



Friedrich Voigt

Frühdiagnostik und Frühtherapie bei Autismus- Spektrum-Störungen

 reinhardt

Beiträge zur Frühförderung interdisziplinär – Band 22

Friedrich Voigt

Frühdiagnostik und Frühtherapie bei Autismus-Spektrum-Störungen

Mit 5 Abbildungen und 25 Tabellen

Mit 7 Checklisten als Online-Material

Ernst Reinhardt Verlag München

Dr. *Friedrich Voigt*, Dipl.-Psychologe, Psychologischer Psychotherapeut, war viele Jahre leitender Psychologe im kbo-Kinderzentrum München.

Hinweis: Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen, Warenbezeichnungen usw. in diesem Werk berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnungen nicht zu der Annahme, dass solche Namen im Sinne der Warenzeichen- und Markenschutz-Gesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürften.

Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <<http://dnb.d-nb.de>> abrufbar.

ISBN 978-3-497-02984-6 (Print)

ISBN 978-3-497-61396-0 (PDF-E-Book)

ISBN 978-3-497-61397-7 (E-Pub)

© 2020 by Ernst Reinhardt, GmbH & Co KG, Verlag, München

Dieses Werk, einschließlich aller seiner Teile, ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung außerhalb der engen Grenzen des Urheberrechtsgesetzes ist ohne schriftliche Zustimmung der Ernst Reinhardt GmbH & Co KG, München, unzulässig und strafbar. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Übersetzungen in andere Sprachen, Mikroverfilmungen und für die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

Printed in EU

Cover unter Verwendung eines Fotos von [iStock.com/Orbon Alija](https://www.istock.com/Orbon-Alija) (Agenturfoto. Mit Model gestellt)

Satz: JÖRG KALIES – Satz, Layout, Grafik & Druck, Unterumbach

Ernst Reinhardt Verlag, Kemnatenstr. 46, D-80639 München

Net: www.reinhardt-verlag.de · E-Mail: info@reinhardt-verlag.de

Inhalt

Einführung	8
1 Diagnose Autismus-Spektrum-Störung	10
1.1 Historische Entwicklung der Diagnose Autismus	10
1.2 Systematik der diagnostischen Klassifikation	13
1.3 Soziale Kommunikationsstörung	17
1.4 Heterogenität und Ursachen von Autismus-Spektrum-Störungen.....	19
1.5 Differentialdiagnostische Fragen	22
2 Entwicklungspsychologie von Autismus-Spektrum-Störungen	28
2.1 Frühe Entwicklungsmerkmale von Autismus-Spektrum-Störungen	28
2.1.1 <i>Verlaufsstudien bei Autismus-Spektrum-Störungen</i>	34
2.2 Soziale Entwicklung	37
2.3 Merkmale der frühen sozialen Kommunikation	41
2.4 Sprachentwicklung	46
2.5 Spiel und Spielverhalten	51
2.6 Regression in der frühen Entwicklung.....	55
2.7 Intelligenzentwicklung bei Kindern mit Autismus-Spektrum-Störungen.....	58
3 Frühdiagnostik bei Autismus-Spektrum-Störungen	62
3.1 Screening	64
3.2 Autismusspezifische Diagnostik	68
3.3 Psychologische Diagnostik/Entwicklungs- und Intelligenzdiagnostik ..	75
3.3.1 <i>Intelligenzdiagnostik</i>	76
3.3.2 <i>Psychodiagnostische Untersuchung im Vorschulalter</i>	79
3.4 Diagnostik von Kommunikation und Sprache	81
3.5 Untersuchung von Kleinkindern und nonverbalen Kindern mit Autismus-Spektrum-Störungen.....	85
3.6 Medizinische Themen zur weiteren Abklärung.....	88

4	Behandlungsplanung in der Frühtherapie von Autismus-Spektrum-Störungen	90
4.1	Übergeordnete Behandlungsschemas	92
4.1.1	<i>Planungsmatrix nach Prior et al.</i>	92
4.1.2	<i>Förderplanung anhand des Zigguratmodells</i>	94
4.2	Entwicklungsaufgaben	99
4.3	Von den Stärken eines Kindes ausgehen	103
5	Grundprinzipien der Frühförderung bei Kindern mit Autismus-Spektrum-Störungen	107
5.1	Prinzipien der Frühförderung bei Autismus-Spektrum-Störungen ...	107
5.2	Entwicklungsorientiertes Vorgehen	109
6	Therapiemodelle und Förderung von Kindern mit Autismus-Spektrum-Störungen	117
7	Überblick über einige komplexe Förderprogramme	123
7.1	Early Start Denver Modell	123
7.2	JASPER-Programm	128
7.3	SCERTS-Programm	131
7.4	DIR Floortime von Greenspan	137
7.5	TEACCH-Programm	139
7.6	Early Social Interaction Model (ESI)	141
8	Spezielle Themenbereiche	144
8.1	Soziale Kommunikation	144
8.2	Soziale Fertigkeiten	149
8.3	Kognition/Spielfähigkeiten	151
8.4	Sprachentwicklung	153
8.4.1	<i>Kinder mit nur geringer sprachlicher Kommunikation</i>	153
8.4.2	<i>Unterstützende Kommunikation</i>	154
8.4.3	<i>Methoden zur Förderung kommunikativen Verhaltens und des frühen Spracherwerbs</i>	156
8.4.4	<i>Echolalie bei Kindern mit Autismus-Spektrum-Störungen</i>	158
8.4.5	<i>Semantisch-pragmatische Funktionen</i>	159
8.5	Herausforderndes Verhalten/emotionale Störungen	161
8.6	Stereotypes und restriktives Verhalten	163
8.7	Fütterstörungen/Esstörungen	166

