

# Autismus-Spektrum-Störungen, Heutiger Standpunkt

EOC



**Prof. Dr. Med. G.P. Ramelli**

**Servizio di Neuropediatria  
Dipartimento Pediatria EOC  
Bellinzona**

**Bern, 29 August 2017**



# Einführung

---

- Fallbeschreibung
- Geschichte
- Normale Entwicklung
- ASS Entwicklung
- Neue Kenntnisse
- Frühdiagnose
- Zukunft





# Nico, 3 Jahre

Bern, 29 August 2017, Autismus-Spektrum-Störungen

# Geschichte von Nico

---

- FA: unauffällig
- PA: Schwangerschaft und Geburt komplikationslos
- Entwicklung: freies Gehen mit 13 Monaten  
spricht kein Wort
- Aktuelle Probleme:
  - Spricht **nicht**
  - **Kein** Blickkontakt
  - Zeigt **nicht** mit dem Finger
  - Im Kindergarten kein Spielen mit anderen Kindern

# Autismus-Spektrum-Störungen

---

## Drei Verhaltensareale sind betroffen

- **Beeinträchtigung der Kommunikation**  
verbal und nonverbal
- **Beeinträchtigung der sozialen Interaktionen**  
“sozial blind”
- **Beeinträchtigung der Aktivitäten und Interessen**  
“es fehlt das Interesse am Spiel”

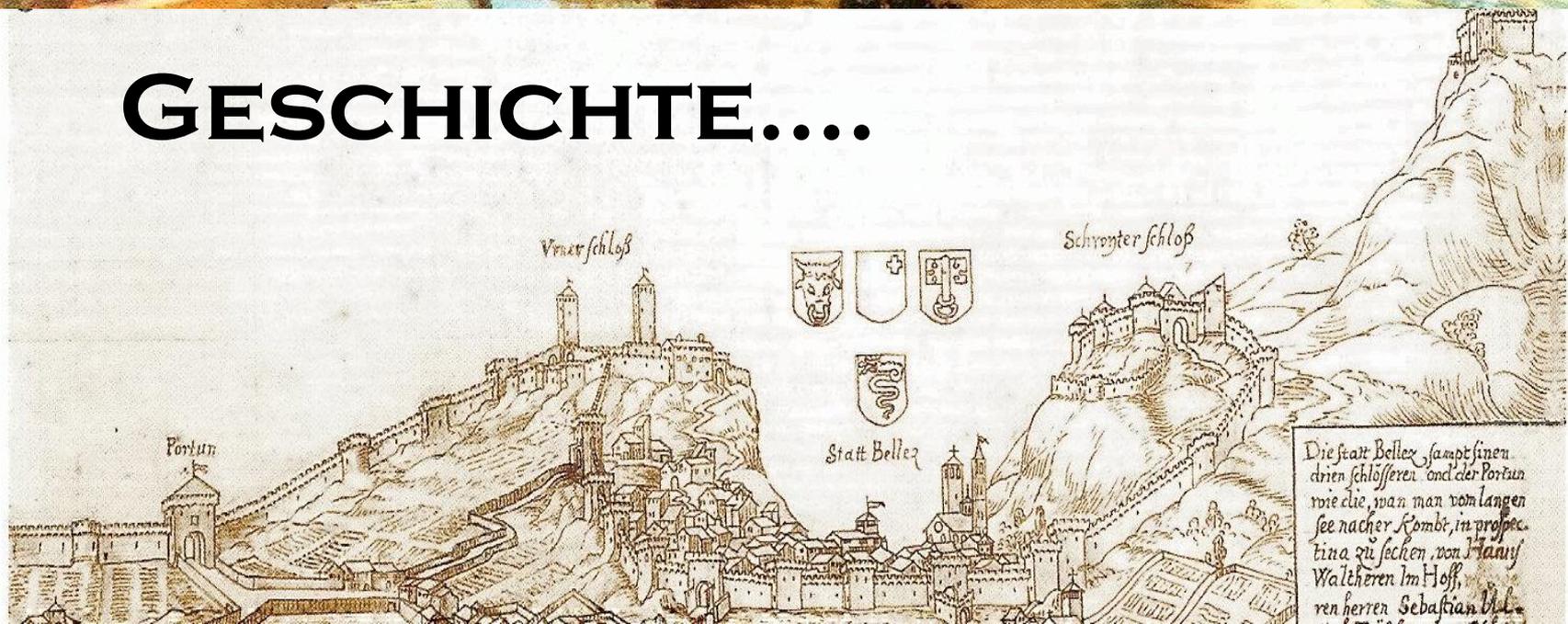
# Autismus-Spektrum-Störungen

---

- **Beginn in der frühen Kindheit**
- **Störung der sozialen Kommunikation**
- **Stetiger chronischer Verlauf**
- **Keine seltene Störung**



# GESCHICHTE...



# Geschichte

---



1943 Leo Kanner



1944 Hans Asperger

# Entwicklung des Kindes



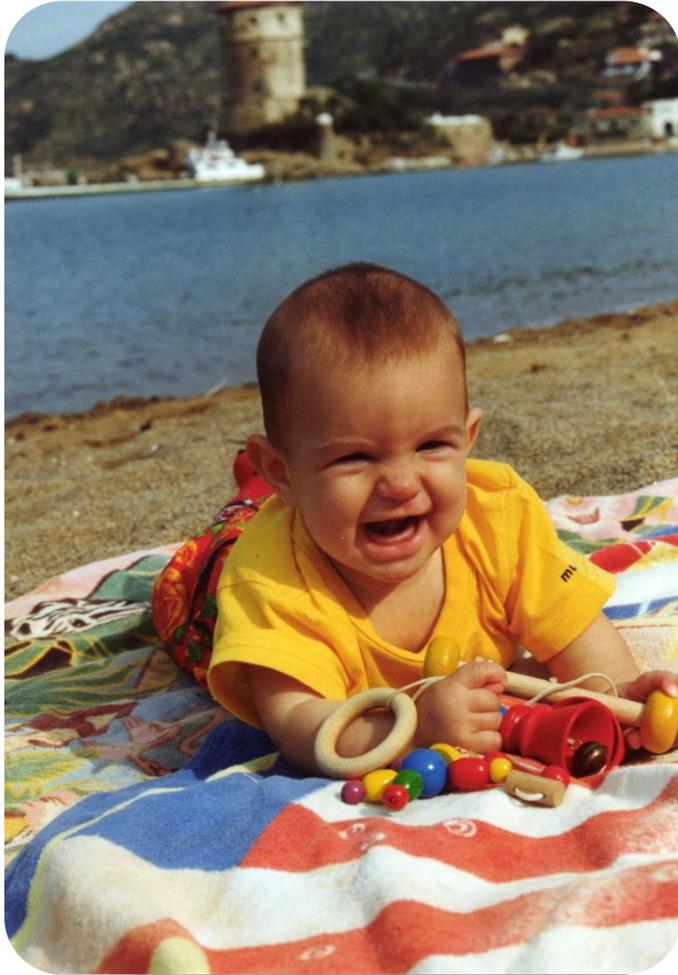
# Soziale Entwicklung

## Erste Lebenstage...

- Das Neugeborene hat ein natürliches Interesse am menschlichen Gesicht
- Bevorzugt Gesicht und Augen



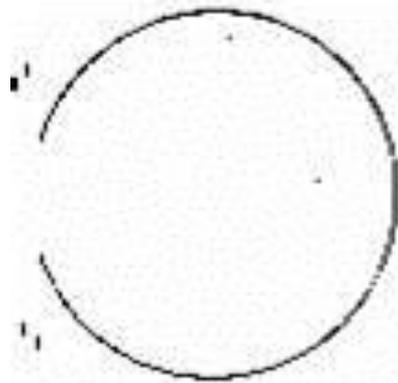
# Soziale Entwicklung: Lächeln



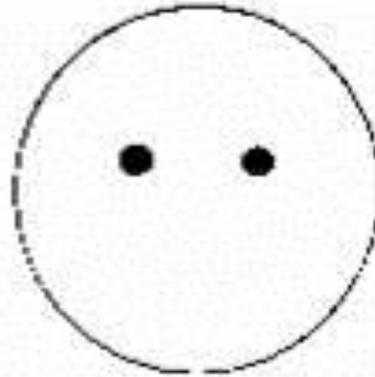
## Erste Monate...

