

2 Symptomatik und Klassifikation von Autismus-Spektrum-Störungen in der Kinder- und Jugendpsychiatrie

Monica Biscaldi-Schäfer und Bettina Brehm

Autistische Störungen werden in der Regel im Kindes- und Jugendalter diagnostiziert. Für diese Altersspanne gibt es eine gut etablierte, international anerkannte und zuverlässige Standarddiagnostik. Allerdings variiert das Alter des ersten Autismus-Verdachts je nach Ausprägung der Symptomatik, vor allem bei Individuen mit guten intellektuellen Fähigkeiten. Hier ist eine Zunahme der diagnostischen Unsicherheit zu vermerken, die auch aufgrund der häufigen komorbiden Störungen, vor allem der Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätsstörung (ADHS), entstehen kann. Andererseits hat sehr wahrscheinlich gerade der verstärkte Blick auf die hochfunktionalen Formen von Autismus, auch von professioneller Seite, derzeit zu höheren Diagnoseraten geführt.

Die Klassifikation der autistischen Störungen befindet sich zurzeit im Wandel. Neue klassifikatorische Vorschläge sollen autistische Störungen in die Gruppe der neuropsychiatrischen Entwicklungsstörungen integrieren und somit der Bedeutung der Komorbiditäten sowie der Betrachtung als Kontinuum zwischen typischer und atypischer Entwicklung besser Rechnung tragen. Es gibt Vorschläge für eine Verbesserung der Erkennungsrate bei Kleinkindern mit Risiko für Autismus-Spektrum-Störungen (ASS) und/oder Entwicklungsverzögerung, damit spezifische Fördermaßnahmen (v.a. Aufklärung und Training der Eltern) rechtzeitig eingeleitet werden können.

2.1 Einleitung

Die ICD-10 (WHO 1992) beschreibt Autistische Störungen innerhalb des Komplexes der tief greifenden Entwicklungsstörungen (ICD-10: F84.x). Darunter werden Formen von abweichender und nicht nur verzögerter Entwicklung verstanden. Alle tief greifenden Entwicklungsstörungen werden durch den Beginn in der frühen Kindheit charakterisiert. Ein kompletter Überblick der tief greifenden Entwicklungsstörungen wurde bereits in Kapitel 1.1 gegeben. Frühkindlicher Autismus (F84.0), Asperger-Syndrom (F84.5) und atypischer Autismus (F84.1) bilden die drei Kategorien, die aktuell von der ICD-10 als Formen der autistischen Störungen definiert werden.

Die Symptomatik wird in drei Hauptsymptomkomplexe zusammengefasst, die im Folgenden, entsprechend ihrem Erscheinungsbild in der Kindheit, ausführlich beschrieben werden:

1. **Qualitative Auffälligkeiten der gegenseitigen sozialen Interaktion:** Darunter werden zusammengefasst: (a) Beeinträchtigungen der Fähigkeit, soziale Interaktionen durch nichtverbales Verhalten (z. B. Blickkontakt oder soziales Lächeln) zu regulieren, (b) Schwierigkeiten, Beziehungen zu Gleichaltrigen aufzunehmen und aufrechtzuerhalten, (c) Mangel an geteilter Aufmerksamkeit und/oder Freude mit anderen zu teilen, (d) Mangel an sozio-emotionaler Gegenseitigkeit. Kinder mit Autismus sind meistens unzureichend dem Gegenüber zugewandt und richten häufiger ihre Aufmerksamkeit auf Objekte und Gegenstände. Kinder und Jugendliche mit hochfunktionalen Autismusformen konzentrieren sich oft auf Sachverhalte und weniger auf emotionale Aspekte von Situationen. Eine unzureichende Modulation der sozialen Interaktion durch nonverbale Signale (mimischer Ausdruck, beschreibende und emotionale Gestik) ist charakteristisch, allerdings ist die Ausprägung dieser Beeinträchtigungen sehr unterschiedlich und sie kann im Laufe der Zeit, vor allem bei hochfunktionalen Individuen, teilweise kompensiert werden. Die fehlende Integration bei Gleichaltrigen, vor allem in der Sozialisierung innerhalb der *Peer-Group*, ist möglicherweise eine Konsequenz der Schwierigkeiten im sozialen Bereich und nicht unbedingt Ausdruck mangelnder sozialer Motivation. Auch die unzureichende sozio-emotionale Gegenseitigkeit resultiert aus den Schwierigkeiten, soziale und emotionale Signale bei anderen korrekt und rechtzeitig wahrzunehmen. Es kommt daher bei betroffenen Kindern zu unpassendem Verhalten in kritischen Situationen oder zu inadäquaten verbalen Ausdrücken und Bemerkungen. Beispielweise sind autistische Kinder nicht dazu in der Lage, zu merken, wann ein Scherz oder ein scherzhaft oder spielerisch gemeinter Streich zu Ende ist und verärgern durch unangepasste Reaktionen die Gruppe.
2. **Qualitative Auffälligkeiten der Kommunikation und der Sprache:** Bei der Hälfte der Kinder mit frühkindlichem Autismus liegt entweder keine oder eine nur unverständliche Sprache vor. Auch kompensieren sie diese mangelnden Sprachfähigkeiten nicht mit Mimik, Gestik oder spontanem Imitieren von Handlungen. In diesen Fällen hat die Sprache – wenn überhaupt vorhanden – eher einen stereotypen, repetitiven oder idiosynkratischen Charakter. So vertauschen Kinder mit frühkindlichem Autismus beispielsweise die Personalpronomina, neigen zu Echolalie und Wortneubildungen, und nur selten findet ein sprachlicher Austausch im Sinne einer informellen Konversation statt (z. B. fehlende Fähigkeit zum „Small Talk“). Im Bereich des hochfunktionalen Autismus und des Asperger-Syndroms sind v. a. qualitative Auffälligkeiten der Sprache zu vermerken, wie auffällige Prosodie, Stimmhöhe oder Betonung und situationsinadäquate Lautstärke. Hans Asperger (1944) bemerkte treffend, dass die von ihm beschriebenen Patienten „wie kleine Professoren“ sprechen; also einen übergenauen, erwachsen anmutenden Duktus aufweisen. Darüber hinaus weisen die meisten Kinder mit Autismus eine deutliche Verzögerung der Imitationsfähigkeit sowie des „So tun als ob“- und Fantasie-Spieles auf. Wenn diese Kinder andere imitieren, wirken sie dabei oft steif, unnatürlich oder übertrieben. Kreativität und Variationen fehlen bei diesen Imitationsversuchen. Manche Kinder mit Asperger-Syndrom und sehr guten formal sprachlichen Fähig-

