

Autismus-Spektrum-Störungen

Klassifikation, Ätiologie, somatische Diagnostik



Peter Borusiak



Qualität für Menschen



Kinderneurologisches Zentrum Bonn

Wandel des Konzepts



Früher: kategoriale Einteilung

- Frühkindlicher Autismus
- Asperger-Autismus
- Atypischer Autismus
- High functioning Autismus



Jetzt: dimensionaler Ansatz

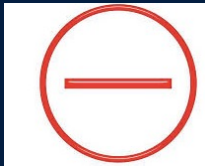
- Autismus-Spektrum-Störung



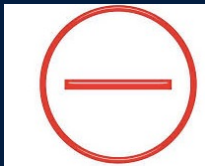
Schwer – leicht – mittel ?



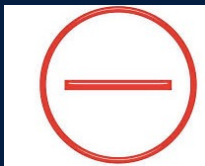
Autismus – ICD-10



Qualitative Störungen der Interaktion mit Auffälligkeiten des wechselseitig sozialen Verhaltens



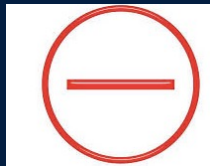
Qualitative Störungen der Kommunikation mit Auffälligkeiten in der Sprache oder fehlender Sprachentwicklung



Qualitative Auffälligkeiten mit begrenzten, repetitiven und stereotypen Verhaltensmustern, Interessen und Aktivitäten

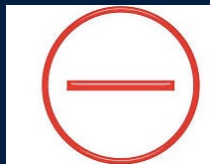


Autismus-Spektrum-Störung – DSM V // ICD-11



Domäne A: Soziale Kommunikation

- Defizite in der sozial-emotionalen Reziprozität
- Defizite in der non-verbale Kommunikation
- Defizite bei Freundschaften



