

18 Autismusspektrumstörungen (F8)

Tanja Sappok

18.1 Allgemeinpsychiatrische Fakten

18.1.1 Definition

Autismus gehört zu den **Entwicklungsstörungen** (F80–F89). Diese fassen Funktionsstörungen zusammen, die eng mit der biologischen Reifung des Gehirns verbunden sind, in früher Kindheit beginnen und einen kontinuierlichen Verlauf zeigen. Während bei den **umschriebenen Entwicklungsstörungen** (F80–F83) Teilbereiche z. B. des Sprechens, Rechnens, Schreibens oder der Motorik beeinträchtigt sind, sind bei der **tiefgreifenden Entwicklungsstörung** (F84) viele essentielle Funktionsbereiche betroffen, die zu einer qualitativen Veränderung in der sozialen Wechselseitigkeit sowie zu eingeschränkten und repetitiven Interessen und Aktivitäten führen. Im ICD-10 werden unter dieser Kategorie unterschiedliche Autismusformen zusammengefasst. Diese beinhaltet den oft mit einer Intelligenzminderung verbundenen **frühkindlichen oder Kanner-Autismus** mit frühem Beginn und voller Symptomausprägung (F84.0), den atypischen Autismus (F84.1) als mildere Form und/oder mit Manifestation nach dem 3. Lebensjahr, das definitionsgemäß sich ohne Verzögerung in der sprachlichen Entwicklung manifestierende **Asperger-Syndrom** (F84.5) und einige andere überwiegend organisch bedingte Syndrome (Lehmkuhl et al. 2011).

Ende der 70er-Jahre definierte Lorna Wing die diagnostische Triade mit Beein-

trächtigungen in den Bereichen der **sozialen Interaktion, Kommunikation** und Störung der Imagination verbunden mit **stereotypen und repetitiven Verhaltensweisen/Interessen**, die bis heute Grundlage der Autismusdiagnose der internationalen Klassifikationssysteme ICD-10 und DSM-IV-TR ist. Heutzutage setzt sich in Klinik und Praxis zunehmend der Begriff der **Autismusspektrumstörung** (ASS) durch. Hier wird entgegen einer kategorialen Sichtweise ein dimensionales Konzept mit unterschiedlich stark ausgeprägter Symptomatik verfolgt.

18.1.2 ICD-10-Kodierung

Autismusspektrumstörungen und einige seltene Erkrankungen werden als tiefgreifende Entwicklungsstörungen gemeinsam mit umschriebenen Entwicklungsstörungen im **Kapitel F8 der ICD-10** kodiert:

- F80.x Umschriebene Entwicklungsstörungen des Sprechens und der Sprache
- F81.x Umschriebene Entwicklungsstörungen schulischer Fertigkeiten
- F82.x Umschriebene Entwicklungsstörungen der motorischen Funktionen
- F83 Kombinierte umschriebene Entwicklungsstörungen
- F84.x Tiefgreifende Entwicklungsstörungen
- F84.0 Frühkindlicher Autismus
- F84.1 Atypischer Autismus
- F84.2 Rett-Syndrom
- F84.3 Andere desintegrative Störung des Kindesalters

- F84.4 Überaktive Störung mit Intelligenzminderung und Bewegungsstereotypien
- F84.5 Asperger-Syndrom
- F84.8 Sonstige tiefgreifende Entwicklungsstörung
- F84.9 Nicht näher bezeichnete tiefgreifende Entwicklungsstörungen
- F88 Andere Entwicklungsstörungen
- F89 Nicht näher bezeichnete Entwicklungsstörungen

18.1.3 Epidemiologie

Autismusspektrumstörungen treten bei 0,6–1 % der Allgemeinbevölkerung und bei 8–39 % der Menschen mit Intelligenzminderung auf (Baird et al. 2006; Sappok et al. 2010). Durchschnittlich findet sich bei etwa jedem 4. Menschen mit Intelligenzminderung zusätzlich eine Autismusspektrumstörung, wobei die Prävalenz mit dem Schweregrad der Intelligenzminderung ansteigt: Bei Menschen mit leichter Intelligenzminderung ist etwa jeder Zehnte, bei Menschen mit mittelgradig bis schwerer Intelligenzminderung etwa jeder Dritte betroffen. Umgekehrt besteht nach neueren Arbeiten nur bei durchschnittlich 30–50 % der Menschen im autistischen Spektrum auch eine Intelligenzminderung (Fombonne 2003; Sappok et al. 2010).

Das männliche Geschlecht ist in der Regel häufiger betroffen als das weibliche (Durchschnitt 3 : 1), wobei die Diskrepanz bei schwerer Intelligenzminderung (Durchschnitt 2 : 1) möglicherweise wegen des vermehrten Vorkommens mit genetischen Syndromen assoziierter Autismusformen weniger deutlich ist als bei leichter Intelligenzminderung (5 : 1) (Fombonne 2003).

