

# Autismus-Spektrum- Störungen

V. 2.3



**Dr. Monica Biscaldi-Schäfer**

Abteilung für Psychiatrie und Psychotherapie im Kindes- und Jugendalter  
Universitätsklinikum Freiburg

## Gliederung

Autismus Spektrum Störungen: Definition und Symptomatik

Epidemiologie und Differentialdiagnostik

Ätiologie (Hauptansätze zur Erklärung kognitiver und sozialer /  
emotionaler Defizite bei autistischen Störungen)

Interventionen / Spezifische therapeutische Ansätze

# Autismus Spektrum Störungen: Definition und Symptomatik

## Tiefgreifende Entwicklungsstörungen: Autismus Spektrum Störungen

**F84.0** Frühkindlicher Autismus

**F84.1** Atypischer Autismus

F84.2 Rett Syndrom

F84.3 Desintegrative Störung des Kindesalters

F84.4 Überaktive Störung mit Intelligenzminderung und Bewegungstereotypien

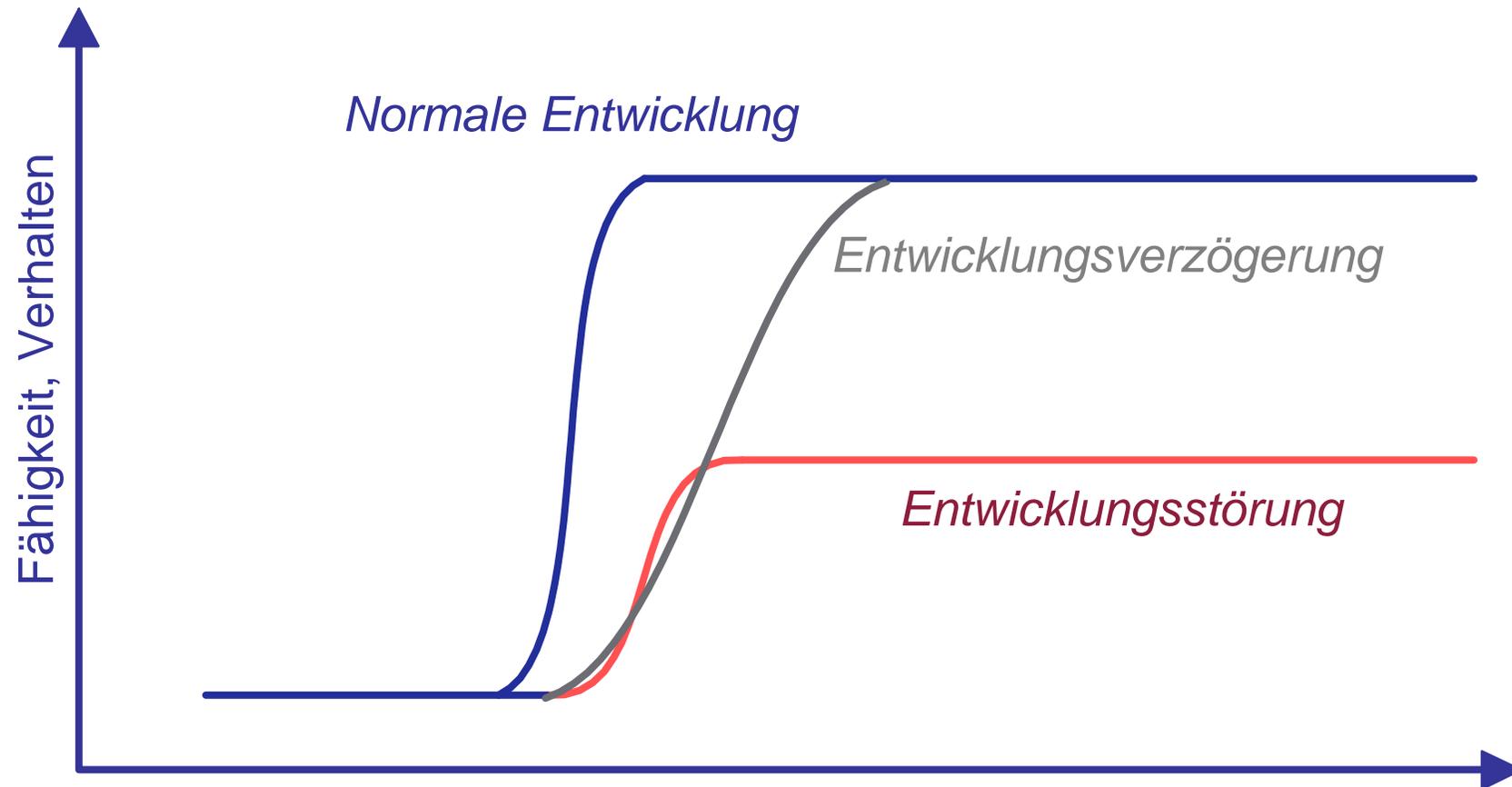
**F84.5** Asperger Syndrom

F84.8 Sonstige tiefgreifende Entwicklungsstörungen

F84.9 Tiefgreifende Entwicklungsstörungen, nicht näher bezeichnet

- Autismus gehört klassifikatorisch nach ICD-10 zu den F84 Diagnosen
- Gruppe der Entwicklungsstörungen (F80-84)
- F84: Tiefgreifende Entwicklungsstörungen
- Ätiologie überwiegend neurobiologisch mit starkem genetischen Hintergrund
- Überwiegend männliches Geschlecht betroffen
- Kontinuum zwischen normaler Variante und Störung