Domäne B: restriktive, repetitive Verhaltensweisen, Interessen und Aktivitäten



Autismus-Spektrum-Störung – DSM V // ICD-11

Sozial-emotionale Reziprozität

Ungewöhnliche Annäherung

Keine normale wechselseitige Konversation

Fehlschlagen von Initiierung oder Erwidern sozialer Interaktionen

Verringertes Teilen von Interessen, Emotionen

Non-verbale Kommunikation

Schlechte Integration von verbalen und non-verbaler Kommunikation

Wenig/kein Augenkontakt

Einschränkung bei Einsatz und Verstehen von Gestik/Mimik

Fehlen von Gesichtsausdruck

Freundschaften

Probleme bei Rollenspielen

Wenig Interesse für Gleichaltrige

Mangelnde Anpassung des Verhaltens an den sozialen Rahmen

Autismus-Spektrum-Störung – DSM V // ICD-11

Stereotype
Verhaltensweisen
motorisch, sprachlich,
spielerisch

Händeflattern

Aufreihen von
Spielsachen

Echolalie

Idiosynkratische
Phrasen

Beharren auf
Routinen

Stress bei kleinsten
Veränderungen

Rigide Denkmuster

Jeden Tag den gleichen
Weg gehen

Essenszubereitung

Eingeschränkte
Interessen

Bindung an
ungewöhnliche
Objekte

Spezifische Interessen

Hyper-
/Hyporeaktivität

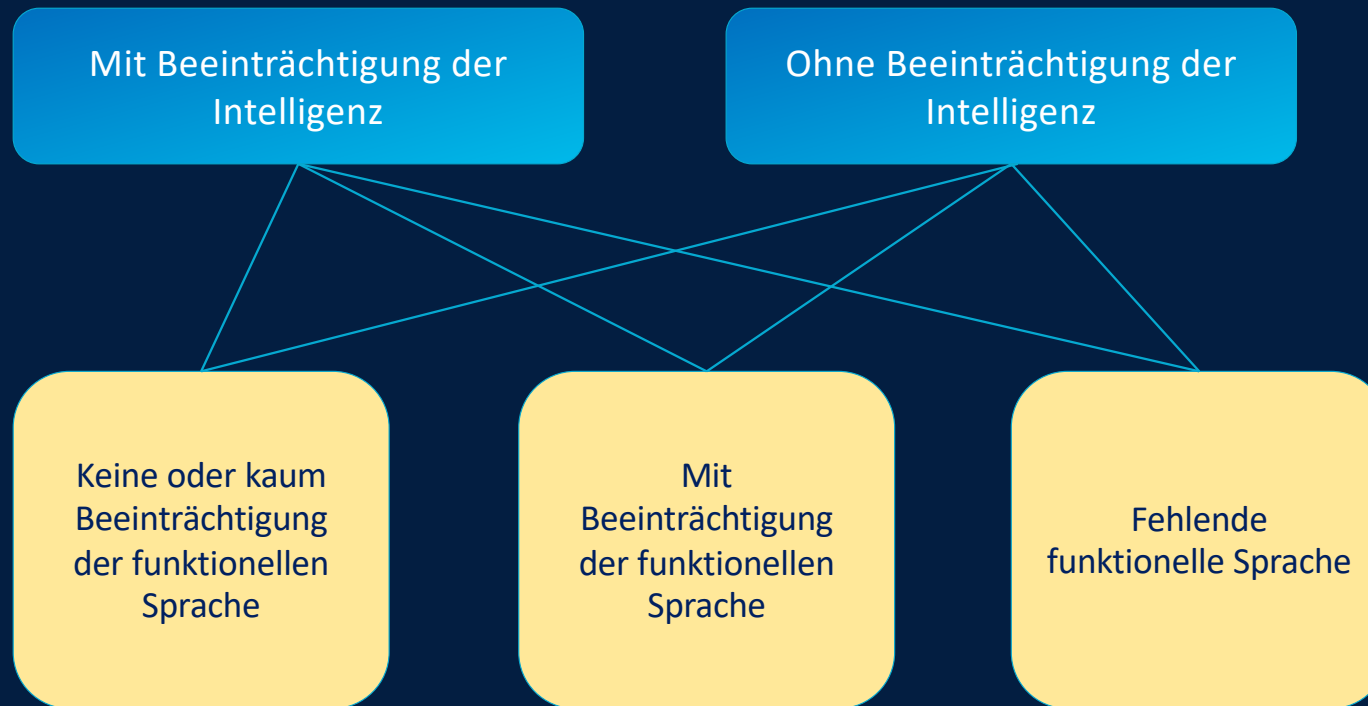
Schmerz/Temperatur

Starke Reaktionen auf
bestimmte
Geräusche/Oberflächen

Riechen an Gegenständen

Visuelle Faszination
(Lichter, Gegenstände)

Autismus-Spektrum-Störung – ICD-11



Ursachen

Viele Risikofaktoren bekannt:

- Genetische Prädisposition / nachgewiesene Mutation

Aber z.B. auch

- Migration, Alter der Eltern (beide)
- Diab. mellitus Typ 1 beim Vater: OR 4,9
- Antikonvulsive Medikation der Mutter: OR 9,0
- Feinstaubbelastung (Wohnen in der Nähe der Autobahn im 3. Trimester): OR 2,2
- Frühgeburtlichkeit (< 32.SSW OR 2.51; < 37.SSW OR 2.30)

Definitiv NICHT:

- Impfungen, Quecksilber
- Gastrointestinale Erkrankungen des Kindes
- Alkoholkonsum der Mutter in der Schwangerschaft

