

Autismus-Spektrum-Störungen, Heutiger Standpunkt



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



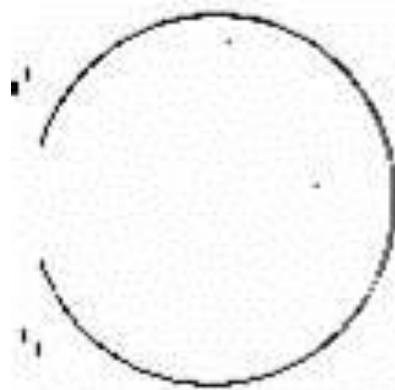
Soziale Entwicklung: Lächeln



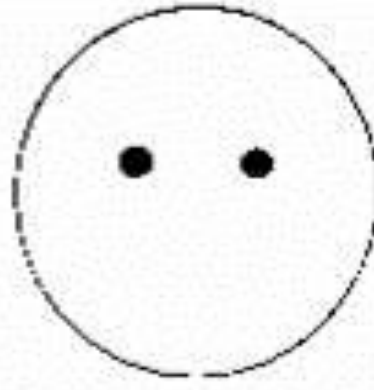
Erste Monate...

- 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

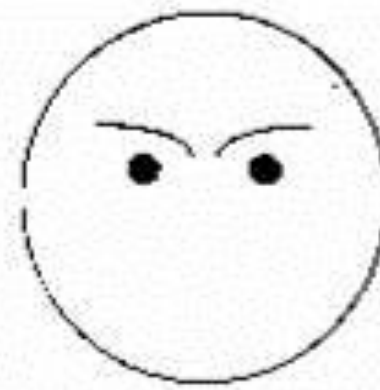
Soziale Entwicklung



2 Wochen



6 Wochen



10 Wochen



12 Wochen

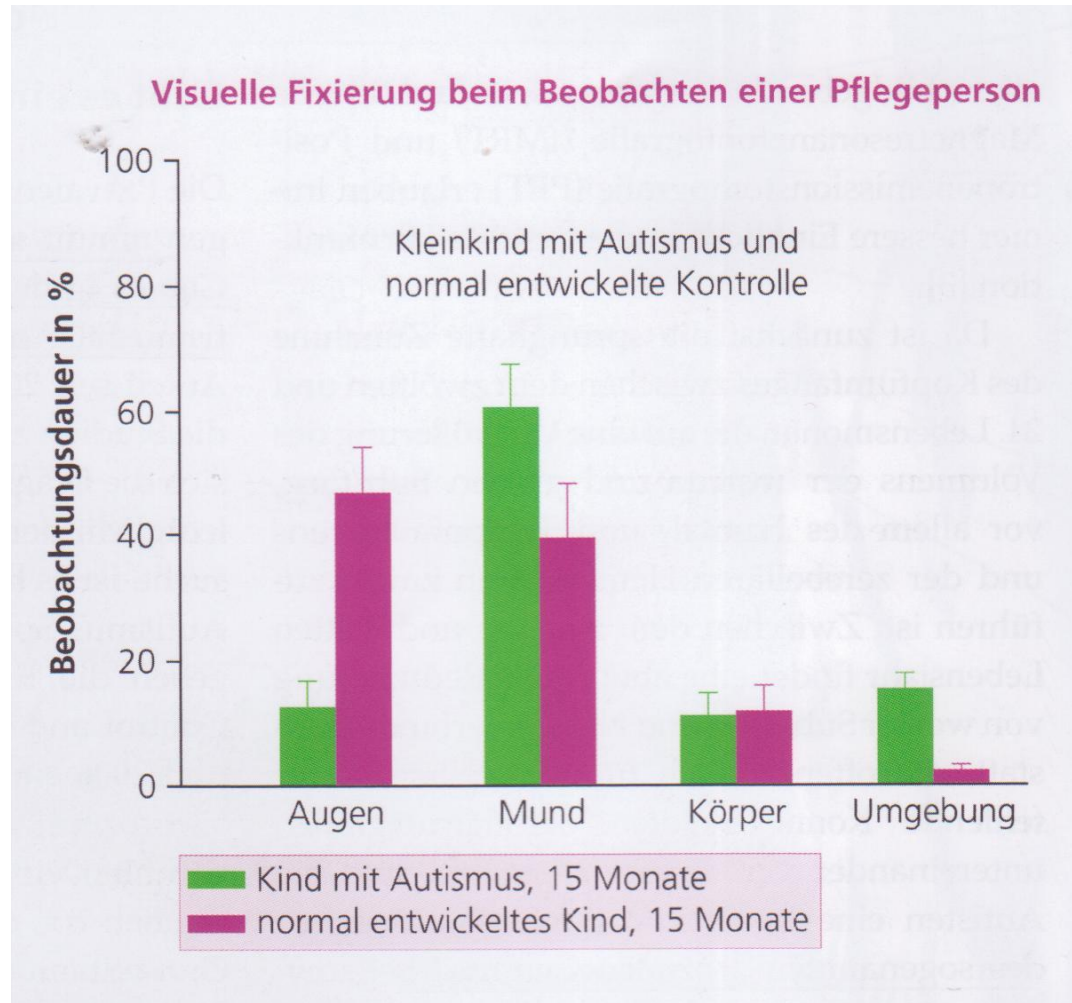


20 Wochen



