

STANDARDS IN DIAGNOSTIK UND THERAPIE

Fachinformationen der entwicklungsdiagnostischen und –therapeutischen

Ausgabe Nr. 16 ■ Jänner 2010 ■ ISSN 1991-9883

► **Editorial** CHRISTINE WERNISCH-POZEWAUNIG

Liebe LeserInnen!



Die aktuelle Ausgabe der *Standards in Diagnostik und Therapie* berichtet über Erscheinungsbilder, Ursachen und Verlauf von tiefgreifenden Entwicklungsstörungen (= autistische Störungen). Das diagnostische Vorgehen incl. differentialdiagnostischer Überlegungen wird ausführlich dargestellt.

Die nächste Ausgabe der *SiD&Ts* wird sich therapeutischen Interventionsmöglichkeiten widmen.

Christine Wernisch-Pozewaunig

Vorschau der nächsten drei Ausgaben

SID&T Nr. 17 April/Mai 2010:

Therapie von Autistischen Störungen

SID&T Nr. 18 Juli/August 2010:

Diagnostik von motorischen Entwicklungsstörungen

SID&T Nr. 19 Oktober/November 2010:

Therapie von motorischen Entwicklungsstörungen

Diagnostik von Autistischen Störungen

R.Winkler

Kennen Sie das?

Die Mutter berichtet, dass ihre neun jährige Tochter schon immer in ihrer Entwicklung etwas verzögert gewesen ist, sie begann später zu laufen, die Sprachentwicklung setzte verzögert ein, noch heute spricht sie in sehr einfachen Sätzen, macht häufig grammatikalische Fehler, der Wortschatz scheint begrenzt zu sein.

Sie ist unruhig und leicht ablenkbar, im Vergleich zur etwas älteren Schwester fällt ihr das logische Denken schwerer.

In der Schule benimmt sie sich eigenartig, dies führt der Vater auf eine Leistungsüberforderung zurück. Sie vermeidet den Kontakt zu den Mitschülern, in der Pause ist es ihr im Klassenzimmer zu laut, sie isst ihre Jause dann allein am Gang.

Aber auch zu Hause ist die Kommunikation mit ihr schwierig. Sie kommt kaum, wenn sie Hilfe oder Trost braucht, sie ist wenig schmerzempfindlich, wenn Gäste auf Besuch kommen, begrüßt sie sie nur widerwillig, ihren Blick richtet sie stets nach unten, Körperkontakt ist ihr unangenehm. Auf Fragen „Wie geht es dir?“ oder „Wie fühlst du dich?“ weiß sie keine richtige Antwort, überhaupt mit ihr ins Gespräch zu kommen, über belanglose Dinge zu reden, ist sehr sehr anstrengend und wird zu einem Frage- und kurzem Antwortspiel.

Die einzige, mit der sie spielt, ist ihre Schwester, meistens beschäftigt sie sich mit skurrilen Dingen, oft stundenlang auf eine immer ähnliche Art und Weise. Sie hat eine Vorliebe für Druckerpatronen, hat schon hunderte davon gesammelt, gerne ordnet sie auch Grashalme, die sie nebeneinander aufschichtet. Das eigenartige Spielverhalten fiel der Mutter schon im Kindergarten auf, sie spielte allein in der Puppenecke immer mit der gleichen Puppe.

Ihr Gesicht wirkt wie eingeschlafen, sie zeigt kaum Mimik und Gestik, die Stimme ist monoton.

Die Eltern berichten, dass sie sich gelegentlich in der Öffentlichkeit daneben benimmt und unangemessene Dinge tut, die ihnen sehr peinlich sind.