## Kennzeichen der Entwicklungsstörungen



## Symptom-Triade nach ICD-10 und DSM-IV

- **Qualitative Beeinträchtigung der wechselseitigen sozialen Interaktion (mindestens in 2 Bereichen)**
  - Beeinträchtigung bei Blickkontakt, Mimik, Körperhaltung und Gestik zur Regulation sozialer Interaktionen
  - Unfähig altersgemäße Beziehungen zu Gleichaltrigen aufzunehmen
  - Mangel an sozio-emotionaler Gegenseitigkeit
  - Mangel, spontan Freude, Interessen oder Tätigkeiten mit anderen zu teilen
- **Qualitative Beeinträchtigung der Kommunikation (mindestens in 1 Bereich)**
  - Entwicklungsstörung der gesprochenen Sprache ohne Kompensation durch Gestik oder Mimik
  - relative Unfähigkeit, eine Konversation zu beginnen oder aufrechtzuerhalten
  - stereotype und repetitive oder eigentümliche Verwendung der Sprache
  - Mangel an spontan Als-ob-Spielen bzw. sozialen Interaktionsspielen
- **Stereotypes Repertoire von Interessen und Aktivitäten (mindestens in 1 Bereich)**
  - Intensive Beschäftigung mit stereotypen und begrenzten Interessen
  - Spezifische, nicht funktionale Handlungen oder Rituale
  - Stereotype und repetitive motorische Manierismen
  - Durchgängige Beschäftigung mit Teilobjekten oder nicht funktionalen Elementen von Gegenständen (starkes Bedürfnis nach Gleichhaltung der Umwelt, Widerstand gegen Veränderungen)
- **Zusätzlich: Auffällige Entwicklung von frühester Kindheit an**

## Frühkindlicher Autismus

- Symptome einer auffälligen und beeinträchtigten Entwicklung in mindestens 6 Bereichen.
- Manifestation der Symptomatik vor dem 30. Lebensmonat.
- Quantitative und qualitative Beeinträchtigung der Kommunikation in der frühen Kindheit:
  - Sprachentwicklungsstörung**, in manchen Fällen kaum Sprachvermögen
  - Stereotyper Gebrauch der Sprache, Echolalien
  - Auffälligkeiten in Sprachverständnis, Sprachmelodie und Konversation

In mindestens 2/3 der Fälle besteht eine Intelligenzminderung:  $IQ < 70$   
Der frühkindliche Autismus high-functioning ( $IQ > 70$ ) ist mit zunehmendem Alter klinisch häufig nicht mehr vom Asperger Syndrom zu unterscheiden

## Asperger Syndrom

- Qualitative Beeinträchtigung der gegenseitigen sozialen Interaktion sowie eingeschränkte, sich wiederholenden Verhaltensmuster, Interessen und Aktivitäten.
- Funktionsniveau, adaptives Verhalten und die Neugier an der Umgebung sind in der frühen Kindheit altersentsprechend.
- Es fehlt eine klinisch eindeutige allgemeine Entwicklungsverzögerung der Sprache und der kognitiven Entwicklung, jedoch vorhanden sein können:
  - Spracheigenheiten (Betonung, Sprachmelodie, Eigentümlichkeit der Stimme, Sprechweise, Tonhöhe)
  - Sprachgebrauch dient nicht der Konversation / Austausch (Monologisieren)
  - Störung im Verständnis der Sprache (Witze, Metaphern, Redewendungen)

Kein allgemeiner kognitiver Entwicklungsrückstand (IQ > 70)  
Erhebliche klinische Beeinträchtigung in sozialen, schulisch-beruflichen oder anderen wichtigen Bereichen

## Atypischer Autismus

- Auffällige oder beeinträchtigte Entwicklung entsprechend den Autismus-Kriterien, jedoch kann das Manifestationsalter nach dem dritten Lebensjahr liegen, und/oder nicht alle Störungsbereiche entsprechen der Definition des Autismus (atypisches Erkrankungsalter und/oder atypische Symptomatik).
- Es werden weniger als 6 Kriterien insgesamt gebraucht, um die Diagnose zu stellen.

Diagnose wird nach ICD-10 empfohlen, wenn die Abgrenzung von geistiger Behinderung schwierig ist.

Aktuell wird die Diagnose oft auch bei normaler Intelligenz vergeben, wenn Abgrenzung von anderen Störungsbildern schwierig ist. (z.B. ADHS)

## Autismus-Spektrum-Störungen

Der Versuch, die drei Autismus-Diagnosen nach wissenschaftlichen, validen und konsistenten Kriterien zu differenzieren, ist bisher gescheitert.

In der gegenwärtigen klinischen Praxis wird daher zunehmend von Autismus-Spektrum-Störungen (ASS) gesprochen.

Der Begriff Autismus-Spektrum-Störungen fasst die bislang kategorial unterschiedenen Autismus-Formen als ineinander übergehende Ausformungen *eines* Spektrums auf.

## Epidemiologie und Differentialdiagnostik

## Epidemiologie der Autismus-Spektrum-Störungen

- Frühkindlicher Autismus 2 von 1.000 Kindern
- Asperger Syndrom 4-7 Fälle pro 1.000
- Atypischer Autismus 3 Fälle von 1.000 Kindern
- Verhältnis Jungen zu Mädchen bei 3:1 (Frühkindl. Autismus), 9:1 (AS und HFA)  
(Remschmidt u. Martin 2002)

Insgesamt werden tiefgreifende Entwicklungsstörungen aktuell bei 60 bis 70 von 10.000 Kindern geschätzt (0,6-0,7% bzw. 1 von 150 Kindern nach Fombonne 2009). Manche Studien sprechen sogar von ca. 1 % (z.B. in U.K. nach Baird et al. 2006).