9	Diagnostik und Therapieplanung im sozialpädiatrischen Zentrum ...	169
10	Elternberatung und Elterntaining	174
10.1	Elternschulung	177
10.2	Beratungsebenen und Coaching der Eltern	182
11	Indikationsstellung und Wirksamkeit von Therapieprogrammen	184
11.1	Wie lässt sich die Vielfalt noch überblicken?	184
11.2	Wirksamkeit von Frühtherapie	187
11.3	Zielsetzung für die Frühtherapie	193
	Anhang: Ausgewählte diagnostische Verfahren	196
	Literatur.....	199
	Sachregister	221

Checklisten zur Früherkennung von Autismus-Spektrum-Störungen im Rahmen der Vorsorgeuntersuchungen können LeserInnen dieses Fachbuchs auf der Homepage des Ernst Reinhardt Verlags (www.reinhardt-verlag.de) bei den Informationen zum Buch herunterladen.

Einführung

Seit den 1990er Jahren hat sich das Verständnis von Autismus-Spektrum-Störungen grundlegend verändert. Während man in den 1970er und 1980er Jahren Autismus als eine selten vorkommende Form von Entwicklungsstörung interpretierte, die zudem oft mit einer erheblichen Intelligenzstörung assoziiert sei, geht man heute von einer sehr viel höheren Prävalenz aus und zählt die Symptomatik zu den eher häufig vorkommenden Entwicklungsstörungen mit einer sehr viel variableren Intelligenzentwicklung. Trotz einer exponentiellen Zunahme der Publikationen zum Thema Autismus bleiben viele offene Fragen zur Ätiologie, zum Entwicklungsverlauf, zur Früherkennung und zu den wirksamsten Fördermaßnahmen.

Autismus-Spektrum-Störungen sind gekennzeichnet durch eine große Variabilität im Entwicklungsverlauf und im Schweregrad der Symptomatik. Diese Heterogenität bildet sich in allen Ausprägungsgraden der Intelligenz und der Sprache ab und umfasst eine Vielfalt von qualitativen Störungen auf der Ebene der sozialen Entwicklung, der Kommunikation und der Verhaltensregulation. Die Variabilität findet sich schon früh im Entwicklungsverlauf und trägt wesentlich zu den Schwierigkeiten bei der Früherkennung von Autismus-Spektrum-Störungen bei. Manche Kinder zeigen auffälliges soziales Verhalten bereits im ersten Lebensjahr, andere durchlaufen die Meilensteine der frühen sozialen Entwicklung im normalen Rhythmus und werden erst im Laufe des zweiten oder dritten Lebensjahres auffällig. Manche Kinder werden erst bis zum Schulalter erkannt.

Die Prävalenzrate von Autismus-Spektrum-Störungen, also die Häufigkeit, mit der die Diagnose gestellt wird, hat seit den 2000er Jahren stetig zugenommen. Dabei sind die Untersuchungsergebnisse über die Jahrzehnte nur schwer vergleichbar, da sich die diagnostischen Kriterien und das Verständnis des Störungsbilds wesentlich gewandelt haben. Einerseits werden bei Kindern mit Intelligenzstörungen und genetischen Syndromen häufiger autistische Symptome beschrieben. Zum anderen werden sehr viel mehr Autismus-Spektrum-Störungen mit leichtgradig ausgeprägten Symptomen und variablen Entwicklungsauffälligkeiten diagnostiziert.

Mit der Zunahme von Veröffentlichungen von Betroffenen, also der Beschreibung von autistischem Erleben und der persönlichen Sichtweisen von Personen mit einer Autismus-Spektrum-Störung, hat sich auch der Zugang zu der Stö-

rung nochmals gewandelt. Wie gelingen ein individueller Zugang zu der Entwicklung des einzelnen Kindes und ein adäquates Verständnis der emotionalen Bedürfnisse und der Bedeutung mancher Verhaltenseigenheiten? Schwerpunkt der Darstellung in diesem Buch ist der frühe Entwicklungsbereich vom Säuglingsalter bis zum beginnenden Schulalter. Das entwicklungspsychologische Wissen über Autismus-Spektrum-Störungen bildet dabei die Grundlage für das diagnostische Vorgehen und die Behandlungsplanung.

1 Diagnose Autismus-Spektrum-Störung

1.1 Historische Entwicklung der Diagnose Autismus

Leo Kanner hat mit seinen ersten Fallstudien den Begriff „Autismus“ maßgeblich geprägt. Er hat durch die Beschreibung der zentralen Merkmale von fehlendem sozialem Kontakt sowie zwanghaften und rigiden Verhaltensweisen die wichtigsten Kernsymptome herausgearbeitet. In seinen Beschreibungen wird auch schon auf einzelne herausragende Fähigkeiten oder Spezialinteressen von Kindern hingewiesen. Kanner hat viele Einzelbeobachtungen dokumentiert, die die klinische Beobachtung und die Erklärungsmodelle von autistischen Verhaltensweisen bei Kindern und Jugendlichen über lange Zeit beeinflusst haben (Kanner 1943).