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

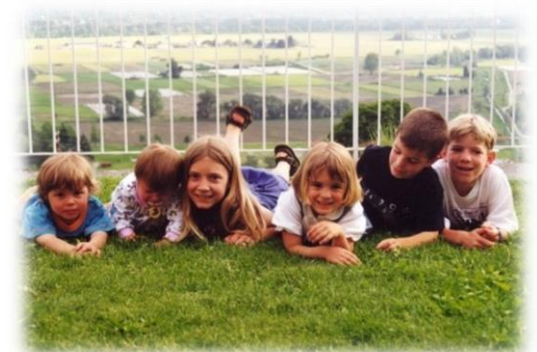


Soziale Kompetenzen

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

Frühzeitiger Indikator

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



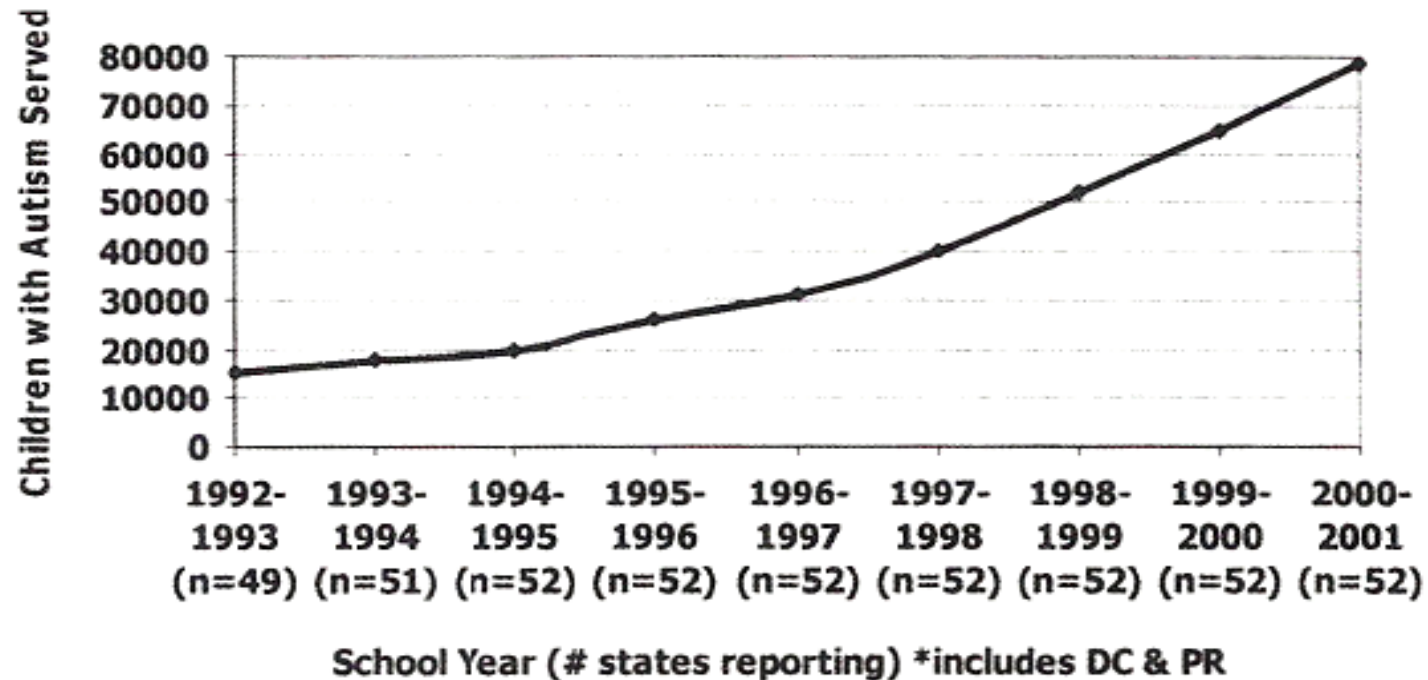
- Grosse Krisen, wenn dem Kind widersprochen wird
- Auffälliges Spielverhalten (reihet Objekte auf)
- Stereotypen
- Zu feste emotionale Bindung an einige Gegenstände

