

Update zu Diagnose und Differentialdiagnosen der Autismus-Spektrum-Störung

Prof. Dr. I. Kamp-Becker

Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie
Psychosomatik und Psychotherapie, Philipps-
Universität, Marburg



www.asd-net.de

12. Fachtag Autismus, 27.01.2018, Liebenau Berufsbildungswerk

Update zu Diagnose und Differentialdiagnosen der Autismus-Spektrum-Störung

1. Autismus-Spektrum-Störung

- Von der "Schizophrenic Reaction" über die "refrigerator mothers" zur "neurodevelopment disorder" und "autism spectrum disorder" (ASD)

2. Was eine Autismus-Spektrum-Störung nicht ist!

- Differentialdiagnosen, Konsequenzen für die Praxis

3. Was ist eine Autismus-Spektrum-Störung?

- Störungskonzept und Implikationen für die Diagnostik und Therapie

ASD= Autism Spectrum Disorder = Autismus

Historisches zur Diagnose Autismus

- **1943/44** Erstbeschreibungen durch Kanner & Asperger
- **1967** Theorie der “Kühlschrank-Mütter” Bettelheim, 1967
- **1952 (DSM-I) & 1968 (DSM-II)**: Keine Nennung “Autism” oder “Pervasive Developmental Disorder”, ähnlichster Begriff: “Schizophrenic Reaction (Childhood Type)”
- **1977** Genetik als ätiologischer Hintergrund
- **1980 (DSM-III)**: Pervasive Developmental Disorders (PDD): Infantile Autism, Atypical Autism ...
- **1987 (DSM-III-R)**: Autistic Disorder, PDD-Not Otherwise Specified
 - „category should be used where there is a severe and pervasive impairment of reciprocal social interaction or verbal and nonverbal communication skills, or when stereotyped behavior, interests, and activities are present”
- **1994 (DSM-IV)** zusätzlich: Asperger Disorder



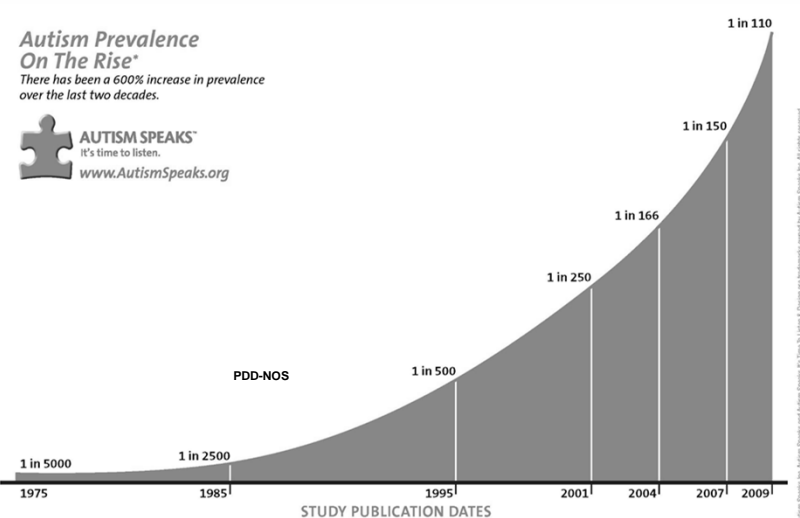
Center for Disease Control and Prevention

Autism Prevalence On The Rise*

There has been a 600% increase in prevalence over the last two decades.

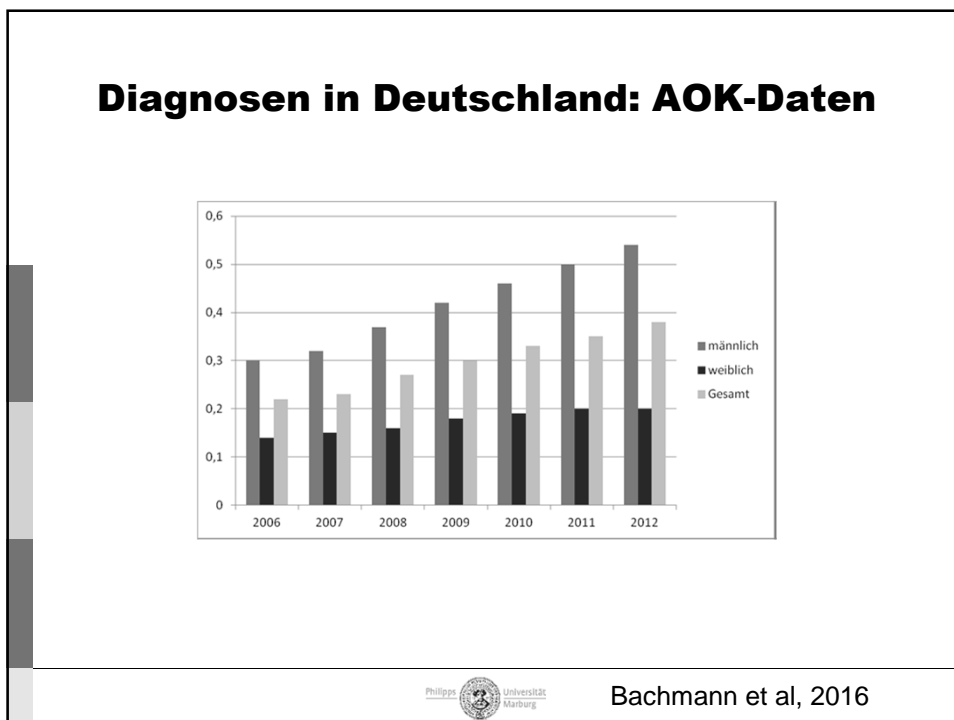
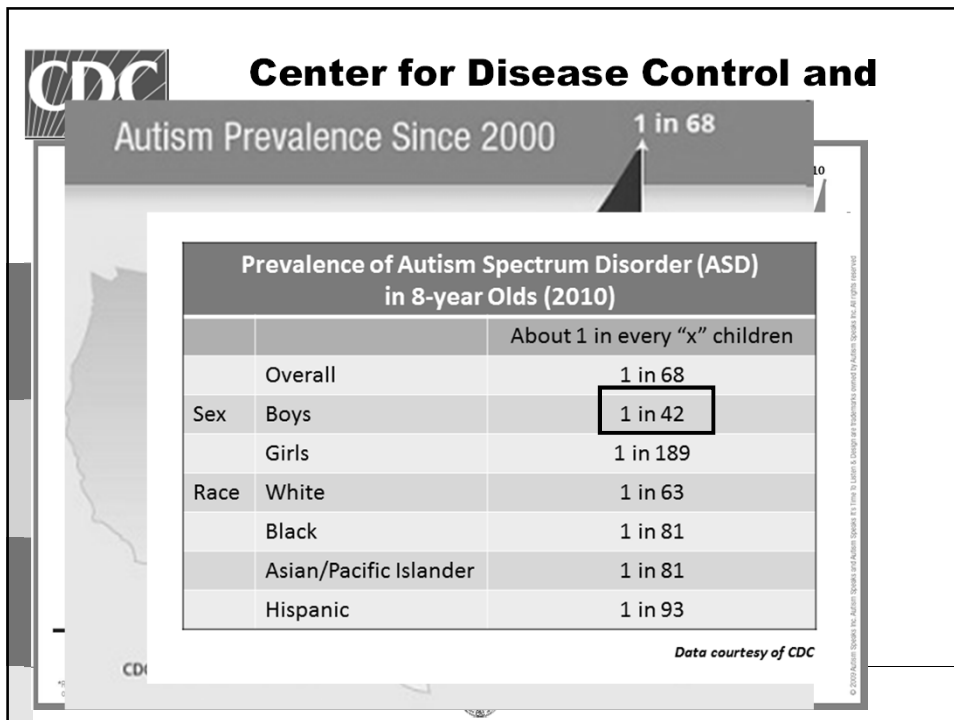