- Das **soziale Lächeln** entwickelt sich zwischen der 6. und 8. Lebenswoche
- Affektive Kommunikation
- Anfangs bei jedem Gesicht, danach nur bei Vertrauten und schliesslich bei Bekannten mit fröhlichem Gesichtsausdruck

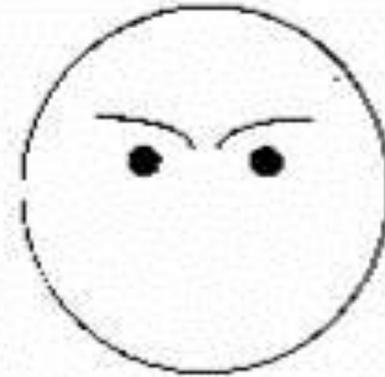
# Soziale Entwicklung



**2 Wochen**



**6 Wochen**



**10 Wochen**



**12 Wochen**

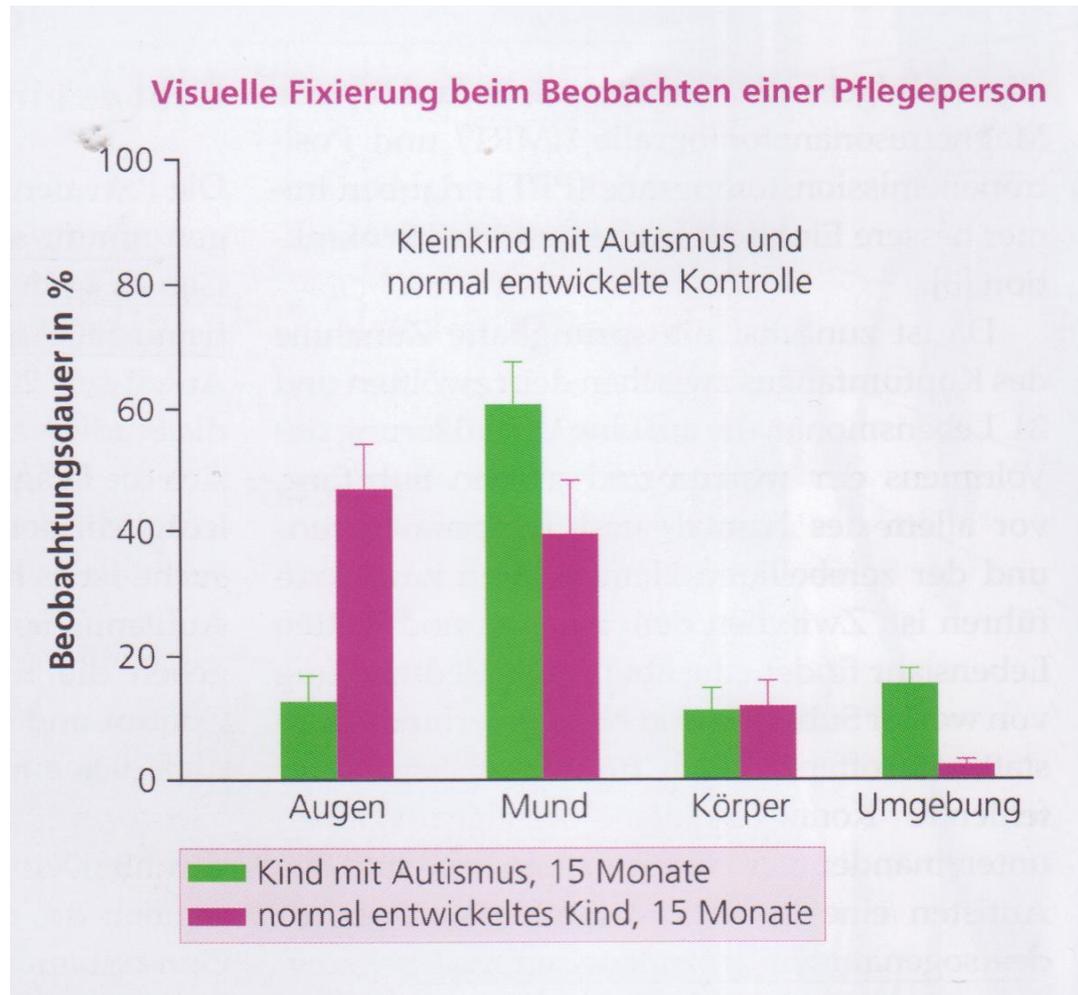


**20 Wochen**



**24 Wochen**

# Visuelle Fixierung



# Soziale Interaktion

## 1 Jahr...

- «**Joint attention**»: Lenkung der Aufmerksamkeit auf ein Objekt des Interesses durch Gesten, Mimik, Körpersprachen oder Vokalisation
- Erste Wörter
- Gesichtsausdrücke



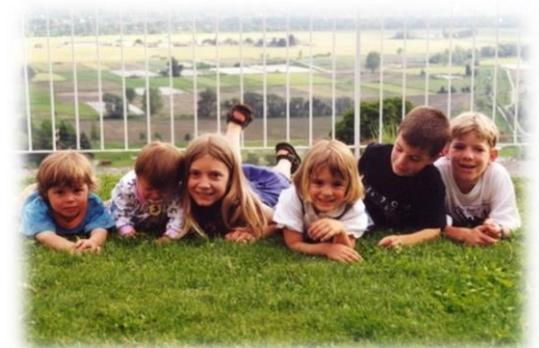
# Soziale Kompetenzen

---

## 1. und 2. Lebensjahr...

### Entwicklung der sozial-kommunikativen Fähigkeiten:

- Sprachentwicklung
- Kommunikation mit Gesichtsausdruck
- Imitieren
- Spielschemata



# Alarmzeichen mit 12 Monaten

---



- Blickkontakt:  
**flüchtig**
- Reaktion auf Stimme und Name:  
**keine**
- Zeigen mit dem Finger:  
**zeigt nicht mit dem Finger**
- Gesichtsemotionen:  
**keine**



# Alarmzeichen mit 24 Monaten

---

- Zeigt **wenig** Interesse an den anderen Kindern
- Spiel: **fehlendes Symbolspiel**  
**Das Kind imitiert nicht**
- Repetitives und stereotypisiertes Spielverhalten  
**Kind zeigt Interesse an besonderen Objekten**
- **Sprachentwicklungsrückstand**



# Frühzeitiger Indikator

---

## Sprachbereich



- Abwesenheit der Lallphase
- Fehlen von Zwei-Wort-Sätzen
- Verlust der wenigen Sprache
- Antwortet nicht auf Ansprache
- Beachtet keine Angabe
- Manchmal scheint es, als ob das Kind nicht zuhören würde

## Sozial-Kompetenzbereich



- Spielt alleine
- Bevorzugt das Konstruktions-Spiel gegenüber dem Symbol-Spiel
- Sucht keine Hilfe
- Scheint, als ob es in “seiner eigenen Welt” leben würde
- Fehlendes Interesse an anderen Kinder