Sensorische Area



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

Epidemiologie

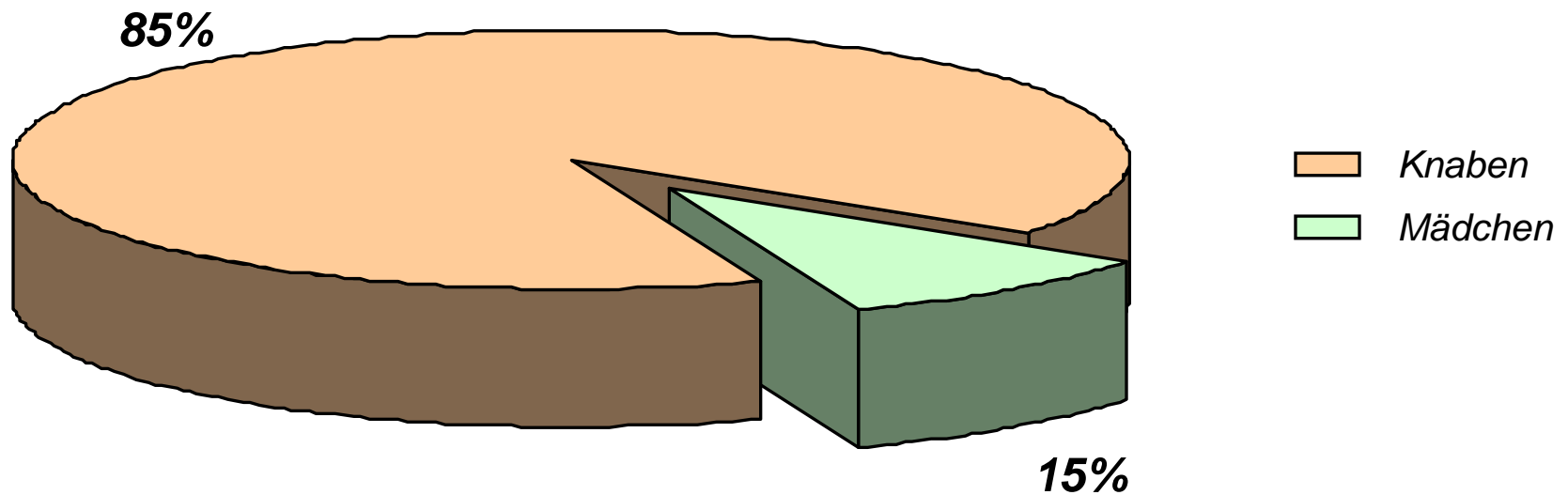


Stat: DOE reporting of autism eligibility mandated in 1992
 Source: U.S. Department of Education, Office of Special Education Programs, Data Analysis System (DANS)