AUTISM SPEAKS™
It's time to listen.
www.AutismSpeaks.org



*Recent research has indicated that changes in diagnostic practices may account for at least 25% of the increase in prevalence over time, however much of the increase is still unaccounted for and may be influenced by environmental factors.

© 2009 Autism Speaks Inc. Autism Speaks and Autism Speaks IT Time To Listen & Design are trademarks owned by Autism Speaks Inc. All rights reserved.



Stabilität der Diagnose

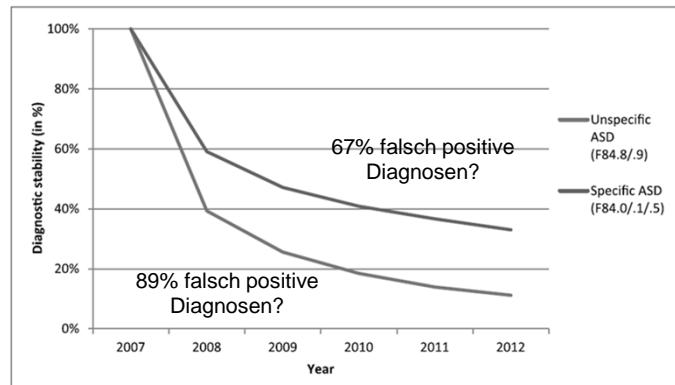


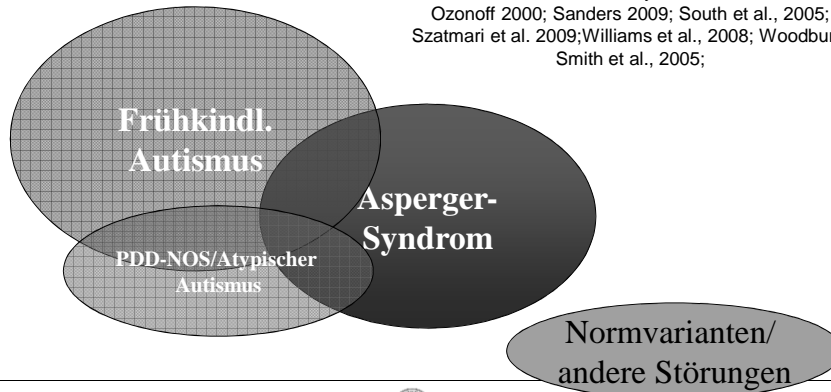
Figure 4. Stability of first-time ASD diagnoses in children, adolescents and young adults (0–24 years) over time, 2007–2012.

Prävalenz und Gültigkeit der Diagnose

- Deutliche Zunahme der Prävalenz-Angaben, begründet durch
 - Ausweitung der diagnostischen Kriterien, insbesondere unspezifische ASD/PDD-NOS siehe auch DSM-5, p. 16
 - Deutliche Präsenz von ASD in den Medien und im Bewusstsein von Klinikern und Wissenschaftlern
 - Zugang zu Hilfesystemen
- Deutlich eingeschränkte Validität von unspezifischen ASD Diagnosen (PDD-NOS oder andere „Restkategorien“)!
 - Vorhandensein von repetitiven, stereotypen Verhaltensweisen erhöht die Abgrenzbarkeit/Spezifität der Diagnose Kim & Lord, 2010; Le Couteur et al., 2008; McChonachie et al., 2005
 - Eingeschränkte Validität der Diagnose bei sehr jungen Kindern; älteren Personen (ab Jugendalter), sehr niedrigem oder hohem IQ Volkmar & McPartland, 2014

Hintergrund von DSM-5

Weder in empirischen noch klinischen Studien hat sich die Unterscheidung zwischen *autism*, *asperger*, *atypical/PDD-Nos* bestätigen lassen
Bennett et al., 2008; Cederlund et al. 2008; Kamp-Becker et al., 2010; Klin & Volkmar 2003; Leekam et al. 2000; Lord et al., 2012; Mayes et al. 2001; Miller & Ozonoff 2000; Sanders 2009; South et al., 2005; Szatmari et al. 2009; Williams et al., 2008; Woodbury-Smith et al., 2005;



Hintergrund von DSM-5

Konsequenz für die Praxis

Abgrenzbarkeit zu anderen Störungen
möglich und notwendig – wenngleich
manchmal nicht einfach....