keiten entwickeln beim Spielen ein ausgeprägt dominantes Verhalten: Sie versuchen, ihre Defizite in der gegenseitigen sozialen Interaktion dadurch zu kompensieren, dass sie Art, Ablauf und Ausgang des Spieles bestimmen. Manchmal entwickeln diese Kinder eigene Spielregeln und versuchen die Mitspieler dazu zu zwingen, diese zu befolgen.

3. **Begrenzte, repetitive und stereotype Verhaltensmuster, Interessen und Aktivitäten:** Die Betroffenen beschäftigen sich mit stereotypen, ungewöhnlichen Handlungen und eng begrenzten Spezialinteressen (z.B. Straßenfahrzeuge, Fahrpläne, elektrische Geräte, Sammeln ungewöhnlicher Gegenstände, intensives und über das normale Maß hinausgehendes Interesse an naturwissenschaftlichem, mathematischem oder lexikalischem Wissen), wobei Letzteres vor allem beim Asperger-Syndrom anzutreffen ist. Auch motorische Manierismen, wie zum Beispiel das Flattern mit den Händen bei Freude oder rhythmische Schaukelbewegungen, sowie die Beschäftigung mit Teilobjekten und ihren sensorischen Qualitäten (zum Beispiel wie sie riechen oder sich anfühlen) zählen hierzu. Diese treten allerdings meistens dann auf, wenn ein intellektuelles Niveau im Bereich der Intelligenzminderung vorliegt. Ein weiteres Symptom besteht darin, dass viele Menschen mit autistischen Störungen bemüht sind, eine strikte Ordnung in Form von Gleichförmigkeit der Umwelt und festen Tagesabläufen in ihrem Leben zu etablieren. Kleinste Abweichungen können als bedrohlich erlebt werden und zu Anspannungszuständen und Wut führen.

Um die Diagnose „frühkindlicher Autismus“ stellen zu können, sollte zusätzlich zu diesen Kriterien eine deutlich auffällige Entwicklung (v.a. im sprachlichen Bereich) vor dem 3. Lebensjahr vorhanden sein, wobei in drei Viertel der Fälle eine komorbide Intelligenzminderung besteht. Menschen mit Asperger-Syndrom (AS) haben per Definition keine allgemeine kognitive Entwicklungsverzögerung ($IQ \geq 70$, also keine Intelligenzminderung) und keine abnorme Sprachentwicklung, weshalb die Diagnose später als beim frühkindlichen Autismus, oft im Altersbereich zwischen sechs und zwölf Jahren, gestellt wird. Ansonsten entsprechen die diagnostischen Kriterien im Grunde denjenigen des frühkindlichen hochfunktionalen (high-functioning) Autismus (HFA, d.h. ebenfalls mit $IQ > 70$ und einem guten Funktionsniveau beim Verichten alltagspraktischer Tätigkeiten). Der atypische Autismus (AA) wird nach ICD-10 dadurch unterschieden, dass die diagnostischen Kriterien nicht in allen drei Bereichen erfüllt sind. AA wird daher hauptsächlich durch Ausschluss von frühkindlichem Autismus und AS bei bestehenden autistischem Auffälligkeiten in der sozialen Interaktion definiert. In der Praxis wird diese Kategorie oft benutzt, wenn die Abgrenzung zu anderen Entwicklungsstörungen (z.B. Intelligenzminderung, Sprachentwicklungsstörungen) sowie zu der häufig komorbid auftretenden Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätsstörung (ADHS) schwierig ist.