In der Zeit zwischen 1950 und 1970 wurde der frühkindliche Autismus oft den kindlichen Psychosen zugeordnet, es wurden spezielle Kriterien zur Abgrenzung von kindlicher Schizophrenie erarbeitet und es fanden sich auch immer wieder Modelle, die die Ursache der autistischen Störung in der Eltern-Kind-Beziehung und in speziellen psychischen Belastungen des Kindes gesucht haben (Evans 2013).

Das Diagnostische und Statistische Manual der Amerikanischen Gesellschaft für Psychiatrie, DSM III, definierte 1980 den frühkindlichen Autismus als eine tiefgreifende Entwicklungsstörung mit drei wesentlichen Definitionsmerkmalen, nämlich einer fehlenden sozialen Reaktion auf andere Personen, einer erheblichen Störung der Kommunikation und bizarren Reaktionen auf verschiedene Aspekte der Umwelt (APA 1980). Die Auffälligkeiten sollten in den ersten 30 Lebensmonaten beobachtet werden.

Mit der Einführung der Revision des DSM III-R (APA 1987) hat man versucht, die Kriterien weiter zu präzisieren. Für die drei Kernbereiche der wechselseitigen sozialen Interaktion, der Kommunikation und der restriktiven Interessen und Aktivitäten wurden konkrete Verhaltensbeschreibungen dokumentiert und es wurde festgelegt, wie viele Symptommerkmale das Kind zeigen muss,

damit es einem frühkindlichen Autismus zugeordnet werden kann. Im DSM-IV (APA 1994) und im DSM-IV-TR (APA 2000) wurden die Kriterien weiter ausgearbeitet. Es wurden verschiedene Formen von Autismus definiert, die besondere Schweregrade und Verlaufsmerkmale der Störung berücksichtigten. Vor allem die Einführung der Klassifikation des Asperger-Syndroms führte zu neuen Fragen hinsichtlich der Abgrenzung zwischen dem sogenannten High-functioning-Autismus und dem Asperger-Syndrom. Die insgesamt fünf Formen von autistischen Störungen, die nun explizit als Formen von autistischen Entwicklungsstörungen unterschieden wurden, fanden ihren Niederschlag auch in der Internationalen Klassifikation von Krankheiten (ICD-10), die seit 1994 in Verwendung war (WHO 1994).

Das Diagnostische und Statistische Manual DSM-5 (APA 2013) fasste schließlich die Kernsymptome unter zwei Indexbereichen zusammen, nämlich den Störungen der wechselseitigen sozialen Kommunikation und sozialen Interaktion sowie den restriktiven und repetitiven Verhaltensmustern. Es wurde ein übergeordneter Begriff der Autismus-Spektrum-Störung eingeführt und die früher verwendeten Kategorien wurden aufgegeben (Ozonoff 2012).

Komorbidie Störungen wurden gesondert definiert, insbesondere Störungen der Intelligenzentwicklung, Störungen der Sprache sowie assoziierte medizinische Erkrankungen. Im Laufe der Weiterentwicklung der Konzepte zum Autismus haben entwicklungspsychologische Themen und neuropsychologische Erklärungsmodelle erheblich an Bedeutung gewonnen. Am interessantesten ist aber die geänderte Sichtweise: Autismus wird nicht mehr primär als psychische Störung, sondern als entwicklungsneurologische Störung betrachtet. Damit hat sich auch das Verständnis möglicher Ursachen und die Bewertung der Prognose verändert. In der englischen Sprache wird der Begriff „neurodevelopmental disorder“ verwendet, der die inhaltliche Verschiebung noch besser abbildet. Eine wirklich gute Übersetzung scheint es für diesen Begriff noch nicht zu geben (Volkmar et al. 2014).

BEISPIEL -- Carl wurde erstmals im Alter von 6 Monaten zu einer ausführlichen entwicklungsneurologischen Untersuchung vorgestellt. Es zeigten sich in diesem Alter leichte Rückstände der motorischen Entwicklung, die sich bis zum Alter von 12 Monaten auf 4 bis 5 Monate vergrößerten. Zu diesem Zeitpunkt zeigte sich ein freundliches und im Kontakt leicht zugänglich wirkendes Kind.

Unter den begonnenen Frühfördermaßnahmen schien der Junge anfangs Fortschritte zu machen, indem er erste Wörter zu wiederholen begann. Den Eltern fiel aber in einem Alter von 14 bis 18 Monaten auf, dass sich

das Kind stärker selbstbezogen verhielt, nur an einzelnen Spielgegenständen Interesse entwickelte und bis zum Alter von 18 bis 20 Monaten auch erste stereotype Aktivitäten zeigte. Speziell das Drehen einzelner Gegenstände und das Hantieren mit Ketten faszinierte ihn. Die erneute entwicklungsdiagnostische Untersuchung mit 18 Monaten zeigte, dass sich die Entwicklungsrückstände auf fast die Hälfte des chronologischen Lebensalters vergrößert hatten. Vor allem reagierte der Junge wenig zuverlässig auf Sprache, zeigte keine Körperteile und hatte an sozialen Spielen kaum Interesse. Mit 18 Monaten begann der Junge frei zu laufen.