Deutlicher Anstieg der Prävalenz von Autismus-Spektrum-Störungen in den letzten Jahren (wahrscheinlich wegen Verbesserung der diagnostischen Kriterien, Aufklärung / Sensibilisierung, Verbesserung in der Versorgung)

## Breiter Phänotyp (Erscheinungsbild) des Autismus-Spektrums

In Korea wurde die Prävalenz von autistischen Störungen in einer Population von Schulkindern (7-12J.) auf 2,64% geschätzt (Kim et al 2011). Zwei Drittel dieser Fällen waren bis zum Screening noch nicht diagnostiziert und nie behandelt worden. Verhältnis Jungen zu Mädchen wurde auf 2,5:1 geschätzt.

Subklinische Formen der ICD-10/ DSM-IV Beschreibungen finden sich auch in der Allgemeinbevölkerung (Bailey et al., 1998; Bölte, 2004).

Autismustypische Merkmale sind deutlich stärker ausgeprägt bei Verwandten von Patienten mit ASS als bei Verwandten von Patienten mit anderen Verhaltensstörungen (Murphy et al., 2000).

## Differentialdiagnostik der Autismus-Spektrum-Störungen

- Andere tiefgreifende Entwicklungsstörungen (v. a. Schwierigkeiten bei der Abgrenzung zu atypischem Autismus)
- Intelligenzminderung
- Deprivation / reaktive Bindungsstörung
- Emotionale Störung mit sozialer Ängstlichkeit / Soziale Phobie / Mutismus
- Aufmerksamkeitsdefizit-/ Hyperaktivitätsstörung (ADHS)
- Störung des Sozialverhaltens ohne soziale Bindungen
- Zwangsstörung
- Depressive Störung
- Schizoide Persönlichkeitsstörung
- Schizophrenie

## Psychiatrische Komorbidität und Begleitsymptome der Autismus-Spektrum-Störungen

- Intelligenzminderung
- Ess-/ Schlafstörungen
- Elektiver **Mutismus** / Trennungsangst
- Angst- und **Zwangsstörungen**
- Wahnhafte / psychotische Phänomene v. a. bei älteren Patienten
- Affektlabilität, **Depressive Episode**
- Selbstschädigendes Verhalten / Suizidalität
- Oppositionelle, aufsässige **Störung des Sozialverhaltens** / verschiedene Abweichungen im Sozialverhalten
- **ADHS**

## Ätiologie (Hauptansätze zur Erklärung kognitiver und sozialer / emotionaler Defizite bei autistischen Störungen)

## Ätiologie der Autismus-Spektrum-Störungen

- Einfluss genetischer Faktoren unumstritten:

*Familienstudien:* Inzidenz Autismus bei Geschwistern autistischer Menschen 5-25%

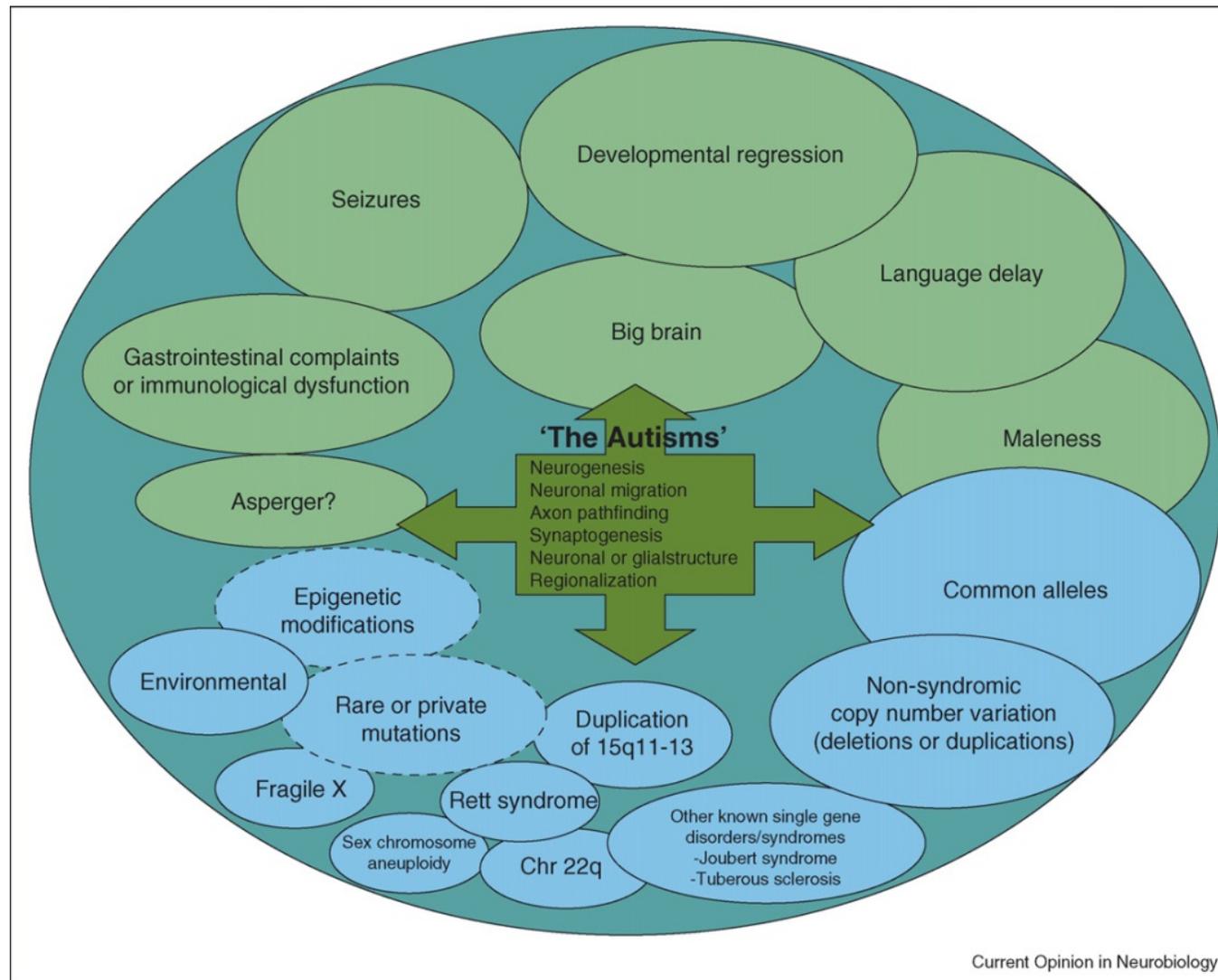
*Zwillingsstudien:* Konkordanzrate für Autismus 70-90% bei monozygoten (eineiig) Zwillinge.