2.2 Definitoriale Probleme in den aktuellen Klassifikationssystemen

Die vorgestellte diagnostische Einteilung der ICD-10 in verschiedene Formen von Autismus wurde in den neuen Klassifikation-Systemen DSM-5 (APA, Deutsche Ausgabe 2015) und ICD-11 (WHO 2019; First et al. 2021) aufgegeben. Kritikpunkte waren beispielsweise, dass eine eigene diagnostische Kategorie für das AS im DSM-IV (APA 2000)

fehlte und die Frage der Differenzierung zwischen HFA und AS damit im DSM-IV offen blieb. Außerdem sind diverse wissenschaftliche Studien beim Versuch gescheitert, die verschiedenen Autismus-Diagnosen nach validen und konsistenten Kriterien zu differenzieren. Daher wird in der gegenwärtigen klinischen Praxis hauptsächlich von Autismus-Spektrum-Störungen (ASS) gesprochen. Es wird damit ein umfassenderer Begriff gewählt, der die bislang kategorial unterschiedenen Autismusformen als ineinander übergehende Ausformungen *eines* Spektrums auffasst. Das DSM-5 und die ICD-11 (die im nächsten Jahr offiziell eingeführt werden wird) tragen dieser Entwicklung Rechnung, indem auf die Unterscheidung verschiedener Autismuskategorien verzichtet wird und die Bezeichnung ASS für alle Formen verwendet wird. ASS werden nun gemeinsam mit den intellektuellen Beeinträchtigungen, den Kommunikationsstörungen, der ADHS, den motorischen Entwicklungsstörungen und den spezifischen Lernstörungen in der Gruppe der „Störungen der neuronalen und mentalen Entwicklung“ zusammengefasst. Die individuellen Variationen der ASS werden über Zusatzkodierung (z.B. mit/ohne intellektuelle Behinderung und mit/ohne Sprachstörung) angegeben (APA, DSM-5). Folgende Eigenschaften haben alle diese Störungen gemeinsam:

- die Evidenz eines starken und teilweise gemeinsamen „genetischen Hintergrunds“ (z.B. nur etwa 10% der phänotypischen Varianz des Autismus können durch Umweltfaktoren erklärt werden)
- Überwiegen des männlichen Geschlechts
- häufige Komorbiditäten wie externalisierende (z.B. Störungen des Sozialverhaltens) und/oder emotionale Störungen (z.B. Angststörungen, Depression, spezifische Phobien, Zwänge)
- eine gewisse Kontinuität und/oder Überlappung zwischen den verschiedenen neuronalen Entwicklungsstörungen (z.B. ASS mit Sprachentwicklungsstörungen, teilweise mit Intelligenzminderung, mit motorischen Störungen oder auch mit ADHS)
- Kontinuität zwischen typischer und atypischer Entwicklung
- Tendenz zu Kompensation mit Verbesserung der Symptomatik, jedoch einem gewissen Grad an Funktionsbeeinträchtigung bis ins Erwachsenenalter

Die Hypothese einer Spektrumsstörung deckt sich auch mit eigenen Studienergebnissen: In katamnestischen Untersuchungen, die sich auf zwischen 2000 und 2005 diagnostizierte Fälle der Abteilung für Psychiatrie und Psychotherapie im Kindes- und Jugendalter des Freiburger Universitätsklinikums bezogen (Heß 2007; Reusch 2008; Steinmetz 2012), konnten keine reliablen und eindeutigen Unterschiede im Symptomprofil und -verlauf zwischen den vermeintlich unterschiedlichen Diagnosegruppen AS, HFA und AA gefunden werden. Weder bei den Autismus-spezifischen frühen Auffälligkeiten noch bei der aktuellen Symptomatik ließen sich die Gruppen zuverlässig voneinander abgrenzen. Gerade in der Kategorie atypischer Autismus konnte die ehemalige Diagnose in vielen Fällen nicht bestätigt werden, da die Kinder im Alter von vier bis fünf Jahren die Kriterien für einen frühkindlichen Autismus oder ein Asperger-Syndrom anhand des diagnostischen Gold-Standard (s. Kap. I.2.4) durchaus erfüllt hatten. Darüber hinaus wiesen unsere Patienten mit atypischem Autismus nur in wenigen Fällen eine Intelligenzminderung auf, wie sie im ICD-10 als typischer Fall beschrieben wird. Letztendlich waren die Faktoren, die zur Hetero-

genität in den Stichproben beitragen, in den intellektuellen Fähigkeiten, sprachlichen Fertigkeiten und in der Symptomausprägung zu erkennen.

Die im DSM-5 angegebenen diagnostischen Kriterien wurde bereits im einleitenden Kapitel I.1 vorgestellt. In Tabelle 1 werden die Kriterien für die Einteilung des Schweregrads der Symptomatik der ASS aufgelistet (APA, DSM-5 Deutsche Ausgabe 2015). Beeinträchtigungen der sozialen Interaktion und der Kommunikation werden dort nun in einem einzigen Symptomkomplex zusammengefasst. Diese Stufen des Schweregrads sind hilfreich als Grundlage für die Einleitung von unterstützenden und Fördermaßnahmen. Bisher bleibt ein ähnlicher Ansatz in der aktuell verabschiedeten Form der ICD-11 CDDG (Clinical Descriptions and Diagnostic Guidelines, First et al. 2015) leider aus (Freitag 2020).

Dagegen werden auch in der ICD-11 genaue Spezifikationen hinsichtlich kognitiver und sprachlicher Fertigkeiten angegeben, im Sinne von Subtypen der ASS. Es fehlen allerdings operationalisierte Kriterien für die genaue Feststellung der sprachlichen Beeinträchtigung in der aktuell online verfügbaren, englischen Version (Freitag 2020).