Mit der Intensivierung der Therapie auch durch eine stationäre Behandlung schien der Junge mehr Interesse an Spielaktivitäten und sozialem Kontakt zu entwickeln. Die Eltern fühlten sich vor allem ermutigt, als der Junge zwischen 2 ½ und 2 ¾ Jahren anfing, Wörter im Kontext eines Spiels zu wiederholen. Vor allem übten sie häufig das Nachsprechen des Namens und waren begeistert, als der Junge schließlich im Laufe der nächsten Wochen mehrfach im Spielabläufen ausrief „Ich Carl“. Trotz dieser Fortschritte verstärkten sich die stereotypen Beschäftigungen im Spiel. Gegenstände wurden nur exploriert und vor allem zu stereotypen Aktivitäten eingesetzt, aber kaum für ein funktionelles Spiel verwendet.

Die Fortsetzung der Frühfördermaßnahmen und der unterstützenden Klinikbehandlungen schienen Fortschritte vor allem im Alltagsverständnis und Sprachverständnis mit sich zu bringen. Die Eltern beobachteten allerdings, dass die früher gelernten Wörter nicht mehr verwendet wurden, ab 3 ¼ bis 3 ½ Jahren wiederholte der Junge weder einzelne Worte noch setzte er diese aktiv zur Kommunikation ein. Wünsche zeigte Carl durch massives und anhaltendes Schreien oder Ziehen an der Hand an. Meist versuchte er aber, Dinge, die er haben wollte, selbst zu erledigen (z.B. sich etwas aus dem Kühlschrank holen).

Trotz intensiver Bemühungen der Eltern, weitere zum Teil privat finanzierte Therapiemaßnahmen durchzuführen, stagnierte die Entwicklung im Vorschulalter. Bei Schulbeginn mit knapp 6 ¼ Jahren zeigten sich Rückstände der kognitiven Entwicklung von mehr als der Hälfte des chronologischen Lebensalters. Es wurde eine Intelligenzstörung diagnostiziert. Die deutlichsten Fortschritte wurden im Sprachverständnis erreicht, ablesbar an zuverlässigen Reaktionen auf vertraute Aufforderungen im Alltag und sprachliche Anregungen der Eltern. Gleichzeitig

fanden sich keine aktive Sprache und auch kein Interesse an anderen Mitteln der Kommunikation.

Carl beschäftigte sich in selbst gewählten Spielaktivitäten nach wie vor oft mit stereotypem Hantieren von Gegenständen, er liebte Bewegungsspiele und wanderte oft ziellos in der Wohnung herum. Mit den Eltern wurde besprochen, dass man in den nächsten Jahren wohl nur langsame Fortschritte der aktiven Sprache erwarten könne. Zugleich wurde nochmals intensiv versucht, mit alternativen Kommunikationsmitteln über Gesten und Bilder zu arbeiten.

Der Entwicklungsverlauf mit 10 Jahren zeigte weiterhin keine Fortschritte in der sprachlichen Entwicklung, sondern eine meist stereotype Beschäftigung mit Gegenständen und wenig Interesse an vorgegebenen Funktionsspielen. Verschiedene Strategien zur Verwendung unterstützter Kommunikation waren nicht erfolgreich. Die Untersuchung des Entwicklungsstands ergab trotz einzelner Stärken im visuellen Bereich ein Entwicklungsprofil mit einer Streuung zwischen 24 und 30 Monaten. Die günstigsten Ansatzpunkte fanden sich im Sprachverständnis und bei der Erfassung von visuellen Details, die deutlichsten Grenzen in der sprachlichen Imitation und in der sozialen Kommunikation.

1.2 Systematik der diagnostischen Klassifikation

Sowohl im Rahmen der Internationalen Klassifikation von Krankheiten (ICD-10) als auch im DSM-IV-TR wurde eine Triade von Symptomen beschrieben, die als gemeinsame Merkmale von Autismus-Spektrum-Störungen gelten. Diese Triade umfasste qualitative Beeinträchtigungen der wechselseitigen sozialen Interaktion, qualitative Beeinträchtigungen der Kommunikation sowie ein stereotypes Repertoire von Interessen und Aktivitäten. Zur Definition gehörte auch der Beginn der Störung in der frühen Kindheit vor dem 30. Lebensmonat. In der ICD-10 werden verschiedene Störungsbilder von Autismus unterschieden (Volkmar et al. 2014).

Als Kernsymptomatik von Autismus-Spektrum-Störungen wurden die qualitativen Störungen im sozialen und kommunikativen Verhalten gesehen. Da die

Abgrenzungen zwischen Störungen der sozialen Interaktion und der sozialen Kommunikation nur graduell möglich sind, hat man sich in der Neuausgabe des DSM-5 (2013, deutsche Ausgabe Falkai/Wittchen 2015) entschieden, nur noch zwei Kernbereiche einer Autismus-Spektrum-Störung zu definieren.

Im DSM-5 werden frühkindlicher Autismus, atypischer Autismus, desintegrative Störung und Asperger-Syndrom unter dem diagnostischen Begriff Autismus-Spektrum-Störung zusammengefasst. Eine differentialdiagnostische Abgrenzung zwischen diesen Krankheitsbildern wird nicht mehr als sinnvoll angesehen (Tab. 1).