Der Alltag läuft immer gleich ab: morgens wird zuerst geduscht, sie bevorzugt täglich das gleiche Gewand, hat ihren angestammten Platz am Esstisch und geht zu einer bestimmten Zeit zur Schule. Veränderungen im Ablauf irritieren sie leicht, dann wird sie nervös, öfters auch aggressiv. Wenn man ihr die Gründe für die Veränderung versucht zu erklären, will oder kann sie sie nicht verstehen. Wie es ihr überhaupt schwer fällt sie in andere hinein zu versetzen und entsprechend zu reagieren, z.B. die Schwester zu trösten, wenn diese traurig und verzweifelt ist oder sich wehgetan hat.

Autismus beschreibt kein einheitliches Störungsbild sondern ein Spektrum von verschiedenen unterschiedlich stark ausgeprägten Verhaltensauffälligkeiten, die im Rahmen einer Entwicklungsabweichung schon in der frühen Kindheit auftreten und durch eine **Trias von Kernsymptomen** charakterisiert sind:

1. Qualitative Beeinträchtigungen in den sozialen Interaktionen
2. Qualitative Beeinträchtigungen der Kommunikation
3. Eingeschränkte, sich wiederholende und stereotype Verhaltensmuster, Interessen und Aktivitäten

Heute versteht man die Auffälligkeiten bei Autismus als besonders stark ausgeprägte, funktional beeinträchtigende Persönlichkeitsmerkmale, die grundsätzlich, wenn auch in viel geringerer Ausprägung, bei allen Menschen auftreten können (Stichwort: autistisches Kontinuum, dimensionaler Ansatz).

In diesem Zusammenhang spricht man von dem „Erweiterten Phänotyp des Autismus“, der im wesentlichen subklinische, also nicht krankheitswertige, milde Ausprägungen autistischen Verhaltens (soziale, kommunikative Defizite, besondere Verhaltensweisen, akzentuierte Interessen, spezifische affektive und kognitive Probleme) beschreibt.

Es ist wahrscheinlich, dass der „Erweiterte Phänotyp des Autismus“ unter den nahen Verwandten von Menschen mit Autismus gehäuft auftritt.

In der **ICD-10** werden die unterschiedlichen Verlaufsformen von Autismus unter dem Begriff **tiefgreifende Entwicklungsstörungen F 84** subsummiert:

- Frühkindlicher Autismus (Typ Kanner) F 84.0
- Atypischer Autismus F 84.1
- Rett-Syndrom F 84.2
- Sonstige desintegrative Störung des Kindesalters (Typ Heller) F 84.3
- Überaktive Störung mit Intelligenzminderung und Bewegungsstereotypien F 84.4
- Asperger Syndrom F 84.5
- Sonstige tiefgreifende Entwicklungsstörung F 84.8

Wie häufig sind tiefgreifende Entwicklungsstörungen?

Alle Tiefgreifenden Entwicklungsstörungen zusammen
50- 63 pro 10.000

Frühkindlicher Autismus	10-22	pro 10.000
Asperger Syndrom	8-16	pro 10.000
Desintegrative Störungen	0,2	pro 10.000
Rett-Syndrom	0,6	pro 10.000
Atypischer Autismus	10	pro 10.000
nicht näher bezeichnete TE (Fombonne u. Tidmarsh, 2003; Baird et al., 2006)	bis 36	pro 10.000

Die Häufigkeitsangaben variieren in den unterschiedlichen Studien, in jedem Fall kam es in den letzten Jahren zu steigenden Prävalenzangaben, über die möglichen Ursachen

wird diskutiert, eine endgültige Erklärung steht noch aus.

Es ist aber anzunehmen, dass die Häufigkeit von TE relativ konstant geblieben ist, aufgrund besserer Aufklärung und Sensibilität von Fachleuten und Eltern bzw. neuen diagnostischen Möglichkeiten und effektiveren Forschungsmethoden eine frühere und zuverlässigere Diagnostik von Autismus heute möglich ist.