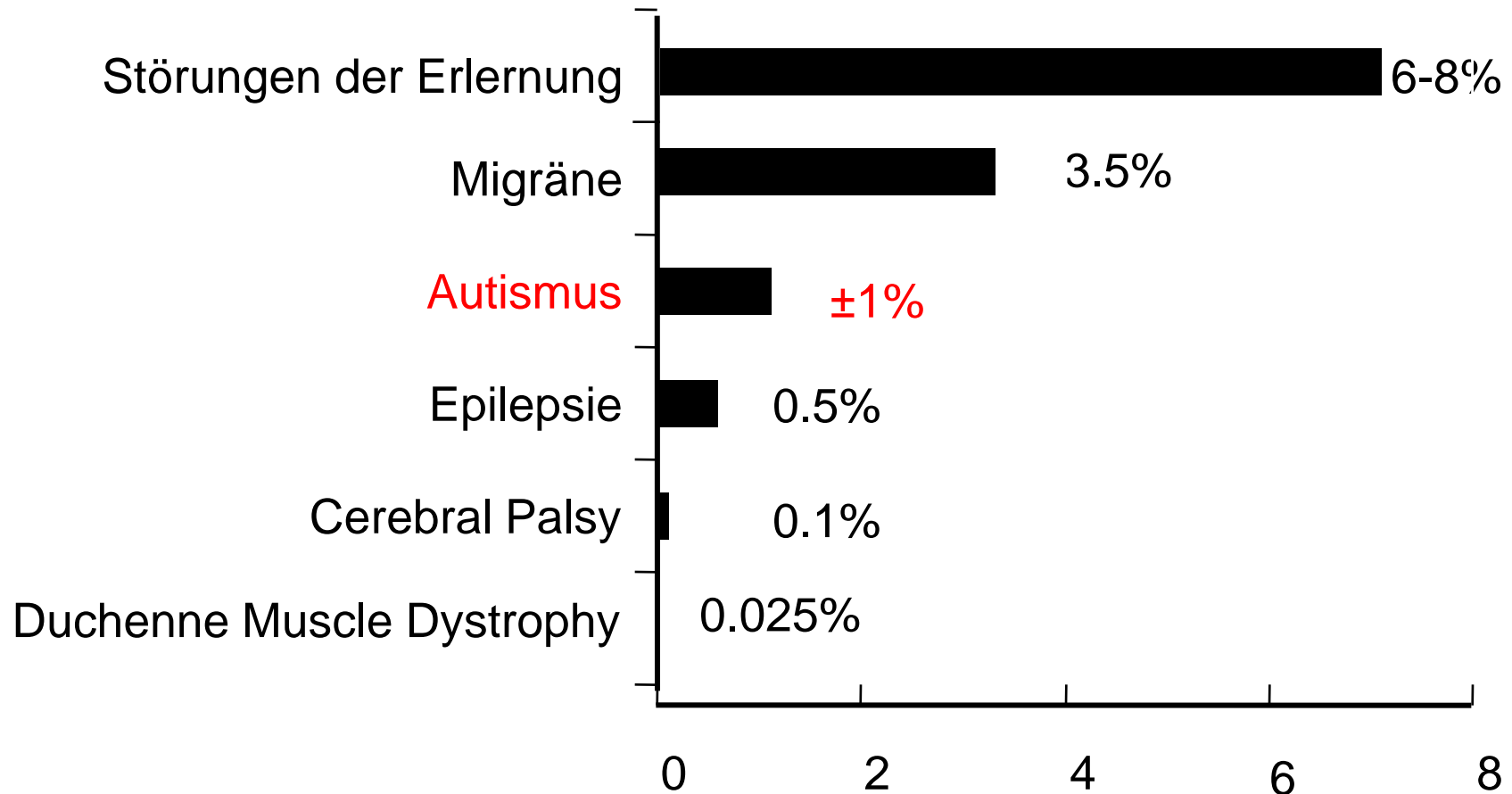
Trevathan & Shinnar, 2006

Epidemiologie

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



Häufigkeit

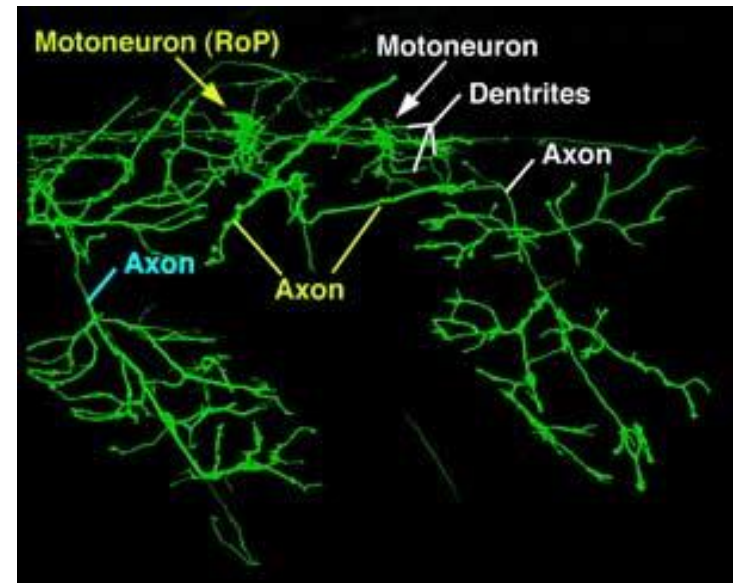


Neue Kenntnisse...