Tab. 1: Diagnostische Klassifikation von Autismus-Spektrum-Störungen in ICD-10 und DSM-5

Klassifikation in der ICD-10	Klassifikation DSM-5
<p>F 84.0 Frühkindlicher Autismus</p> <p>(1) spezifische schwere und allgemeine Störung, Beziehungen einzugehen und eine wechselseitige soziale Kommunikation aufzubauen</p> <p>(2) spezifische Störung der sprachlichen/vorsprachlichen Kommunikation</p> <p>(3) eingeschränkte, sich wiederholende und stereotype Verhaltensmuster und Interessen</p>	Autismus-Spektrum-Störungen
<p>F 84.1 Atypischer Autismus</p> <p>Die diagnostischen Kriterien sind nicht in allen drei Störungsbereichen erfüllt oder das Alter des Krankheitsbeginns fällt aus dem üblichen Rahmen.</p>	
<p>F84.3 Sonstige desintegrative Störung des Kindesalters</p> <p>Nach einer längeren Phase normaler Entwicklung (mindestens zwei Jahre) findet sich ein deutlicher Verlust erworbener sprachlicher und kognitiver Fähigkeiten.</p>	
<p>F84.4 Rett Syndrom</p> <p>Nach einer Phase von einigen Monaten weitgehend normaler frühkindlicher Entwicklung zeigt sich eine deutliche Entwicklungsregression mit Verlust erworbener Fähigkeiten im Bereich von Handmotorik, Sensomotorik und Sprache.</p>	
<p>F84.5 Asperger-Syndrom</p> <p>Auffälligkeiten im sozialen Verhalten betreffen die wechselseitige soziale Interaktion mit auffälligem Sozialverhalten vor allem gegenüber gleichaltrigen Kindern. Es besteht eine normale intellektuelle und sprachliche Begabung.</p>	

Anstelle der klassischen Trias von Symptombereichen (soziale Interaktion, Kommunikation und repetitives/stereotypes Verhalten) werden zwei wesentliche Entwicklungsbereiche definiert: Dazu gehören als erster Bereich die qualitativen Abweichungen in der sozialen Kommunikation – die Kategorien der wechselseitigen sozialen Interaktion und der Kommunikation werden zusam-

mengefasst. Als zweiter Bereich werden die repetitiven Verhaltensweisen und restriktiven Interessen aufgeführt. Diese Kategorie wird ausgeweitet und bezieht auch Aspekte der sensorischen Verarbeitung (z.B. sensorische Hyperreagibilität) mit ein. Die Störung muss weiterhin in der frühen Entwicklungsphase beginnen (vor dem dritten Lebensjahr). Gesondert beschrieben werden komorbide Störungen, die mit dem Autismus assoziiert sein können (z.B. Intelligenzstörungen, Sprachentwicklungsstörungen) (Falkai/Wittchen 2015) (Tab. 2).

Tab. 2: Definition der Störungsbereiche von Autismus-Spektrum-Störungen im DSM-5 und komorbide Störungen

DSM-5: Autismus-Spektrum-Störungen		
Störungen in der sozialen Kommunikation/ sozialen Interaktion	sozio-emotionale Reziprozität	Evidenz in jedem Bereich aktuell oder in der Vorgeschichte
	nonverbale soziale Kommunikation	
	reziproke Beziehungen	
restriktive, repetitive Verhaltensmuster	repetitive Sprache, Bewegungen oder Verwendung von Objekten	Evidenz für Verhalten in zwei Bereichen aktuell oder in der Vorgeschichte
	Fixierung auf Routinen/ Rituale	
	restriktive/intensive Interessen	
	ungewöhnliche sensorische Interessen/Reaktionen	
Symptome in der frühen Kindheit	früher Entwicklungsverlauf/Regression	aktuelle Evidenz/Ausprägung der Störung
Komorbide Störungen/ parallel auftretende Entwicklungsstörungen	<input type="checkbox"/> mit/ohne kognitive Störung/Intelligenzstörung <input type="checkbox"/> mit oder ohne Sprachstörung <input type="checkbox"/> genetische Befunde / genetisches Syndrom <input type="checkbox"/> komorbide psychiatrische Störung (z.B. Angst) <input type="checkbox"/> mit oder ohne Regression	

Neben den Störungsbereichen hat das DSM-5 auch Schweregrade für Autismus-Spektrum-Störungen definiert. Dabei werden einerseits die Ausprägung

der Eigenheiten in der sozialen Kommunikation beschrieben, die die soziale Integration und das kommunikative Verhalten beeinträchtigen. Zum anderen wird die Intensität von restriktiven und repetitiven Verhaltensmerkmalen differenziert. Die Schweregrade stehen sicherlich in engem, aber nicht in durchgängigem Zusammenhang mit Grenzen der Intelligenzentwicklung und der expressiven sprachlichen Kommunikation. Es finden sich z.B. Kinder und Jugendliche mit High-functioning-Autismus, die ein hohes Maß an sozialer Unterstützung benötigen und durch ihre restriktiven und rigiden Interessen und Eigenheiten im sozialen Alltag stark beeinträchtigt sind. Bei der Einschätzung der Entwicklungsprognose kann die Einstufung des Schweregrads hilfreich sein, bei der längerfristigen Prognose spielen aber auch der Verlauf der Intelligenzentwicklung, der Aufbau der expressiven Sprache, Stärken im Bereich der sozialen Kompetenzen und die positiven Einflüsse der sozialen Umwelt eine wesentliche Rolle (Lord et al. 2018, Falkai/Wittchen 2015).