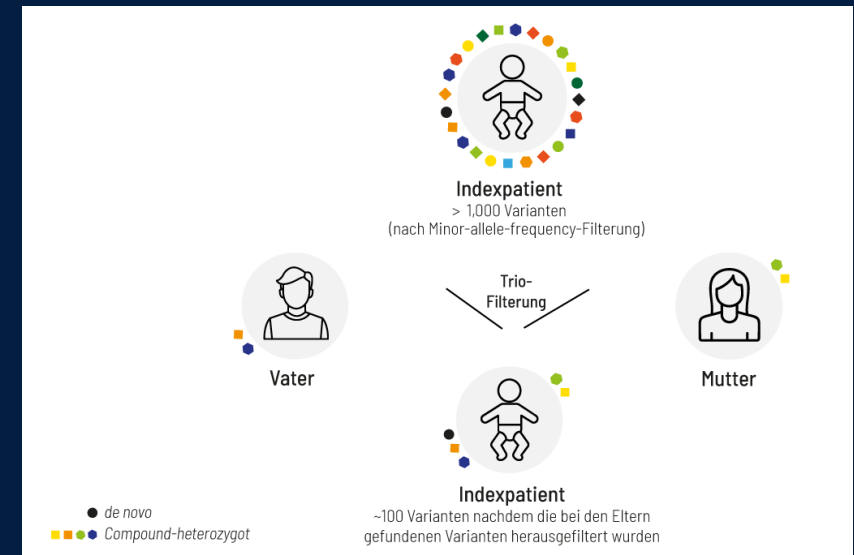
Somatische Diagnostik

- Hör- und Sehprüfung
- EEG-Ableitung (cave: hohe Inzidenz von abnormen EEG-Befunden bei Autismus)
- Genetik
- Stoffwechselstörungen
- Hirnfehlbildungen/Strukturanomalien: kraniale Kernspintomographie¹

¹bei zusätzlichen Hinweisen auf fokale Symptome

Somatische Diagnostik - Genetik

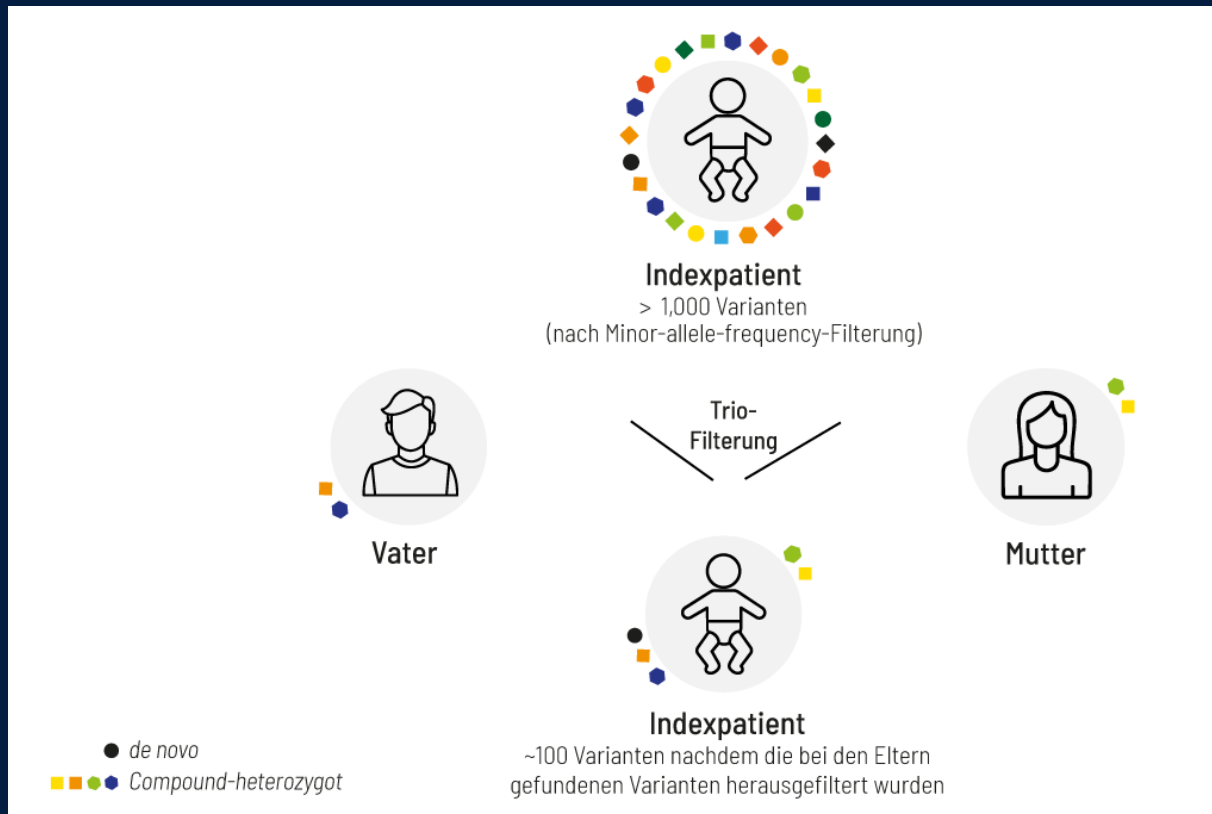
- „diagnostic yield“: Angaben zwischen 5% und 40%
- Höhere Aufklärungsraten bei Komorbiditäten (v.a. Intelligenzminderung)
- Trio-Exom