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



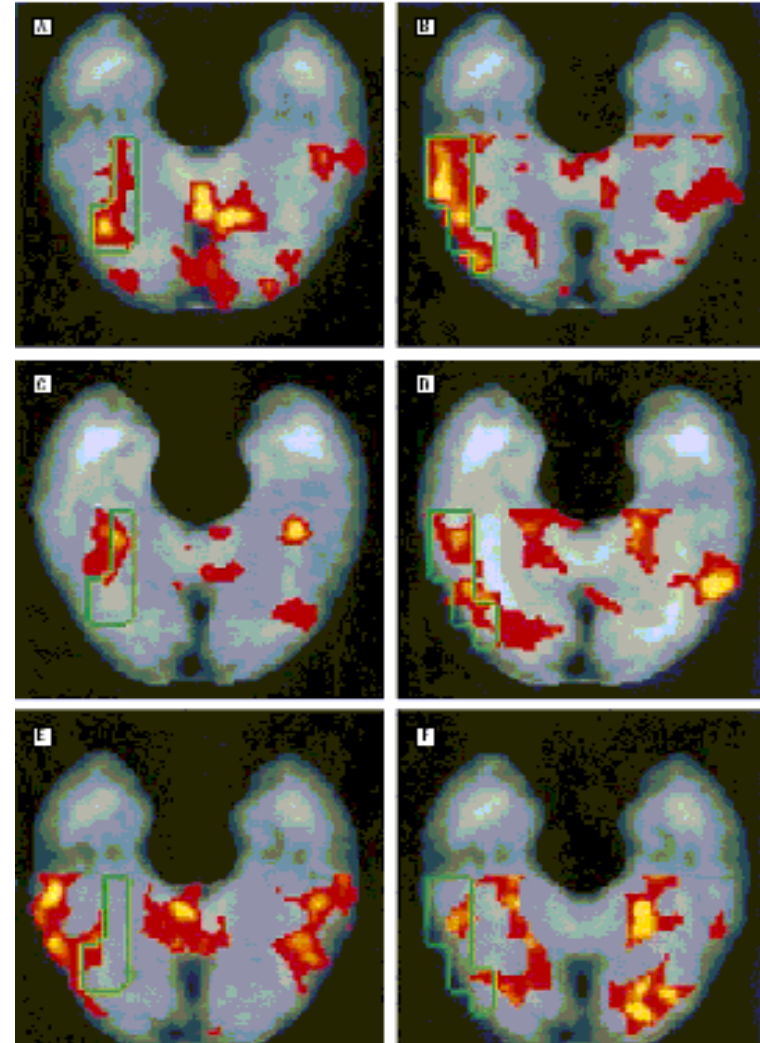
Soziale-Areas

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

(Adolph et al., 2001)

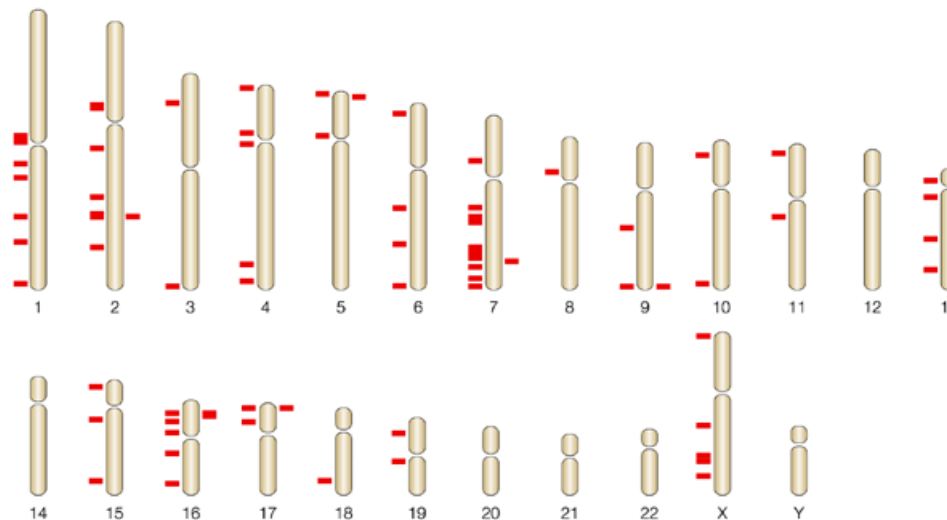
- Sie verweilen sich weniger auf Gesichtsanteile (Augen) anzuschauen, die für uns für die Sozialinformationen bedeutungsvoll sind

(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.