Es besteht außerdem eine deutliche Evidenz dafür, dass der Übergang von hochfunktionalen Formen des Autismus zu „autistischen Zügen ohne Krankheitswert“ fließend ist. ASS können bei manchen Individuen lange Zeit (auch bis zum Erwachse-

Tab. 1 Schweregrad der ASS

Schweregrad	Soziale Kommunikation	Restriktive, repetitive Verhaltensweisen
Stufe 3 „Sehr umfangreiche Unterstützung erforderlich“	Starke Einschränkungen der verbalen und nonverbalen sozialen Kommunikationsfähigkeit verursachen beträchtliche Beeinträchtigungen im Funktionsniveau; minimale Fähigkeit zur Initiierung sozialer Interaktionen und minimale Reaktion auf soziale Angebote im Umfeld.	Unflexibilität des Verhaltens. Extreme Schwierigkeiten im Umgang mit Veränderungen oder andere repetitive, restriktive Verhaltensweisen mit ausgeprägter Funktionsbeeinträchtigung in allen Bereichen. Großes Unbehagen bzw. große Schwierigkeiten, den Fokus oder die Handlung zu verändern.
Stufe 2 „Umfangreiche Unterstützung erforderlich“	Ausgeprägte Einschränkungen in der verbalen und nonverbalen sozialen Kommunikationsfähigkeit. Soziale Beeinträchtigungen auch mit Unterstützung deutlich erkennbar; reduzierte Initiierung sozialer Interaktionen oder abnormale Reaktionen auf soziale Angebote von anderen.	Unflexibilität des Verhaltens. Schwierigkeiten im Umgang mit Veränderungen oder andere repetitive, restriktive Verhaltensweisen treten häufig genug auf, um auch für den ungeschulten Beobachter offensichtlich zu sein. Funktionsbeeinträchtigung in einer Vielzahl von Kontexten. Unbehagen bzw. Schwierigkeiten, den Fokus oder die Handlung zu verändern.
Stufe 1 „Unterstützung erforderlich“	Die Einschränkungen in der sozialen Kommunikation verursachen ohne Unterstützung bemerkbare Beeinträchtigungen. Schwierigkeiten bei der Initiierung sozialer Interaktionen sowie einzelne deutliche Beispiele für unübliche oder erfolglose Reaktionen auf soziale Kontaktangebote anderer. Scheinbar vermindertes Interesse an sozialen Interaktionen.	Unflexibilität des Verhaltens führt zu Funktionsbeeinträchtigungen in einem oder mehreren Bereichen. Schwierigkeiten, zwischen Aktivitäten zu wechseln. Probleme in der Organisation und Planung beeinträchtigen die Selbständigkeit.

nenalter) unbemerkt oder undiagnostiziert bleiben, weil sie unterschwellig sind (bei Anwendung von diagnostischen Verfahren gibt es nur unzureichende Hinweise für das Vorliegen einer Störung), können jedoch irgendwann zu Leidensdruck oder Einschränkungen bei der Bewältigung von entwicklungstypischen Lebensaufgaben führen. Diese subliminalen Störungen („subthreshold disorders“) werden als „broader autism phenotype“ definiert. Das Kriterium für die Vergabe einer Diagnose ist in der neuen Klassifikation an die Feststellung von „in klinisch bedeutsamer Weise Leiden oder Beeinträchtigung in sozialen, beruflichen oder anderen wichtigen Funktionsbereichen“ gebunden (APA, DSM-5, Deutsche Ausgabe 2015).

2.3 Epidemiologie

Die Prävalenz der tief greifenden Entwicklungsstörungen wird in der Kinder- und Jugendpsychiatrie nach aktuellen epidemiologischen Untersuchungen, unter Einbezug von strengen diagnostischen Kriterien, auf 62,6/10.000 (ca. 1 von 150 Kindern) geschätzt, wobei Jungen weitaus häufiger betroffen sind als Mädchen (3,5:1) (Fombonne et al. 2009). Eine Studie aus Großbritannien fand eine höhere Prävalenz von ca. 1% (Baird et al. 2006). Die Prävalenz des AS und AA ist wahrscheinlich höher (ca. 4–7 Fälle pro 1.000 für AS; 3 Fälle pro 1.000 für AA) als die des frühkindlichen Autismus (mit und ohne Intelligenzminderung; 2 Fälle pro 1.000) (Remschmidt u. Martin 2002). Allerdings variieren die Zahlen bei AS in den verschiedenen Studien zwischen 1,5 und 40 pro 1.000 je nach Population und diagnostischen Kriterien. Eine aktuelle Studie aus England, in der 7.500 zufällig ausgewählte Erwachsene eine Autismusdiagnostik durchliefen, erbrachte eine Prävalenz autistischer Störungen von 9,8 pro 1.000 bei einem 95%-Konfidenzintervall von 3,0 bis 16,5 (Brugha et al. 2011). Diese hohe Spannbreite macht deutlich, dass genauere Aussagen über die Prävalenz derzeit noch nicht möglich sind. Die genannte Studie bestätigte, dass es keine Altersabhängigkeit der Prävalenz gibt und lieferte deutliche Hinweise darauf, dass die Zunahme der Diagnoserate wahrscheinlich *nicht* auf einer tatsächlichen Zunahme der Erkrankungsrate basiert, sondern mit der erhöhten Erkennungsrate zu erklären ist.

