:1 ratio, supplemented with 2 mM glutamine, 1% nonessential amino acids and 15% fetal bovine serum]) were grown (37°C; 5%  $\text{CO}_2$ ) in 6-well plates for 72 hours.

#### **Extraction of RNA**

We extracted total RNA from SH-SY5Y cells using TRIzol Reagent (Invitrogen) in accordance with the manufacturer's protocol. The RNA samples were further purified using RNeasy Micro Kit (QIAGEN GmbH); this protocol includes a DNase treatment step. The quantity (absorbance at 260 nm)

and quality (ratio of absorbance at 260 nm and 280 nm) of RNA were estimated with a NanoDrop ND-1000 Spectrophotometer (Scrum).

#### **Real-time quantitative PCR**

We synthesized complementary DNA (cDNA) from total RNA using the ImProm-II Reverse Transcription System (Promega) following the manufacturer's protocol for oligo (dT) primer.

We performed quantitative PCR (qPCR) analysis using the TaqMan method in ABI PRISM 7900HT SDS software. Glyceraldehyde-3-phosphate dehydrogenase (*GAPDH*) was used as the endogenous reference. TaqMan assays for *ZNF804A* (Hs00290118\_s1) and *GAPDH* (Pre-developed TaqMan Assay Reagent) were purchased from ABI. Each assay was performed in triplicate. Cycle threshold (Ct) values of the target gene were normalized ( $\Delta\text{Ct}$ ) to that of *GAPDH* ( $\Delta\text{Ct} = \text{target gene Ct} - \text{GAPDH Ct}$ ). Any alteration in gene expression in the *ZNF804A*-silenced cells was analyzed by relative quantification ( $\Delta\Delta\text{Ct}$ ) against the negative control cells ( $\Delta\Delta\text{Ct} = \Delta\text{Ct of ZNF804A RNAi} - \Delta\text{Ct of negative control}$ ). We determined the fold-change in gene expression between the 2 groups of cells by calculating  $2^{-\Delta\Delta\text{Ct}}$ . Any difference in *ZNF804A* expression between the 2 groups of cells was evaluated using the *t* test.

Further, the expression of the following genes, previously reported to be associated with verbal/linguistic abilities and social cognition, was compared between *ZNF804A*-silenced cells and negative control cells by SYBR Green qPCR: *BDNF*,<sup>21</sup> *CNTNAP2*,<sup>22</sup> *DISC1*,<sup>23</sup> *DRD2*,<sup>24</sup> *FOXP2*,<sup>25</sup> *NRG1*,<sup>26</sup> *OXT*,<sup>27</sup> *SHANK3*,<sup>28</sup> *SNAP25*,<sup>29</sup> *SRPX2*<sup>30</sup> and *TCF4*.<sup>31</sup> We designed qPCR primers (see the Appendix, Table S1) using Primer Express version 2.0 (ABI). The efficiency of these primers ranged between 0.93 and 1.03. The specificity of amplicons was demonstrated by melting curve analysis (single peak at 83–86°C).

We used the QuantiTect SYBR Green PCR kit (QIAGEN) for qPCR assays; each assay was carried out in triplicate. We used *GAPDH* as the reference gene. The qPCR analysis was performed in ABI PRISM 7900HT SDS software. Any alteration in gene expression between the 2 groups of cells was estimated by the relative quantification method described earlier. We evaluated the difference in gene expression between *ZNF804A* silenced cells and negative control cells using a *t* test, and any correlation between the expression of *ZNF804A* and other genes was examined using the Pearson correlation coefficient.

#### **Western blot confirmation of ZNF804A silencing**

The protein expression of *ZNF804A* and *SNAP25* in *ZNF804A*-silenced SH-SY5Y cells and negative control siRNA-transfected cells were compared using Western blot. The cells were homogenized in radioimmunoprecipitation assay buffer. The total protein in the lysate was quantified using Pierce bicinchoninic acid assay kit (Thermo Scientific). We separated 10  $\mu\text{g}$  of each sample on 10% SDS/polyacrylamide gel electrophoresis. The separated proteins were electroblotted onto a polyvinylidene fluoride membrane (Millipore), blocked and incubated with the primary antibody at 4°C overnight. The following primary antibodies

were used: anti-ZNF804A (Santa Cruz Biotechnology) at 1:200 dilution for the detection of ZNF804A, anti-SNAP25 (Abcam) at 1:500 dilution for the detection of SNAP25 and anti-GAPDH (Abcam) at 1:5000 dilution for the detection of GAPDH, which was used as the loading control. The blots were then washed, incubated with 1:15 000 diluted IRDye-conjugated secondary antibody (Rockland) for 1 hour and washed again. The blots were scanned using the Odyssey Infrared Imaging System (LI-COR Biosciences).

