

# Vom Verdacht zur Diagnose

## Früherkennung von Autismus-Spektrum-Störungen

E. Duketis

4. Fachtag Autismus, Ravensburg, 23. Januar 2010



# Triade der Beeinträchtigungen

- **Qualitative Beeinträchtigung der sozialen Gegenseitigkeit**
- **Qualitative Beeinträchtigung der Kommunikation (und Sprache)**
- **Eingeschränkte Interessen und stereotype Verhaltensmuster**

Abnorme Entwicklung vor dem 3. Lebensjahr

# **Bedeutung und Grenzen der Früherkennung**

# Warum Früherkennung?

- Früherkennung und Frühintervention: günstige prognostische Faktoren
- Evidenz für die Effektivität intensiver Frühförderung und Verhaltenstherapie (Applied Behavior Analysis, ABA v.a. untersucht)

# Was bedeutet Früherkennung?

- Uneinheitlich angesehen
- Eigentlich: Identifikation vor 36. Lebensmonat (Ziel: 12. bis 24. LM)

# Schwierigkeiten im diagnostischen Prozess

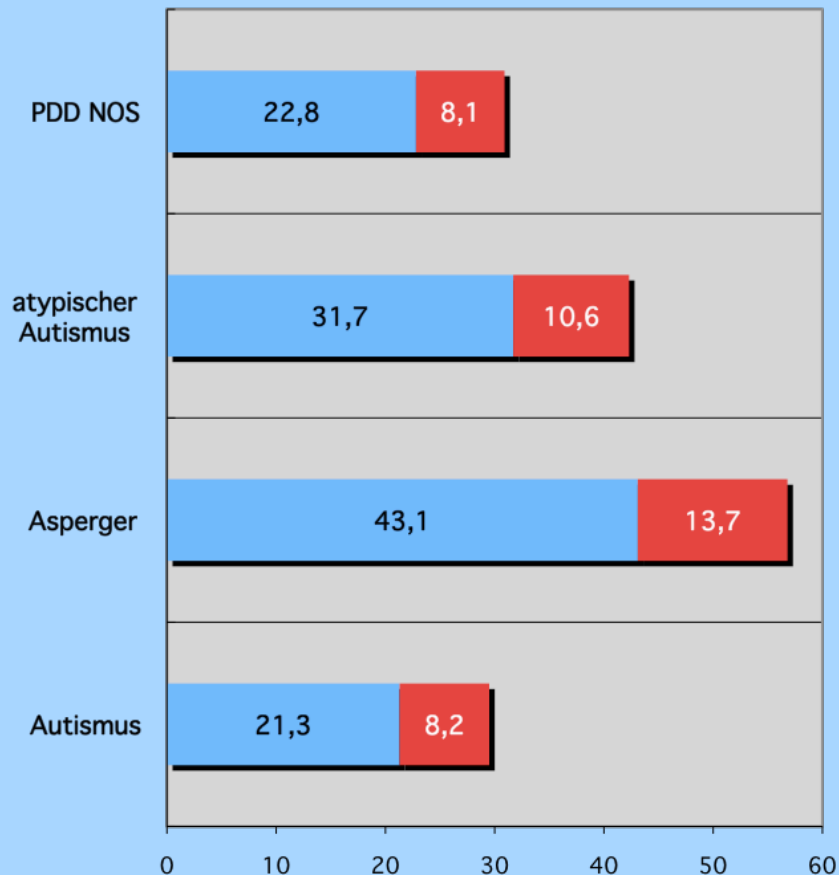
## Retrospektive Studie

- 1.300 Familien mit einem autistischen Kind retrospektiv befragt
- Mittleres Alter bei Erstvorstellung beim Pädiater:  
**2 Jahre (Autisten); 4 Jahre für Asperger**
  - <10% wurden nach Erstvorstellung diagnostiziert
  - 10% wurde gesagt, dass sich Defizite “auswachsen”
  - Rest wurde weiter überwiesen (im Alter von 40 Monaten)
    - 40% diagnostiziert
    - 25% nicht diagnostiziert
    - 25% wurden an 3./4. Arzt weiter überwiesen
- Mittleres Alter bei Diagnosestellung:  
**6 Jahre (Autisten); 10 Jahre (Asperger)**

