

**Ursachen
von
Autismus Spektrum Störungen
und
Differenzialdiagnostik**

Priv.-Doz. Dr. med. Judith Sinzig

LVR-Klinik Bonn,

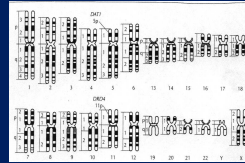
Abteilung für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie

Ursachen von Autismus: Frühe Theorien

- ★ Freud: Autismus=Narzissmus
- ★ ICD 9: Kindliche Schizophrenie
- ★ Bettelheim: “Refrigerator moms”

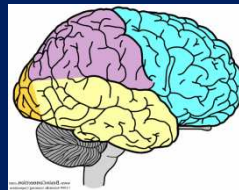
Aktuelle Ansätze zur Pathogenese von ASS

Genetik



Chromosom	Größe	Banden	Größe	Banden
1	147	11	147	11
2	173	13	173	13
3	171	11	171	11
4	106	10	106	10
5	147	12	147	12
6	171	11	171	11
7	133	10	133	10
8	147	12	147	12
9	141	11	141	11
10	147	12	147	12
11	141	11	141	11
12	133	10	133	10
13	114	9	114	9
14	106	10	106	10
15	151	13	151	13
16	90	8	90	8
17	78	7	78	7
18	55	5	55	5
19	44	4	44	4
20	36	3	36	3
21	46	4	46	4
22	21	2	21	2
23	14	1	14	1
24	10	1	10	1
25	6	1	6	1
26	3	1	3	1
27	2	1	2	1
28	1	1	1	1

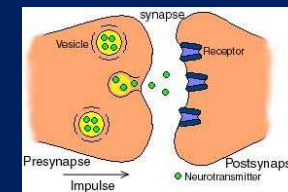
Neurobiologische Auffälligkeiten



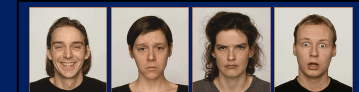
Dysfunktionen in den Spiegelneuronen



Psychopharmakologische Auffälligkeiten



Neuropsychologische Auffälligkeiten



Aktuelle Ansätze zur Pathogenese von ASS

Genetik

The image shows a small, low-resolution table of genetic data, likely a GWAS Manhattan plot. The table is organized into columns representing chromosomes (1 to 22, X, Y) and rows representing individual genetic variants. The data points are represented by small black squares, indicating the association p-values for each variant across the different chromosomes.

Pathogenese der ASS: Genetik

Zwillingsstudien:

- ☆ Erkrankungsrisiko von Geschwistern bei 2,2% (Gupta & State, 2006)
- ☆ Autismusspezifischer Phänotyp bei monozygoten Zwillingen stärker ausgeprägt als bei dizygoten (Poustka et al., 2004; Freitag, 2007)
- ☆ Konkordanzraten von 60% bei monozygoten Zwillingen (Bailey, 1995)
- ☆ Bei Geschwistern: nicht das Vollbild der Störung in Erscheinung, sondern vielfach einzelne Merkmale (Delorme et al., 2007)

Pathogenese der ASS: Genetik

Zytogenetische Studien:

- ☆ 3-12%: identifizierbare Chromosomenaberrationen (Lauritsen & Ewald, 2001)
- ☆ Häufigsten Chromosomenanomalien: Chromosom 15q11-q13, 16q23 und 17q11.2
- ☆ Chromosom 15q11-q13: autistischer Phänotyp mit geistiger Behinderung
- ☆ Jüngst im Fokus - EN2-Gen: Entwicklung des Gehirns, Cerebellums und bei ASS überzufällig betroffen (Bartlett et al., 2005; Gupta & State, 2006)

Pathogenese der ASS: Genetik

Molekulargenetische Studien:

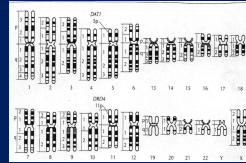
- ☆ Identifikation und Suche nach Kandidatengenregionen:
2q, 3q 25-27, 3p25, 6q14-21, 7q31-36 und 17q11-21
(Freitag, 2007)
- ☆ Verbindung mit Genosomen gefunden, die in
Verbindung mit dem Serotonin-Neurotransmittersystem
stehen (Weiss et al., 2004)

Genetische Transmission noch unklar, daher gilt bislang:

Multiplikatives Multilocus Modell

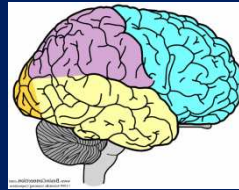
Aktuelle Ansätze zur Pathogenese von ASS

Genetik



Chromosom	Gen	ASD
1	MECP2	+
2	NRXN1	+
3	SHANK3	+
4	PTEN	+
5	SMAD4	+
6	MECP2	+
7	SHANK3	+
8	PTEN	+
9	SMAD4	+
10	MECP2	+
11	SHANK3	+
12	PTEN	+
13	SMAD4	+
14	MECP2	+
15	SHANK3	+
16	PTEN	+
17	SMAD4	+
18	MECP2	+
19	SHANK3	+
20	PTEN	+
21	SMAD4	+
22	MECP2	+
X	FMR1	+
Y	SHANK3	+

**Neurobiologische
Auffälligkeiten**



Strukturelle Auffälligkeiten bei ASS

1. Asperger- Autismus/ HFA:

- ◆ reduzierte Dichte der grauen Substanz im Temporallappen, im entorhinalen Kortex & im Gyrus fusiformis

2. Frühkindlicher Autismus:

- ◆ Auffälligkeiten bei der Hirnentwicklung (Über- bzw. Unterentwicklung bestimmter Strukturen),
- ◆ Beeinträchtigt neuronales Netzwerk, bestehend aus temporo-parietalem Kortex, limbischem System, Zerebellum, präfrontalem Kortex und Corpus Callosum