Dabei sollte man sich bewusst machen, dass es durchaus fachliche Einwände gegen dieses neue Klassifikationssystem gab. So wurde von manchen Autoren der Begriff des frühkindlichen Autismus als einer eher schweren Form einer autistischen Störung mit einem chronischen Verlauf als hilfreich angesehen. Das Gleiche gilt für den Begriff des Asperger-Syndroms, der für leichtere Formen von Autismus-Spektrum-Störungen verwendet wird. Gleichzeitig haben Studien, die eine Abgrenzung zwischen diesen Störungsbildern zu definieren suchten, keine klaren Kriterien gefunden (Bennet et al. 2008). Manche Autoren diskutieren, ob es nicht eine Reihe von autistischen Syndromen gibt und inwieweit die Abgrenzung zwischen den Kernsymptomen und den komorbiden Formen von Entwicklungsstörungen überhaupt gelingt (Constantino/Charman 2016, Gillberg/Fernell 2014).

1.3 Soziale Kommunikationsstörung

Das DSM-5 hat als neue zusätzliche diagnostische Kategorie die soziale Kommunikationsstörung eingeführt. Mit dieser Kategorie werden Störungen der pragmatischen Entwicklung, also im sozialen Gebrauch der Sprache, beschrieben. Kindern mit diesen Störungen fällt es schwer, sich mit ihrer Sprache auf die sozialen Erwartungen in Alltagssituationen einzustellen. Es gelingt ihnen etwa nur unvollständig, auf ein wechselseitiges Gespräch einzugehen, weil sie die impliziten Erwartungen und Absichten des Gesprächspartners nicht angemessen verstehen oder berücksichtigen können. (Swineford et al. 2014).

Im DSM-5 werden für die soziale Kommunikationsstörung vier Bereiche von typischen Entwicklungsauffälligkeiten beschrieben. An erster Stelle gehören

dazu Schwierigkeiten, die Sprache für soziale Zwecke zu nutzen, z.B. bei sozialen Ritualen wie Begrüßungen oder informeller Kontaktaufnahme oder beim Austausch von Informationen. Als zweiter Bereich werden Schwierigkeiten aufgeführt, die Kommunikation an die Erwartungen und Bedürfnisse des Zuhörers anzupassen (z.B. dessen möglichen Vorkenntnisse und Erfahrungen zu berücksichtigen). Als Nächstes werden Kompetenzen in der Anwendung von Gesprächsregeln und beim Erzählen von sprachlichen Inhalten genannt, z.B. zu beachten, dass die Gesprächspartner im Wechsel an die Reihe kommen. Als vierter Bereich kommt schließlich das Verständnis für implizite Informationen und die Präsupposition hinzu, also was im Gespräch durch die Vorerfahrungen der Gesprächspartner vorausgesetzt wird. Zudem rechnet man schließlich das Verständnis für mehrdeutige oder übertragene Bedeutungen hinzu (Swineford et al. 2014, Norbury 2014).

Typisch für Kinder mit sozialen Kommunikationsstörungen sind ein verzögerter Aufbau der sprachlichen Kompetenzen und Schwierigkeiten, auf die soziale Interaktion auf der Ebene der Alltagssprache einzugehen. In Familien, in denen soziale Kommunikationsstörungen bei Erwachsenen oder Kindern auftreten, finden sich bei den anderen Familienmitgliedern häufiger Sprachentwicklungsstörungen oder sprachbezogene Lernstörungen (Swineford et al. 2014). Bei einem Kind mit einer sozialen (pragmatischen) Kommunikationsstörung finden sich als komorbide Störungen häufig kognitive Störungen, Aktivitäts- und Aufmerksamkeitsstörungen und Lernstörungen (Norbury 2014). In Familien mit einem Kind, bei dem eine Autismus-Spektrum-Störung diagnostiziert wurde, treten Störungen der sozialen Kommunikation häufiger auf (Tye et al. 2019).

Die Symptome treten im Laufe der Kindheit auf und führen zu Schwierigkeiten in der Alltagskommunikation, in der sozialen Interaktion und im schulischen Lernen. Eine Abgrenzung von Autismus-Spektrum-Störungen erfolgt anhand der qualitativen Auffälligkeiten in der wechselseitigen sozialen Interaktion und Kommunikation und den repetitiven und restriktiven Verhaltensweisen.

Da bei Kindern und Jugendlichen mit Autismus-Spektrum-Störungen oft auch eine Störung der semantisch-pragmatischen Entwicklung diagnostiziert wird, also eine breitgefächerte Störung der sozialen Kommunikation und des sozialen Gebrauchs der Sprache, ist die Abgrenzung dieser beiden Störungsbilder im Einzelfall nicht einfach und kann oft erst über Verlaufsbeobachtungen eingeschätzt und über eine entsprechende klinische Expertise gesichert werden (Swineford et al. 2014).

Im diagnostischen Klassifikationssystem DSM-5 wird der Begriff Autismus-Spektrum-Störung zur einheitlichen Klassifikation von autistischem Verhalten eingeführt.

Das DSM-5 unterscheidet zudem Schweregrade von Autismus-Spektrum-Störungen, die den Grad an sozialer Unterstützung und die Hindernisse für die soziale Integration beschreiben.

Unter der diagnostischen Kategorie „Soziale Kommunikationsstörung“ wird die Entwicklung von Kindern beschrieben, die primär Schwierigkeiten mit der kommunikativen Verwendung der Sprache haben.