## Verhaltensbereich



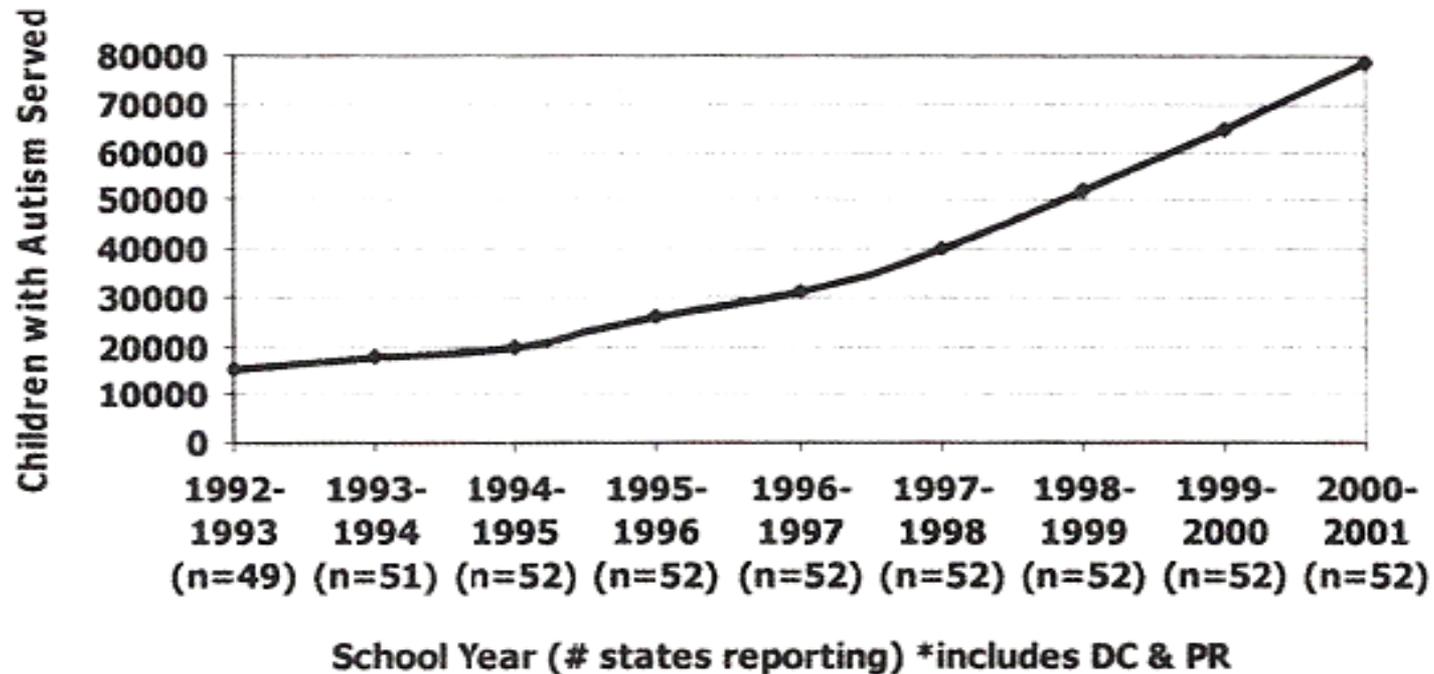
- Grosse Krisen, wenn dem Kind widersprochen wird
- Auffälliges Spielverhalten (reihet Objekte auf)
- Stereotypen
- Zu feste emotionale Bindung an einige Gegenstände

## Sensorische Area



- Hyper- oder Hyposensibel auf:
  - Geschmack
  - Licht
  - Töne
- Zeigt Unwohlsein wenn berührt oder umarmt
- Minimale Temperaturschwankungen werden als sehr störend empfunden

# Epidemiologie



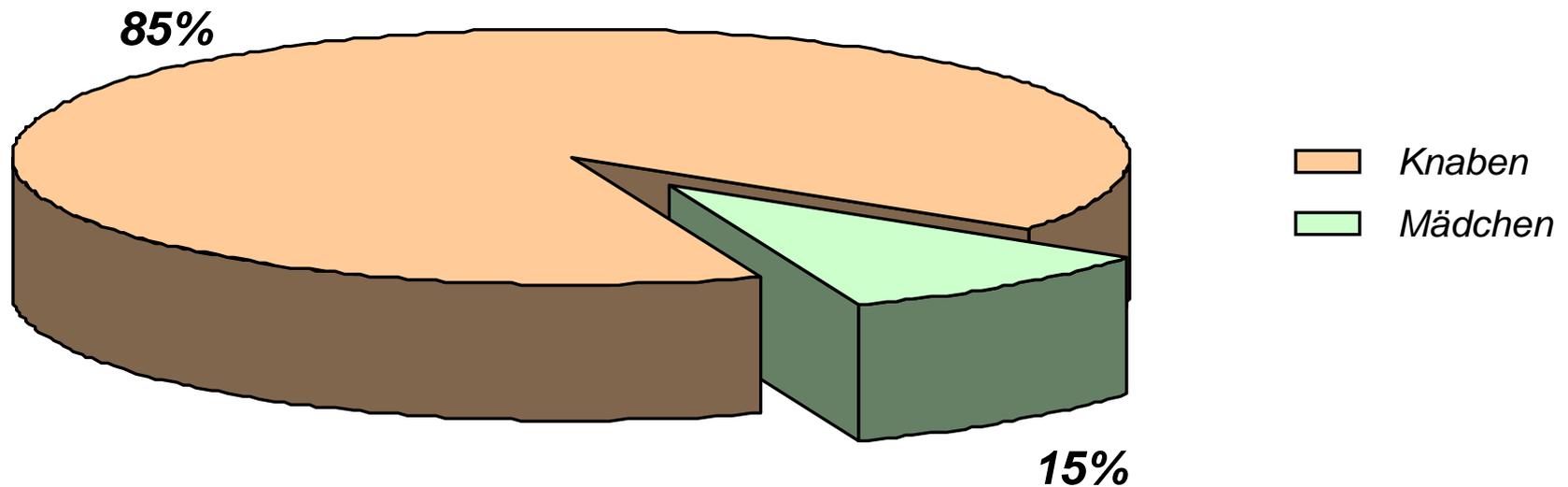
Stat: DOE reporting of autism eligibility mandated in 1992  
 Source: U.S. Department of Education, Office of Special Education Programs, Data Analysis System (DANS)