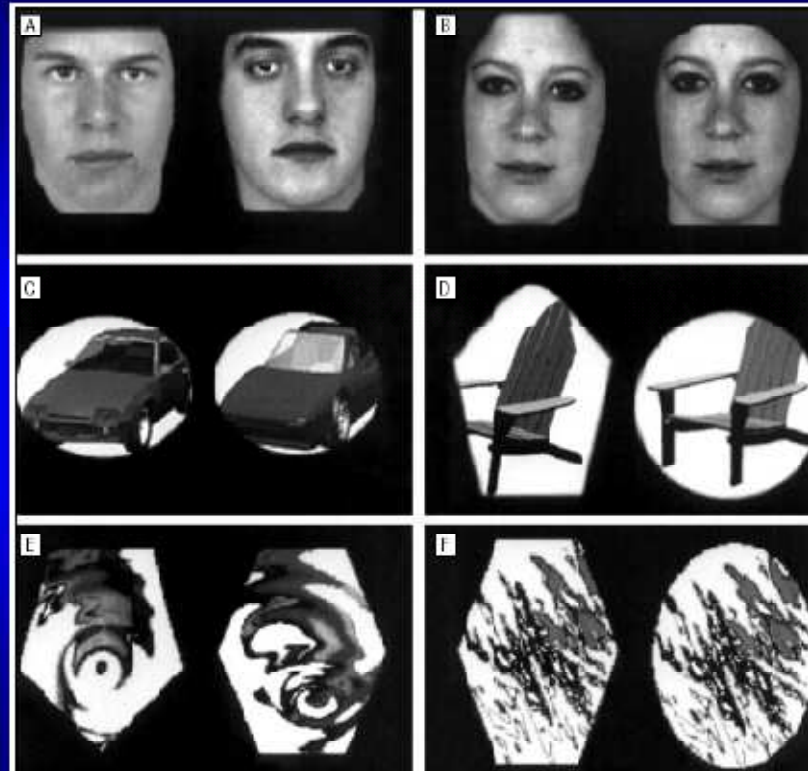
Funktionelle Auffälligkeiten I

Präferenz für
unbelebte Objekte
und Desinteresse
an Gesichtern

Stimuluspaare

fMRT

gleich ungleich?



**Reaktionszeiten bei Gesichtern deutlich länger
und signifikant erhöhte Fehlerzahlen bei den
Autisten (Schultz et al., 2000).**

Neurobiologische Ansätze

➔ **Annahme eines beeinträchtigten neuronalen Netzwerks bestehend aus:**

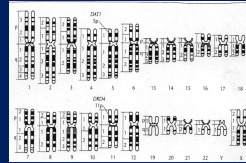
- ➔ Frontalhirn
- ➔ Parietalkortex
- ➔ Kleinhirn (Zerebellum)
- ➔ limbisches System (z.B.: Amygdala)
- ➔ Balken (Corpus Callosum)

• darüber hinaus konnte ein erhöhtes Gesamtgehirngewicht sowie eine Unterentwicklung neuronaler Strukturen im limbischen System nachgewiesen werden

Fazit: Die insgesamt widersprüchlichen Befunde deuten auf Auffälligkeiten während der Hirnentwicklung hin, d.h. auf eine Über- bzw. Unterentwicklung bestimmten Strukturen.

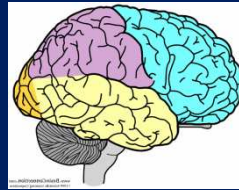
Aktuelle Ansätze zur Pathogenese von ASS

Genetik



Chromosom	Größe	Form	Banden	Gruppen
1	147	metacentric	11	A
2	178	metacentric	11	A
3	171	metacentric	11	A
4	106	metacentric	11	A
5	146	metacentric	11	A
6	171	metacentric	11	A
7	127	metacentric	11	A
8	146	metacentric	11	A
9	141	metacentric	11	A
10	146	metacentric	11	A
11	141	metacentric	11	A
12	133	metacentric	11	A
13	114	metacentric	11	A
14	105	metacentric	11	A
15	155	metacentric	11	A
16	90	metacentric	11	A
17	78	metacentric	11	A
18	55	metacentric	11	A
19	49	metacentric	11	A
20	46	metacentric	11	A
21	45	metacentric	11	A
22	43	metacentric	11	A
23	146	acrocentric	11	B
24	102	acrocentric	11	B
25	126	acrocentric	11	B
26	118	acrocentric	11	B
27	128	acrocentric	11	B
28	142	acrocentric	11	B
29	143	acrocentric	11	B
30	133	acrocentric	11	B
31	146	acrocentric	11	B
32	143	acrocentric	11	B
33	146	acrocentric	11	B
34	143	acrocentric	11	B
35	146	acrocentric	11	B
36	143	acrocentric	11	B
37	146	acrocentric	11	B
38	143	acrocentric	11	B
39	146	acrocentric	11	B
40	143	acrocentric	11	B
41	146	acrocentric	11	B
42	143	acrocentric	11	B
43	146	acrocentric	11	B
44	143	acrocentric	11	B
45	146	acrocentric	11	B
46	143	acrocentric	11	B
47	146	acrocentric	11	B
48	143	acrocentric	11	B
49	146	acrocentric	11	B
50	143	acrocentric	11	B