1.4 Heterogenität und Ursachen von Autismus-Spektrum-Störungen

Kinder mit Autismus-Spektrum-Störungen zeigen sehr heterogene Verhaltenssymptome. Der Entwicklungsverlauf ist sehr variabel und es ist oft schwer, das Entwicklungstempo z.B. der Sprache oder der kognitiven Entwicklung vorherzusagen. Dieses heterogene Bild findet sich unabhängig von der Bewertung der Intelligenzentwicklung, der sprachlichen Fähigkeiten und der kommunikativen Kompetenzen. Schließlich finden sich große Unterschiede im Verhalten und in den Anpassungsleistungen von Kindern mit Autismus-Spektrum-Störungen (Jones/Klin 2009). Wegen dieser Heterogenität bezweifeln manche Autoren, ob man überhaupt von einer einheitlichen Störung „Autismus“ ausgehen kann (Waterhouse 2013).

Im **Bereich des sozialen Verhaltens** zeigen sich große Unterschiede über alle Entwicklungsphasen hinweg. Einzelne Kinder vermeiden sozialen Kontakt weitgehend, andere wirken im sozialen Verhalten lediglich steif und unbeholfen. Kommunikatives und sprachliches Verhalten zeigen eine große Spannweite: von Kindern, die gar keine gesprochene Sprache erwerben bis zu Kindern, die sich vor allem schwer tun beim Eingehen auf eine Gesprächssituation und auf soziale Erwartungen im Bereich der sprachlichen Kommunikation (Gerenser 2009).

Bei den repetitiven und restriktiven Verhaltensmerkmalen zeigen sich ähnlich große Variationen. Jüngere Kinder zeigen vor allem repetitive motorische Manierismen und eine primäre Beschäftigung mit nicht-funktionalen Teilen

von Gegenständen. Bei älteren Kindern kommen eine Fixierung auf restriktive Interessen und nicht-funktionale Routinen oder Rituale hinzu (Leekam et al. 2011). Es finden sich Kinder, bei denen stereotype oder restriktive Verhaltensweisen wenig oder gar nicht beobachtet werden, andere Kinder sind auf ihre stereotypen Interessen so stark fixiert, dass diese das Lernen von anderen Entwicklungskompetenzen erschweren oder behindern.

Miles unterscheidet zwischen einem essentiellen Autismus – in einem anderen Zusammenhang wird auch von idiopathischem Autismus gesprochen – und einem komplexen Autismus. Beim essentiellen Autismus stützt sich die klinische Diagnose nur auf die Beschreibung der unterschiedlichen qualitativen Verhaltensmerkmale. Es finden sich keine dokumentierbaren körperlichen Auffälligkeiten. Beim komplexen Autismus werden Auffälligkeiten in der Morphogenese, z.B. generalisierte Zeichen von Dysmorphien – also körperlichen Anomalien – oder Mikrozephalie gefunden. Die Häufigkeitsangaben für den komplexen Autismus liegen bei 10 bis 20% (Miles 2011a).

In anderen Publikationen findet man die Begriffe **idiopathischer Autismus** und **syndromaler Autismus**. Bei idiopathischem bzw. nicht-syndromalem Autismus findet man lediglich bei einem kleinen Teil der Kinder Mikrodeletionen oder Reduplikationen auf der DNA, in der Regel sind hier keine genetischen Abweichungen nachweisbar. Bei diesen Autismusformen ist der Anteil von Jungen zu Mädchen stark erhöht (6,5:1 bis 3,5:1) und es wird oft auch eine stärkere familiäre Häufung der Symptomatik berichtet (Abrahams/Geschwind 2008). Aktuell wird ein Anteil des idiopathischen Autismus von etwa 75% der untersuchten Patienten angenommen. Bei diesen Kindern fehlen konkrete neurologische oder morphologische Merkmale, die auf eine spezifische medizinische Diagnosestellung hindeuten (Bourgeron 2015).

Bei **syndromalem Autismus** kann man eine bekannte genetische Ursache finden, z.B. Autismus-Spektrum-Störungen bei fragilem X-Syndrom, beim Phe-lan-McDermid Syndrom oder bei tuberöser Sklerose. Bei syndromalem Autismus findet man einen hohen Anteil von Dysmorphiemerkmalen, anatomisch nachweisbare Gehirnmissbildungen, Intelligenzstörungen und Epilepsie. Bei diesem syndromalen Autismus ist der Anteil von Mädchen und Jungen fast identisch (Miles 2011a).

Bei syndromalem Autismus lassen sich die Chromosomenanomalien oft im Rahmen der genetischen Untersuchungen abklären. Warum bei manchen Kindern innerhalb eines spezifischen Syndroms eine Autismus-Spektrum-Störung auftritt und bei anderen nicht (z.B. im Rahmen des fragilen X-Syndroms), ist nicht im Einzelnen geklärt. Syndromale Formen von Autismus werden nicht als Autismus-Spektrum-Störungen bewertet, sofern eine genetische Ursache nachgewiesen wurde. Vielmehr geht man von speziellen klinischen Syndromen aus,

für die sich der Entwicklungsverlauf und die Prognose vom idiopathischen Autismus unterscheidet (Miles 2011b).

Bei Kindern und Jugendlichen mit **fragilem X-Syndrom**, bei denen eine Autismus-Spektrum-Störung diagnostiziert wird, zeigen sich oft weniger stark ausgeprägte Symptome im Bereich der sozialen und kommunikativen Symptome als bei Patienten mit einer nicht-syndromalen Autismus-Spektrum-Störung. Kinder und Jugendliche mit fragilem X-Syndrom mit Merkmalen einer zusätzlichen Autismus-Spektrum-Störung zeigen dagegen eine Reihe von komorbiden Problemen, die sie von Kindern mit nicht-syndromalen Autismus-Spektrum-Störungen unterscheiden. Vor allem Probleme mit Ängsten und Hyperaktivität sind bei Kindern mit fragilem X-Syndrom deutlich stärker ausgeprägt (Abbeduto et al. 2014).