Besonders spannend ist eine aktuelle Feldstudie in Südkorea, bei der die Prävalenz von ASS in einer gesamten Population von Schulkindern (7 bis 12 Jahre alt) nach diagnostischen Standards untersucht wurde (Kim et al. 2011). Die Prävalenz für ASS wurde auf 2,64% geschätzt, wobei sich die Zahlen zwischen 1,89% für die generelle Population und 0,75% für die Risiko-Kinder aufteilten. Die erstaunlich hohe Prävalenz entsteht durch nicht erkannte Fälle, die sehr wahrscheinlich eher in der weiblichen Population und unter den Kindern mit höheren intellektuellen Fähigkeiten zu finden sind.

2.4 Diagnostik im Kindes- und Jugendalter

Im Kindes- und Jugendalter gibt es einen aktuellen einheitlichen, standardisierten und international anerkannten „Gold-Standard“ der Autismus-Diagnostik, der Screeningverfahren, das *Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R) und die *Autism Diagnostic Observation Scale* (ADOS-2) umfasst. In Kombination liefern diese Instrumente eine ausführliche und sehr zuverlässige Diagnose. Die Befragung von Bezugspersonen ist bei der Diagnostik autistischer Störungen sehr wichtig, da unter anderem viele rele-

vante Entwicklungsdaten nur auf dem Weg der Fremdanamnese zugänglich sind. Zu den am häufigsten verwendeten und am besten abgesicherten Screeningverfahren zählt der *Fragebogen zur Sozialen Kommunikation* (FSK; in der deutschen Übersetzung von Bölte u. Poustka 2005). Als weiterer Fragebogen in deutscher Sprache ist die *Marburger Beurteilungsskala zum Asperger-Syndrom* (MBAS) (Kamp-Becker et al. 2005) zu nennen. Die *Skala zur Erfassung sozialer Reaktivität* (SRS; in der deutschen Übersetzung von Bölte u. Poustka 2008) bietet als einziger Fragebogen eine dimensionale Diagnostik der Symptomatik in allen drei Symptomkomplexen und eignet sich daher vor allem für die Evaluation von Therapien, zur Verlaufskontrolle und zum Einsatz in der Forschung. Sie bietet eine klinische Status- und Prozessdiagnostik sowie allgemeine Persönlichkeitsdiagnostik und eignet sich für Kinder und Jugendliche zwischen 4 und 18 Jahren. Das ADI-R (Diagnostisches Interview für Autismus-Revidiert; in der deutschen Übersetzung von Bölte et al. 2006) wird als Interview mit der/den Bezugsperson/en durchgeführt. Der Auswertungsalgorithmus berücksichtigt Items, die auf ICD-10- und DSM-IV-Kriterien basieren und hauptsächlich auf das Alter zwischen vier und fünf Jahren Bezug nehmen. Die ADOS (Diagnostische Beobachtungsskala für autistische Störungen; seit 2015 in der überarbeiteten Version der ADOS-2, in der deutschen Übersetzung von Poustka et al. 2015) ist eine standardisierte Verhaltensbeobachtung, die aus vier verschiedenen Modulen (angepasst an Alter und Sprachentwicklung) und aus verschiedenen Aufgaben, Aktivitäten, Konversations- und Befragungselementen besteht. Die Bewertung ist mittlerweile an die DSM-5 Kriterien für ASS angepasst. Sie wird sowohl kategorial (mithilfe von klinischen Grenzwerten für Autismus-Spektrum oder Autismus) als auch dimensional mit Vergleichswerten (Symptomlevel) angegeben. Allerdings stellt man im klinischen Alltag oft fest, dass ältere Jugendliche – und insbesondere Erwachsene (s. Kap. I.3) – mit AS und guten kognitiven Fähigkeiten ihre Probleme in der sozialen Interaktion und Kommunikation so weit kompensieren, dass die ADOS-Diagnostik nur grenzwertig positiv wird oder gar negativ bleibt. Ein weiteres Problem stellt die Einschätzung der Autismus-spezifischen Symptomatik bei Kindern mit niedrigem Funktionsniveau dar. Um die ADOS-Bewertung besser an das kognitive und sprachliche Niveau der Kinder anzupassen und dadurch die spezifischen Defizite zuverlässiger zu erfassen, wurden in der letzten Zeit Vorschläge zur Verbesserung des Algorithmus für die Kodierung gemacht (Gotham et al. 2007; Kamp-Becker et al. 2011).

Bei der klinischen Beobachtung von Kindern mit Verdacht auf Autismus und allgemeiner Entwicklungsverzögerung sollte der diagnostische Blick insbesondere auf die qualitativen (und nicht nur quantitativen) Auffälligkeiten der sozial-emotionalen Entwicklung gerichtet werden. Beispiele dafür sind:

- Orientierung an Objekten und deutlich weniger an Personen
- Personen werden quasi als Werkzeuge „benutzt“
- vorhandene sprachliche Fertigkeiten werden kaum kommunikativ eingesetzt
- es fehlt eine Kompensierung durch nonverbale Kommunikationsmittel wie Mimik und Gestik
- es fehlt ein Verständnis für „So-tun-als-ob“-Spiele

Besonders hochfunktionale Formen des Autismus sind als diagnostische Herausforderung oftmals bereits ab dem Kindesalter vor allem aber ab dem Jugendalter zu greifen. Die Autismus-spezifische Symptomatik ist hier in der Regel milder, da die sozial-emotionale und kognitive Entwicklung durchaus abhängig voneinander sind.