Neurobiologische Auffälligkeiten

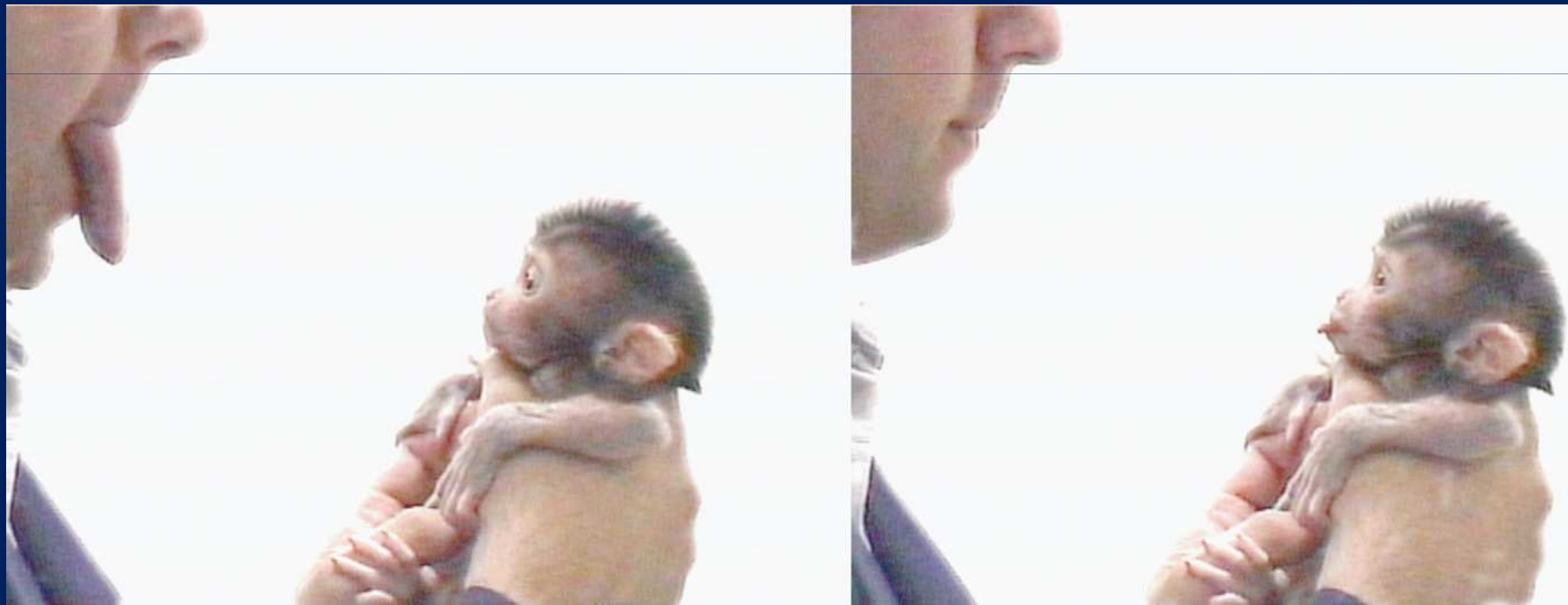


Dysfunktionen in den Spiegelneuronen



Spiegelneuronensystem

Nervenzellen im Gehirn, die gleiche Potenziale auslösen bei passiver und aktiver Betrachtung.



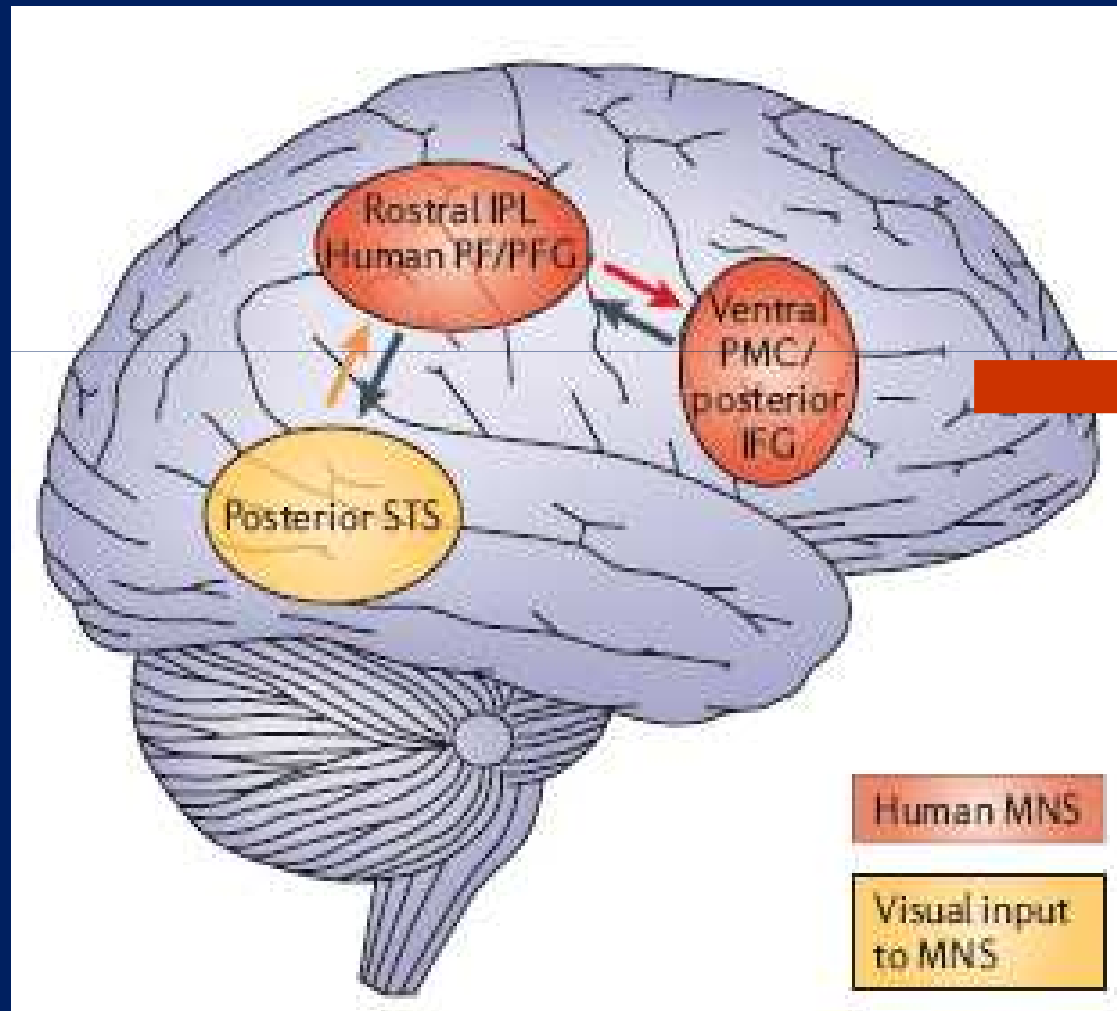
Dysfunktionen in den Spiegelneuronen

Funktionen:

- ◆ Ausführung und Beobachtung von Bewegungen bzw. Verhalten deuten und verstehen (Lernen durch Nachahmung)
- ◆ Empathieverständnis
- ◆ Sprache