*Chromosomanomalien:* Tuberöse Sklerose, Fragiles X-Syndrom und Neurofibromatose

aber Vererbungsmechanismen noch unbekannt

- Verschiedene neurobiologische Ansätze (prä- und postnatale Faktoren) werden ebenso diskutiert. Einfluss von Umweltfaktoren gesichert aber Art der Faktoren und Mechanismen noch unklar.
- Unabhängig von der allgemeinen kognitiven Entwicklung (mit/ohne Intelligenzminderung) können bei fast allen Menschen mit ASS spezifische Störungen der kognitiven Prozesse (neuropsychologische Auffälligkeiten) festgestellt werden.

# Neurobiologische Erklärungsansätze für ASS



## Autismus-Spektrum-Störungen: Ein entwicklungsbedingtes Diskonnektionssyndrom ?

Hypothese einer unzureichenden Entwicklung von Verbindungen zwischen fernen Hirnarealen (v.a. zum Frontallappen), die je nach Wirkungsweise verschiedener neurobiologischer Faktoren unterschiedliche Gehirnareale betreffen und damit die Vielfalt der Symptomatik autistischer Störungen verursachen (mit/ohne Sprache, mit/ohne mentale Retardierung, fehlende vs. auffällige soziale Interaktion, ...) (**Geschwind & Levitt (2007). Curr. Opin. Neurobiology**)

Das würde ein Mangel an Integration von Informationen aus weitgestreuten und unterschiedlichsten Systemen bedeuten (Emotion, Sprache, Sensorik, autonomes System, etc.). Im Vergleich dazu könnten Verbindungen innerhalb funktioneller Einheiten der verschiedenen Hirngebieten stark sein.

## Neuropsychologische Auffälligkeiten bei ASS

Unabhängig von der allgemeinen kognitiven Entwicklung (mit/ohne Intelligenzminderung) können bei fast allen Menschen mit ASS spezifische Störungen der sozialen/ emotionalen und kognitiven Prozesse (neuropsychologische Auffälligkeiten) festgestellt werden.

### ● Theory of Mind (ToM) Defizite

- „Nicht-Wissen bzw. Nicht-Berücksichtigen, was andere fühlen, wissen oder denken“

### ● Exekutive Dysfunktion

- Schwächen beim Planen und „unflexibles Denken“

### ● Schwache zentrale Kohärenz (Weak Central Coherence [WCC])

- „Stark in der lokalen Verarbeitung, schwach in der globalen Verarbeitung“

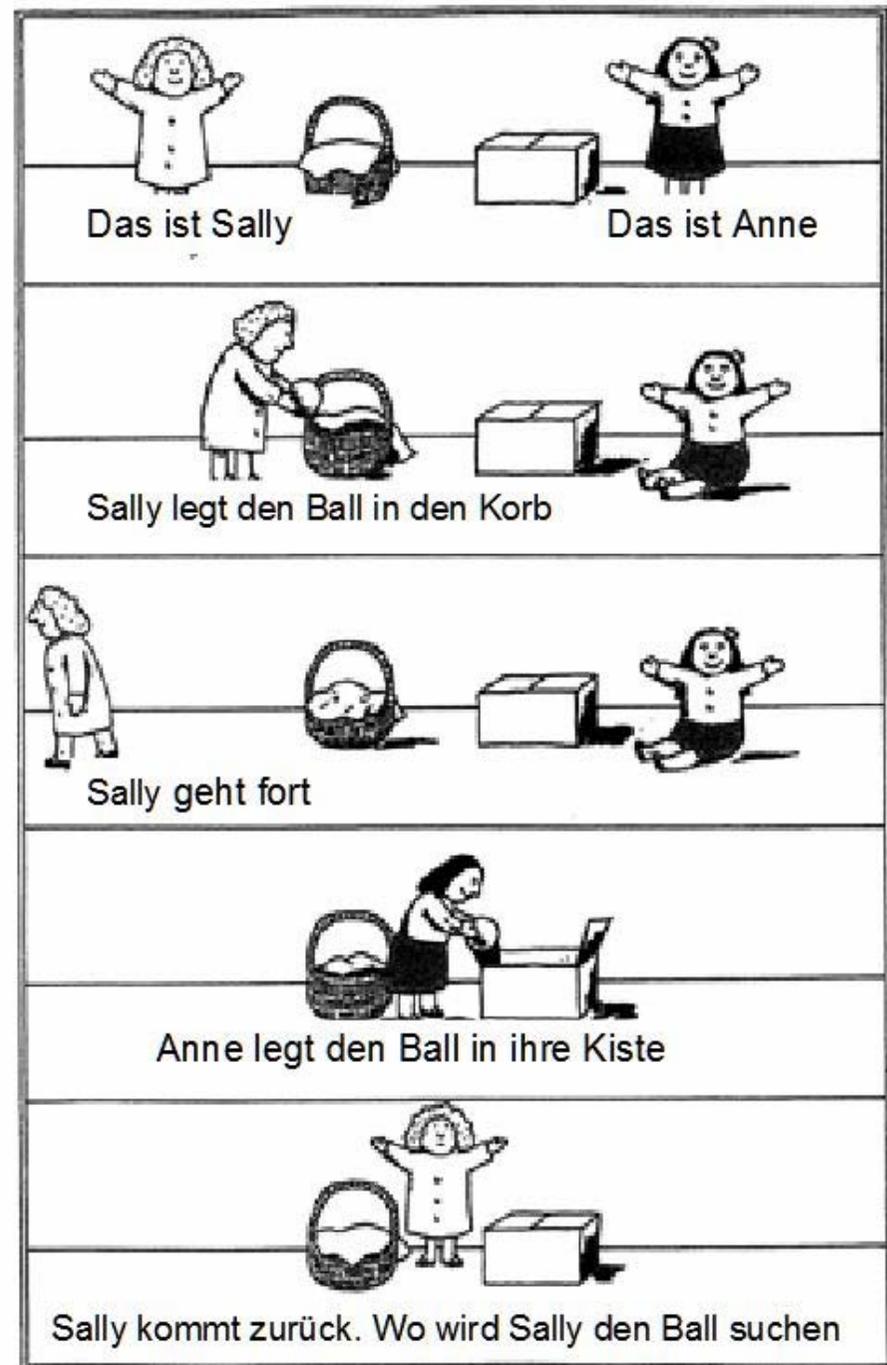
### ● Defizite der motorischen Imitationsfähigkeit