Trevathan & Shinnar, 2006

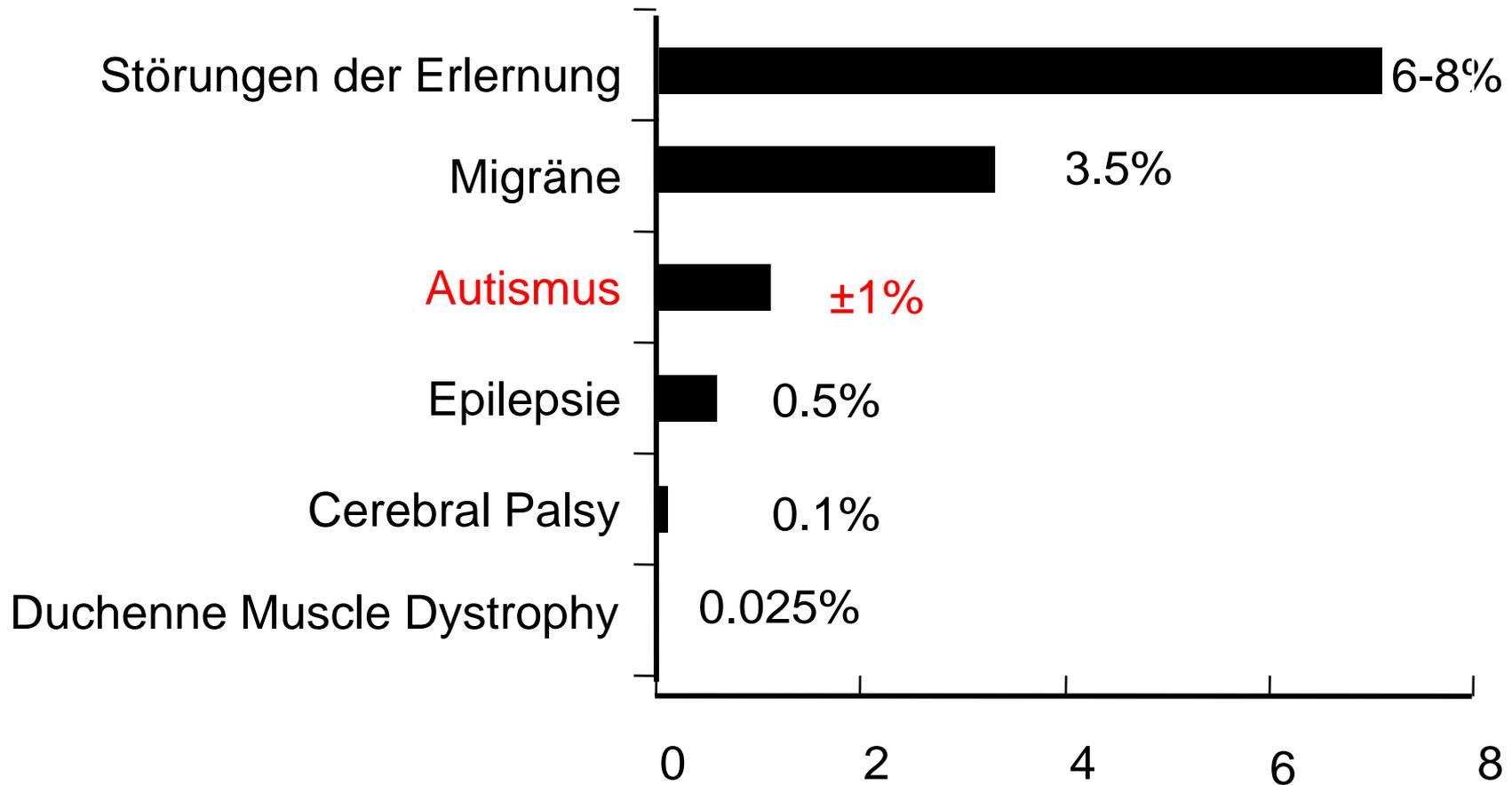
# Epidemiologie

---

- Prevalenz von Autismus-Spektrum-Störungen:  $\pm 1\%$



# Häufigkeit

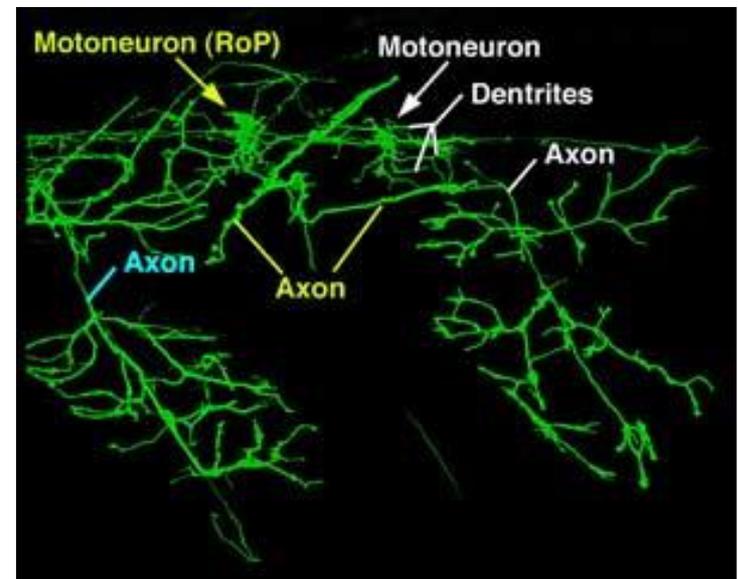


**Neue Kenntnisse...**



# Mögliche Pathologie

- Die Reifung der geneigte Areale für die sozio-kognitive-Funktionen geschieht in nicht angemessene Weise
- Die Rundstrecken die für die Übergabe und Bearbeitung diese Informationen verantwortlich sind, sind unkorrekt



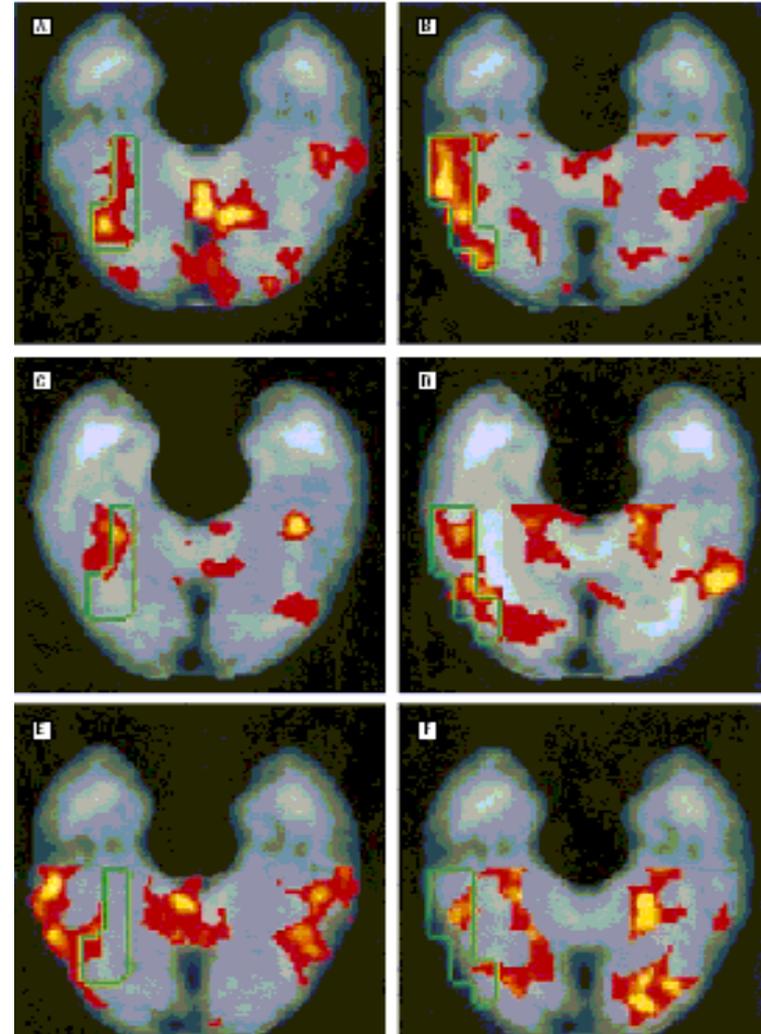
# Soziale-Areas

- Aufgabe die «Innigkeit» in Gesichtern zu erkennen: Ereignisse waren sehr ähnlich wie bei Patienten mit bds. Amigdala Schaden

(Adolph et al., 2001)