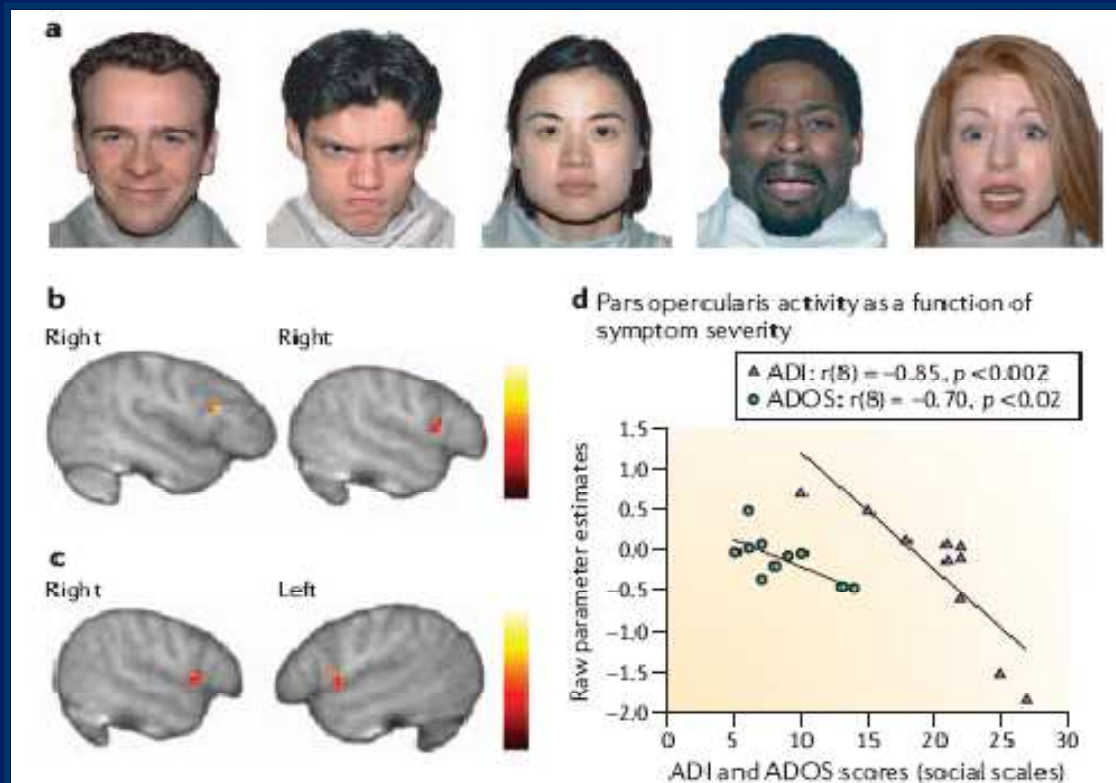


Frontoparietales Spiegelneuronensystem (MNS)



... die drei Regionen bilden den Hauptkreislauf für Imitation!

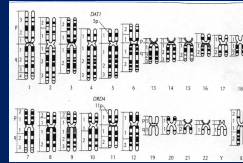
Spiegelneuronensystem und ASS



Autistische Kinder zeigen eine deutliche reduzierte Aktivität im frontalen MNS- System (v.a. im Bereich der Pars opercularis des Gyrus frontalis inferior). Die erniedrigte MNS- Aktivität korreliert mit dem Schweregrad der autistischen Symptomatik im ADOS und ADI-R (Iacoboni & Dapretto, 2006).

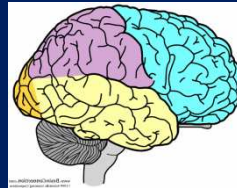
Aktuelle Ansätze zur Pathogenese von ASS

Genetik



Group	Number	Sex	Y	X
A	1	XX		X
B	2	XX		X
C	3	XX		X
D	4	XX		X
E	5	XX		X
F	6	XX		X
G	7	XX		X
H	8	XX		X
I	9	XX		X
J	10	XX		X
K	11	XX		X
L	12	XX		X
M	13	XX		X
N	14	XX		X
O	15	XX		X
P	16	XX		X
Q	17	XX		X
R	18	XX		X
S	19	XX		X
T	20	XX		X
U	21	XX		X
V	22	XX		X
W	23	XX	Y	X
X	24	XX		X
Y	25	XX	Y	X
Z	26	XX		X
AA	27	XX		X
AB	28	XX		X
AC	29	XX		X
AD	30	XX		X

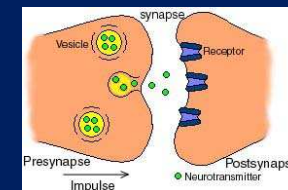
Neurobiologische Auffälligkeiten



Dysfunktionen in den Spiegelneuronen



Psychopharmakologische Auffälligkeiten

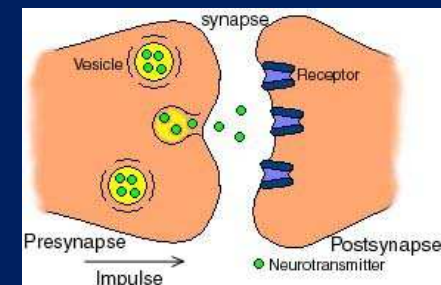


Psychopharmakologische Befunde

Serotonin: ca. bei 60% der Patienten mit ASS findet sich ein erhöhter Serotonin-Blutspiegel aufgrund vermehrter Aufnahme und Speicherung (Stereotypien, Rituale, rigides Verhalten)

Dopamin: erhöhte Konzentration im synaptischen Spalt, (Stereotypien und repetitives Verhalten),
Aber kein spezifischer Indikator für Autismus

Noradrenalin: widersprüchliche Befunde
(Hyperaktives Verhalten, Impulsivität, Irritierbarkeit)