# Frankfurter Studie zu Frühsymptomen

## Alter bei ersten Sorgen

Alter, an dem Eltern  
besorgt waren & Hilfe suchten  
(Monate)



- Sorgen begannen ab **23. Monat**
  - 12% von Geburt an
  - 30% vor dem 1. Lebensjahr
  - 66% vor dem 2. Lebensjahr
  - 90% vor dem 3. Lebensjahr
- Durchschnittliches Intervall zwischen ersten Sorgen und Erstvorstellung: **8 Monate**
- Durchschnittliches Alter bei Diagnosestellung:
  - Autismus **6 Jahre**
  - Asperger **11 Jahre**

# Diagnostische Schwierigkeiten

## Arzt- und elternbezogene Faktoren

### **Eltern:**

- Fehlendes Wissen über normale frühkindliche Entwicklungsschritte
- elterliche Abwehr gegenüber abweichende Entwicklung

### **Ärzte:**

- Weiterhin als seltene Störung angesehen
- Sorge vor Stigmatisierung
- Fehlende Biomarker, selten Dysmorphiezeichen (nur bei syndromalem Autismus)
- Unsicherheiten bei Differenzierung zwischen abweichender und verzögerter Entwicklung
- unspezifische Routine-Untersuchungen (kein Autismus-Screening)



# Welche Symptome sagen Autismus vor dem 3. Lj. voraus

## Retrospektive Studien:

- Kind versucht nicht, Aufmerksamkeit Erwachsener zu erregen
- Leerer Blick/ mangelnder BK
- Merkwürdige Reaktionen auf Geräusche

## Prospektive Studien:

- Wirkt isoliert von Umgebung
- Spielt nicht mit anderen Kindern
- Verdacht auf Taubheit

## Elterninformation, Frankfurt

28%

9%

31%

10%

12%

# Symptome, die Autismus nicht gut vorhersagen

## Prospektive Studie:

- Dreht gerne Objekte
- Spielt mit Lichtschaltern
- Mag es nicht, wenn Routinen verändert werden
- Ist fasziniert von fließendem Wasser

# Symptome, die Autismus vorhersagen können

## Heimvideos (retrospektiv)

- Auswertung von Heimvideos (1. Geburtstag) nach sozialen und kommunikativen Auffälligkeiten
- Kontrollgruppe: gesunde, geistig behinderte Kinder
- Merkmale, die Autisten von der Kontrollgruppe unterscheiden:
  - **Blickkontakt** (klassifiziert allein 77% richtig)
  - **Reaktion auf Namen**
  - **Zeigen von Gegenständen**
  - **Deuten**
- Keine ausreichende Differenzierung zwischen den Gruppen für:
  - **Repetitives Verhalten**

# Welches Alter ist für ein Autismus-Screening sinnvoll?

- Symptome sind nach dem 24. Lebensmonat recht stabil
- Vor dem 24. Lebensmonat gute Spezifität, aber niedrige Sensitivität (falsch positive)