18.1.4 Ätiologie

Ätiologisch geht man heute von einer neurobiologischen Basis mit starker genetischer Komponente aus (DiCicco-Bloom et al. 2006). Zwillingsstudien zeigen eine erbliche Belastung von 80–90 % an (Folstein u. Rutter 1977). Mithilfe genomweiter Kopplungsanalysen und Assoziationsstudien konnten unterschiedliche Chromosomenabschnitte identifiziert werden, die eng mit Autismusspektrumstörungen verknüpft sind und überzufällig häufig vorkommen (Abrahams u. Geschwind 2008). Beim **idiopathischen Autismus** (s. 18.2.3) liegt ein polygenetischer Erbgang vor, d. h. eine Kombination von genetischen Auffälligkeiten, während man beim **syndromalen Autismus** u. U. einzelne Gene oder umschriebene Ursachen identifizieren kann, die zur Manifestation der Störung führen.

18.1.5 Diagnose

Die Diagnose einer Autismusspektrumstörung wird **symptomorientiert, klinisch** gestellt. Es finden sich **Störungen in den drei Kernbereichen** der sozialen Interaktion, der Kommunikation und begrenzter und repetitiver Interessen und Verhaltensweisen. Diese Merkmale müssen sich **früh in der Entwicklung** manifestiert haben. Die Diagnosestellung kann durch standardisierte Instrumente und Skalen zur Psychodiagnostik unterstützt werden, **eindeutige Biomarker fehlen** jedoch. Die in den Leitlinien empfohlenen Laboruntersuchungen und funktionellen sowie bildgebenden Verfahren dienen weitgehend dem Ausschluss anderer Krankheitsbilder wie z. B. schwerer Sinnesbeeinträchtigungen, die ein ähnliches klinisches Bild hervorrufen können.

18.1.6 Therapie

Es gibt keine wirksamen Medikamente gegen die autistischen Kernsymptome (Broadstock et al. 2007), deren Einsatz ist daher nur vorübergehend im Rahmen eines multimodalen Gesamtbehandlungsplans bei schwerwiegendem Problemverhalten oder zur Behandlung von Komorbiditäten sinnvoll. Auch wenn Autismus mit den derzeitigen Behandlungsmethoden nicht heilbar ist, kann mit einem ganzheitlichen Therapieansatz unter Berücksichtigung der Autismus spezifischen Denk- und Wahrnehmungsbesonderheiten Defizite kompensiert werden, die Lebenszufriedenheit und Selbstständigkeit deutlich verbessert und assoziiertes Problemverhalten minimiert werden. Der langfristige Effekt von Frühinterventionen ist derzeit noch nicht sicher zu beurteilen.

18.2 Ausprägung bei Intelligenzminderung

18.2.1 Historie

Der Begriff „Autismus“, der sich aus dem Griechischen von „autos – selbst“ und „ismos – Zustand/Orientierung“ ableitet, wurde 1911 von Bleuler als Grundsymptom der Schizophrenie (sozialer und gedanklicher Rückzug) eingeführt. Victor von Aveyron war eine der ersten Fallbeschreibungen von Autismus (Jean Itard 1799). Auch wenn hier Autismus-ähnliche Verhaltensmerkmale beschrieben wurden, ist auf dem Hintergrund der extremen sozialen Deprivation und mangelnden frühkindlichen Sprachförderung die Abgrenzung gegenüber einem Deprivationsyndrom retrospektiv nicht sicher möglich. Leo Kanner beschrieb 1943 erstmalig 11 Kin-

der mit einer autistischen *Störung des affektiven Kontakts*, die dem heutigen Bild eines **frühkindlichen Autismus** entsprechen. Aufgrund der Schwere der Symptomatik wurde nach der viel beachteten Beschreibung von Leo Kanner Autismus zunächst als Form der kindlichen Schizophrenie aufgefasst und dem entsprechend auch in den Diagnosesystemen DSM-I (1952) und -II (1968) in die Kategorie der Psychosen eingeordnet. Sir Michael Rutter gelang es im Verlauf der 70er Jahre aufgrund der Symptomatik und des Verlaufs Autismus klar von schizophrenen Störungen abzugrenzen und den „Entwicklungsstörungen“ zuzuordnen. Diese Sichtweise wurde dann auch im DSM-III (1980) und im ICD-10 (1992) durch die Einführung der Kategorie der „tiefgreifenden Entwicklungsstörung“ übernommen. Unabhängig von Leo Kanner veröffentlichte der Wiener Kinderarzt und Heilpädagoge Hans Asperger 1944 vier Fallbeschreibungen von Kindern ohne kognitive Defizite, die er als „**autistische Psychopathen im Kindesalter**“ bezeichnete. Jahrzehntlang unbeachtet entdeckten Wing und Gould 1981 seine Schriften und machten sie der internationalen Öffentlichkeit zugänglich. Nach dem Erstbeschreiber wurde im DSM-III Autismus bei weitgehend ungestörter kognitiver und sprachlicher Entwicklung als **Asperger-Syndrom** eingeführt.

18.2.2 Symptomatik

Autismus ist eine phänomenologische Summationsdiagnose, die anhand des klinischen Befunds und der Anamnese gestellt wird. Bei Menschen mit Intelligenzminderung kommen überwiegend der frühkindliche (F84.0) bzw. der atypische Autismus (F84.1) vor. Entsprechend dem heute gültigen Klassifikationssystem ICD-10 bestehen beim **frühkindlichen Autismus** Störungen in den drei