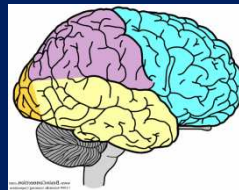


Aktuelle Ansätze zur Pathogenese von ASS

Genetik

Chromosome	Gene
1	PCP2, PIP5K3A, PIP5K3B, PIP5K3C, PIP5K3D, PIP5K3E, PIP5K3F, PIP5K3G, PIP5K3H, PIP5K3I, PIP5K3J, PIP5K3K, PIP5K3L, PIP5K3M, PIP5K3N, PIP5K3O, PIP5K3P, PIP5K3Q, PIP5K3R, PIP5K3S, PIP5K3T, PIP5K3U, PIP5K3V, PIP5K3W, PIP5K3X, PIP5K3Y, PIP5K3Z
2	PCP1, PIP5K2A, PIP5K2B, PIP5K2C, PIP5K2D, PIP5K2E, PIP5K2F, PIP5K2G, PIP5K2H, PIP5K2I, PIP5K2J, PIP5K2K, PIP5K2L, PIP5K2M, PIP5K2N, PIP5K2O, PIP5K2P, PIP5K2Q, PIP5K2R, PIP5K2S, PIP5K2T, PIP5K2U, PIP5K2V, PIP5K2W, PIP5K2X, PIP5K2Y, PIP5K2Z
3	PCP3, PIP5K1A, PIP5K1B, PIP5K1C, PIP5K1D, PIP5K1E, PIP5K1F, PIP5K1G, PIP5K1H, PIP5K1I, PIP5K1J, PIP5K1K, PIP5K1L, PIP5K1M, PIP5K1N, PIP5K1O, PIP5K1P, PIP5K1Q, PIP5K1R, PIP5K1S, PIP5K1T, PIP5K1U, PIP5K1V, PIP5K1W, PIP5K1X, PIP5K1Y, PIP5K1Z
4	PCP4, PIP5K4A, PIP5K4B, PIP5K4C, PIP5K4D, PIP5K4E, PIP5K4F, PIP5K4G, PIP5K4H, PIP5K4I, PIP5K4J, PIP5K4K, PIP5K4L, PIP5K4M, PIP5K4N, PIP5K4O, PIP5K4P, PIP5K4Q, PIP5K4R, PIP5K4S, PIP5K4T, PIP5K4U, PIP5K4V, PIP5K4W, PIP5K4X, PIP5K4Y, PIP5K4Z
5	PCP5, PIP5K5A, PIP5K5B, PIP5K5C, PIP5K5D, PIP5K5E, PIP5K5F, PIP5K5G, PIP5K5H, PIP5K5I, PIP5K5J, PIP5K5K, PIP5K5L, PIP5K5M, PIP5K5N, PIP5K5O, PIP5K5P, PIP5K5Q, PIP5K5R, PIP5K5S, PIP5K5T, PIP5K5U, PIP5K5V, PIP5K5W, PIP5K5X, PIP5K5Y, PIP5K5Z
6	PCP6, PIP5K6A, PIP5K6B, PIP5K6C, PIP5K6D, PIP5K6E, PIP5K6F, PIP5K6G, PIP5K6H, PIP5K6I, PIP5K6J, PIP5K6K, PIP5K6L, PIP5K6M, PIP5K6N, PIP5K6O, PIP5K6P, PIP5K6Q, PIP5K6R, PIP5K6S, PIP5K6T, PIP5K6U, PIP5K6V, PIP5K6W, PIP5K6X, PIP5K6Y, PIP5K6Z
7	PCP7, PIP5K7A, PIP5K7B, PIP5K7C, PIP5K7D, PIP5K7E, PIP5K7F, PIP5K7G, PIP5K7H, PIP5K7I, PIP5K7J, PIP5K7K, PIP5K7L, PIP5K7M, PIP5K7N, PIP5K7O, PIP5K7P, PIP5K7Q, PIP5K7R, PIP5K7S, PIP5K7T, PIP5K7U, PIP5K7V, PIP5K7W, PIP5K7X, PIP5K7Y, PIP5K7Z
8	PCP8, PIP5K8A, PIP5K8B, PIP5K8C, PIP5K8D, PIP5K8E, PIP5K8F, PIP5K8G, PIP5K8H, PIP5K8I, PIP5K8J, PIP5K8K, PIP5K8L, PIP5K8M, PIP5K8N, PIP5K8O, PIP5K8P, PIP5K8Q, PIP5K8R, PIP5K8S, PIP5K8T, PIP5K8U, PIP5K8V, PIP5K8W, PIP5K8X, PIP5K8Y, PIP5K8Z
9	PCP9, PIP5K9A, PIP5K9B, PIP5K9C, PIP5K9D, PIP5K9E, PIP5K9F, PIP5K9G, PIP5K9H, PIP5K9I, PIP5K9J, PIP5K9K, PIP5K9L, PIP5K9M, PIP5K9N, PIP5K9O, PIP5K9P, PIP5K9Q, PIP5K9R, PIP5K9S, PIP5K9T, PIP5K9U, PIP5K9V, PIP5K9W, PIP5K9X, PIP5K9Y, PIP5K9Z
10	PCP10, PIP5K10A, PIP5K10B, PIP5K10C, PIP5K10D, PIP5K10E, PIP5K10F, PIP5K10G, PIP5K10H, PIP5K10I, PIP5K10J, PIP5K10K, PIP5K10L, PIP5K10M, PIP5K10N, PIP5K10O, PIP5K10P, PIP5K10Q, PIP5K10R, PIP5K10S, PIP5K10T, PIP5K10U, PIP5K10V, PIP5K10W, PIP5K10X, PIP5K10Y, PIP5K10Z
11	PCP11, PIP5K11A, PIP5K11B, PIP5K11C, PIP5K11D, PIP5K11E, PIP5K11F, PIP5K11G, PIP5K11H, PIP5K11I, PIP5K11J, PIP5K11K, PIP5K11L, PIP5K11M, PIP5K11N, PIP5K11O, PIP5K11P, PIP5K11Q, PIP5K11R, PIP5K11S, PIP5K11T, PIP5K11U, PIP5K11V, PIP5K11W, PIP5K11X, PIP5K11Y, PIP5K11Z
12	PCP12, PIP5K12A, PIP5K12B, PIP5K12C, PIP5K12D, PIP5K12E, PIP5K12F, PIP5K12G, PIP5K12H, PIP5K12I, PIP5K12J, PIP5K12K, PIP5K12L, PIP5K12M, PIP5K12N, PIP5K12O, PIP5K12P, PIP5K12Q, PIP5K12R, PIP5K12S, PIP5K12T, PIP5K12U, PIP5K12V, PIP5K12W, PIP5K12X, PIP5K12Y, PIP5K12Z