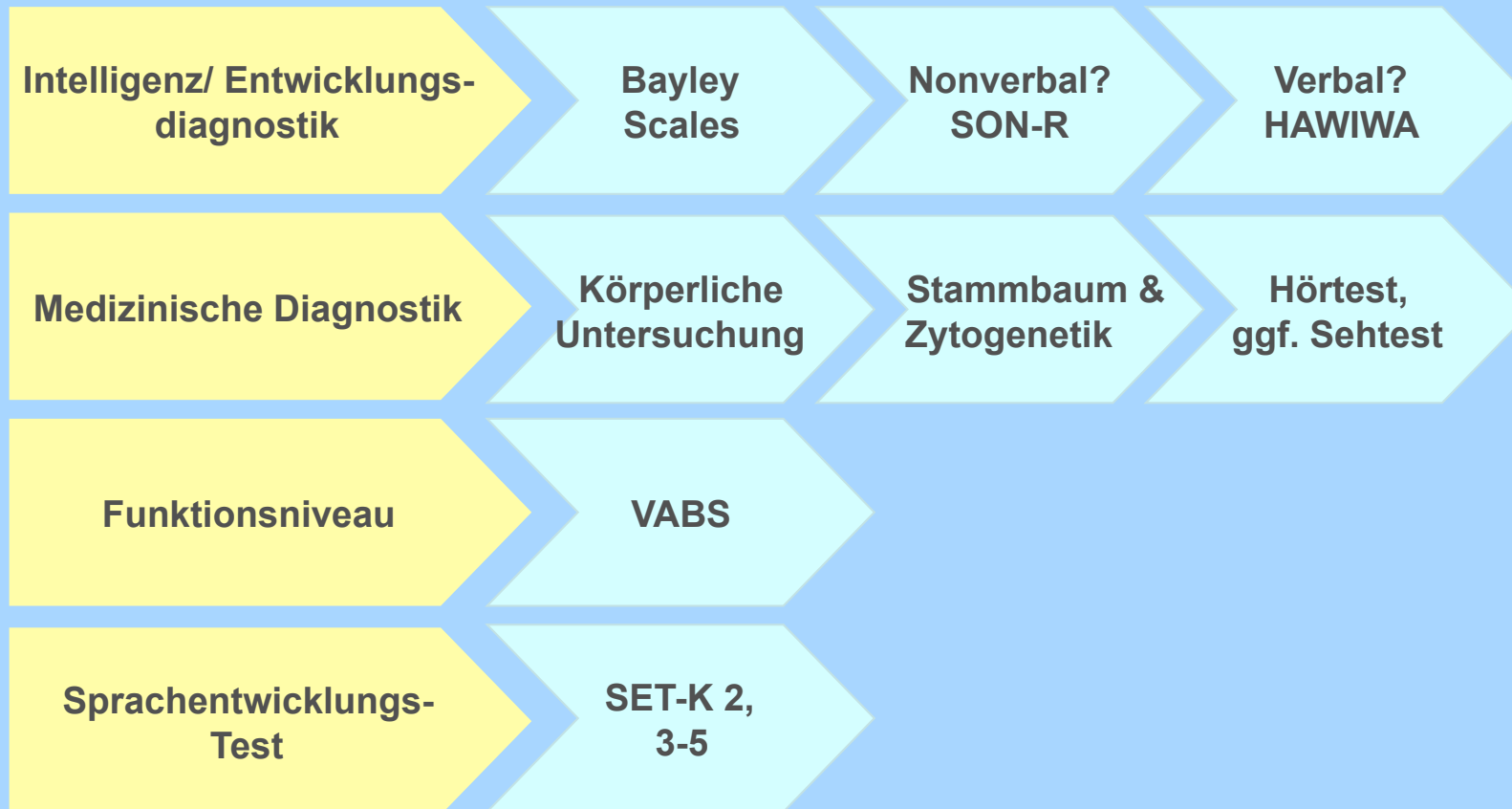


- Screening nach dem 18. Lebensmonat sinnvoll
- Diagnose kann im Alter von 24 Monaten gestellt werden

# Der diagnostische Prozess

# Multidimensionale Diagnostik

## Allgemeine medizinisch-psychiatrische Untersuchung



# Autismusspezifische Diagnostik

## Überblick

Screening

- FSK
- M-CHAT

Standardisierte  
Diagnostik

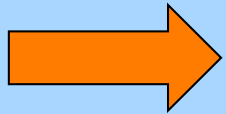
ADOS – Theorie

ADOS – Praktische Beispiele

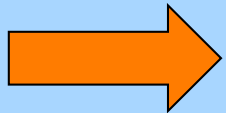
ADI-R – Theorie

ADI-R – Praktische Beispiele

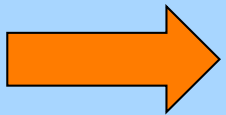
# „Goldstandard“ der Autismus-Diagnostik