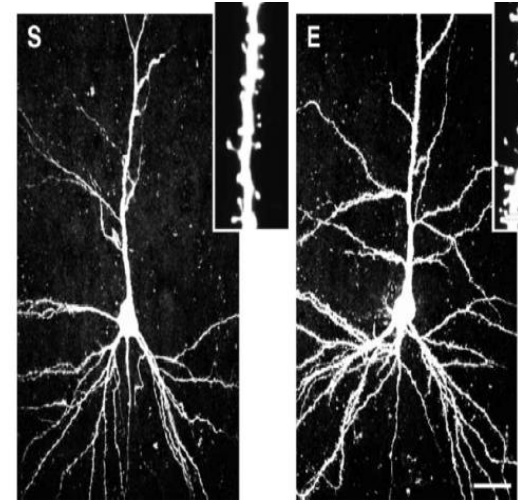


Die Notwendigkeit eine Frühzeitige Diagnose

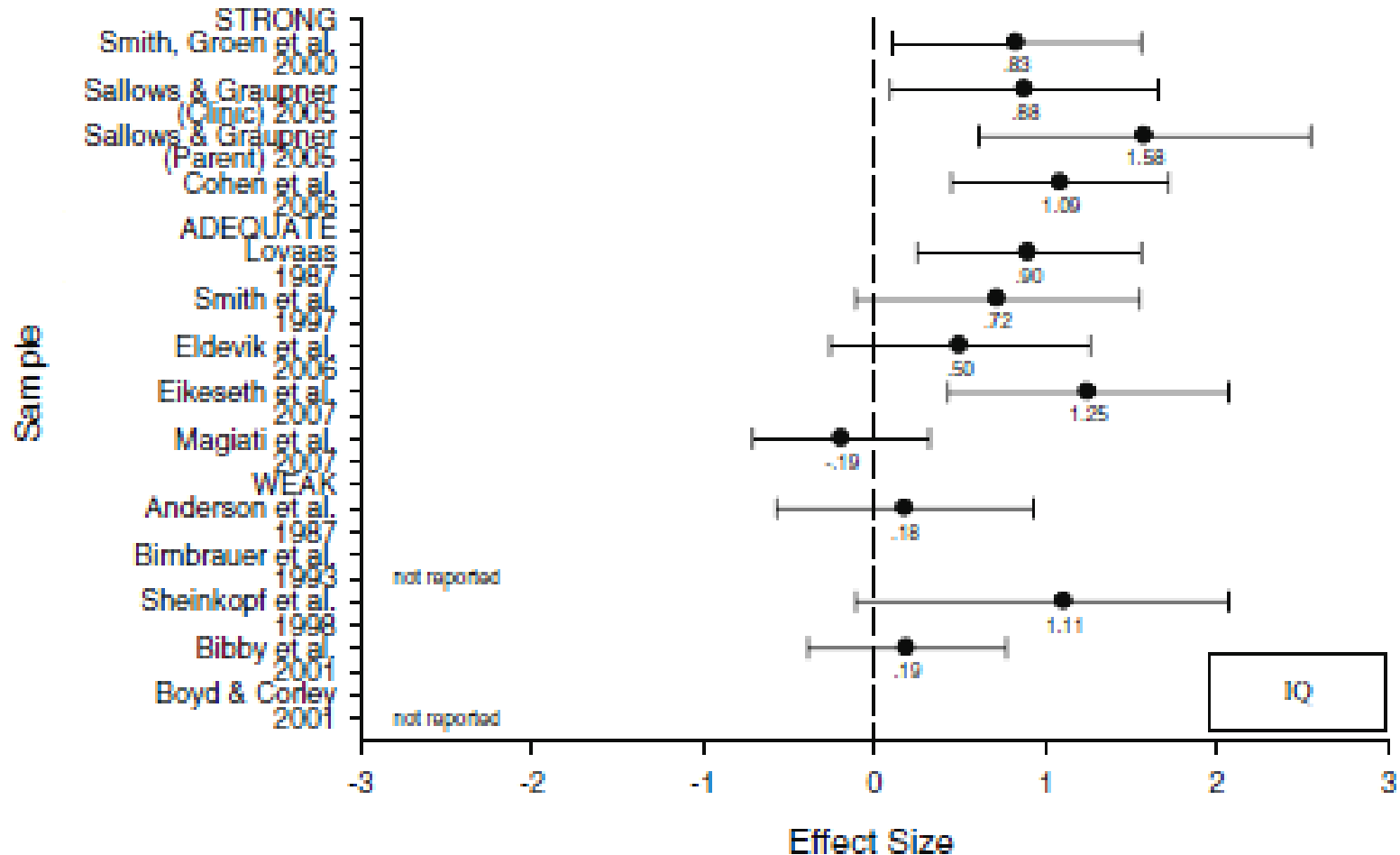
Frühzeitige Diagnose

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**

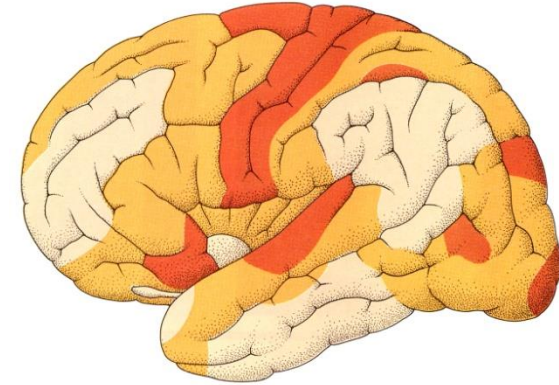


Frühzeitige Intervention



Funktionelle Diagnose

Area	Funktionelle Diagnose
Motorik	Zerebralparese
Sprache	Dysphasie
Kognitiv	Mentales Defizit
Sozial	Autismus