13	PCP13, PIP5K13A, PIP5K13B, PIP5K13C, PIP5K13D, PIP5K13E, PIP5K13F, PIP5K13G, PIP5K13H, PIP5K13I, PIP5K13J, PIP5K13K, PIP5K13L, PIP5K13M, PIP5K13N, PIP5K13O, PIP5K13P, PIP5K13Q, PIP5K13R, PIP5K13S, PIP5K13T, PIP5K13U, PIP5K13V, PIP5K13W, PIP5K13X, PIP5K13Y, PIP5K13Z
14	PCP14, PIP5K14A, PIP5K14B, PIP5K14C, PIP5K14D, PIP5K14E, PIP5K14F, PIP5K14G, PIP5K14H, PIP5K14I, PIP5K14J, PIP5K14K, PIP5K14L, PIP5K14M, PIP5K14N, PIP5K14O, PIP5K14P, PIP5K14Q, PIP5K14R, PIP5K14S, PIP5K14T, PIP5K14U, PIP5K14V, PIP5K14W, PIP5K14X, PIP5K14Y, PIP5K14Z
15	PCP15, PIP5K15A, PIP5K15B, PIP5K15C, PIP5K15D, PIP5K15E, PIP5K15F, PIP5K15G, PIP5K15H, PIP5K15I, PIP5K15J, PIP5K15K, PIP5K15L, PIP5K15M, PIP5K15N, PIP5K15O, PIP5K15P, PIP5K15Q, PIP5K15R, PIP5K15S, PIP5K15T, PIP5K15U, PIP5K15V, PIP5K15W, PIP5K15X, PIP5K15Y, PIP5K15Z
16	PCP16, PIP5K16A, PIP5K16B, PIP5K16C, PIP5K16D, PIP5K16E, PIP5K16F, PIP5K16G, PIP5K16H, PIP5K16I, PIP5K16J, PIP5K16K, PIP5K16L, PIP5K16M, PIP5K16N, PIP5K16O, PIP5K16P, PIP5K16Q, PIP5K16R, PIP5K16S, PIP5K16T, PIP5K16U, PIP5K16V, PIP5K16W, PIP5K16X, PIP5K16Y, PIP5K16Z
17	PCP17, PIP5K17A, PIP5K17B, PIP5K17C, PIP5K17D, PIP5K17E, PIP5K17F, PIP5K17G, PIP5K17H, PIP5K17I, PIP5K17J, PIP5K17K, PIP5K17L, PIP5K17M, PIP5K17N, PIP5K17O, PIP5K17P, PIP5K17Q, PIP5K17R, PIP5K17S, PIP5K17T, PIP5K17U, PIP5K17V, PIP5K17W, PIP5K17X, PIP5K17Y, PIP5K17Z
18	PCP18, PIP5K18A, PIP5K18B, PIP5K18C, PIP5K18D, PIP5K18E, PIP5K18F, PIP5K18G, PIP5K18H, PIP5K18I, PIP5K18J, PIP5K18K, PIP5K18L, PIP5K18M, PIP5K18N, PIP5K18O, PIP5K18P, PIP5K18Q, PIP5K18R, PIP5K18S, PIP5K18T, PIP5K18U, PIP5K18V, PIP5K18W, PIP5K18X, PIP5K18Y, PIP5K18Z
19	PCP19, PIP5K19A, PIP5K19B, PIP5K19C, PIP5K19D, PIP5K19E, PIP5K19F, PIP5K19G, PIP5K19H, PIP5K19I, PIP5K19J, PIP5K19K, PIP5K19L, PIP5K19M, PIP5K19N, PIP5K19O, PIP5K19P, PIP5K19Q, PIP5K19R, PIP5K19S, PIP5K19T, PIP5K19U, PIP5K19V, PIP5K19W, PIP5K19X, PIP5K19Y, PIP5K19Z
20	PCP20, PIP5K20A, PIP5K20B, PIP5K20C, PIP5K20D, PIP5K20E, PIP5K20F, PIP5K20G, PIP5K20H, PIP5K20I, PIP5K20J, PIP5K20K, PIP5K20L, PIP5K20M, PIP5K20N, PIP5K20O, PIP5K20P, PIP5K20Q, PIP5K20R, PIP5K20S, PIP5K20T, PIP5K20U, PIP5K20V, PIP5K20W, PIP5K20X, PIP5K20Y, PIP5K20Z
21	PCP21, PIP5K21A, PIP5K21B, PIP5K21C, PIP5K21D, PIP5K21E, PIP5K21F, PIP5K21G, PIP5K21H, PIP5K21I, PIP5K21J, PIP5K21K, PIP5K21L, PIP5K21M, PIP5K21N, PIP5K21O, PIP5K21P, PIP5K21Q, PIP5K21R, PIP5K21S, PIP5K21T, PIP5K21U, PIP5K21V, PIP5K21W, PIP5K21X, PIP5K21Y, PIP5K21Z
22	PCP22, PIP5K22A, PIP5K22B, PIP5K22C, PIP5K22D, PIP5K22E, PIP5K22F, PIP5K22G, PIP5K22H, PIP5K22I, PIP5K22J, PIP5K22K, PIP5K22L, PIP5K22M, PIP5K22N, PIP5K22O, PIP5K22P, PIP5K22Q, PIP5K22R, PIP5K22S, PIP5K22T, PIP5K22U, PIP5K22V, PIP5K22W, PIP5K22X, PIP5K22Y, PIP5K22Z
X	PCPX, PIP5KXA, PIP5KXB, PIP5KXC, PIP5KXD, PIP5KXE, PIP5KXF, PIP5KXG, PIP5KXH, PIP5KXI, PIP5KXJ, PIP5KXK, PIP5KXL, PIP5KXM, PIP5KXN, PIP5KXO, PIP5KXP, PIP5KXQ, PIP5KXR, PIP5KXS, PIP5KXT, PIP5KXU, PIP5KXV, PIP5KXW, PIP5KXX, PIP5KXY, PIP5KXZ
Y	PCPY, PIP5KYA, PIP5KYB, PIP5KYC, PIP5KYD, PIP5KYE, PIP5KYF, PIP5KYG, PIP5KYH, PIP5KYI, PIP5KYJ, PIP5KYK, PIP5KYL, PIP5KYM, PIP5KYN, PIP5KYO, PIP5KYP, PIP5KYQ, PIP5KYR, PIP5KYS, PIP5KYT, PIP5KYU, PIP5KYV, PIP5KYW, PIP5KXY, PIP5KYZ