Autism Spectrum
Disorder - ASD

Kategoriale Diagnosen bleiben jedoch
weiter bestehen, da „es
wissenschaftlich verfrüht ist, derartige
alternative Definitionen für viele
Störungen einzuführen“ DSM-5, p 18

Normvarianten/
andere Störungen

Autismus-Spektrum-Störung in der DSM-5

- „Neugruppierung von verwandten Störungen innerhalb der bestehenden kategorialen Ordnung“ DSM-5, p 17
 - Gemeinsame neuronale Korrelate, familiäre Aggregation, genetische Risikofaktoren, spezifische umweltbezogene Risikofaktoren, Biomarker, dem Störungsbeginn vorausgehende Temperamentsmerkmale, Auffälligkeiten der emotionalen und kognitiven Informationsverarbeitung, Ähnlichkeit des Symptombildes, Krankheitsverlauf, Komorbiditätsmuster, gemeinsames Ansprechen auf Therapien
- „Neurodevelopmental Disorders“ / Störungen der neuronalen und mentalen Entwicklung
 - Beginn in der frühen Kindheit
 - Entwicklungsdefizite, die die persönliche, soziale, schulische sowie berufliche Entwicklung beeinträchtigen
 - Die Defizite variieren von sehr spezifischen Beeinträchtigungen (z.B. Lernen) bis zu globalen (z.B. sozialen Fähigkeiten)
 - Die Störungen treten häufig gemeinsam auf, z.B. ASD mit intellektueller Beeinträchtigung



Störungen der neuronalen und mentalen Entwicklung

- Intellektuelle Beeinträchtigungen
 - Intellektuelle Beeinträchtigung
 - Allgemeine Entwicklungsverzögerung (nur bei Kindern unter 5 Jahren)
 - Intellektuelle Entwicklungsstörung (nur bei Kindern über 5 Jahren ...)
- Kommunikationsstörung
 - Sprachstörung
 - Artikulationsstörung
 - Redeflussstörung
 - Soziale (Pragmatische) Kommunikationsstörung
 - Nicht näher bezeichnete Kommunikationsstörung
- Autismus-Spektrum-Störung
- Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS)
 - ADHS
 - Andere Näher Bezeichnete ADHS
 - Nicht Näher bezeichnete ADHS
- Spezifische Lernstörung
- Motorische Störungen
 - Entwicklungsbezogene Koordinationsstörung
 - Stereotype Bewegungsstörung
 - Tic-Störungen



Klassifikation nach DSM-5: Autismus-Spektrum-Störung

A Anhaltende Defizite in der sozialen Kommunikation und sozialen Interaktion über verschiedene Kontexte hinweg (alle drei Kriterien):

1. Defizite in der sozial-emotionalen Gegenseitigkeit
2. Defizite im nonverbalen Kommunikationsverhalten, das in sozialen Interaktionen eingesetzt wird
3. Defizite in der Aufnahme, Aufrechterhaltung und dem Verständnis von Beziehungen



Klassifikation nach DSM-5: Autismus-Spektrum-Störung

B Eingeschränkte, repetitive Verhaltensmuster, Interessen oder Aktivitäten, die sich in mindestens zwei der folgenden aktuell oder in der Vergangenheit erfüllten Merkmalen manifestieren:

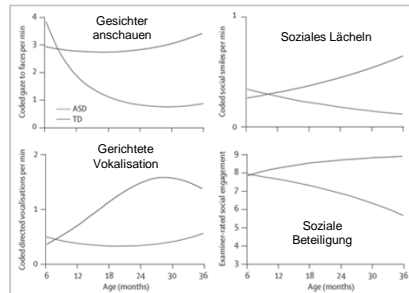
1. Stereotype oder repetitive motorische Bewegungs-abläufe, stereotyper oder repetitiver Gebrauch von Objekten oder der Sprache
2. Festhalten an Gleichbleibendem, unflexibles Festhalten an Routinen oder an ritualisierten Mustern verbalen oder nonverbalen Verhaltens
3. Hochgradig begrenzte, fixierte Interessen, die in ihrer Intensität oder ihrem Inhalt abnorm sind
4. Hyper- oder Hyporeaktivität auf sensorische Reize oder ungewöhnliches Interesse an Umweltreizen



Klassifikation nach DSM-5: Autismus-Spektrum-Störung

C. Die Symptome müssen bereits in der frühen Entwicklungsphase vorliegen

Kein Zweifel an der empirisch gesicherten Erkenntnis, dass ASD eine Störung ist, deren Beginn bereits im zweiten Lebensjahr oder früher zu beobachten ist.



Ellis Weismer et al., 2010;
Guthrie et al., 2013; Landa et al.,
2006; Messinger et al., 2013;
Mitchell et al., 2006; Lord et al.,
2012; Ozonoff et al., 2011, 2014;
Warren & Jones, 2013;
Zwaigenbaum et al., 2005

Figure: Estimated trajectories for social communication behaviours in children with autism spectrum disorder. The trajectories are based on a prospective study⁶⁰ of 25 infants later diagnosed with an autism spectrum disorder (ASD) and 25 sex-matched children at low risk of ASD who were later determined to have typical development (TD). Participants were evaluated at 6, 12, 18, 24, and 36 months of age. Frequencies of gaze to faces, social smiles, and directed vocalisations were coded from video. Examiners rated three behaviours—frequency of eye contact, frequency of shared affect, and overall social responsiveness—to create a social engagement composite score (range 3–9). The results suggest that behavioural signs of autism are not necessarily present as early as 6 months of age, but begin to emerge in the first year and early in the second year of life. Reproduced from Ozonoff and colleagues,⁶⁰ by permission of Elsevier.

Constantino & Charman,
The Lancet, 2016, p 287

Klassifikation nach DSM-5: Autismus-Spektrum-Störung

C. Die Symptome müssen bereits in der frühen Entwicklungsphase vorliegen

Sie manifestieren sich möglicherweise aber erst dann, wenn die sozialen Anforderungen die begrenzten Möglichkeiten überschreiten. In späteren Lebensjahren können sie auch durch erlernte Strategien überdeckt werden.