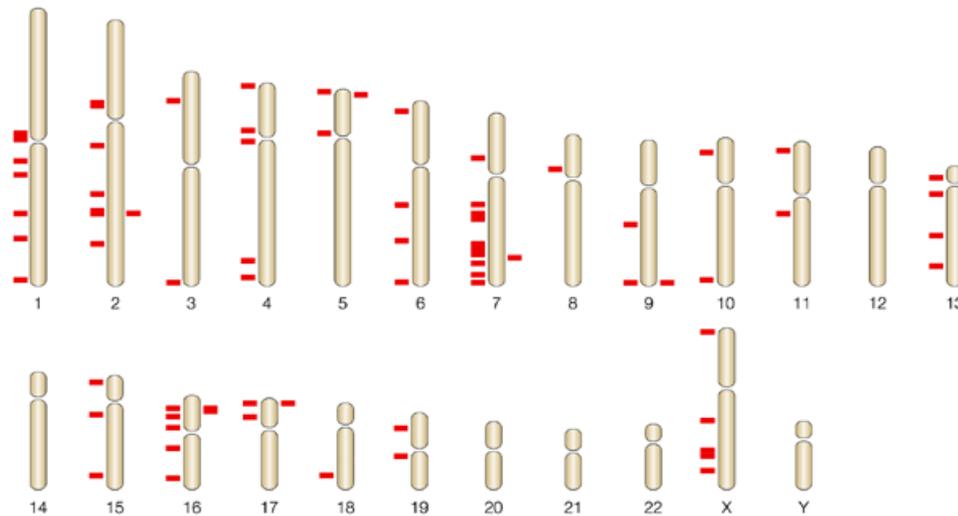
- Sie verweilen sich weniger auf Gesichtsanteile (Augen) anzuschauen, die für uns für die Sozialinformationen bedeutungsvoll sind

(Pelphrey et al., 2002)



# Autismus Genetik

Es ist essenziell zu verstehen, dass **Genetik** das einzige heutzutage mögliche Vorgehen ist, um die Pathophysiologie von Autismus zu verstehen.



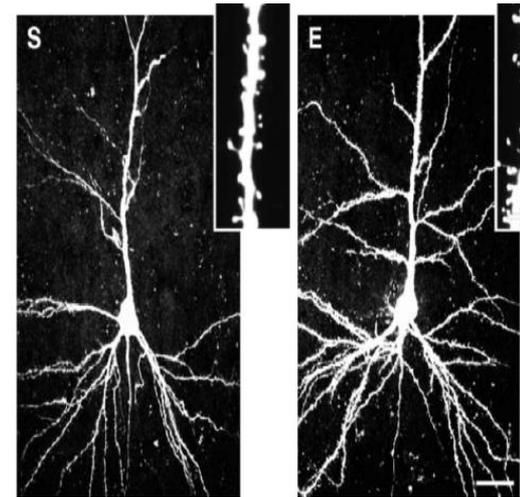
The image shows a large, ornate interior space, likely a grand hall or a multi-story atrium. The architecture is characterized by a series of large, rounded arches that span across the space. The lighting is warm and golden, emanating from fixtures within the arches and creating a dramatic, atmospheric effect. In the center, a staircase with a railing is visible, leading to an upper level. The overall impression is one of historical grandeur and architectural detail.

# Die Notwendigkeit eine Frühzeitige Diagnose

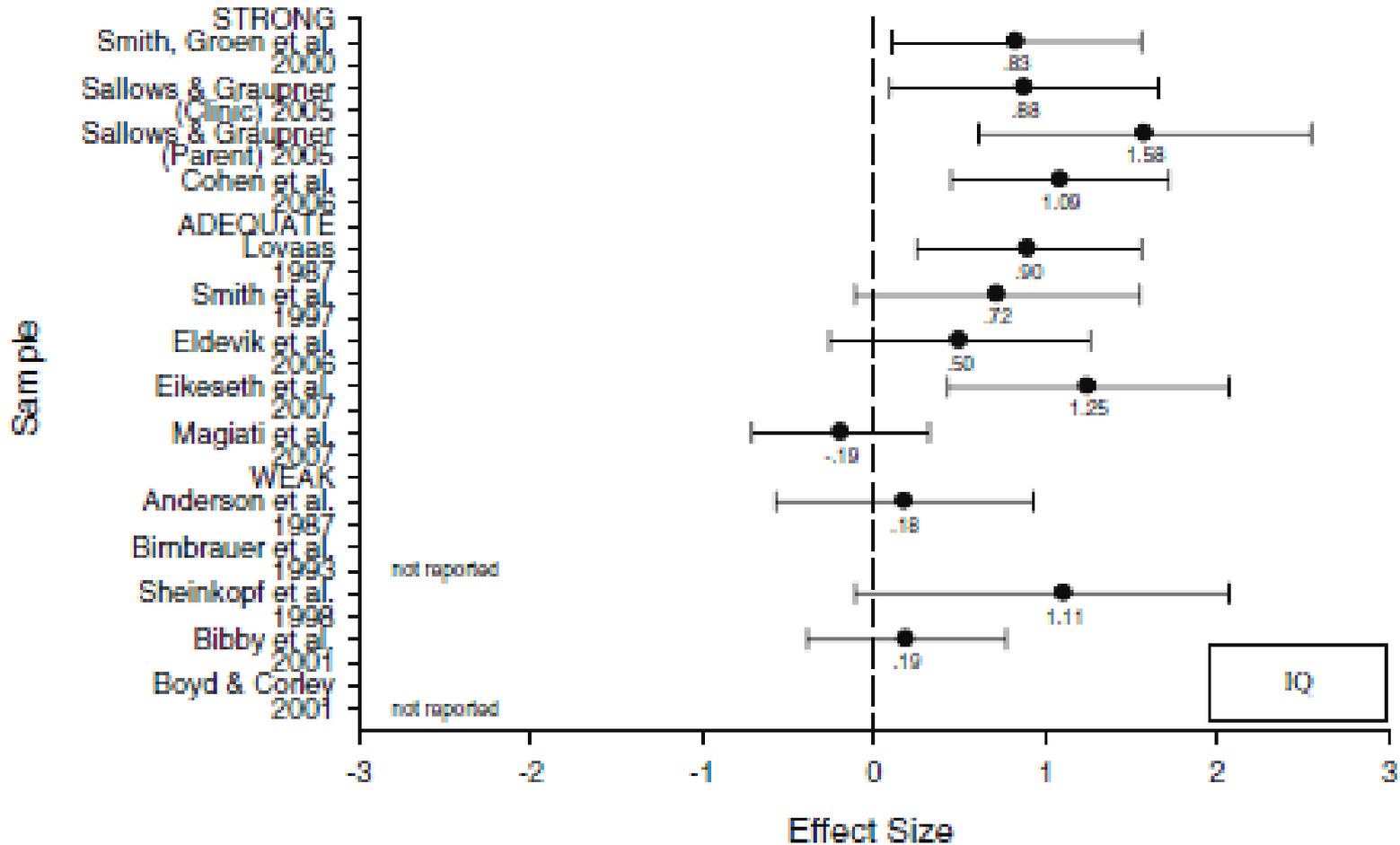
# Frühzeitige Diagnose

## Warum?

- **Frühzeitige Diagnose und Intervention haben eine entscheidende Auswirkung auf die Entwicklung des Kindes = günstige Prognose**
- **Ausschlaggebend für die Verbesserung der Arbeitsweise und die Lebensqualität**
- **Kindergarten- und Primarschulintegration**