Quelle: CeGaT



Genetik – Trio-Exom



Der Vergleich der Daten der betroffenen Patientin oder des Patienten (Index) mit denen der nicht betroffenen Eltern (Abbildung 1) erlaubt es uns, folgende SNV/CNV-Kombinationen zu identifizieren:

- **de novo** – neu im Index, bei den Eltern nicht vorhanden
- **homozygot** – homozygot im Index, heterozygot bei beiden Elternteilen
- **Compound-heterozygot** – zwei Varianten in demselben Gen im Index auf verschiedenen Allelen, jeder Elternteil ist heterozygoter Träger einer Variante
- **X-linked** – männlicher Patient ist hemizygot, weiblicher Patient bzw. Mutter ist heterozygot
- **uniparentale Isodisomie** – Index ist homozygot, ein Elternteil heterozygot, anderer Elternteil wildtypisch – [mehr Informationen](#)
- **elterlicher Mosaizismus** – Index ist heterozygot, ein Elternteil hat einen genetischen Mosaizismus

Quelle: CeGaT



Dr. Google - Selbsttest

Glück gehabt
13 Punkte

Machen Sie den AQ Test!

Der Psychologe Simon Baron-Cohen und seine Kollegen an Cambridges Autism Research Centre haben einen Autismus-Spektrum Quotienten, oder AQ, als einen Masstab des Ausmaßes autistischer Züge in Erwachsenen entwickelt. In der ersten großen Untersuchung mit diesem Test war die durchschnittliche Punktzahl in der Kontrollgruppe 16.4. Achzig Prozent derer mit einer Diagnose von Autismus oder einer verwanten Störung erzielten 32 oder mehr. Nichts desto trotz ist dieser Test kein Mittel um eine Diagnose zu machen, und viele die 32 oder mehr erziehlen und sogar die Diagnosekriterien für milden Autismus oder Asperger Syndrom erfüllen berichten über keine Schwierigkeiten in Ihrem Lebensalltag zu funktionieren.

Klicken sie [hier](#), um den Test im englischen Orginal online bei Wired Magazine zu machen, und [hier](#) für den Test online bei MSNBC/Newsweek.

Klicken sie [hier](#) um die Version bei Psychotherapiepraxis, und [hier](#) um die Version bei WDR/Qaurks zu machen.



Bei denen
waren es eine
ganze Menge



Nimmt das zu?