#### Gene expression in postmortem brain samples

##### Postmortem brain tissues

Postmortem brain samples from individuals with autism and healthy controls were provided by the Autism Tissue Program (ATP; [www.autismtissueprogram.org](http://www.autismtissueprogram.org)), National Insti-

tute of Child Health and Human Development Brain and Tissue Bank for Developmental Disorders (NICHD BTB; <http://medschool.umaryland.edu/btbank/>) and the Harvard Brain Tissue Resource Center ([www.brainbank.mclean.org/](http://www.brainbank.mclean.org/)). Frozen tissue samples from the anterior cingulate gyrus (ACG), motor cortex (MC) and thalamus were used in the study.

##### Extraction of RNA

The brain tissues (~75 mg obtained by macrodissection) were homogenized by ultrasonication, and total RNA was extracted using TRIzol Reagent (Invitrogen). We performed RNA purification and quantification as described previously.

##### Quantitative PCR

We performed cDNA synthesis as described previously. The expression of *ZNF804A* and synaptosomal-associated protein,

**Table 1: Family-based association test analysis of *ZNF804A* with autism**

SNP	Physical position	Allele*	Location	Families†		Frequency		p value‡	
				All§	Lvr§	All§	Lvr§	All§	Lvr§
rs13393273	185185922	A	Intron 1	591	532	0.619	0.618	0.24	0.08
		G				0.381	0.382		
rs12613195	185197466	C	Intron 1	551	499	0.682	0.679	0.57	0.59
		G				0.318	0.321		
rs12693385	185215474	T	Intron 1	604	548	0.520	0.518	0.60	0.40
		C				0.480	0.482		
rs990844	185227330	T	Intron 1	323	287	0.867	0.869	0.24	0.10
		G				0.133	0.131		
rs7597593	185241825	C	Intron 1	617	549	0.600	0.602	0.50	0.22
		T				0.400	0.398		
rs1038197	185265516	A	Intron 1	480	429	0.760	0.764	0.11	0.08
		G				0.240	0.236		
rs13026742	185313227	C	Intron 1	597	536	0.579	0.579	0.18	0.25
		T				0.421	0.421		
rs1987025	185355840	T	Intron 1	479	425	0.750	0.746	0.12	0.09
		A				0.250	0.254		
rs17509608	185440823	C	Intron 2	295	270	0.892	0.892	0.74	> 0.99
		T				0.108	0.108		
rs7603001	185475061	G	Intron 2	596	539	0.510	0.506	0.018	0.008
		A				0.490	0.494		
rs1344706	185486673	T	Intron 2	584	524	0.637	0.635	0.16	0.13
		G				0.363	0.365		
rs7593816	185490557	C	Intron 2	412	375	0.809	0.806	0.59	0.45
		T				0.191	0.194		
rs3731834	185511609	C	Exon 4 (L/V)	388	349	0.830	0.833	0.29	0.48
		G				0.170	0.167		
rs10931157	185513698	A	3'	542	484	0.704	0.702	0.21	0.06
		G				0.296	0.298		
rs12693402	185516324	C	3'	396	351	0.822	0.826	0.20	0.07
		T				0.178	0.174		
rs4380187	185520185	A	3'	616	554	0.570	0.567	0.50	0.46
		C				0.430	0.433		

L/V = leucine/valine; Lvr = autistic, low verbal; SNP = single nucleotide polymorphism; *ZNF804A* = zinc finger protein 804A.

\*Major allele is listed first.

†No. of informative families used.

‡p < 0.05, additive model.

§Whole set of 841 pedigrees; Lvr: 761 pedigrees.