Diese Menschen verfügen über eine deutlich besser ausgeprägte soziale Kommunikationsfähigkeit und soziale Motivation als es bei Kindern mit frühkindlichem Autismus mit Defiziten im kognitiven Bereich der Fall ist. Das Verständnis für die soziale Bedeutung von sprachlichem Austausch und Interaktion ist meistens vorhanden. Für die klinische diagnostische Einschätzung von Kindern mit normaler intellektueller Leistungsfähigkeit ist es daher sehr wichtig, Verhaltensweisen in der sozialen Interaktion und emotionale Reaktionen speziell zu beachten, die qualitativ von denen Gleichaltriger abweichen und in deutlicher Diskrepanz zu ihrer sonstigen kognitiven Entwicklung stehen.

Psychiatrische Komorbiditäten treten häufig bei ASS auch im Kindes- und Jugendalter auf und sind stark bestimmend für Verlauf und Prognose. Deswegen ist es sehr wichtig, sie im diagnostischen Prozess zu erkennen. In den letzten Jahren wurde die Frage intensiv diskutiert, wann und in welchem Umfang psychopathologische Merkmale, die eine ASS oft begleiten, als eigenständige komorbide Störungen diagnostiziert werden sollen (Sinzig u. Lehmkuhl 2011). Eine besondere Problematik stellt die ADHS dar, weil diese laut ICD-10 und DSM-IV noch als Ausschluss-Diagnose gilt; d. h. im Falle von deutlichen autistischen *und* ADHS-Zügen sollen erstere als führende Symptomatik betrachtet werden. Diese Konstellation schließt damit eine eigenständige Diagnose der ADHS nach ICD-10 und DSM-IV aus, aber nicht mehr in DSM-5. Die klinische Beobachtung liefert in der Tat eindeutige Hinweise dafür, dass bei einigen Kindern und Jugendlichen die diagnostische Einschätzung zwischen ASS und ADHS unsicher bleibt, da sie sowohl ADHS- als auch ASS-Symptome aufweisen, die je nach Situation, Entwicklungsphase und auch therapeutischem Kontext mehr oder weniger in den Vordergrund treten können (Grzadzinski et al. 2011). Leyfer et al. (2006) haben die Frage der Komorbidität in einer klinischen Stichprobe von 109 Kindern und Jugendlichen mit ASS untersucht und festgestellt, dass sehr häufig die Kriterien für eine ADHS, für Angst- und Zwangsstörungen, für depressive Erkrankungen und für oppositionelle Störungen des Sozialverhaltens erfüllt sind. In einer populationsbasierten Studie von Simonoff et al. wurden 112 Kinder mit ASS im Alter zwischen 10 und 14 Jahren hinsichtlich komorbider Störungen untersucht (Simonoff et al. 2008). 70% der Kinder zeigten mindestens eine komorbide Störung, wobei ADHS und oppositionelle Störungen des Sozialverhaltens am häufigsten vorkamen.

2.5 Frühdiagnostik

Generell werden ASS als meistens persistierend und nicht „heilbar“ betrachtet. In Kapitel I.7 werden allerdings einige Aspekte in Betracht gezogen, die mit einem günstigeren Verlauf und einer besseren Prognose verbunden sind. Es wird aber auch klar werden, dass viele relevante Faktoren noch unbekannt sind und longitudinale Studien dringend notwendig sind, um diese zu erkennen und zu berücksichtigen. Die Früherkennung und eine entsprechend spezifische Frühintervention sind auf jeden Fall unabdingbar für Kinder mit einer stark ausgeprägten Symptomatik und einer allgemeinen Entwicklungsverzögerung. Allerdings wird die Diagnose gerade bei den unerschwelligen Störungen mit milder Ausprägung der Symptomatik nie oder sehr spät gestellt, wenn die Betroffenen schon erheblich viele Missverständnisse und Misserfolge erlebt haben (s. Kap. I.3 und I.7).

Wie früh kann man Anzeichen einer ASS erkennen, mit welcher Sicherheit und welchen Konsequenzen für die Entwicklung des Kindes? Ist es ratsam Eltern sehr früh zu alarmieren auf die Gefahr hin, dass die Diagnose dann nicht bestätigt wird? Werden Kinder mit hochfunktionalen ASS unnötig abgestempelt, obwohl sie vielleicht auch ohne Diagnose eine befriedigende Entwicklung durchlaufen könnten? Das sind Fragen, die allgemein für die Kinder- und Jugendpsychiatrie von großer Bedeutung sind und hier nicht ausführlich beantworten werden können (für eine Diskussion über die Thematik siehe Rutter 2011).