**Fragebogen zur Sozialen Kommunikation**  
**FSK**



**Beobachtungsskala für Autistische Störungen**  
**ADOS**



**Diagnostisches Interview für Autismus - revidiert**  
**ADI-R**



# Screening I

## Der Fragebogen zur sozialen Kommunikation (FSK)

- aus dem ADI-R abgeleiteter Elternfragebogen
- 40 binär skalierte Items zu sozialer Interaktion, Kommunikation und stereotypem Verhalten
- Ab 4 Jahren: Lebenszeit-Fassung
- Früher: Aktual-Fassung
- Bearbeitungszeit 15 Minuten
- Gute Stabilität, interne Konsistenz und konvergente Validität mit ADI-R, ADOS, VABS

# FSK

## Beispiel-Items

- *Gab es jemals Dinge, die er/ sie in einer ganz besonderen Weise oder Abfolge machen zu müssen schien, oder gab es Rituale, die Sie für sie/ ihn ausführen mussten?*
- *Deutete er/ sie jemals spontan auf Gegenstände in seiner/ ihrer Umgebung, nur um Ihnen etwas zu zeigen (nicht nur wenn er/ sie etwas wollte)?*
- *Lächelte sie/ er im Alter von 4–5 Jahren zurück, wenn jemand sie/ ihn anlächelte?*

# FSK

## Ergebnisse der Eichstichprobe

Diagnose	MW	(SD)	Range
<b>Autistisches Spektrum</b>	<b>22.9</b>	<b>(6.6)</b>	<b>4-36</b>
<i>Autismus (F84.0)</i>	24.2	(5.9)	4-36
<i>Asperger-Syndrom (F84.5)</i>	18.8	(1.6)	17-21
<i>Atypischer Autismus (F81.1) oder NNB-TE (F84.9)</i>	16.3	(6.4)	7-29
<b>Externalisierende Störungen</b>	<b>8.4</b>	<b>(4.4)</b>	<b>1-20</b>
<i>Kombinierte Störung des Sozialverhaltens (F92)</i>	8.8	(4.7)	2-20
<i>Störung des Sozialverhaltens (F91)</i>	9.6	(5.7)	1-20
<i>Hyperkinetische Störung des Sozialverhaltens (F90.1)</i>	6.6	(3.3)	1-12
<b>Lernbehinderung (IQ &lt; 85) und Geistige Behinderung (F70)</b>	<b>10.0</b>	<b>(5.4)</b>	<b>1-22</b>
<b>Internalisierende Störungen</b>	<b>7.4</b>	<b>(4.5)</b>	<b>1-20</b>
<i>Depression (F32)</i>	4.0	(4.1)	1-11
<i>Angst-/Zwangsstörungen (F41, F42)</i>	9.3	(2.3)	7-12
<i>Reaktive oder Anpassungsstörung (F43)</i>	4.7	(2.1)	1-8
<i>Mutismus/Bindungsstörung (F94)</i>	10.8	(5.9)	3-20
<b>Unauffällige Kontrollgruppe</b>	<b>5.6</b>	<b>(2.9)</b>	<b>1-12</b>

$F > 14.7, p < .0001, \eta^2 > .16$

# Screening II

## Modified Checklist for Autism in Toddler (M-CHAT)

- Elternfragebogen zur Erfassung von autismustypischen Frühsymptomen
- 23 binär skalierte Items
- Bearbeitungszeit 10 Minuten
- Validiert für Altersbereich von 1½ bis 2½ Jahren
- Auswertung: Summe aller als auffällig gewerteten Items
- Cut-Off: gesamt von 3 Punkten oder bei positiver Beantwortung von 2 der 6 kritischen Items
  
- *Kostenloser Download:*  
[http://www.kgu.de/zpsy/kinderpsychiatrie/Downloads/M-CHAT\\_dt.pdf](http://www.kgu.de/zpsy/kinderpsychiatrie/Downloads/M-CHAT_dt.pdf)