Identified Prevalence of Autism Spectrum Disorder

ADDM Network 2000 – 2012
Combing Data from All Sites

Surveillance Year	Birth Year	Number of ADDM Sites Reporting	Prevalence per 1,000 Children (Range)	This is about 1 in X children...
2000	1992	6	6.7 (4.5–9.9)	1 in 150
2002	1994	14	6.6 (3.3–10.6)	1 in 150
2004	1996	8	8.0 (4.6–9.8)	1 in 125
2006	1998	11	9.0 (4.2–12.1)	1 in 110
2008	2000	14	11.3 (4.8–21.2)	1 in 88
2010	2002	11	14.7 (5.7–21.9)	1 in 68
2012	2004	11	14.6 (8.2–24.6)	1 in 68
2016	2008		18.5	1 in 54
2020	2012		30.0	1 in 35

ADDM = Autism and Developmental Disabilities Monitoring

Nimmt das zu?

- Autismus im DSM erst seit 1980
- 1987
 - Erweiterung der Diagnosekriterien (z.B. Diagnose auch möglich, wenn die Symptome erst > 30 LM auftreten)
 - Nicht mehr alle 6 vorherigen Kriterien erforderlich, sondern mind. 8/16
 - Darunter Häufigkeit 1/1.400
- 1991
 - U.S. Department of Education regelt spezielle Beschulung für Kinder mit Autismus (zuvor IM)
 - Ermutigung für Familien diese Diagnose zu erhalten
- 1994
 - DSM IV: Einschluss des Asperger-Syndroms



Biomarker?

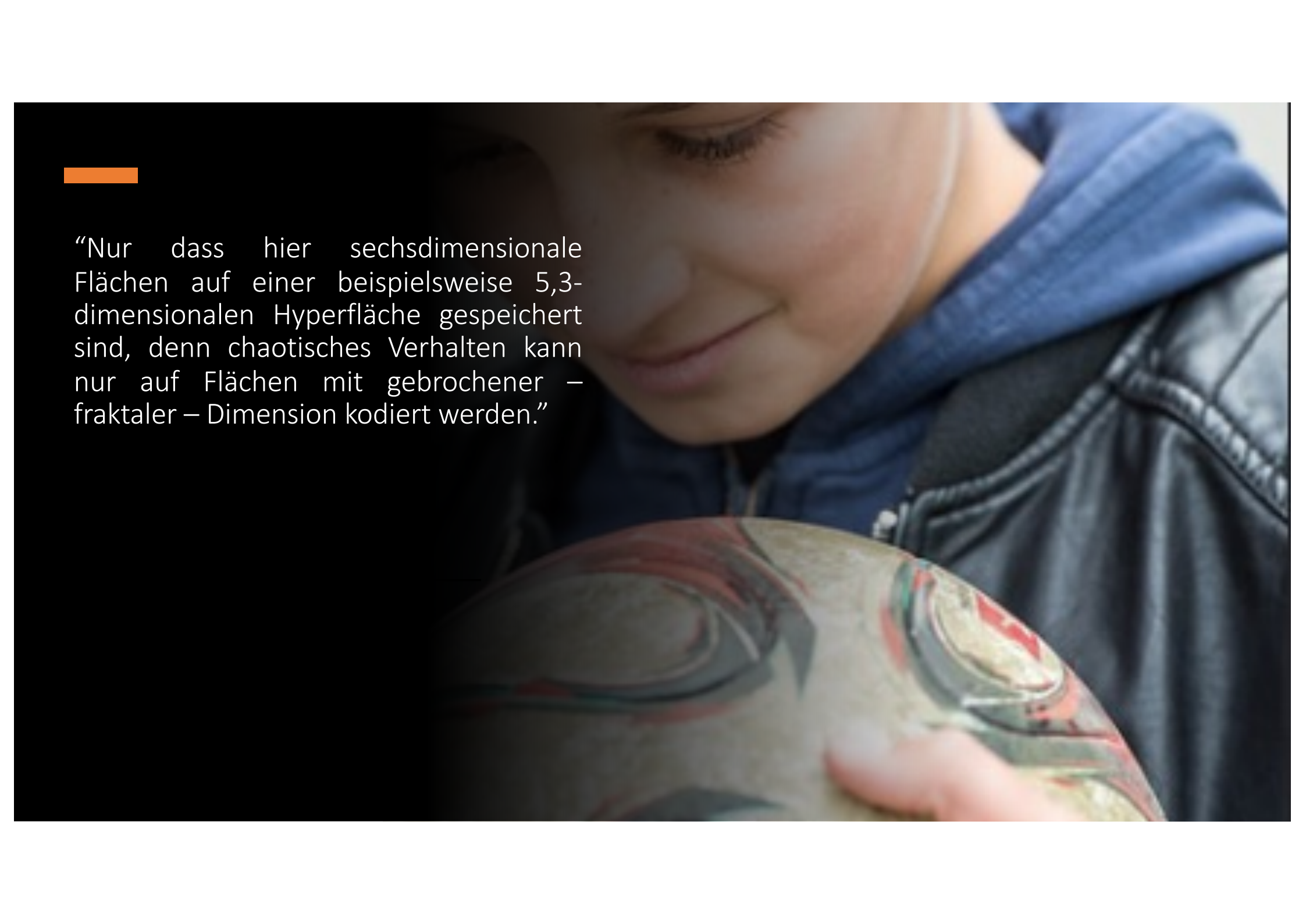
Chapter 11 Advances in Biomarker Studies in Autism Spectrum Disorders