Diagnostische Kriterien : Frühkindlicher Autismus (F84.0) nach ICD-10

1. Qualitative Beeinträchtigung sozialer Interaktionen

- ❖ Unangemessene Einschätzung sozialer u. emotionaler Signale
- ❖ Unfähigkeit nonverbales Verhalten anzuwenden
- ❖ Mangel Emotionen mit anderen zu teilen
- ❖ Geringer Gebrauch sozialer u. emotionaler Signale
- ❖ Qualitativ unangemessene Kontaktaufnahme
- ❖ Unfähigkeit zu Beziehungen mit Gleichaltrigen
- ❖ Geringe Verhaltensanpassung im sozialen Kontext

2. Qualitative Beeinträchtigungen der Kommunikation (verbal / nonverbal)

- ❖ Verzögerung / Störung der Sprachentwicklung
- ❖ Mangel in der Anwendung von Sprache
- ❖ Fehlende Kompensation durch Mimik u. Gestik
- ❖ Stereotype Verwendung von Sprache
- ❖ Relative Unfähigkeit zu sprachlichem Dialog
- ❖ Mangel im „So tun als ob“ Spiel, im symbolischen u. im imitierenden Spiel

3. Eingeschränkte Interessen u. Stereotypien

- ❖ Stereotype Beschäftigung mit Spezialinteressen u. Spezialfähigkeiten
- ❖ Überwiegend Beschäftigung mit Dingen ohne erkennbare Funktion
- ❖ Kaum kreatives Spiel
- ❖ Stereotype Bewegungen
- ❖ Zwanghaftes Verhalten u. gleichbleibende Abläufe u. Rituale im Alltag

Mindestens 6 Symptome müssen vorliegen, mindestens je 2 aus Sozialer Interaktion und je 1 aus Kommunikation u. Sprache je 1 aus Stereotypien

Manifestation vor 3.Lebensjahr

Comorbidität

Autismus ist häufig mit anderen psychischen und physischen Problemen assoziiert:

- Intelligenzminderung (bis 50 %)
- Epilepsie (20 %)
- Organische Syndrome (fragiles X, tuberöse Hirnsklerose, Phenylketonurie, u.a.)
- Hyperaktivität
- Zwangsstörungen
- Ein- und Durchschlafstörungen
- Selbstverletzendes Verhalten
- Erhöhte Impulsivität und aggressives Verhalten

Ätiologie

Auf Grund von Zwillings-, Geschwister- und Familienuntersuchungen werden heute in erster Linie **genetische Ursachen** des Autismus angenommen. Auf molekulargenetischer Ebene konnte bisher noch kein eindeutiger biologischer Marker identifiziert werden, wohl aber eine steigende Zahl von interagierenden Kandidatengenen, es handelt sich um einen polygenetischen Weitervererbungsmodus. Lediglich beim Rett-Syndrom weisen 80% der Kinder eine Mutation eines gestimmten Genes (MECP2) auf.

In der Vergangenheit wurden verschiedene autismusauslösende Umweltfaktoren diskutiert (Alkoholismus, Schilddrüsenunterfunktion der Mutter, Thalidomid- oder Valproinsäure-Einnahme während der Schwangerschaft, Cytomegalievirus, Mononukleose, angeborene Röteln, Impfungen gegen Masern/Mumps/Röteln, Geburtskomplikationen), ein kausaler Zusammenhang mit Autismus konnte in den zahlreich bisher durchgeführten Studien nicht nachgewiesen werden.

Auch psychodynamische Modelle der Entstehung von Autismus (siehe „die gefühlkalte Mutter“ bei B. Bettelheim) entbehren wissenschaftlicher Grundlagen.

Neuropsychologie und Neurobiologie

Trotz zahlreicher Auffälligkeiten im Bereich der neuropsychologischen und neurobiologischen Funktionen lässt sich bisher keine einheitliches und kohärentes Erklärungsmodell für Autismus daraus ableiten.