„Wenn klinische Beobachtungen nahelegen, dass die Kriterien erfüllt sind, kann eine ASD diagnostiziert werden, **sofern keine Belege für gute soziale und kommunikative Fertigkeiten in der Kindheit vorliegen**. Zum Beispiel würde ein Bericht (von Eltern oder anderen Verwandten) darüber, dass die Person normale und anhaltende gegenseitige Freundschaften pflegte und gute nonverbale Kommunikationsfertigkeiten während der Kindheit besaß, die Diagnose einer ASD ausschließen“ DSM, p 73

Klassifikation nach DSM-5: Autismus-Spektrum-Störung

D. Die Symptome verursachen in klinisch bedeutsamer Weise Leiden oder Beeinträchtigung in sozialen, beruflichen oder anderen wichtigen Funktionsbereichen

- aktuelles Erscheinungsbild muss jedoch bedeutsame Beeinträchtigung aufweisen DSM-5, p 40
- subklinische Symptomatik rechtfertigt keine Diagnose; Diagnose dient nicht dem besseren Verständnis der eigenen Person

E. Diese Störungen können nicht besser durch eine intellektuelle Beeinträchtigung.... oder eine allgemeine Entwicklungsverzögerung erklärt werden. Intellektuelle Beeinträchtigungen und ASD treten häufig gemein auf.

- Um die Diagnosen ASD und intellektuelle Beeinträchtigung gemeinsam stellen zu können, sollte die soziale Kommunikationsfähigkeit unter dem aufgrund der allgemeinen Entwicklung erwarteten Niveau liegen

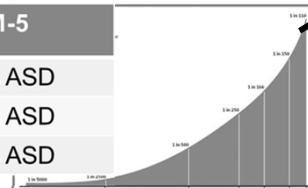
Differentialdiagnosen der Autismus-Spektrum-Störung

- Intellektuelle Beeinträchtigung ohne ASD
- Rett Syndrom
- Stereotype Bewegungsstörung
- Selektiver Mutismus
- ADHS
- Schizophrenie
- Sprachstörungen
- sozial (pragmatische) Kommunikationsstörung

Konsequenzen der DSM-5-Diagnose ASD

- Geringere Sensitivität ↓ Prävalenz (insbesondere PDD-NOS)
Kulage et al., 2014
- Höhere Spezifität ↑ bessere Abgrenzbarkeit zu anderen Störungen
Gibbs et al. 2012; McPartland et al. 2012; Worley and Matson 2012
- Metaanalyse (24 Studien) Bennett & Goodall, 2016

DSM-V	DSM-5
autism	87% ASD
PDD-NOS	47% ASD
Asperger	19% ASD



Take home message:
Deutlich geringere Prävalenz
als in den Medien dargestellt

s.a. Kulage et al., 2014; Smith, Reichow & Volkmar 2015

→ ASD ist eine seltene Störung



Defizite in der Fähigkeit Emotionen in Gesichtern zu erkennen

In Studien belegte Defizite bei

- ADHS Aspan et al., 2014; Bühler et al. 2011; Rinke et al., 2017; Sinzig et al., 2008; Tehrani-Doost et al., 2017; van der Meer et al. 2012
- Störungen des Sozialverhaltens Bedford et al., 2017; Bons et al., 2013; Collin et al, 2013; Schwenck et al., 2014;
- Emotional-, Angststörungen Buitelaar et al. 1999; Pine et al., 2008; Demenescu et al., 2010
- Lese- und Rechtschreibstörungen Clark et al. 2008; Grossman & Tager-Flusberg 2008
- Sprachentwicklungsstörungen Homer & Rutherford 2008; Gross, 2004
- sozialer Phobie Tseng et al., 2017; Wong et al. 2012
- Depression Bourke et al., 2010; Kohler et al., 2011
- Eßstörungen Caglar-Nazali et al., 2014
- Persönlichkeitsstörungen Meehan et al, 2017; Igoumenou et al., 2017; Kohler et al., 2011
- Zwangsstörungen Daros et al., 2014
- Schizophrenie Kohler et al., 2010

for review, see: Collin, Bindra, Raju, Gillberg, & Minnis, 2013

Konsequenz für die Praxis: Defizite können sehr unterschiedliche Hintergründe haben



Defizite in der Fähigkeit zur Theory of Mind und Empathie

Konsequenz für die Praxis: Defizite können sehr unterschiedliche Hintergründe haben

- Sprachstörungen Andres-Roqueta et al. 2013; Dyck & Piek 2010; Farrar et al. 2009; Vissers & Koolen, 2016; Wisdom et al. 2007
- ADHS Ueckermann et al., 2010; Bühler et al. 2011; Rumpf et al. 2012; Miranda et la. 2013
- Schizophrenie Übersicht in: Bora et al., 2006, 2008, 2017
- Störung des Sozialverhaltens O'Nions et al., 2014; Pasalich et al., 2014; Schwenck et al., 2014; Sebastian et al., 2012
- Essstörungen Caglar-Nazali et al., 2014; Review in: Bora & Kose 2016
- Persönlichkeitsstörungen Shamay-Tsoory et al. 2010; Strunz et al. 2014
 - Psychopathie, antisoziale PS Jones et al., 2010; Blair 2008
 - Borderline PS Dziobek et al. 2011; Harari et al., 2010
 - Narzisstische PS Wiehe, 2003
- neurologische Störungen vgl. Freedman & Stuss 2011; Siegal & Varley 2002; Stone & Gerrans 2006
- Sinnesbeeinträchtigungen Fazzi et al., 2007; Williams et al., 2013; Dammeyer et al., 2014; Hobson & Bishop 2003

s.a. Decety & Moriguchi, 2007; Korkmaz, 2011; Thoma et al., 2013; Nuske et al., 2013

Intelligenzminderung, Sprachentwicklungsstörung und/oder (globale) Entwicklungsverzögerung

Gemeinsamkeiten mit ASD

- repetitive, stereotype Verhaltensweisen
- Sensorische Interessen, Auffälligkeiten
- nicht altersgemäßer Gebrauch oder Verständnis der Sprache
- Spielfertigkeiten sowie die Fähigkeit zur Phantasie nicht altersgerecht
- Probleme in der sozialen Kommunikation und Interaktionsfähigkeit
- Sprachauffälligkeiten (Echolalien, stereotyper Sprachgebrauch, Neologismen)
- Emotionale Auffälligkeiten, Verhaltensprobleme, Hyperaktivität
- Emotionserkennung, Theory of Mind (insbesondere verbale Aufgaben)
- Motorische Defizite
- Sorge der Eltern über die Entwicklung ihrer Kinder
Carcani-Rathwell et al., 2006; Ventola et al., 2007; Bishop et al., 2016; Green et al., 2016 Andres-Roqueta et al., 2013; Bishop, 2010; Bishop & Norbury, 2002;; Charman et al., 2015; Dyck & Piek, 2010; Farrar et al., 2009; Homer & Rutherford, 2008; Howlin et al., 2000; Lauren et al., 2015; Lindsay et al., 2016; Loukusa et al., 2014 Mawhood et al., 2000 ; McPhillips et al., 2014; Wisdom et al., 2007