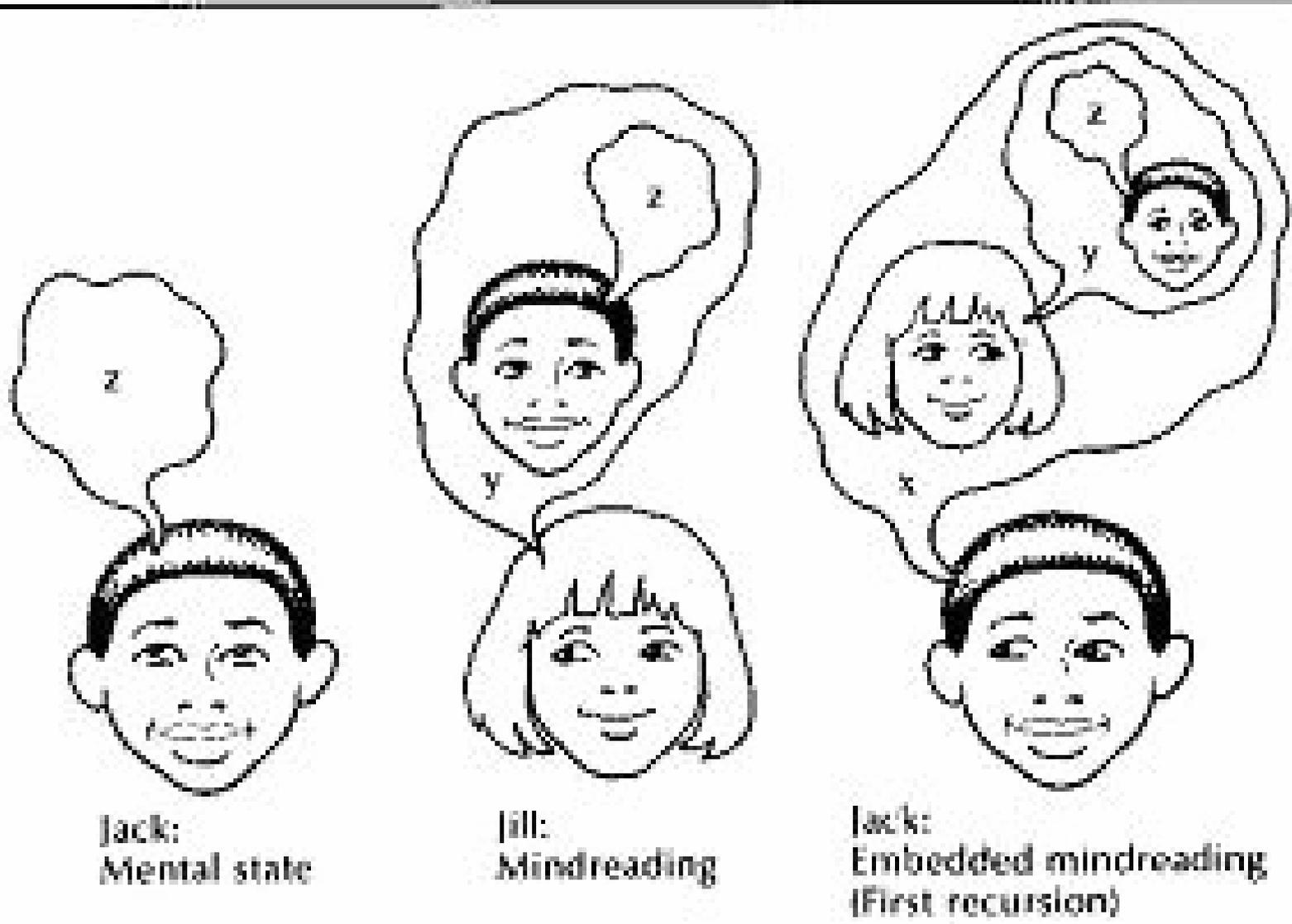
- Nicht nur die Mimikerkennung, sondern auch die Produktion bzw. Imitation von Mimik und Gestik sind bei ASS schlechter (Williams et al., 2004)
- Die Motorik weist oft Auffälligkeiten auf (auffällige Körperhaltung und Gang, z.B. Zehenspitzen Gang, motorische Ungeschicklichkeit und Unbeholfenheit (clumsiness))