Neuropsychologische Auffälligkeiten

Theory of Mind

- ❖ Fähigkeit, die Welt aus dem Blickwinkel des anderen zu sehen
- ❖ Einfühlungsvermögen
- ❖ Situationsverständnis

Exekutive Funktionen

- ❖ Handlungsplanung, Vorausschau, Strategisches Handeln
- ❖ Flexibilität

Schwache Zentrale Kohärenz

- ❖ Details werden genauer, kontextunabhängig verarbeitet, Zusammenhänge schlechter erfasst
- ❖ Vermindertes Text- u. Situationsverständnis

Verarbeitung affektiver Signale

- ❖ Wahrnehmung des körperlichen Ausdrucks emotionaler Befindlichkeiten
- ❖ Erkennen u. Verarbeiten von Gestik, Mimik

Neurobiologische und neurophysiologische Befunde

Heterogene Veränderungen in den emotionsrelevanten Strukturen

- ❖ Prä-u.orbitofrontaler Cortex
- ❖ Hippocampus
- ❖ Hinterer Temporallappen

Unspezifische EEG-Veränderungen

Erhöhte Serotoninkonzentration im Blut

Vergrößerter Kopfumfang

Die Befunde sind für Autismus nicht spezifisch und daher auch nicht diagnoseleitend.

Differentialdiagnose

- Intelligenzminderung ohne Autismus
- Expressive und rezepive Sprachstörungen incl. Landau-Kleffner Syndrom
- Deprivation
- Bindungsstörungen
- Schizoide Persönlichkeitsstörung
- Mutismus und Angststörungen
- Schizophrenie insbesondere Hebephrenie

Verlauf

Autismus ist eine persistierende Störung, die Kernsymptomatik bleibt über die Jahre relativ stabil. Mit Ausnahme des Asperger Syndroms beginnt die autistische Störung schon vor dem 3. Lebensjahr.

Die Symptomatik ist in den ersten zwei Lebensjahren unspezifisch (Schlafprobleme, Fütterungsprobleme, Mangel an Eigeninitiative, an Imitation und geteilter Aufmerksamkeit, verspätete Sprachentwicklung).

Im Vorschulalter tritt die für Autismus typische Kernsymptomatik am deutlichsten auf und wird häufig von aggressiven Durchbrüchen und Hyperaktivität begleitet. Die Sprachstörung ist meistens Anlass zur Entwicklungsabklärung, 20-30% der Menschen lernen normal zu sprechen, 50 % entwickeln keine Sprache.

Während der Adoleszenz kann es zu einer geringen Verbesserung der Kernsymptomatik, insbesondere im Bereich des stereotypen Verhaltens kommen.

Prinzipiell stellen alle Entwicklungsaufgaben große Anforderung an die adaptiven Fähigkeiten von Menschen mit Autismus und können zu einer Verschlechterung der Kernsymptomatik und Verhaltensprobleme führen.

Eine zuverlässige Prognose des Verlaufs von Autismus früh zu stellen ist schwierig. Man sollte daher auf definitive Vorhersagen verzichten, übertrieben optimistische oder pessimistische Prognosen sind zu vermeiden.

Prädiktoren für das psychosoziale Funktionsniveau im Erwachsenenalter bei frühkindlichem Autismus sind Sprachniveau, Intelligenz und Verhaltensstörung:

- ❖ 21 % relativ autonom mit Unterstützung
- ❖ 20 % mittelmäßige dauerhafte Betreuung
- ❖ 57 % intensive dauerhafte Betreuung

Die Prognose für Menschen mit Asperger Syndrom und High Functioning Autismus (IQ > 70 bei frühkindlichem Autismus) ist als günstiger zu beurteilen.