Konsequenz für die Praxis

- Insbesondere bei starker kognitiver Beeinträchtigung: Differenzierung auch anhand von ADOS & ADI-R nicht sicher möglich Lord et al., 1989; Lord et al., 1997; de Bildt et al., 2004; Oosterling et al., 2010; Sappok et al., 2013; Tsheringla et al., 2014

Intelligenzminderung, Sprachentwicklungsstörung und/oder (globale) Entwicklungsverzögerung

Komorbidität

- IQ<70 bei 65 – 71 % der Kinder mit ASD
- Sprachstörungen ~ 50 - 70%

Nice Guidelines, 2011, S3 Leitlinien Autismus

Unterschiede im Vergleich zu ASD

- nonverbale Kommunikationsmittel (Blickkontakt, geteilte Aufmerksamkeit, Gesten usw.) unauffällig McArthur & Adamson, 1996; Ozcaliskan et al., 2016
- Reaktion auf geteilte Aufmerksamkeit bei ASD deutlich auffälliger Meta-Regressions-Analyse: Bottema-Beutel, 2016
- soziale Orientierung/Motivation vorhanden Jones et al., 2008; Matson et al., 2008, Bishop et al., 2016
- soziale Interaktion und Empathiefähigkeit entsprechend Entwicklungsstand Ventola et al., 2007
- Weniger Probleme mit Gleichaltrigen als ASD, mehr prosoziales Verhalten Charman et al., 2015

Konsequenz für die Praxis

- Vorsicht geboten bei jüngeren Kindern, frühe und intensive Sprachförderung einleiten und Diagnostik wiederholen



Aufmerksamkeitsdefizit- /Hyperaktivitätsstörung (ADHS)

Gemeinsamkeiten mit ASD

- genetischer Hintergrund Rommelse et al., 2010; Rommelse et al., 2011
 - Deutliche genetische Gemeinsamkeiten für kommunikative Defizite und ADHS-Symptome, (genetic correlations = .47-.51), moderate für repetitives Verhalten (.12-.33) und weniger für soziale Defizite (.05-.11) Taylor et al., 2015
- neuronale Korrelate Brieber et al., 2007; Gargaro et al., 2011
- Defizite in der Inhibitionskontrolle Xiao et al., 2012, Sinzig et al., 2008
- Defizite in den sozialen Kognitionen (Emotionserkennung, Theory of Mind, Empathie) Buhler et al., 2011; Nyden et al., 2010; Rumpf et al., 2012; Uekermann et al., 2010; Reiersen, 2011; Bons et al., 2013:
- Defizite in der Fähigkeit zur sozialen Interaktion/sozialen Kompetenz Ames & White, 2011; Reiersen, 2011; Green et al., 2015, Green et al., 2016

Konsequenz für die Praxis: ADHS: 21% über ADOS cut-off, 30% über ADI cut-off

- Nur ADOS-Items „Qualität der sozialen Annäherungen, Blickkontakt, mimischer Ausdruck und Ausmaß der wechselseitigen sozialen Kommunikation“ des ADOS differenzieren zu ASD Gradzinski et al., 2016



Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS)

Komorbidität

- Ca. ein Drittel der Patienten mit ADHS haben einige autistisch anmutende Symptome van der Meer et al., 2012
- Zwischen 21- 41% der Patienten mit ASD haben ADHS NICE Guidelines, 2011; Simonoff et al., 2008, Levy et al., 2010
 - Assoziiert mit geringerer Lebensqualität in den Familien, geringeres Selbstwirksamkeitserleben der Eltern und weniger Unterstützung durch Partner Green et al., 2016

Unterschiede im Vergleich zu ASD

- weniger Defizite in der sozialen Reziprozität, nonverbalen Kommunikation und repetitive, stereotype Verhaltensweisen Dickerson Mayes et al., 2012
- Defizite der „Theory of mind“ entwickeln sich erst im Verlauf Bühler et al., 2011
- Wenn Autismus+ADHS, dann deutlichere Autismus-Symptomatik und schlechtere Prognose Yers et al., 2009, Sprenger et al. 2015, Kamp-Becker et al., 2016, Craig et al., 2015

Konsequenz für die Praxis

- Symptomatik des ADHS leitliniengetreu behandeln
- ASD-Diagnostik erst nach Behandlung der ADHS!

Oppositionelle Störungen/Störung des Sozialverhaltens

Gemeinsamkeiten mit ASD

- Probleme in der sozialen Interaktion, mit Gleichaltrigen
- wenig prosoziales Verhalten
- Defizite in der Emotionserkennung, Theory of Mind/Empathie O'Nions et al., 2014; Pasalich et al., 2014; Schwenck et al., 2014; Sebastian et al., 2012; Klapwijk et al., 2016; Carter Leno et al., 2015

Komorbidität

- 0.2 – 3.2% für SSV, 4-28% für oppositionelles Verhalten NICE Guidelines, 2011; Simonoff et al., 2008, Levy et al., 2010

Oppositionelle Störungen/Störung des Sozialverhaltens

Unterschiede im Vergleich zu ASD

- Keine grundlegende Beeinträchtigung im Bereich der sozialen Kommunikation, soziale Orientierung
- Keine ausgeprägten repetitiven, stereotypen Verhaltensweisen
- kognitive Aspekte der Theory of Mind sind zumeist nicht beeinträchtigt, während affektive Aspekte beeinträchtigt sind
 - oft provozierendes, Aufmerksamkeit suchendes Verhalten, instrumentelle, zielgerichtetes aggressives Verhalten
- Probleme insbesondere in der Erkennung von Angst
- Zwar auch „callous-unemotional traits“ bei ASD, aber weniger antisoziales Verhalten
 - Verminderte neuronale Aktivierung nur bei ASD