Unter der „Theory of Mind“ (ToM) versteht man die **Fähigkeit sich selbst und dem Gegenüber ein Innenleben beziehungsweise mentale Zustände zuzugestehen**, diese mentalen Zustände zu erfassen und die damit verbundenen Informationen zu nutzen (Premack & Woodruff, 1978)

→ sich hineinversetzen in Gedanken und Gefühle des Gegenübers

**„False-belief-Aufgabe“: Explizite ToM (Perspektive-Wechsel)**





„Face-Test“: Implizite ToM  
(Erkennen von Emotionen in  
Gesichtern)



flirtend

fröhlich

## Neuropsychologische Auffälligkeiten: Theory of Mind (ToM)

- Die ToM spielt bei mindestens zwei der drei Symptomkomplexe von ASS (qualitative Auffälligkeiten der wechselseitigen sozialen Interaktion; qualitative Auffälligkeiten der Kommunikation) eine wichtige Rolle, da sie notwendig für die ungestörte Entwicklung dieser Bereiche ist und somit eine **Grundvoraussetzung für eine sozial adäquate Interaktion und Kommunikation** darstellt.
- Bei Kindern mit ASS entwickeln sich ToM-Fähigkeiten verzögert und befinden sich dann auf einem Entwicklungsniveau, wie es von jüngeren typisch entwickelten Menschen erwartet werden würde.

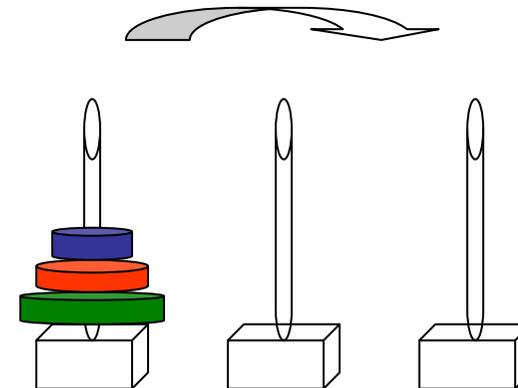
## Exekutive Funktionen (Planungsleistung): Turm von Hanoi

Exekutive Funktionen sind eine Gruppe von Funktionen, die nötig sind, um flexibel und zukunftsorientiert zu handeln (Pennington & Ozonoff, 1996).

Die meisten Autoren gehen davon aus, dass EF in mehrere Komponenten aufgeteilt werden können (Miyake, Friedman, Emerson, Witzki, & Howerter, 2000).

In den meisten Studien werden die Aspekte „Arbeitsgedächtnis“, „Inhibition (Reaktionshemmung)“, „Planungsleistung“ und „kognitive Flexibilität“ untersucht.

„Turm von Hanoi“: Planungsleistung („Erstelle den Turm auf dem rechten Stab mit möglichst wenig Zügen ...zulässige Züge: Nur die oberste Scheibe auf einem Stab ist bewegbar und es dürfen keine größeren Scheiben auf kleinere gelegt werden“)



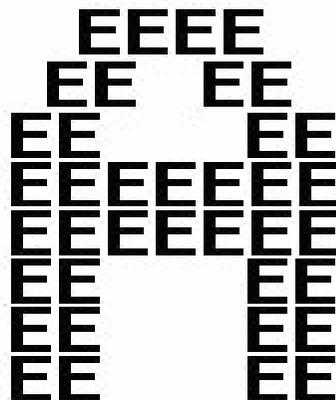
## Neuropsychologische Auffälligkeiten: Exekutive Funktionen

- Bei ASS wurden am häufigsten Beeinträchtigungen in der **Planungsleistung** und in der **kognitiven Flexibilität** gefunden, z.B. in einer Studie von Ozonoff et al. (1993) benötigten Autisten mehr Züge. Dieses Ergebnis konnte allerdings nicht konsistent repliziert werden (z.B. Happé et al., 2006)
- Als mögliche Verhaltenskorrelate, die aus der Störung der exekutiven Funktion bei Menschen mit einer ASS resultieren können, kann man sich das
  - **repetitive Verhalten** vieler Patienten und
  - ihr starkes **Festhalten an Routinen und Gleichbleibendem** vorstellen
  - sowie auch die **Schwierigkeiten im sozialen und kommunikativen Bereich** (White, 2012).

## Zentrale Kohärenz

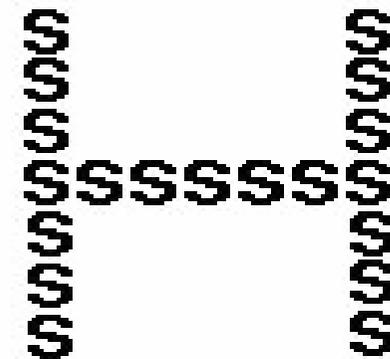
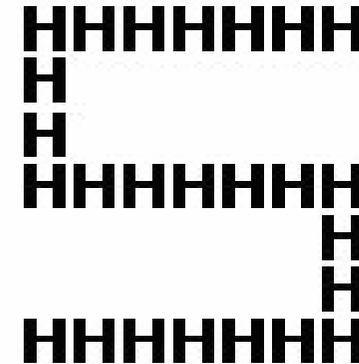


Fähigkeit, einzelne Wahrnehmungselemente in einen **Gesamtzusammenhang** einzubeziehen und als ein realitätsgetreues Einheitsbild zusammenzufassen. Reize und Informationen werden korrekt miteinander in Zusammenhang gebracht und als Gesamtbild erfasst und gespeichert.



Test zur visuellen zentralen Kohärenz: „Was siehst du hier als Buchstaben?“

Autistische Kinder haben die Tendenz, die kleinen Buchstaben zu benennen.