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

AU.ti

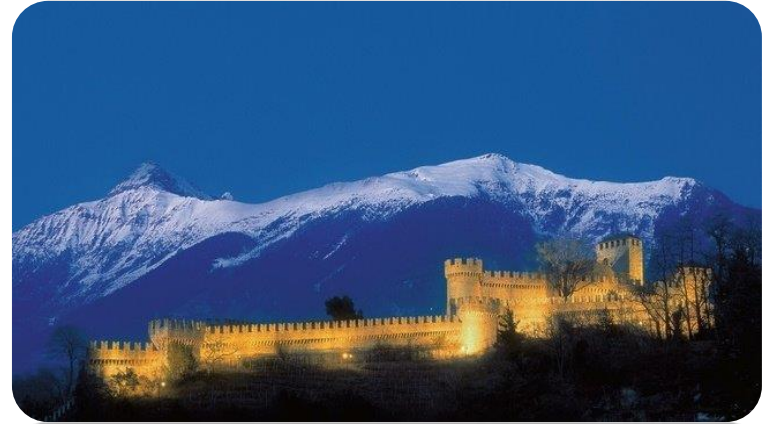


Frühere Situation im Tessin

- **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



Creation of a program for database through a project of the EOC (Ente Ospedaliero Cantonale)

Ente Ospedaliero Cantonale



Dipartimento di Neuropediatria
Dr. med. Gian Paolo Ramelli

ESAMI PARACLINICI

SCHEDA DI MARIA ROSSI - MINUSIO

DATI PAZIENTE

ESAMI

> ESAMI NEUROLOGICI

> ESAMI PARACLINICI

> EPILESSIA

> TEST COGNITIVI

SVILUPPO PSICOMOTORIO

STATURO PONDERALE

DISFORMISMI

MALFORMAZIONI MAGGIORI

TEST GENETICI

TERAPIE

FORMAZIONE

CONTROLLI

OSSERVAZIONI

ESAMI PARACLINICI		AGGIUNGI ESAME PARACLINICO 					
Data	Descrizione	Radiologici		Chimici		Altri esami	
06.04.2005	MRI	<input type="radio"/> SI	<input type="radio"/> NO	<input type="radio"/> SI	<input type="radio"/> NO	<input type="radio"/> SI	<input type="radio"/> NO
07.04.2005	isoelettrofocusing sialotransferrina sp	<input type="radio"/> SI	<input type="radio"/> NO	<input type="radio"/> SI	<input type="radio"/> NO	<input type="radio"/> SI	<input type="radio"/> NO
03.08.2005	sonografia	<input checked="" type="radio"/> SI	<input type="radio"/> NO	<input type="radio"/> SI	<input type="radio"/> NO	<input type="radio"/> SI	<input type="radio"/> NO

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



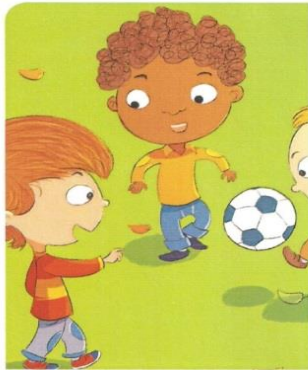
Diagnose

M-CHAT

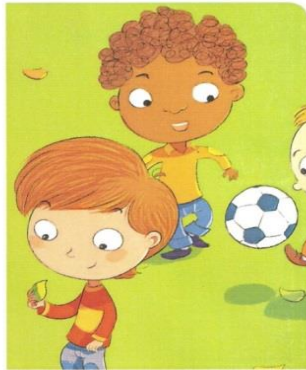
Modified Checklist for Autism in Toddlers

- **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...

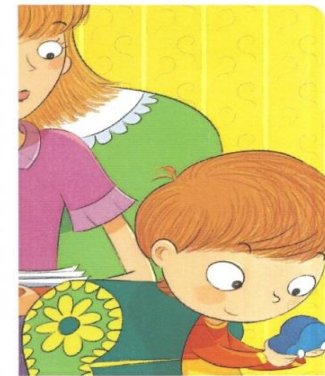


✗ Campanello Rosso se...

Teilt Objekte



✓ Campanello Verde se...



✗ Campanello Rosso se...

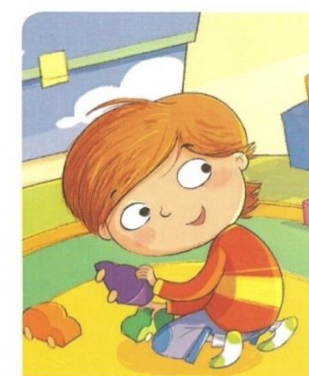
Zeigen



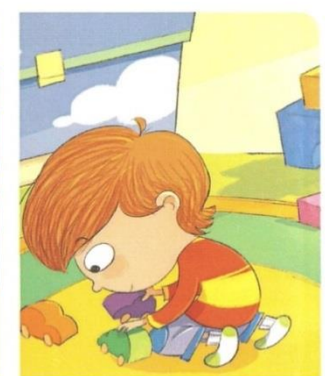
✓ Campanello Verde se...