Carter Leno et al., 2015; Klapwijk et al., 2016; O’Nions et al., 2014

Konsequenz für die Praxis

- falsch positive Diagnose einer ASD hat sehr negative langfristige Konsequenzen für die betroffenen Kinder/Jugendlichen



Emotionale Störungen

Gemeinsamkeiten mit ASD

- Häufig früher Störungsbeginn (Behavioral inhibition) Henderson et al. 2015
- Veränderungsängste Guttman-Steinmetz et al., 2010; Pine et al., 2008; Renno & Wood, 2013; Towbin et al., 2005; van Steensel et al., 2013
- Auffälligkeiten in der sozialen Interaktion und Kommunikation
- repetitive, ritualisierte Verhaltensweisen
- Defizite in der Emotionserkennung Henderson et al., 2015; Tyson & Cruess, 2012

Konsequenz für die Praxis

- ein Drittel aller Kinder mit Angststörungen, bei denen keine ASD vorliegt, überschritten einen der drei cut-off-Werte des ADI-R van Steensel et al., 2013
- In deutscher Untersuchung noch deutlich mehr sowie auch im ADOS Langmann et al. In prep.

Komorbidität

- Bei Kindern/Jugendlichen: bis zu 35% van Steensel et al., 2011 bzw. 44% Simonoff et al., 2008



Emotionale Störungen

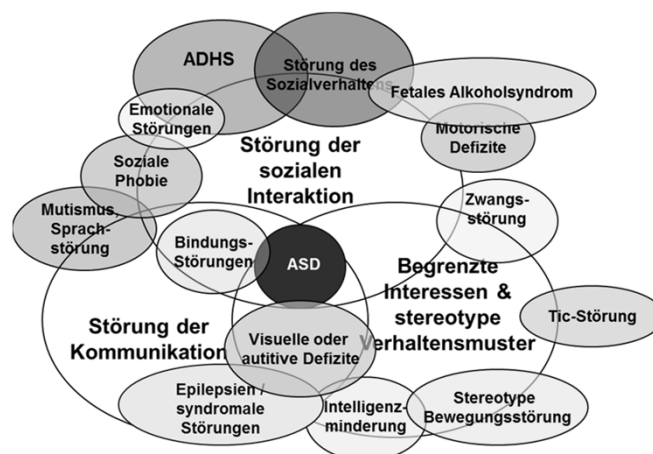
Unterschiede im Vergleich zu ASD

- Keine grundlegende Beeinträchtigung im Bereich der sozialen Kommunikation und Phantasiefähigkeit Cath et al., 2008
- Ängste meist situationsgebunden,
- komorbid vorliegende Angststörung verstärkt die Kernsymptomatik der ASD Sukhodolsky et al., 2008; Kamp-Becker et al., 2009; Spiker et al., 2012

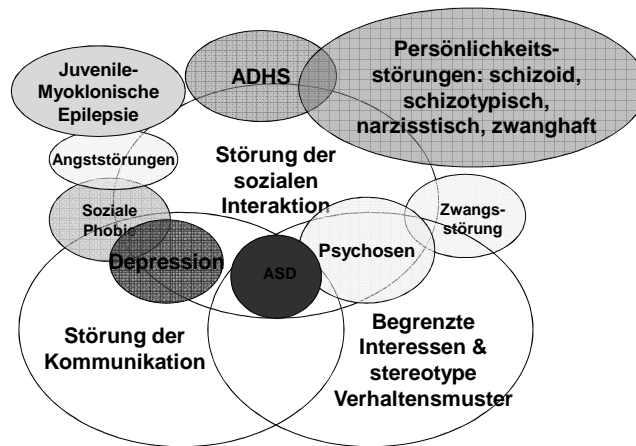
Konsequenz für die Praxis

- Bei milder Symptomatik einer ASD eher die Diagnose einer Angststörung stellen und entsprechende Behandlung einleiten
- im Verlauf die Diagnostik hinsichtlich einer ASD wiederholen

Differentialdiagnosen: Kinder



Differentialdiagnosen: Erwachsene



Persönlichkeitsstörungen

Gemeinsamkeiten

- Defizite im Bereich der Theory of Mind / Empathiefähigkeit
- Übergreifende und schwerwiegende Probleme in sozialen Beziehungen, im Bereich der Kommunikation und des Selbsterlebens
- Einzelgängertum, zwanghaft-rigide Handlungen und Einstellungen sowie bedeutsame Beeinträchtigungen in vielen Lebensbereichen
- Symptomatik ich-synton

Ancharsäter , 2006; Ancharsäter et al., 2006; Barnevald et al., 2011; Blair 2008; Dziobek et al. 2011; Durand-Zaleski et al. 2012; Farrugia 2009; Harari et al. 2010; Hofvander et al., 2009; Hust et al., 2007; Jones et al. 2010; Kapp et al. 2013; Lugnegard et al., 2012; Ruiz Calzada et al. 2012; Shamay-Tsoory et al. 2010; Strunz et al. 2014; Thoma et al., 2013; Wiehe 2003;

Komorbidität (?)

- 65% Männer, 32% Frauen der „spät diagnostizierten“ ASD erfüllen Kriterien für Pers.St.
 - PDD-NOS: antisoziale Persönlichkeitsstörung sowie Substanz-Abusus Hofvander et al. 2009; Lugnegard et al., 2012
- 44,8 % in deutscher Untersuchung (häufigste: schizoide, zwanghafte; selten selbstunsichere oder paranoide PersSt.) Strunz et al., 2014

Konsequenz für die Praxis

Differentialdiagnostische Abgrenzung sehr fraglich Anckarsater et al., 2006; Langmann et al., 2017; Stanfield et al., 2017

Persönlichkeitsstörungen

Unterschiede

- ASD: Störungsbeginn mit klinisch relevanter Beeinträchtigung (fremdanamnestic Befunde!) in der frühen Kindheit
 - insbesondere auch repetitive, stereotype Verhaltensweisen im klinisch relevanten Ausmaß