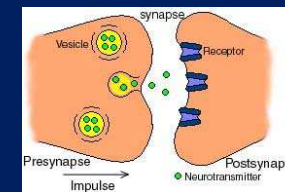
Neurobiologische Auffälligkeiten



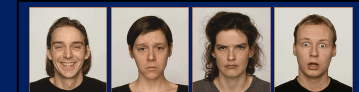
Dysfunktionen in den Spiegelneuronen



Psychopharmakologische Auffälligkeiten



Neuropsychologische Auffälligkeiten



Kognitive Ansätze

1. Theory of Mind- Defizit
2. Schwache zentrale Kohärenz (SZK)
3. Defizit der Exekutivfunktionen

Kognitive Ansätze I: Theory of mind (Baron-Cohen, 1988)

- Unzureichendes Verständnis für psychische Vorgänge
- Eingeschränkte Fähigkeit fiktive Spiele auszuführen
- Einschränkungen im Verständnis emotionaler und sozialer Situationen
- Eingeschränkte Fähigkeiten im Verständnis metaphorischer Bedeutungen (z.B. Ironie, Witze)
- Eingeschränkte Fähigkeit die Intentionen anderer Personen zu erkennen

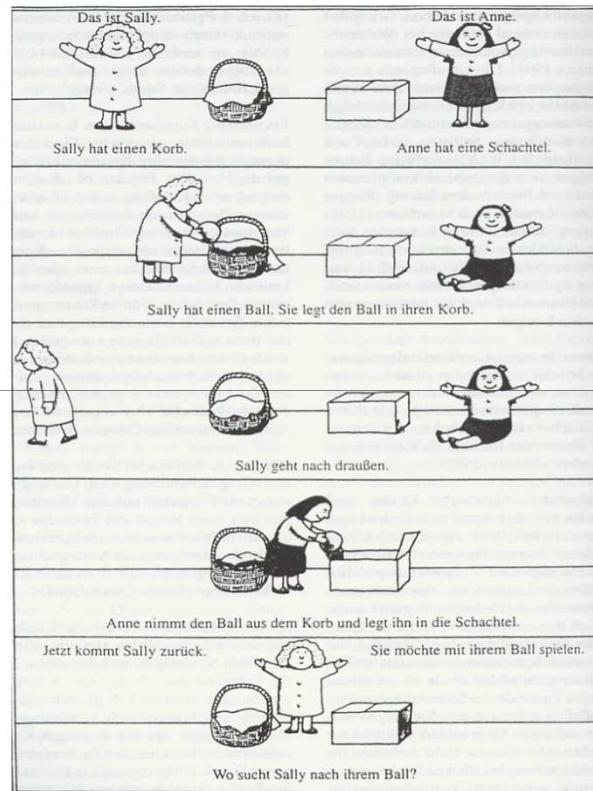
Unterschiedliche ToM- Aspekte:

1. **Emotionsrekognition** (richtige Zuordnung von sprachlichen Benennungen zu emotionalen Äußerungen)



2. **Empathie** (primär emotionale Reaktion: Wie würde ich mich anstelle der anderen Person fühlen?)
3. **Kognitive Attributionen** (soziale Problemlösefähigkeiten)
4. **Perspektivenübernahme** (Verständnis von psychischen Zuständen, Denkprozessen, Fühlen/ Wollen einer anderen Person aus deren Perspektive; berücksichtigt Interaktionskontext)

Sally-Anne Test (Happe, 1995):



Kognitive Ansätze II: Schwache zentrale Kohärenz (Frith, 1989):

Annahme: Wahrnehmung und Denken ist normalerweise durch zentrale Kohärenz charakterisiert.



Normal:

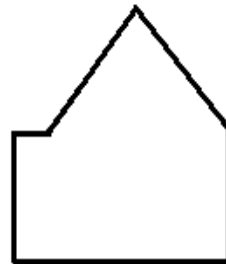
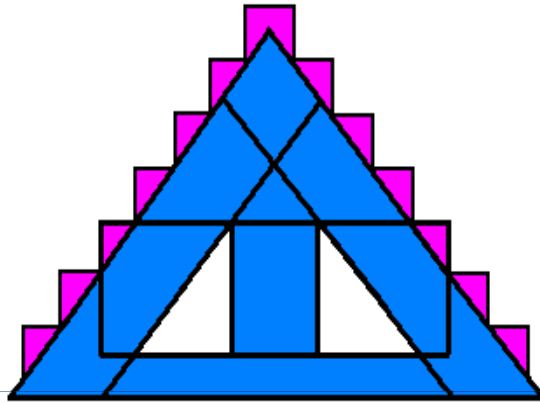
Reize kontextgebunden, global und gestaltmäßig erfassen und interpretieren



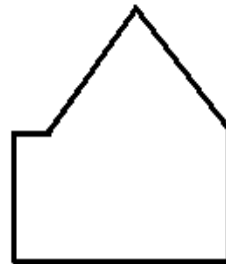
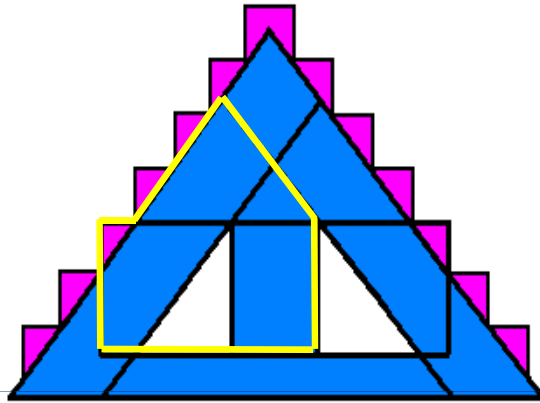
Pathologisch:

Einzelne Komponenten nicht zu einem kohärenten Ganzen integrieren zu können (Reize kontextfrei verarbeiten)

Versteckte Figur



Versteckte Figur



‘Schwache’ zentrale Kohärenz

Vorteile im täglichen Leben

- Schnelles Finden von Objekten, Fehlern
- Gutes Korrekturenlesen
- Gutes wörtliches Behalten
- Systematischer Erwerb von Fakten, Objekten

‘Schwache’ zentrale Kohärenz

Nachteile im täglichen Leben

- Wenig Orientierung auf Sinnhaftigkeit
- Gedächtnis für Details kann zu gut sein!
- Unabhängigkeit vom Kontext kann zu weit gehen!



Frage Therapeut: Was siehst Du?

Antwort Patient: Mmhh. Also da liegt ein Fahrrad am Boden, dass kann ich jedoch nicht so gut erkennen, weil das Mädchen davor sitzt. Im Hintergrund einen Park. Das Mädchen hat einen gelben Helm mit grünen Streifen an.

Störung der Exekutivfunktionen I

Definition Exekutivfunktionen:

➤ Komplexe mentale Prozesse, die die interne Verhaltensplanung und –kontrolle (Selbstregulation) gewährleisten (z.B.: Aufmerksamkeit, Planung, Vigilanz, kognitive Flexibilität, Initiierung und Hemmung von Handlungen,...)

Störung exekutiver Funktionen:

- ⇒ willentliche und zielgerichtete Handlungsplanung ist beeinträchtigt
- ⇒ unzureichende kognitive Adaptationsfähigkeit
- ⇒ Impulskontrolle gestört



Aber: Defizite in diesem Bereich sind nicht spezifisch für Autismus!

Genexpression



Endophänotyp

Gene

Phänotyp

Symptome

Diagnosen

Neuropsychologie

Bildgebung

Neurophysiologie



ADHS



ASE

Multiaxiales kategoriales Klassifikationssystem (MAS)

Achse I Klinisch psychiatrisches Syndrom

Achse II Umschriebene Entwicklungsstörungen

Achse III Intelligenzniveau

Achse IV Körperliche Symptomatik

**Achse V Aktuelle assoziierte abnorme
psychosoziale Umstände**

**Achse VI Globalbeurteilung der psychosozialen
Anpassung**

Achse I

Frühkindlicher Autismus
(Typ High-Functioning Autismus)
Asperger-Syndrom

Depressive Störungen

Angststörungen

Zwangssymptome

Komplexe Tic-Störungen

Aufmerksamkeitsstörungen

Hyperaktivität

Aggressives Verhalten

Problem

Differenzialdiagnose

vs.