Liming Shen, Yuxi Zhao, Huajie Zhang, Chengyun Feng, Yan Gao,
Danqing Zhao, Sijian Xia, Qi Hong, Javed Iqbal, Xu Kun Liu, and Fang Yao

© Springer Nature Switzerland AG 2019
P. C. Guest (ed.), *Reviews on Biomarker Studies in Psychiatric and Neurodegenerative Disorders*, Advances in Experimental Medicine and Biology 1118,
https://doi.org/10.1007/978-3-030-05542-4_11



A close-up photograph of a woman with her eyes closed, looking down at a globe. The globe is covered in a complex, colorful fractal pattern with swirling, organic shapes in shades of red, green, and yellow. The woman is wearing a blue jacket. The background is dark and out of focus.

“Nur dass hier sechsdimensionale Flächen auf einer beispielsweise 5,3-dimensionalen Hyperfläche gespeichert sind, denn chaotisches Verhalten kann nur auf Flächen mit gebrochener – fraktaler – Dimension kodiert werden.”

Was fällt auf?

- Kinder sprechen nicht oder nur wenige Wörter oder verlieren ihre Sprachfähigkeit wieder
- Zeigen eine sehr elaborierte Sprache, ohne zu wechselseitiger Kommunikation zu finden
- Nehmen wenig oder gar keinen Kontakt auf und sind auf sich bezogen
- Kommunikation, wenn sie stattfindet, dient ausschließlich der Bedürfnisbefriedigung wie Essen, Trinken und bestimmten Vorlieben der Kinder (z.B. Licht an- und ausschalten, Türen öffnen und schließen, Wasser laufen lassen)
- Adaptation an den altersüblichen Alltag gelingt nicht oder nur schlecht, z. B. beim Essen, Schlafen und der Einfügung in die Familie
- Nehmen wenig bis gar keinen Blickkontakt auf
- Eltern werden vom Kind als „Objekt“ benutzt
- Kein spontanes Schmusen



Früherkennung

- 2. LM Unruhe, häufiges Schreien ohne fassbare Ursache, Stillprobleme
- 4. LM: weiter Unruhe, Schreien, Still- oder Fütterschwierigkeiten, fehlendes oder inkonstantes soziales Lächeln und reaktives Lachen, kein sichtbares Erkennen des Gesichtes der Mutter
- 6. LM: weiter Unruhe und/oder Schreien, Schlafprobleme, Fütterschwierigkeiten; beim Hochnehmen keine erkennbare Reaktion (Entgegenstrecken der Arme); indifferentes Verhalten bei spielerischer oder schmusender Beschäftigung, kein Kopfanlehnen, fehlende oder monotone präverbale Entwicklung (wenig Brabbeln o.ä.)