Konsequenz für die Praxis

- Spätdiagnostizierte ASD = Persönlichkeitsstörung mit autistischen Wesensmerkmalen – wie schon von Hans Asperger konzipiert **Asperger, 1944**
- Selbstbeurteilungsinstrumente in der differentialdiagnostischen Einschätzung nicht geeignet **Bishop & Seltzer 2012; Brugha et al. 2012; Lehnhardt et al. 2013**
- Diagnose ASD wird als weniger stigmatisierend erlebt und impliziert Identifikation, „dient der Identität“ und Entlassung, „Erklärung“ für die eigene Biographie; „Autist“ versus „neurotypisch“
- Falsch positive Diagnose wird instrumentalisiert, „Deutungshoheit“ über „Autismus“(Symptome und Behandlung) wird für sich in Anspruch genommen



Störungskonzept

Abnormale genetische Codes für die Hirnentwicklung / Umweltfaktoren („Second hits“)



Abnormale Mechanismen für die Hirnentwicklung



Strukturelle und funktionale Abnormalitäten im Gehirn



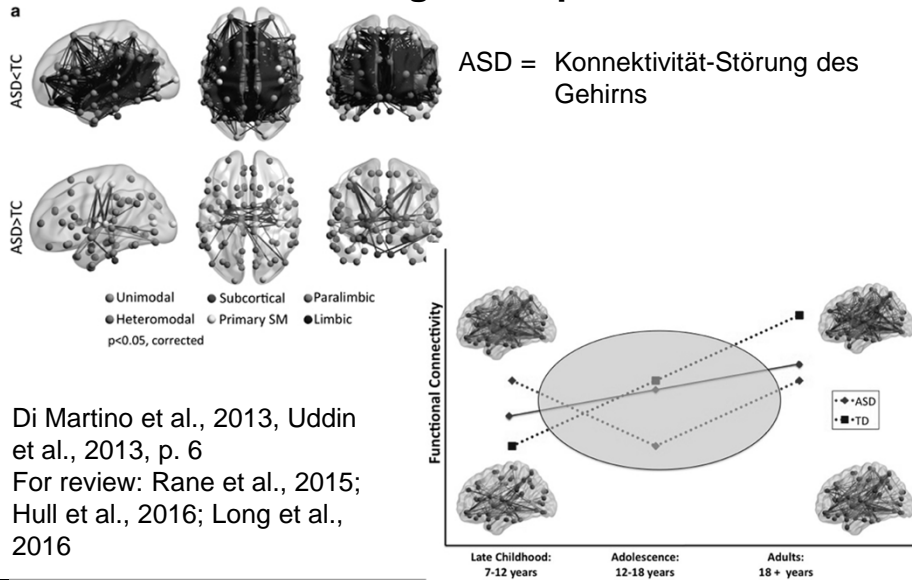
Neuropsychologische Auffälligkeiten



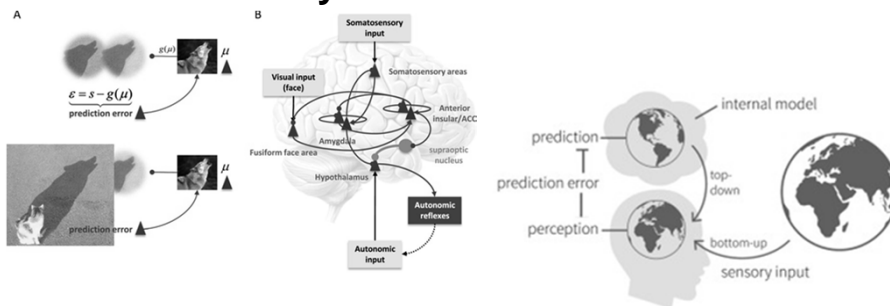
Symptome



Störungskonzept



Das bayesianische Gehirn



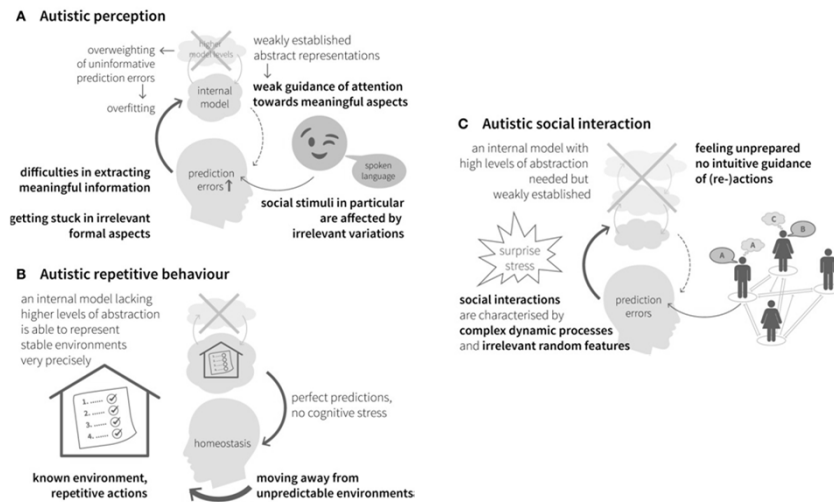
Haker et al., 2016, p. 6

Grundlegende Annahmen:

- Ereignisse können nicht nur wahr oder falsch sein, sondern auch mehr oder weniger wahrscheinlich. Dabei spielt das Vorwissen darüber, wie oft dieses Ereignis auftritt, eine große Rolle (Wahrscheinlichkeit).
- Das Gehirn generiert „interne Modelle“ basierend auf Vorerfahrungen und Kontext, um etwas Wahrgenommenes („sensory input“) vorherzusagen.
- Die Vorhersage und die Wahrnehmung werden im Gehirn miteinander abgeglichen um Fehler zu entdecken = prediction error
- Die internen Modelle werden in höheren kortikalen Arealen verarbeitet und mittels top-down Signalen zu niedrigeren sensorischen Arealen gesandt, Fehler werden mittels bottom up Signalen wiederum zu höheren kortikalen Arealen gesandt.
- Eine hohe Konnektivität der involvierten Areale im Sinne einer hohen synaptischen Plastizität kann Fehler minimieren.