## Neuropsychologische Auffälligkeiten: Zentrale Kohärenz

- Menschen mit einer ASS haben eine schwache zentrale Kohärenz.
- Nach Frith (1989) ist das **Interesse von Menschen mit ASS an Details** im Gegensatz zum Ganzen ein Anzeichen der schwachen zentralen Kohärenz.
- Die schwache zentrale Kohärenz spiegelt sich in vielen **Spezialinteressen** wider und führt zu **Besonderheiten in der Wahrnehmung**.

## Interventionen / Spezifische therapeutische Ansätze

## Therapeutischer Ansatz: Psychiatrische Intervention und sozialorganisatorische Maßnahmen

### ● Ambulante oder teilstationäre Behandlung

Sicherung der Diagnose, Differentialdiagnostik und Komorbiditäten,  
Schulangst, aggressive Durchbrüche

Entscheidung über weiteres therapeutische Setting

### ● Vollstationäre Behandlung

Krisenintervention (z.B. Schulverweigerung, Konflikte in der Familie) in der Regel bei älteren Kindern und Jugendlichen

### ● Jugendhilfemaßnahmen (Heilpädagogik, Autismus-Therapie-Zentrum, Schulbegleitung, Tagesgruppe, Wohngruppe)

Seelische Behinderung

Mehrfachbehinderung (seelisch, geistig, eventuell körperlich)

## Interventionen: Förder- und Trainingsmaßnahmen

- Berücksichtigung des individuellen Entwicklungsstandes
- Berücksichtigung der Ressourcen des Kindes und der Familie
- Intensive Psychoedukation über die Besonderheiten im Verhalten und in der Wahrnehmung unter Einbeziehung der Eltern/ Bezugspersonen -> Elternberatung
- Unterstützende Therapieansätze: Frühförderung, Heilpädagogik, Ergotherapie
- **Spezifische therapeutische Interventionen: Eltertraining, Intensive Frühfördermaßnahmen, Medikation, Verhaltenstherapie, Sozialkompetenztraining**



**Verhaltenstherapeutischer Ansatz**

Je früher die Behandlung beginnt, desto besser die Ergebnisse.

## Entscheidungskriterien für eine medikamentöse Therapie

- Schweregrad der Begleitsymptome
- Die resultierenden Einschränkungen der sozial-adaptiven Fähigkeiten und der sozialen Integration
- Die resultierenden Beeinträchtigungen im Erleben und Befinden des Patienten (Verschlechterung der Lebensqualität)

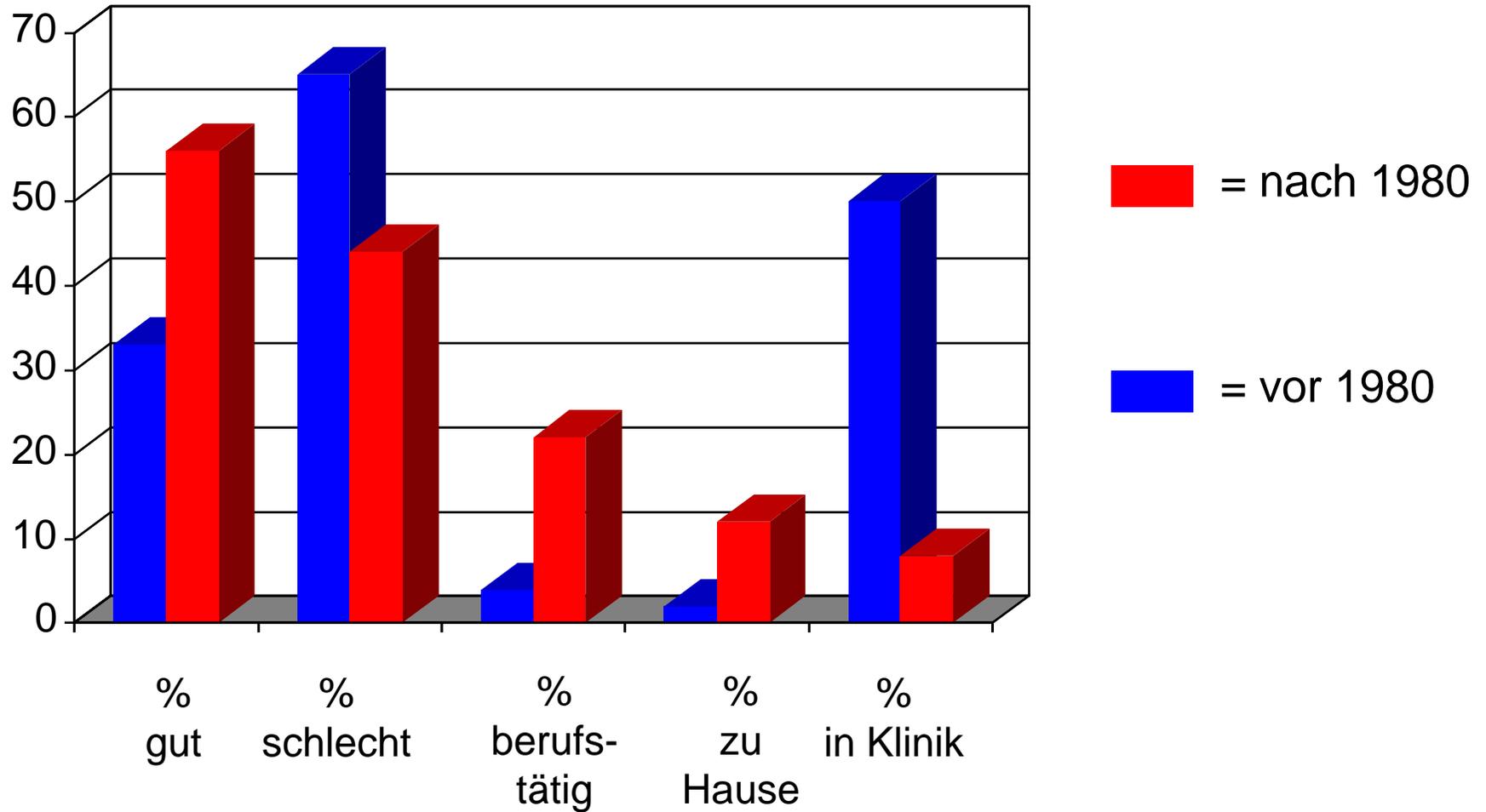
## Psychopharmacologische Interventionen bei Autismus