Solche Syndrom-typischen Verhaltensmerkmale zu verstehen, ist für die Behandlung eines Kindes überaus wichtig. Bei Kindern mit dem **Williams-Syndrom** ist etwa häufig eine geringe Modulation des Blickkontakts und das typische Anstarren anderer Personen zu beobachten. Zudem fällt oft ein ausgeprägtes distanzloses Verhalten gegenüber Kindern und Erwachsenen auf. Jedes Kind in der Vorschulgruppe wird sozusagen zum engen Freund erklärt und auch so behandelt. Es wurden in Studien Einschränkungen in der Gesichtswahrnehmung nachgewiesen, die ein möglicher Auslöser für das Anstarren sein könnten. Die Funktionsstörungen im sozial-kommunikativen Verhalten sind aber sehr viel weniger ausgeprägt als bei Kindern mit idiopathischem Autismus. Stereotype und restriktive Verhaltensweisen bilden sich vor allem in dem wenig flexiblen Spielverhalten ab (Klein-Tasman et al. 2009).

Unter den Kindern mit **Neurofibromatose Typ 1 (NF1)** wird in der Literatur ein erheblicher Anteil an zusätzlich diagnostizierten Autismus-Spektrum-Störungen beschrieben (die Angaben schwanken zwischen 10% und 30%). Typisch für diese Kinder sind ebenfalls das distanzlose Verhalten, ein flüchtiger und abschweifender Blickkontakt geprägt von Eigenheiten des Aufmerksamkeitsverhaltens und ein oft sehr diffuses Kontaktverhalten. Auf der Ebene des restriktiven und rigiden Verhaltens zeigen sich einzelne zwanghafte Muster, seltener auch ausgeprägte Stereotypien (Garg et al. 2015).

Die Unterscheidung zwischen idiopathischem und syndromalem Autismus ist von großer Bedeutung für die ätiologische Abklärung, für die Einschätzung der Entwicklungsprognose und auch für die Behandlungsplanung. Insofern ist es wichtig, sich über die zugrundeliegende Ätiologie genauer Gedanken zu machen, ehe man systematische Therapiemaßnahmen einleitet.

Autismus-Spektrum-Störungen werden als neurobiologische Störungen verstanden, die primär durch heterogene genetische Faktoren beeinflusst werden. Zugleich wird eine multifaktorielle Ätiologie angenommen, bei der die spezifi-

sche Wirkung von Umweltfaktoren noch wenig verstanden wird. Die Ursachenanalyse hat einen engen Zusammenhang mit genetischen Variationen belegt. Dabei geht man davon aus, dass aktuell bei 20 bis 25% der Kinder mit Autismus-Spektrum-Störungen eine konkrete genetische Veränderung als Ursache nachweisbar ist. Diese betreffen z.B. chromosomale Deletionen, Reduplikationen oder Veränderungen der Kopienzahl (copy number variations) (Bourgeron 2015).

Gleichzeitig sind eine Reihe von Umweltrisiken bekannt, die mit Autismus-Spektrum-Störungen assoziiert sind. Diese betreffen z.B. Risiken während der Schwangerschaft (etwa Alkoholexposition oder mütterliche Infektionen), extreme Frühgeburtlichkeit und perinatale Risikofaktoren. Ein weiterer Risikofaktor für autistische Störungen ist z.B. ein höheres Alter von Mutter und Vater, es ist aber nicht zuverlässig bekannt, wie diese Altersfaktoren wirksam werden (Bölte et al. 2019). Diskutiert werden bei Autismus zudem epigenetische Faktoren. Epigenetische Prozesse sind Wirkungsmechanismen, die dazu führen, dass Umwelteinflüsse lebenslange oder vererbte Wirkungen auf die genetische Kodierung, also die Aktivierung oder Nichtaktivierung eines Gens haben (Walterhouse 2013).



Autismus-Spektrum-Störungen zeigen ein sehr heterogenes Bild im Verlauf der Entwicklung und in der langfristigen Prognose. Die Betonung der neurobiologischen Störungen lenkt den Blick auf die vielfältigen Einflüsse von genetischen und epigenetischen Faktoren.

1.5 Differentialdiagnostische Fragen

Obwohl man für die Diagnose Autismus-Spektrum-Störung stringente Kriterien formuliert hat, ist die Abgrenzung zu anderen Entwicklungsstörungen keineswegs eine leichte Aufgabe. Dies gilt besonders für die ersten Lebensjahre. Einzelne Verhaltensmerkmale finden sich sowohl bei Kindern mit Autismus-Spektrum-Störungen als auch bei Kindern mit anderen Formen von Entwicklungsauffälligkeiten. Zwanghafte und rigide Verhaltensmerkmale können nicht nur bei Autismus, sondern in einzelnen Entwicklungsphasen auch bei Aktivitäts- und Aufmerksamkeitsstörungen beobachtet werden. Defizite im sozialen Kontaktverhalten können auch durch eine ausgeprägte Sprachentwicklungsstörung begründet sein. Erhebliche Störungen der emotionalen Regulation können eine