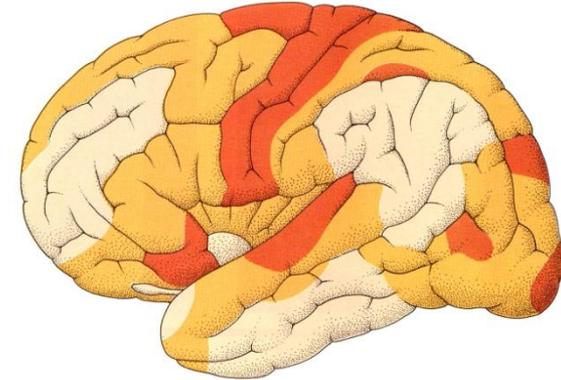


# Frühzeitige Intervention



# Funktionelle Diagnose

Area	Funktionelle Diagnose
Motorik	Zerebralparese
Sprache	Dysphasie
Kognitiv	Mentales Defizit
<b>Sozial</b>	<b>Autismus</b>



# Diagnostik von ASS

- Anamnese
- M-CHAT Fragebogen
- **Detaillierte neurologische Untersuchung:**
  - Dysmorphien-Zeichen
  - Seh- Hörstörungen
- **Neuropsychologische Beurteilung**
  - **Verhaltensevaluation durch ADI-R/ADOS**
  - Psychometrische Evaluation
  - Funktionelle Evaluation

# Tessiner-Realität



# Frühere Situation im Tessin

---

- **Erste Warnsymptome** (von Eltern beobachtet):  
18-24 Monate
- **Alter bei Diagnose:** > 4 Jahre  
✓ Therapie und Intervention noch später
- **Diskrepanz:** 2 Jahre
- **Folgen:** alle Kinder besuchten Sonderschule

## Ticino

- 350,000 Menschen
- 2,700 Neugeborene/Jahr
- Etwa 15 neue Patienten/Jahr
- Ein neuropädiatrisches Zentrum
- Database von 2009





2007-2008: Sensibilisierung der Kinderärzte  
**ab 2009**

Einführung des M-CHAT Fragenbogen  
in der 2 Jahreskontrolle

23 einfache Fragen über die soziale Fähigkeiten des  
Kindes werden den Eltern gestellt



Neuropädiatrisches Zentrum



Diagnose

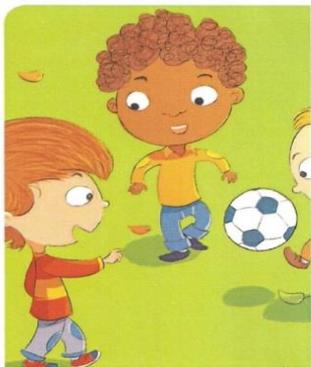
# M-CHAT

## Modified Checklist for Autism in Toddlers

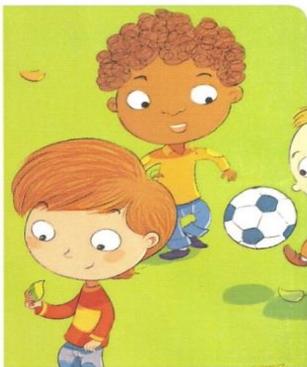
---

- **Fragenbogen für Eltern**
- **23 einfache Fragen**
- **19 Fragen: 1 Punkt wenn die Antwort NEIN ist**
- **4 Fragen: 1 Punkt wenn die Antwort JA ist**

## Sucht Gesellschaft



Campanello Verde se...

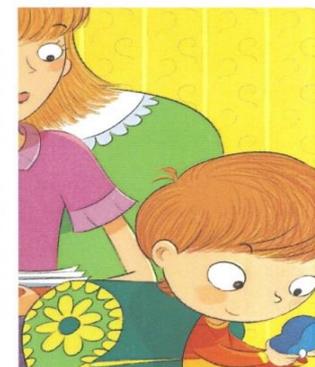


Campanello Rosso se...

## Teilt Objekte



Campanello Verde se...



Campanello Rosso se...

## Zeigen

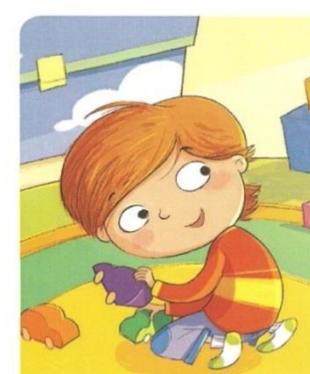


Campanello Verde se...

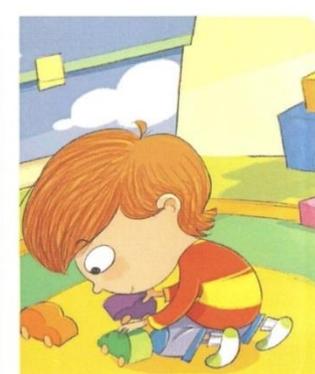


Campanello Rosso se...

## Reagiert auf Namen



Campanello Verde se...



Campanello Rosso se...

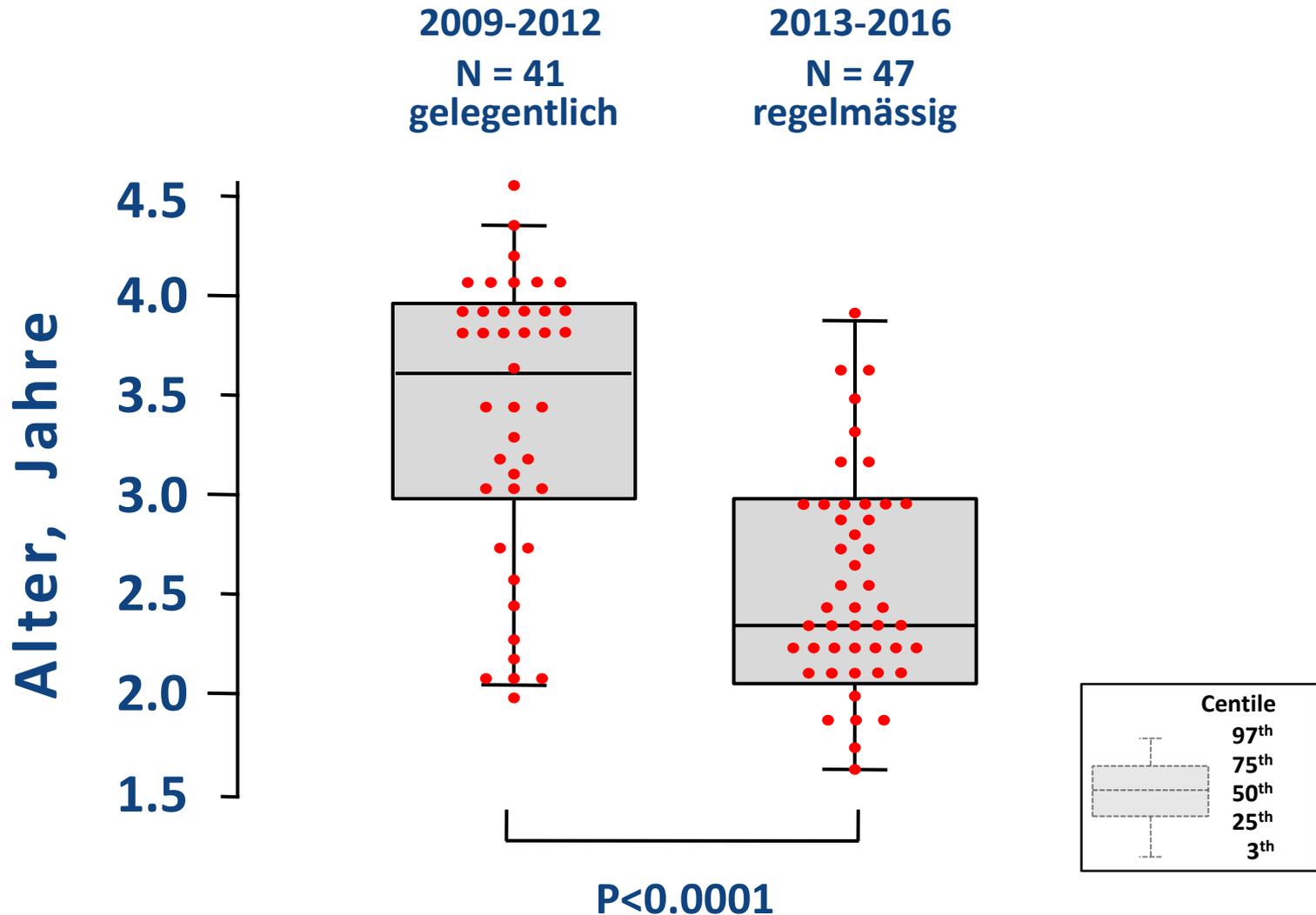
G. Bernasconi, C. Lombardoni, N. Rudeli: Campanelli verdi e rossi, Casagrande editore, marzo 2016