Leitlinien zur Diagnostik:

- Exploration der Bezugspersonen im Hinblick auf Entwicklung, autismspezifisches Verhalten und Comorbiditäten, eventuell auch von weiteren Bezugspersonen (Kindergärtnerin, Lehrer).
- Störungsspezifische Fragebögen
 - Fragebogen über Verhalten und soziale Kommunikation (FSK; Pölte et al, 2000), gut geeignet als Screeninginstrument
 - Diagnostisches Interview für Autismus revidiert (ADI-R) als strukturiertes Elterninterview
 - Fragebögen zum Asperger Syndrom (Remschmidt, Gillberg)
- Verhaltensbeobachtung, Exploration und Verhaltensanalyse
 - Diagnostische Beobachtungsskala für autistische Störungen ADOS, als strukturierte Beobachtungsskala, die 4 Module beinhaltet und damit zur Untersuchung von Personen unterschiedlichen Alters und unterschiedlicher sprachlicher / kognitiver Fähigkeiten vor allem in Hinblick auf frühkindlichen Autismus geeignet ist
 - Das Kind / der Jugendliche sollte wenn möglich auch im Alltag (Kindergarten, Schule, Arbeitsplatz, zu Hause) beobachtet werden.
- Breitbandinstrumente für psychische Störungen (Achenbach-Skalen)
- Testpsychologische Untersuchung

- Entwicklungsdiagnostik, insbesondere Sprache
- Intelligenzdiagnostik
- Fakultativ neuropsychologische Diagnostik (Theory of Mind, Exekutivfunktion, zentrale Kohärenz)

- Körperliche Untersuchung und neurologische Untersuchung
- EEG und bildgebende Verfahren
- Hör- u. Sehtest
- Blutanalyse (Chromosomenanalyse, molekulargenetische Tests, Stoffwechseluntersuchungen.....)

Multiaxiale Klassifikation

Die individuelle Diagnostik soll sich an der in der Kinder- u. Jugendpsychiatrie üblichen, multiaxialen Klassifikation nach ICD-10 orientieren und die Auffälligkeiten auf allen sechs Achsen kodieren, um den unterschiedlichen Problemlagen des Klienten gerecht zu werden

Zusammenfassend sollte die autismspezifische Diagnostik nur von damit vertrauten und speziell ausgebildeten Fachleuten aus dem Bereich der Kinder- und Jugendpsychiatrie, klinischen Psychologie durchgeführt werden.

Die notwendige Diagnostik ist umfangreich, zeitaufwendig, die Diagnose zu stellen in vielen Fällen schwierig und nicht immer eindeutig.

Basis der Diagnosestellung (Kernsymptomatik) ist immer noch das klinische Bild, das sich aus der Verhaltensanalyse und der Exploration der Eltern ergibt.

Für den frühkindlichen und atypischen Autismus kann das ADI-R (Elterninterview) in Zusammenschau mit dem ADOS (Beobachtungsskala) als der goldene Standard bezeichnet werden.

Detaillierte Literaturangaben erhalten Sie beim Autor:

Dr. Rudolf Winkler

FA für Psychiatrie und Neurologie
Kinder- und Jugendpsychiatrie / Neuropädiatrie
Psychotherapeut
Abteilung für Neurologie und Psychiatrie des Kindes- und
Jugendalters am LKH Klagenfurt
Rudolf.Winkler@lkh-kabeg.at

Impressum:

Herausgeber: Verein pro mente: kinder jugend familie, Gesellschaft für psychische und soziale Gesundheit von Kindern und Jugendlichen in deren sozialen Kontext, ► **Büro:** 9020 Klagenfurt, Villacherstraße 161 ► office@promente-kijufa.at
Tel: (0463) 55112 ► Fax: (0463) 501256 ► **Druck/Versand:** pro mente: kinder jugend familie ► **Redaktion:** Fachbereich Ambulanz, Mag. Christine Wernisch-Pozewaunig, christine.wernisch@promente-kijufa.at ► **Abo-Kontakt:** Fr. Erika Gebauer office@promente-kijufa.at ► **Layout:** Mag. Joachim Petschnig ► **Printabo:** 4x jährlich, Unkostenbeitrag Euro 12,--Zusendung per Post.