Teil der autistischen Symptomatik

vs.

Komorbidity

Beispiel: „sozialen Phobie“

fMRI:

Soziale Phobie:

Amygdala ↑ (Stein & Stein, 2008)

Frühkindlicher Autismus:

Amygdala ↓ (Grelotti et al., 2005).

Komorbiditäten

Aufmerksamkeits-/Hyperaktivitätsstörungen	50-60%
Schlafstörungen	44-83%
Zwangsstörungen	35%
Angststörungen	10-40%
- <i>Spezifische Phobie</i>	44%
- <i>Trennungsangst</i>	10%
- <i>Soziale Phobie</i>	10%
Depressive Störungen	10-25%
Störung des Sozialverhaltens	10%

(nach Leyfer et al., 2008)

Achse II

Motorische
Entwicklungsstörungen

Achse III

Intellektuellen Leistungsfähigkeit

Achse IV

Z.B. Störungen des epileptischen
Formenkreises oder monogene
bzw. sonstige körperliche
Erkrankungen

Achse V

- Weitere Behinderungen in der Familie
- Psychische Erkrankungen der Eltern
(z.B. Depressivität aufgrund von Überforderung)
- Disharmonie zwischen den Eltern
- Überprotektive Schutzhaltung
- Institutionelle Erziehung
- Störungsbedingte Schwierigkeiten in der Schule
- Abweichende Elternsituation

Achse VI

Tiefe und durchgängige soziale Beeinträchtigung oder auch nur eine mäßige soziale Beeinträchtigung aufweist.

Bezuggenommen wird dabei auf drei Verhaltensbereiche: Familie/Gruppe, Schule/Arbeitsplatz, Freizeit/Verhalten unter Gleichaltrigen.

Überzufällig häufig mit Autismus assoziierte Störungen (Komorbidität) I

Assoziierte Störung	Häufigkeit
Autismus bei tuberöser Sklerose	17 – 61%
Neurofibromatose bei Autismus	0,2 – 14%
Autismus bei Down-Syndrom	1 – 2,2%
Stoffwechselstörungen (PKU, Lesch-Nyhan-Syndrom, Histidinämie)	überzufällig häufig
Infektiöse Erkrankungen (Röteln, Zytomegalie, Herpes simplex)	überzufällig häufig
Röteln	4 – 7%

Überzufällig häufig mit Autismus assoziierte Störungen (Komorbidität) II

Assoziierte Störung	Häufigkeit
Epilepsie	~ 25%
Chromosomenanomalien (einschl. Fragiles X-Syndrom)	5 – 48%
Fragiles X-Syndrom bei Autismus	0 – 16% (Median 4%)
Autismus bei Fragilem X- Syndrom	- 60%
Tuberöse Sklerose bei Autismus	0,4 – 2,8%
Tuberöse Sklerose bei Autismus mit Epilepsie	8 – 14%

Differenzialdiagnose	Unterscheidendes Merkmal
Spezielle Differenzialdiagnostik Frühkindlicher Autismus	
Intelligenzminderung	keine Interaktions- und Kommunikationsstörung
Entwicklungsstörung der rezeptiven Sprache	mimische und gestische Kommunikation sind vorhanden
Bindungsstörungen im frühen Alter	Kein eingeschränktes Interessen- und Aktivitätsspektrum; nach einigen Monaten in adäquatem Umfeld deutlich schnellere und bessere sprachliche Funktionen

Differenzialdiagnose	Unterscheidendes Merkmal
Spezielle Differenzialdiagnostik Frühkindlicher Autismus	
Entwicklungsstörungen der Sprache	Keine für autistische Störungen typischen Auffälligkeiten des Sprechens (monotone Modulation, Lautstärke, Sprachflüssigkeit Sprechgeschwindigkeit, Tonfall und Rhythmus) und der stereotypen und repetitiven Verwendung der Sprache, nonverbale Kommunikation noch relativ intakt
Landau-Kleffner-Syndrom	Zusätzlich: Sprachregression im 4. bis 9. Lebensjahr. Im EEG immer: zentro-temporale Spikes
Entwicklungsstörungen und der Motorik	keine motorischen Stereotypien

Differenzialdiagnose	Unterscheidendes Merkmal
Spezielle Differenzialdiagnostik High-Functioning Autismus/ Asperger Syndrom	
Angstsyndrome	Kein eingeschränktes Interesses- und Aktivitätsspektrum; Interaktionsstörungen verbessern sich in vertrauter und nicht angstbesetzter Umgebung
Depressive Störungen	Einschränkungen in der sozialen Kommunikation und Interaktion nicht qualitativ beeinträchtigt

Differenzialdiagnose	Unterscheidendes Merkmal
Spezielle Differenzialdiagnostik High-Functioning Autismus/ Asperger Syndrom	
schizoide Persönlichkeitsstörung im Jugendalter	weit in die frühe Kindheit zurückführende klare Anamnese mit Auffälligkeiten entsprechend den Leitlinien autistischer Störungen
sehr früh beginnende schizophrene Erkrankungen	vorherige Phase normaler Entwicklung, Wahnsymptome, Halluzinationen
Aufmerksamkeitsdefizit- /Hyperaktivitätssyndrom	keine qualitativen Beeinträchtigungen der sozialen Interaktion; deutlich bessere averbale Reaktivitäten von Mimik, Gestik und Blickkontakt; kein eingeschränktes Interessen- oder Aktivitätsspektrum

Differenzialdiagnose	Unterscheidendes Merkmal
Spezielle Differenzialdiagnostik High-Functioning Autismus/ Asperger Syndrom	
Zwangsstörungen	keine qualitativen Beeinträchtigungen der sozialen Interaktion; Symptomatik wird als etwas Fremdes (ich-dyston) erlebt
Elektiver Mutismus	keine Interaktionsstörungen; kein eingeschränktes Interessen- und Aktivitätsspektrum; die Situationen, in denen Auffälligkeiten gezeigt werden, sind selektiv, z.B. unauffälliger Gebrauch der Sprache bei mutistischen Kindern in vertrauter Umgebung; deutlich bessere averbale Reaktivitäten von Mimik, Gestik und Blickkontakt

Vielen Dank
für Ihre
Aufmerksamkeit!