# M-CHAT

- ***Zeigt Ihr Kind Interesse an anderen Kindern?***
- ***Hat Ihr Kind jemals den Zeigefinger benutzt, um auf etwas zu zeigen oder um Interesse für etwas zu bekunden?***
- ***Bringt Ihr Kind Ihnen jemals Dinge, um Ihnen etwas zu zeigen?***
- ***Imitiert Sie Ihr Kind? (z.B. wenn Sie eine Grimasse schneiden)?***
- ***Reagiert Ihr Kind auf seinen Namen, wenn Sie es rufen?***
- ***Wenn Sie auf ein Spielzeug am anderen Ende des Zimmers zeigen, schaut Ihr Kind es dann an?***

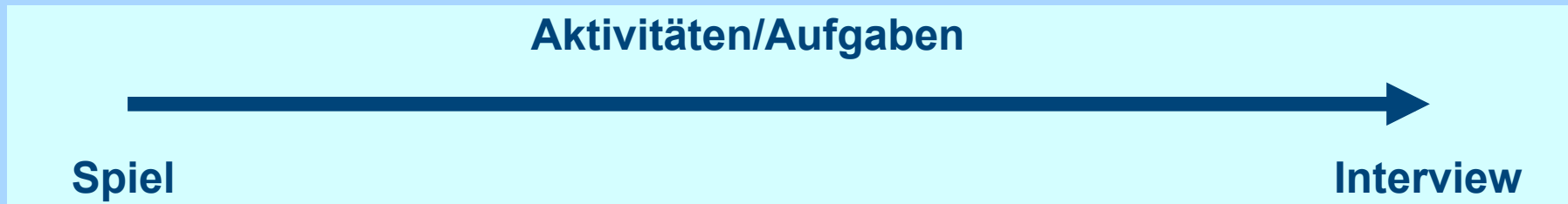
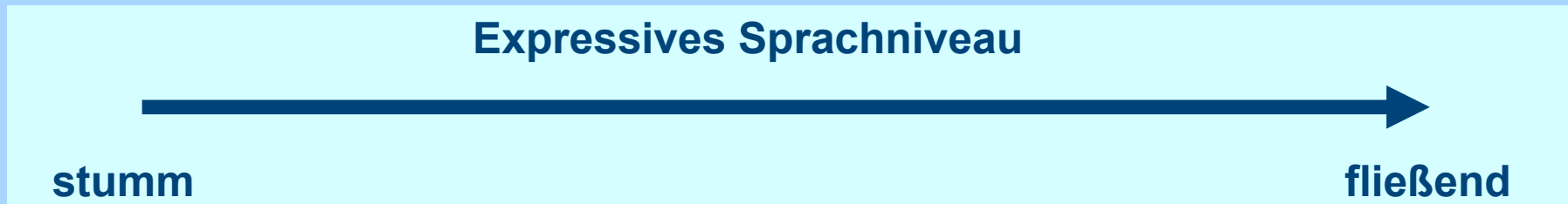
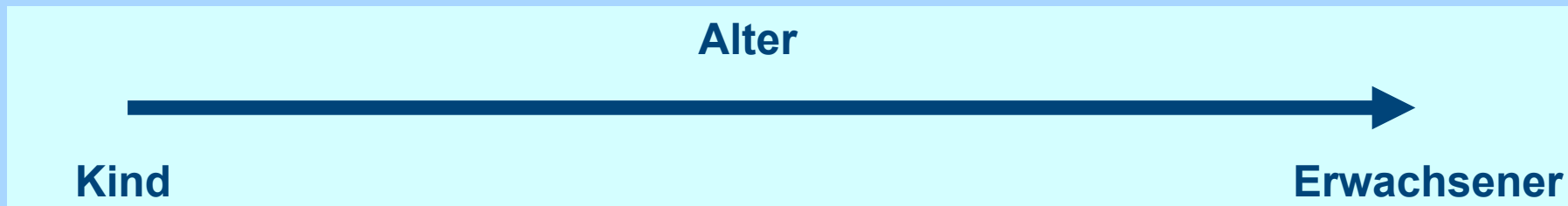
# Standardisierte Untersuchung I