Friston, 2016, p. 88, s.a. Baum et al., 2015; Gomez et al. (2014); Lawson et al. 2014; Pelicano & Burr, 2012; Sinha et al. 2014; Van de Cruys et al., 2014, van Boxtel & Lu, 2013

Das bayesianische Gehirn - Autismus



Diagnostische Beobachtungsskala für autistische Störungen (ADOS/-2)

- Psychometrisch gut abgeklärtes Instrument
 - Zufriedenstellende bis gute Sensitivität, Spezifität, Interrater- und Retest- Reliabilität im Forschungskontext

Kinder & Jugendliche Lord et al., 2000; Noterdaeme et al., 1999; 2002; Bishop & Norbury, 2002; Rühl et al., 2004; Mazefsky & Oswald, 2006; De Bildt et al, 2004, 2009; Gotham et al., 2007, 2008; Le Couteur et al., 2008; Osterling et al., 2010; Molloy et al., 2011; Shumway et al., 2012; Kamp-Becker et al., 2013; Kamp-Becker et al, 2016

Erwachsene (Altersbereich, IQ): Lord et al., 2000 (19.11±6.27, IQ: 99.73 ±26.69), Bastiaansen et al., 2011 (18-66; IQ 73-133); Brugha et al., 2012 (16 - ≥75); Sappok et al., 2013 (mean 35, IQ-Minderung); Hus & Lord, 2014 (10-62, nur für die Bildung der Vergleichswerte Alter beschränkt auf 9-39 Jahre, IQ: 23-150); De Bildt et al., 2015 (18 – 66, IQ: 63- 133); Pugliese et al., 2015 (11-62, IQ 70-150); Maddox et al., 2017 (47.8 ±12.2, ohne IQ-Minderung); Langmann et al., 2017 (12 – 68, IQ 49-145); Fusar-Poli et al, 2017 (28.47 ±10.16, IQ 112.71 ±17.38)

Diagnostische Beobachtungsskala für autistische Störungen (ADOS/-2)

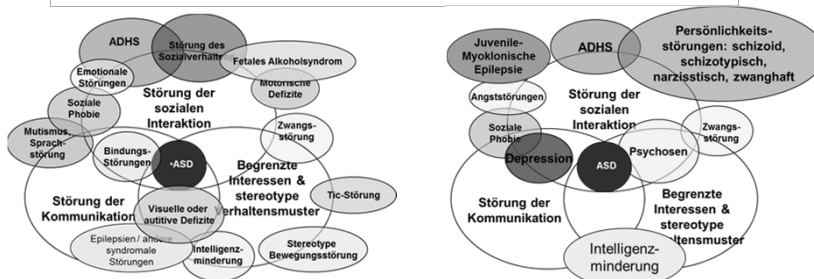
- Die Güte der Kodierungen hängt von der Erfahrung des Untersuchers mit dem ADOS ab und von Merkmalen des untersuchten Patienten sowie der Qualität der Durchführung
 - Keine signifikante Korrelation mit Berufserfahrung
 - Signifikante Korrelation mit der Erfahrung des Untersuchers hinsichtlich des gesamten Spektrums autistischer Störungen
- Hohe Rate an falsch positiven Einschätzungen bei Fällen mit hoher Anzahl an autistisch anmutenden Verhaltensweisen /autistic traits

Sozial (pragmatische) Kommunikationsstörung ≠ ASD

- A Anhaltende Schwierigkeiten im sozialen Gebrauch verbaler und nonverbaler Kommunikation, die sich in den folgenden Merkmalen zeigen:
1. Defizite im Gebrauch von Kommunikation für soziale Zwecke
 2. Beeinträchtigung der Fähigkeit, den Kommunikationsstil an den Kontext oder die Bedürfnisse des Zuhörers anzupassen
 3. Schwierigkeiten, Regeln für Konversationen und beim Erzählen zu beachten
 4. Schwierigkeiten im Verständnis von nichtexpliziten Botschaften und von nicht wörtlicher oder mehrdeutiger Sprache
- B Schwierigkeiten führen zu funktionellen Beeinträchtigungen
- C Beginn der Störung liegt in der frühen Entwicklungsphase
- D Symptome können nicht durch ASD, intellektuelle Beeinträchtigung, allgemeines Entwicklungsstörung oder andere psychische Störung erklärt werden.

Störungskonzept: Implikationen für die Diagnostik

- Beginn in der frühen Kindheit
 - in allen Situationen
- persistieren über die Lebensspanne
- Symptomatik ist nicht durch das Vorliegen anderer Störungen ausreichend erklärbar



<http://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/028-018.html>



Constantino & Charman,
The Lancet, 2016

Diagnostik

durch spezialisierte (kinder- und jugend-)psychiatrische Einrichtung

- Verhaltensbeobachtung
 - ADOS
 - Home-Videos
- Vorbefunde aus anderen Institutionen
 - KJP, Ergotherapie, Logopädie
 - Sämtliche Schulzeugnisse
 - Kindergartenberichte, Frühförderung
- Anamnese mit den Bezugspersonen
 - ADI-R
- Intelligenzdiagnostik
- Körperlich-neurologische Untersuchung
- Differentialdiagnostische Abklärung



Störungskonzept: Implikationen für die Therapie

- früher Behandlungsbeginn bei jüngeren Kindern! Dawson et al., 2012; Green et al, Lancet, 2015
- Indiziert sind **verhaltenstherapeutische Interventionen** Smith et al., 2000; Rogers & Vismara, 2008; Eldenik et al., 2009; Howlin et al., 2009, Reichow & Wolery, 2009; Kamp-Becker et al. , 2010; Poustka et al., 2012; Strauss et al., 2013; Poustka & Kamp-Becker, 2015
- individuelles Entwicklungsprofil
- verhaltenstherapeutisches Gesamtkonzept mit übergeordnetem Therapieziel:
 - größtmögliche Selbständigkeit und Autonomie
 - angemessenes Verhalten
- sehr strukturiertes Vorgehen mit vielen Wiederholungen in verschiedenen situativen Kontexten
 - enger Einbezug der Eltern / Umfeld

Störungskonzept: Implikationen für die Therapie

Outcome

- Funktionsniveau zu Beginn
 - kognitive, verbale, adaptive Fähigkeiten zu Beginn der Intervention Fountain et al., 2012; Strauss et al., 2013; Vivanti et al., 2014; Lord et al., 2015
- Gerade diese Variablen sind jedoch durch frühe und intensive verhaltenstherapeutische Intervention verbesserbar!**
- Verbesserung der Lebensqualität als Therapieziel!
 - Erwartungen anpassen!