Regeln für die Frühdiagnostik

- *Eltern sind die besten Beobachter der Entwicklung von Säuglingen und Kleinkindern und nehmen Signale früh wahr, wie z.B. auffälligen Blickkontakt, Mangel an geteilter Aufmerksamkeit, auffälliges Spielverhalten und auffällige oder keine Kontaktaufnahme zu anderen Kindern (Heß 2007; Reusch 2008). In diesen Fällen ist ein Screening für ASS immer zu empfehlen.*
- *Eltern sollten in Bezug auf Entwicklungsstörungen ausführlich aufgeklärt werden und auf die Bedeutung und eventuell auch Grenzen einer spezifischen Diagnose hingewiesen werden.*
- *Frühfördermaßnahmen sollten so schnell wie möglich eingeleitet werden. Eine regelmäßige Kontrolle der Entwicklung und ein Monitoring der Fortschritte in der Therapie sollten durch einen Neuropädiater und Kinder- und Jugendpsychiater unbedingt erfolgen.*
- *Es ist ratsam, spezifische Maßnahmen einzuleiten, die auf die spezifische Symptomatik und ihre Ausprägung ausgerichtet werden und klare Ziele für die weiteren Entwicklungsschritte zu definieren.*
- *Eltern sind wichtige Co-Therapeuten und sollten durch spezifische Psychoedukation und Elternt raining angeleitet werden.*
- *Früh gestellte Diagnosen sollten regelmäßig kontrolliert werden, auf jeden Fall bis zum Eintritt in die Schule.*

Abgesehen von diesen allgemeinen Faustregeln gibt es aktuelle Studien, die bei Risiko-Populationen bestimmte Frühzeichen feststellen (Pierce et al. 2009; Pierce et al. 2011b). Diese beinhalten sowohl Screeninginstrumente (Wetherby et al. 2004; Dereu et al. 2012) als auch die Suche nach spezifischen biologischen Markern (Pierce et al. 2009). Inwieweit solche Tests als Screening-Verfahren für Säuglinge und Kleinkinder in der Zukunft etabliert werden können, wird gerade untersucht (Pierce et al. 2011a). Für die diagnostische Einschätzung von Kleinkindern im Alter zwischen 12 und 30 Monaten wurde aktuell (momentan nur in englischer Sprache erhältlich) das ADOS-toddler Modul entwickelt (Luyster et al. 2009).

Dieser Beitrag basiert auf einem Zeitschriftenbeitrag der Autorin (Biscaldi et al. 2012). Mit freundlicher Genehmigung der Schattauer GmbH.

Literatur

- American Psychiatric Association (2000) Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 4th ed., text revision. Washington, DC American Psychiatric Association
- American Psychiatric Association (APA) (2013) Diagnostisches und Statistisches Manual Psychischer Störungen DSM-5. Deutsche Ausgabe von Peter Falkai und Hans-Ulrich Wittchen 2015
- Asperger H (1944) Die autistischen Psychopathen im Kindesalter. Arch Psychiatr Nervenkr 117, 76–136
- Baird G, Simonoff E, Pickles A, Chandler S, Loucas T, Meldrum D, Charman T (2006) Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). Lancet 368(9531), 210–215
- Biscaldi M, Rauh R, Tebartz van Elst L, Riedel A (2012) Autismus-Spektrum-Störungen vom Kindes- bis ins Erwachsenenalter. Klinische Aspekte, Differenzialdiagnose und Therapie. Nervenheilkunde 31, 498–507
- Bölte S, Poustka F (2005) Fragebogen zur sozialen Kommunikation (FSK). Huber Bern
- Bölte S, Poustka F (2008) SRS. Skala zur Erfassung sozialer Reaktivität. Dimensionale Autismus-Diagnostik. Hogrefe Göttingen
- Bölte S, Rühl D, Schmötzer G, Poustka F (2006) Diagnostisches Interview für Autismus in Revision (ADI-R). Huber Bern
- Brugha TS, McManus S, Bankart J, Scott F, Purdon S, Smith J, Bebbington P, Jenkins R, Meltzer H (2011) Epidemiology of Autism Spectrum Disorders in Adults in the Community in England. Arch Gen Psychiatry 68(5), 459–465
- Dereu M, Roeyers H, Raymaekers R, Meirsschaut M, Warreyn P (2012) How useful are screening instruments for toddlers to predict outcome at age 4? General development, language skills, and symptom severity in children with a false positive screen for autism spectrum disorder. Eur Child Adolesc Psychiatry May 13 [Epub ahead of print]
- First MB, Reed GM, Hyman SE et al. (2015) The Development of the ICD-11 Clinical Descriptions and Diagnostic Guidelines for Mental and Behavioural Disorders. World Psychiatry 14, 82–90
- First et al. (2021) An Organization- and Category-level Comparison of Diagnostic Requirements for Mental Disorders in ICD-11 and DSM-5. World Psychiatry 20, 34–51
- Fombonne E, Quirke S, Hagen A (2009) Prevalence and interpretation of recent trends in rates of pervasive developmental disorders. McGill J Med 12(2), 73
- Freitag CM (2020) Von den tiefgreifenden Entwicklungsstörungen in ICD-10 zur Autismus-Spektrum-Störung in ICD-11. Z Kinder Jugendpsychiatr Psychother 3, 1–5
- Gotham K, Risi S, Pickles A, Lord CJ (2007) The Autism Diagnostic Observation Schedule: revised algorithms for improved diagnostic validity. Autism Dev Disord 37(4), 613–627
- Grzadzinski R, Di Martino A, Brady E, Mairena MA, O’Neale M, Petkova E, Lord C, Castellanos FX (2011) Examining autistic traits in children with ADHD: does the autism spectrum extend to ADHD? J Autism Dev Disord 41(9), 1178–1191
- Heß S (2007) Symptomentwicklung und -verlauf bei Patienten mit Asperger-Syndrom. Unveröffentlichte Dissertation. Freiburg: Albert-Ludwigs-Universität Freiburg
- Kamp-Becker I, Ghahreman M, Heinzl-Gutenbrunner M, Peters M, Remschmidt H, Becker K (2011) Evaluation of the revised algorithm of Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) in the diagnostic investigation of high-functioning children and adolescents with autism spectrum disorders. Autism May 24 [Epub ahead of print]
- Kamp-Becker I, Matthejat F, Wolf-Ostermann K, Remschmidt H (2005) Die Marburger Beurteilungsskala zum Asperger-Syndrom (MBAS): Ein Screening-Verfahren für autistische Störungen auf hohem Funktionsniveau. Z Kinder Jugendpsychiatr Psychother 1, 15–26
- Kim YS, Leventhal BL, Koh YJ, Fombonne E, Laska E, Lim EC, Cheon KA, Kim SJ, Kim YK, Lee H, Song DH, Grinker RR (2011) Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample. Am J Psychiatry 168(9), 904–912
- Leyfer OT, Folstein SE, Bacalman S, Davis NO, Dinh E, Morgan J, Tager-Flusberg H, Lainhart JE (2006) Comorbid psychiatric disorders in children with autism: interview development and rates of disorders. J Autism Dev Disord 36(7), 849–861