## Diagnostische Beobachtungsskala für autistische Störungen

### ADOS

- Klinisch-statusdiagnostisches Beobachtungsinstrument
- Parallelinstrument zum ADI-R
- Validiert ab einem Entwicklungsalter von 18 Monaten
- 4 verschiedene Durchführungsmodule, je nach Alter und expressivem Sprachniveau (Dauer jeweils  $\frac{1}{2}$  –  $1 \frac{1}{2}$  Stdn.)

# Passende Module für Patienten



# ADOS

## Anforderungen an den Untersucher

- Untersucher erzeugt gezielt soziale Situation, in denen kritische Verhaltensweisen mit hoher Wahrscheinlichkeit auftreten
- Untersucher hält sich teilweise zurück, um Patienten Gelegenheit zu geben soziale Interaktionen zu initiieren
- Je Modul Bewertung von 28 bis 31 kritischen Verhaltensweisen (Kommunikation, soz. Interaktion, Stereotypien, andere)
- ADOS (Algorithmus) schließt abnorme Entwicklung / stereotypes, repetitives Verhalten nicht ein - für Diagnosenstellung allein nicht ausreichend!



# ADOS

## Modul 1

- Freies Spiel
- Funktionale und symbolische Imitation
- Reaktion auf gemeinsame (gelenkte) Aufmerksamkeit
- Geburtstagsfeier
- Seifenblasenspiel
- Antizipation einer Routinehandlung mit Objekt
- Antizipation einer sozialen Routinehandlung
- Reaktion auf den Namen
- Reaktives soziales Lächeln (Blickkontakt)

# Standardisierte Untersuchung II


## Diagnostisches Interview für Autismus- revidiert (ADI-R)

### ADI-R

- Untersuchergeleitetes Interview  
(Dauer 1 ½ bis 4 Stdn.)
- Durchführung mit einer Hauptbezugsperson des Kindes
- Direkte Umsetzung der diagnostischen Kriterien nach ICD-10 und DSM-IV
- Viele Fragen bezogen auch auf das Altersspektrum 4–5 Jahre

# ADI-R

## Interviewteile

1. Hintergrundinformationen über Kind und Familie
  2. Frühe Entwicklungsgeschichte und Erreichen von Meilensteinen
  3. Spracherwerb und Verlust von Fähigkeiten
  4. Kommunikation und Sprache
  5. Soziale Entwicklung und Spielverhalten
  6. Interessen und repetitives Verhalten
  7. Komorbidität und isolierte Fertigkeiten
- 
- Autismustypische Verhaltensweisen

# Zusammenfassung I

- Autismus als komplexes Störungsbild, gerade im Vorschulalter vielfältige Differentialdiagnosen beachten
- Bedarf mehrschrittiger Diagnostik
- Anwendung von Screening-Verfahren sinnvoll (auch in pädiatrischer Praxis)
- Standardisierte Autismus-Diagnostik als Goldstandard für geschulte Fachkräfte & verbessern diagnostische Validität

# Zusammenfassung II

- Eltern geben zuverlässige Auskunft über frühe Symptomatik
- Autistische Störungen können ausreichend gut von anderen Entwicklungsstörungen abgegrenzt werden

**Sprachentwicklungsverzögerung**  
**Mangelnder Blickkontakt**  
**mangelnde Reaktion auf den Namen**  
**„joint attention“ defizitär**

- Diagnose ist ab einem Alter von 2 Jahren stabil, standardisierte Diagnostik für Entwicklungsalter > 18 Monate validiert

# Vielen Dank!

Klinik für Psychiatrie und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters  
Johann Wolfgang Goethe-Universität, Frankfurt/Main  
[www.kgu.de/zpsy/kinderpsychiatrie](http://www.kgu.de/zpsy/kinderpsychiatrie)