- **3: suspekt**
- **6: wahrscheinlich**
- **10: Autismus-Spektrum-Störungen**

# Ergebnisse (1)

Jahr	Nr. Kinder	Sex		Alter [range]	Schule		
		M	W		Kindergarten	Primar	Spezial
2009	11	10	1	<b>3.4</b> [2.2-4.0]	0	6	5
2010	11	7	4	<b>3.3</b> [2.1-4.2]	0	7	4
2011	14	11	3	<b>3.2</b> [2.1-4.3]	0	7	7
2012	5	5	0	<b>3.5</b> [3.0-5.0]	0	4	1
2013	13	12	1	<b>2.9</b> [2.0-3.9]	6	3	4
2014	9	5	4	<b>2.4</b> [1.9-4.0]	8	1	0
2015	14	12	2	<b>2.3</b> [1.8-3.3]	4	0	0
2016	11	9	2	<b>2.4</b> [1.7-2.11]	0	0	0
<b>Total</b>	<b>88</b>	<b>71</b>	<b>17</b>	<b>3.2 / 2.5</b>	<b>18</b>	<b>28</b>	<b>21</b>

# Ergebnisse (2)



# Ergebnisse (3)

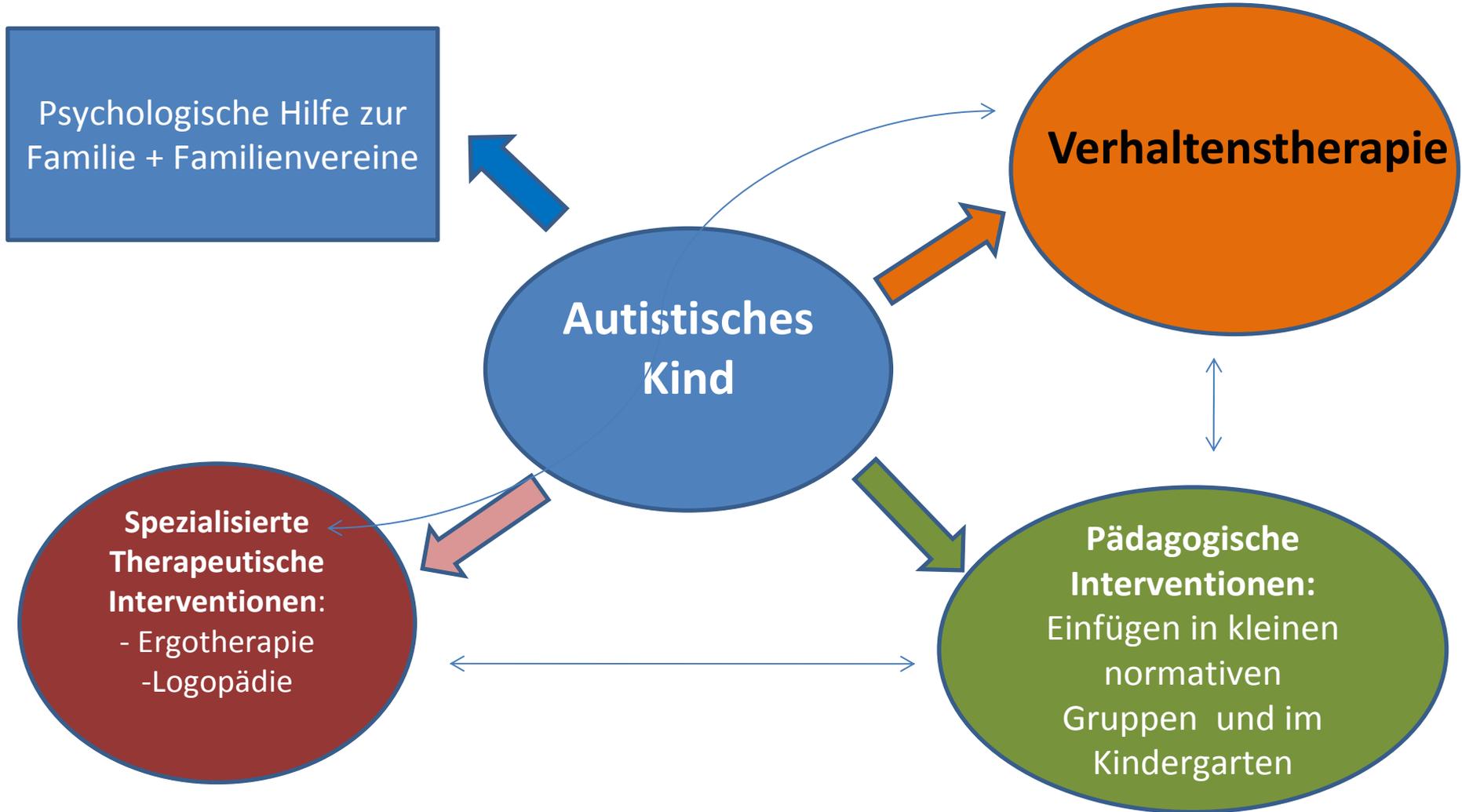
---

- **88 Patienten mit Autismus-Spektrum-Störungen (11/Jahr)**
- **M/W: 4:1**
- **Alle Kinder im Alter zwischen 3-6 Jahren sind im Kindergarten**
- **49 im Schulalter**
  - **28 normale Primarschule 57%**
  - **21 Sonderschule**

- So früh wie möglich: ab **24 Monate**
- Periode mit **höchster Intensität** therapeutischer Intervention, vor allem individuell und in kleinen Gruppen
- Im Aussicht für:
  - Gehirnplastizität ausnützen um eine korrekte zerebrale Reifung zu begünstigen
  - Einen richtigen Schulweg

- **Verhaltensintervention** zu Hause und in kleinen Gruppen.
- Pädagogische Intervention: ausgebildete Pädagogin
- Logopädische Intervention: ausgebildete Logopädin
- Ergotherapeutische Intervention: ausgebildete Ergotherapeutin
- **Die Aufnahme in kleinen normativen Gruppen ist eine Priorität** in dieser ersten Phase. Diese erlaubt dem autistischen Kind das richtige Vorbild zu imitieren