Retrospektiv – noch keine Diagnose möglich



Früherkennung – 1 Jahr

- Kontakt und Kommunikation: ruhig und „pflegeleicht“, oder lange Wein- und Schreiphasen; kein oder „leerer“ Blickkontakt, keine Unterscheidung von Personen (Fremdeln); kein Hinzeigen auf Gegenstände; keine Imitation von Bewegungen
- Umwelt: fehlendes Interesse, Zufriedenheit mit sich selbst
- Kein variables und exploratives Spiel, monotone und stereotype Beschäftigung mit einzelnen Gegenständen, bevorzugt mit Schieben, Drehen oder daran Schaben
- Sprache: fehlende Hinwendung zu Schallreizen, wie taub wirkend
- Verzögerte oder keine Sprachentwicklung, stattdessen monotones Plappern ohne Sinnhaftigkeit und Imitation

**Noch keine Diagnose sinnvoll
Kontrolle mit 16 – 18 Monaten**



Vorgehen ab 24 Monate

Bei

- mangelndem oder fehlendem Blickkontakt
- fehlendem Bringen, um etwas zu zeigen
- geringem oder fehlendem „Als-ob“-Spiel
- keine Zeigegeste, um Interesse zu zeigen
- Rückschritt oder Verlust bereits erworbener Fähigkeiten in der Sprache oder sozialen Interaktion

→ Screening

→ Bei Erhärtung des Verdachts → Weiterleitung an spezialisierte Stelle



„Komisches Kind“

- Reagiert er, wenn Sie ihn mit seinem Namen rufen?
- Schaut er mit Ihnen zusammen ein Bilderbuch an und zeigt auf Sachen, die ihn begeistern?
- Was macht er, wenn ein anderes Kind weint oder Sie traurig sind?

Persönliche Top 3 ohne echte Evidenzbasierung



Diagnostik – Screeningverfahren

- Fragebogen zur sozialen Kommunikation (FSK) (ab 4;0 J. bzw. EA 2;0 J.)
- Childhood Autism Rating Scale (CARS) (Übersetzung von Steinhausen bei Verdacht auf frühkindlichen Autismus) (ab 2 Jahre)
- Checkliste zur Erfassung früher Symptome beim Autismus (CESA)
- [Marburger Beurteilungsskala zum Asperger-Syndrom (MBAS)]
- Verhaltensbeobachtungs-Verfahren:
 - ✓ Checkliste für Autismus (M-CHAT) (cave: niedrige Spezifität)
(1½ bis 2½ J.) – kostenloser Download



Psychologische Diagnostik

- Entwicklungs-/Intelligenzdiagnostik
- Diagnostisches Interview für Autismus-Revidiert (ADI-R)
 - ✓ Strukturiertes Interview, das mit Bezugspersonen durchgeführt wird
 - ✓ Gesammelt werden detaillierte Beschreibungen der Verhaltensweisen
 - ✓ Zusätzlich werden Details über die Entwicklung in den ersten Jahren erfragt
- Diagnostischen Beobachtungsskala für Autistische Störungen (ADOS 2)
 - ✓ direkte Verhaltensbeobachtung in strukturierter Untersuchung mit standardisierten Aufgaben und Aktivitäten
 - ✓ Erfassung von Kommunikation, sozialer Interaktion und Spielverhalten bei Kindern mit Verdacht auf eine ASS
 - ✓ Bereiche *Kommunikation, wechselseitige soziale Interaktion, Phantasiespiel und Kreativität* sowie *stereotype Verhaltensweisen und eingeschränkte Interessen*





Qualität für Menschen

Kinderneurologisches Zentrum Bonn