Die RUPP-Studien (Research Unit on Pediatric Psychopharmacology): Zusammenfassung

- **Eine kausale medikamentöse Behandlung der Kernsymptome autistischer Störungen ist bislang nicht möglich**
- Risperidon: Mäßige Wirkung auf repetitives, restriktives und stereotypes Verhalten
- Risperidon: Gute Wirkung auf Begleitsymptome wie Irritabilität, Reizbarkeit, Wutanfälle, Selbstverletzungen, Aggression, motorische Unruhe
- Aufmerksamkeitsstörung und Hyperaktivität: Mäßige bis gute Wirkung von Methylphenidat und Atomoxetin aber 50% non-Responder und oft Abbruch wg. NW

**Aufklärung der Eltern über begrenzte Ziele der medikamentösen Behandlung**

# Prognose





Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!

## Fallbeispiel

(Aus der Wiener Universitäts-Kinderklinik [Vorstand: Prof. *Franz Hamburger*].)

### Die „Autistischen Psychopathen“ im Kindesalter<sup>1</sup>.

Von

Doz. Dr. Hans Asperger,

Leiter der Heilpädagogischen Abteilung der Klinik.

(Eingegangen am 8. Oktober 1943.)

#### Problemstellung.

Ordnung und Erkenntnis des Aufbaues der Dinge ist eines der letzten Ziele der Wissenschaft. In der Fülle der Erscheinungen des Lebens, die voller Gegensätze sind, die mit verschwimmenden Grenzen in einander übergehen, sucht der denkende Mensch dadurch einen festen Standpunkt zu finden, daß er den einzelnen Erscheinungen einen Namen gibt, sie abgrenzt gegen die anderen Erscheinungen, Zusammenhänge, Ähnlichkeiten und Gegensätze feststellt, kurz, die Dinge in eine Ordnung, in ein System bringt. Diese Arbeit ist eine wesentliche Voraussetzung des Er-

## Fallbeispiel

### *Anamnese.*

Fritz ist das erste Kind seiner Eltern (er hat einen um 2 Jahre jüngeren Bruder, der auch etwas boshaft und schwierig, aber lange nicht so abartig ist wie Fritz). Die Geburt war ganz normal. Entwicklung: während die motorischen Funktionen sich eher verspätet entwickelten (er lernte erst mit 14 Monaten gehen, war lange besonders ungeschickt und unselbständig, erlernte die praktischen Verrichtungen des Alltagslebens sehr spät und schwer — darüber wird noch ausführlicher zu reden sein), lernte er sehr früh reden: mit 10 Monaten (also lange bevor er gehen konnte) sprach er die ersten Worte, lernte rasch sich in guten Sätzen auszudrücken, sprach bald „wie ein Alter“. Von besonderen Krankheiten ist nichts bekannt, vor allem gibt es keine Angaben, die etwa auf einen cerebralen Prozeß hinweisen würden.

*Familienanamnese.* Die Mutter stammt aus der Familie eines der größten österreichischen Dichter. In der mütterlichen Sippe gibt es fast nur Intellektuelle, alle sind und waren nach der Angabe der Mutter „etwas genial verrückt“; mehrere haben „hübsch, gedichtet“. Eine Schwester des mütterlichen Großvaters, eine „geniale Pädagogin“, war besonders schrullenhaft, ganz einzelgängerisch. Der mütterliche Großvater, wie auch mehrere Verwandte von ihm, wurde ebenfalls in der öffentlichen Schule nicht behalten, sondern mußte eine Privatschule besuchen; diesem Großvater soll das Kind sehr ähnlich sein; auch er soll in der Jugend ähnliche Schwierigkeiten gemacht haben; er wirkt etwas wie eine Karikatur eines Gelehrten, eingesponnen und sonderlinghaft, nicht sehr fest im realen Leben stehend.

Auch die Mutter selbst ist dem Knaben sehr ähnlich (was bei einer Frau besonders auffällt, denn gerade von ihrem Geschlecht verlangt man die größere Instinkt-

## Fallbeispiel

Seit jeher kann er sich in keine Kindergemeinschaft einordnen. Er spielt immer allein, nie hat er sich mit anderen Kindern vertragen oder beschäftigt; „sie reizen ihn nur auf“, er wird immer gleich aggressiv, schlägt mit allem zu, was er gerade erreicht, ohne Rücksicht, ob er andere ernstlich gefährdet (einmal mit einem Hammer); er wurde darum, als man eine Kindergarteneinordnung versuchte, schon nach wenigen Tagen wieder ausgeschlossen. Ebenso scheiterte ein Einschulungsversuch schon am 1. Tage an seinem völlig hemmungslosen Benehmen; er ging auf die Kinder los, spazierte unbekümmert in der Klasse herum, versuchte die Kleiderhaken zu demolieren.

Richtigen Respekt kennt er nicht. Um die Autorität des Erwachsenen kümmert er sich entweder überhaupt nicht oder er ist ganz distanzlos, redet auch Fremde unbekümmert an; obwohl er die Sprache besonders früh beherrschte, war ihm das „Sie“ der Anrede nicht beizubringen; er steht mit jedem Menschen auf „Du und Du“.

Sehr eigenartig wirkt er durch gewisse stereotype Bewegungen und andere Gewohnheiten (auch darüber wird in dem Benehmensbericht noch zu sprechen sein).