- Luyster R, Gotham K, Guthrie W, Coffing M, Petrak R, Pierce K, Bishop S, Esler A, Hus V, Oti R, Richler J, Risi S, Lord C (2009) The Autism Diagnostic Observation Schedule-toddler module: a new module of a standardized diagnostic measure for autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 39(9), 1305–1320
- Pierce K, Carter C, Weinfeld M, Desmond J, Hazin R, Bjork R, Gallagher N (2011a) Detecting, studying, and treating autism early: the one-year well-baby check-up approach. *J Pediatr* 159(3), 458–465
- Pierce K, Conant D, Hazin R, Stoner R, Desmond J (2011b) Preference for geometric patterns early in life as a risk factor for autism. *Arch Gen Psychiatry* 68(1), 101–109
- Pierce K, Glatt SJ, Liptak GS, McIntyre LL (2009) The power and promise of identifying autism early: insights from the search for clinical and biological markers. *Ann Clin Psychiatry* 21(3), 132–147
- Poustka L, Rühl D, Feineis-Matthews S, Bölte S, Poustka F, Hartung M (2015) ADOS-2. Diagnostische Beobachtungsskala für Autistische Störungen 2: Deutschsprachige Fassung der Autism Diagnostic Observation Schedule – 2 von C. Lord, M. Rutter, P. C. Dilavore, S. Risi, K. Gotham und S. L. Bishop (Module 1-4) bzw. C. Lord, R. J. Luyster, K. Gotham und W. Guthrie (Toddler Modul). Huber Bern
- Remschmidt H, Martin M (2002) Autistische Syndrome. In: Esser G. Lehrbuch der klinischen Psychologie und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters. 152–171. Thieme Stuttgart
- Reusch J (2008) Symptomprofile und -entwicklung in einer katamnestischen Stichprobe von Patienten mit High-Functioning und Low-Functioning Frühkindlichem Autismus: Implikationen für das Konzept der Autismus-Spektrum-Störungen. Unveröffentlichte Dissertation. Freiburg: Albert-Ludwigs-Universität Freiburg
- Rutter M (2011) Research review: Child psychiatric diagnosis and classification: concepts, findings, challenges and potential. *J Child Psychol Psychiatry* 52(6), 647–660
- Simonoff E, Pickles A, Charman T, Chandler S, Loucas T, Baird G (2008) Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 47(8), 921–929
- Sinzig J, Lehmkuhl G (2011) Comorbidities with autism spectrum disorders—present state of research and future outlook. *Z Kinder Jugendpsychiatr Psychother* 39(2), 91–99
- Steinmetz C (2012) Symptomentwicklung und Stabilität von diagnostischen Kriterien und komorbiden Begleitsymptomen bei einer katamnestisch untersuchten Gruppe ehemaliger Patienten der KJP Freiburg mit der (Verdachts-)diagnose atypischer Autismus. Unveröffentlichte Dissertation. Freiburg: Albert-Ludwigs-Universität Freiburg
- Volkmar FR, State M, Klin A (2009) Autism and autism spectrum disorders: diagnostic issues for the coming decade. *J Child Psychol Psychiatry* 50(1–2), 108–115
- Wetherby AM, Woods J, Allen L, Cleary J, Dickinson H, Lord C (2004) Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *J Autism Dev Disord* 34(5), 473–493
- Wing L, Gould J, Gillberg C (2011) Autism spectrum disorders in the DSM-5: better or worse than the DSM-IV? *Res Dev Disabil* 32(2), 768–773
- World Health Organization (1992) The ICD-10 classification of mental and behavioural disorders. Clinical descriptions and guidelines. WHO Genf