# Frühzeitige Intervention



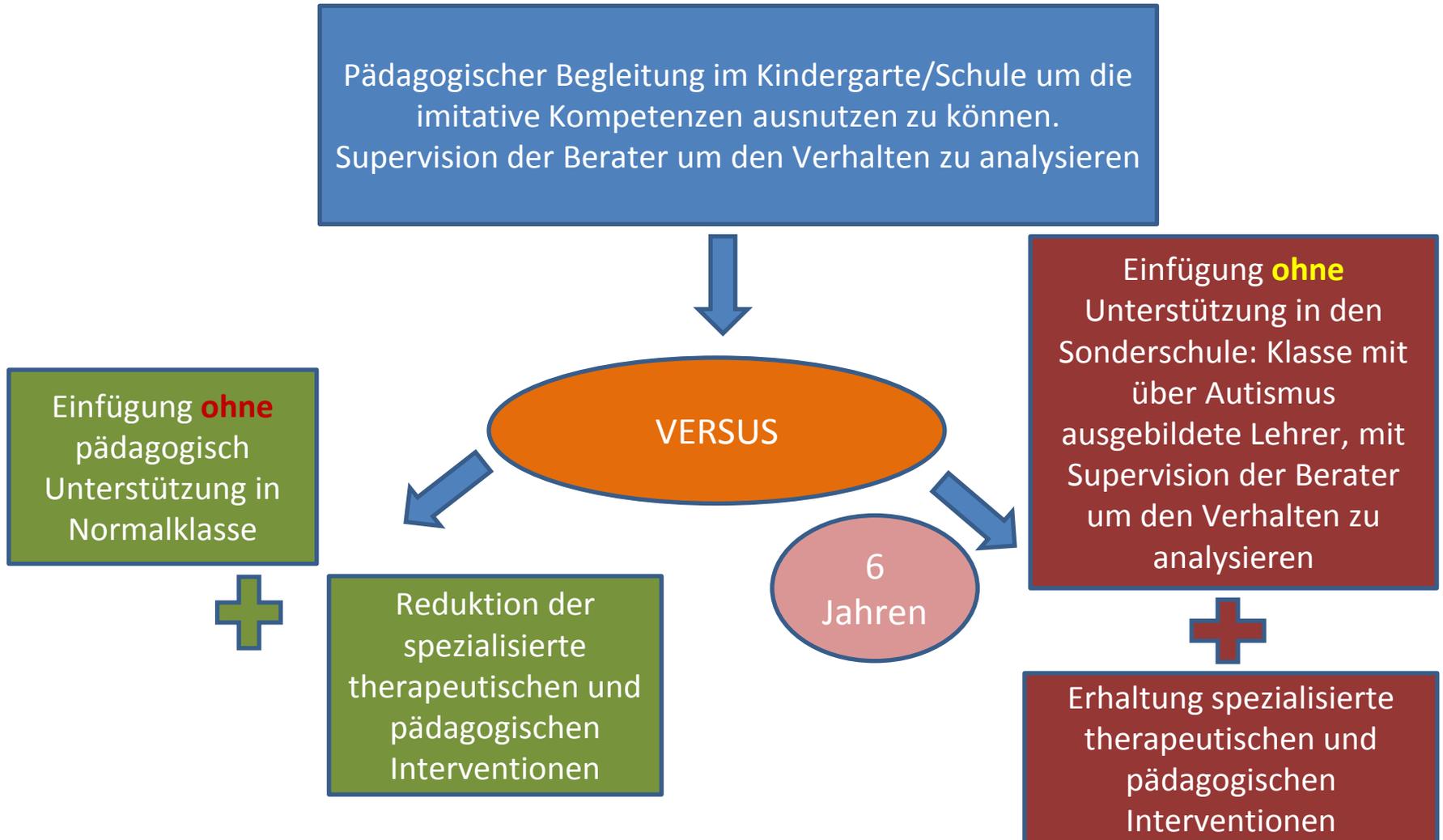
# Pädagogische Förderung von Kindern mit ASS

1° Phase		2° Phase		3° Phase
Frühzeitige Massnahmen		Kindergarten		Schule
2 Jahre	3 Jahre	4 Jahre	5 Jahre	6 Jahre
<b>Verhaltens- therapie (ABA)</b> <b>Ergotherapie</b> <b>Logopädie</b>  <b>Spielgruppe (ATGABBES)</b>	<b>Verhaltens- Therapie (ABA)</b> <b>Ergotherapie</b> <b>Logopädie</b>  <b>Einführung in den Kindergarten</b>	<b>Kindergarten</b> <b>+</b> <b>Unterstützung</b> <b>Lehrer</b>  <b>Ergotherapie</b> <b>Logopädie</b>	<b>Kindergarten</b> <b>+</b> <b>Unterstützung</b> <b>Lehrer</b>  <b>Ergotherapie</b> <b>Logopädie</b>	<b>Regelschule</b> <b>+</b> <b>Unterstützung</b> <b>Lehrer</b>

# Wochenplan der Kinder im «gruppo arcobaleno»

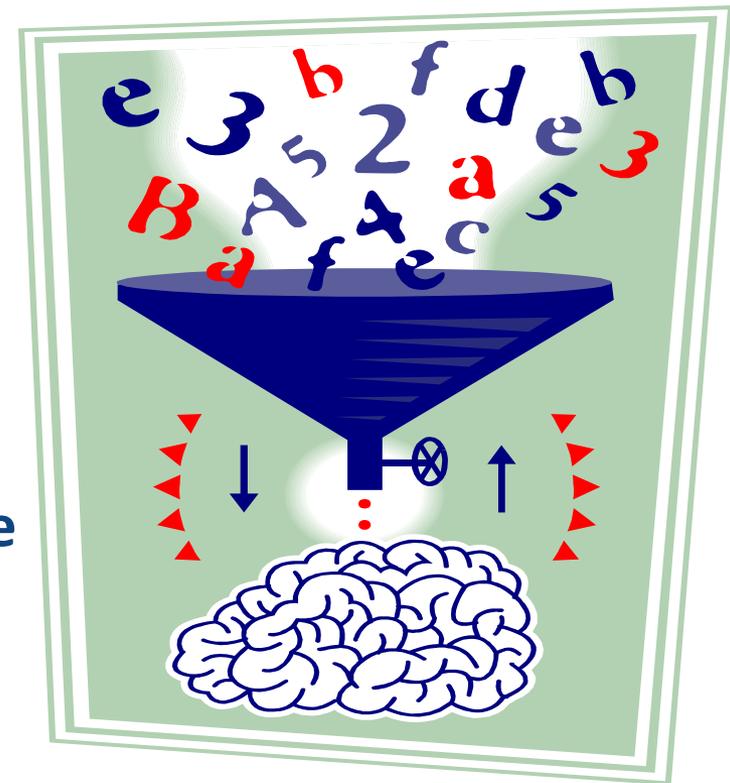
	Montag	Dienstag	Mittwoch	Donnerstag	Freitag
Vormittag	09.00 – 16.00 ABA Therapie + Ergotherapie und Logopädie	Preasilo ATGABBES / Kindergarten	09.00 – 16.00 ABA Therapie + Ergotherapie und Logopädie	Preasilo ATGABBES / Kindergarten	09.00 – 16.00 Eingriff ABA + Ergotherapie und Logopädie
Nachmittag					

# Einschulung



- Frühzeitige Intervention spielt eine zentrale Rolle in der Entwicklung der Kinder
- **M-CHAT Einführung: ASS Diagnose kann im Alter von unter 3 Jahren gestellt werden**
- Kinderärzte sollen Kindern mit ASS schon im Vorschulalter erkennen, um die Behandlung frühzeitig zu beginnen
- Etwa 2/3 der Kinder besuchen die normale Primarschule

- Problem der mit der Arbeitsweise des Gehirnes verbunden ist
- Symptome so früh wie möglich erkennen
- Zuverlässige Diagnose
- Intensiver Programm mit frühzeitige Unterstützung mit Verhaltenstherapie
- Elternberatung über die Therapiemöglichkeiten und Unterstützung



# Danke für die Aufmerksamkeit