✗ Campanello Rosso se...



✓ Campanello Verde se...



✗ Campanello Rosso se...

Reagiert auf Namen

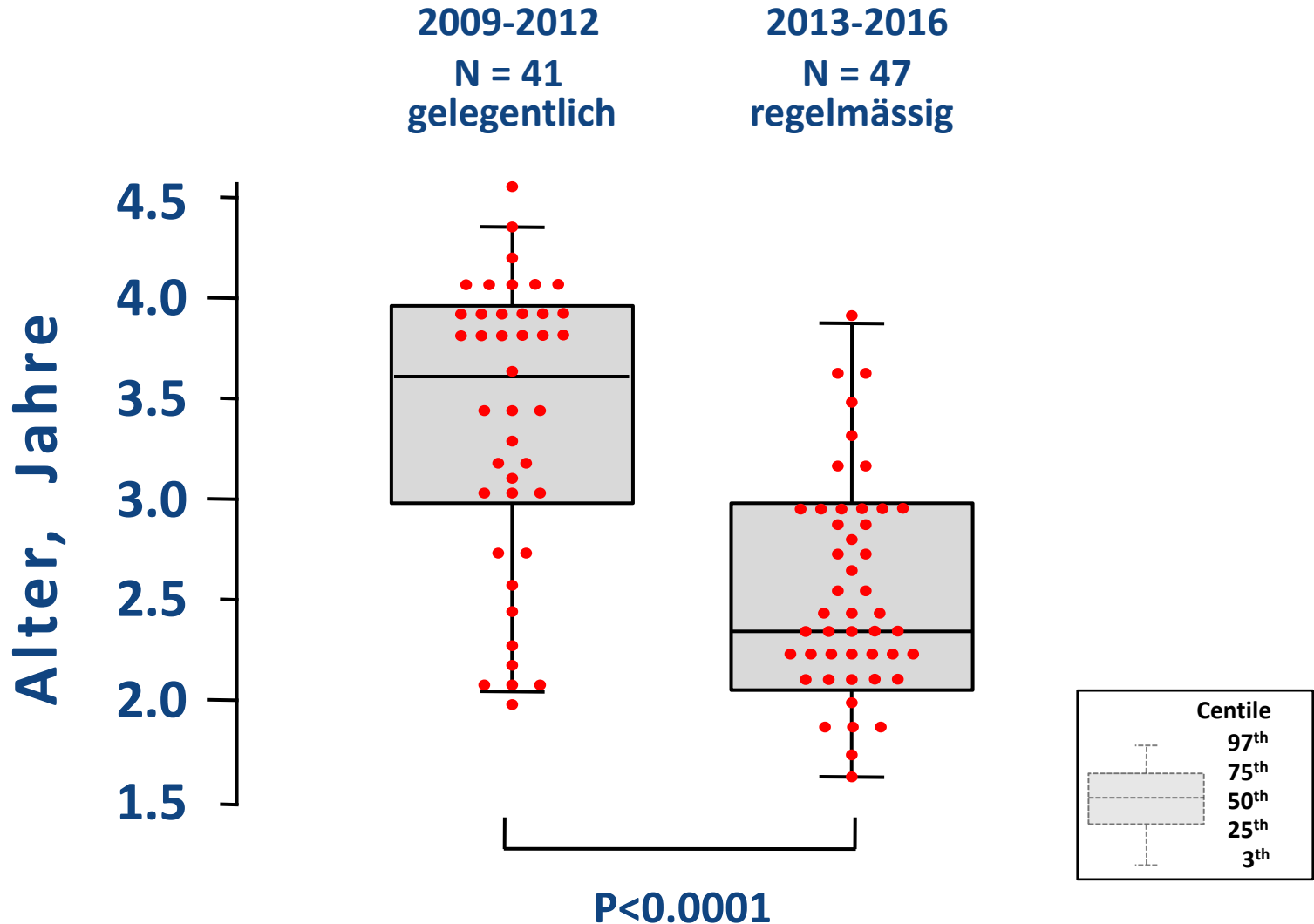
G. Bernasconi, C. Lombardoni, N. Rudeli: Campanelli verdi e rossi, Casagrande editore, marzo 2016

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

Ergebnisse (1)

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

Ergebnisse (2)



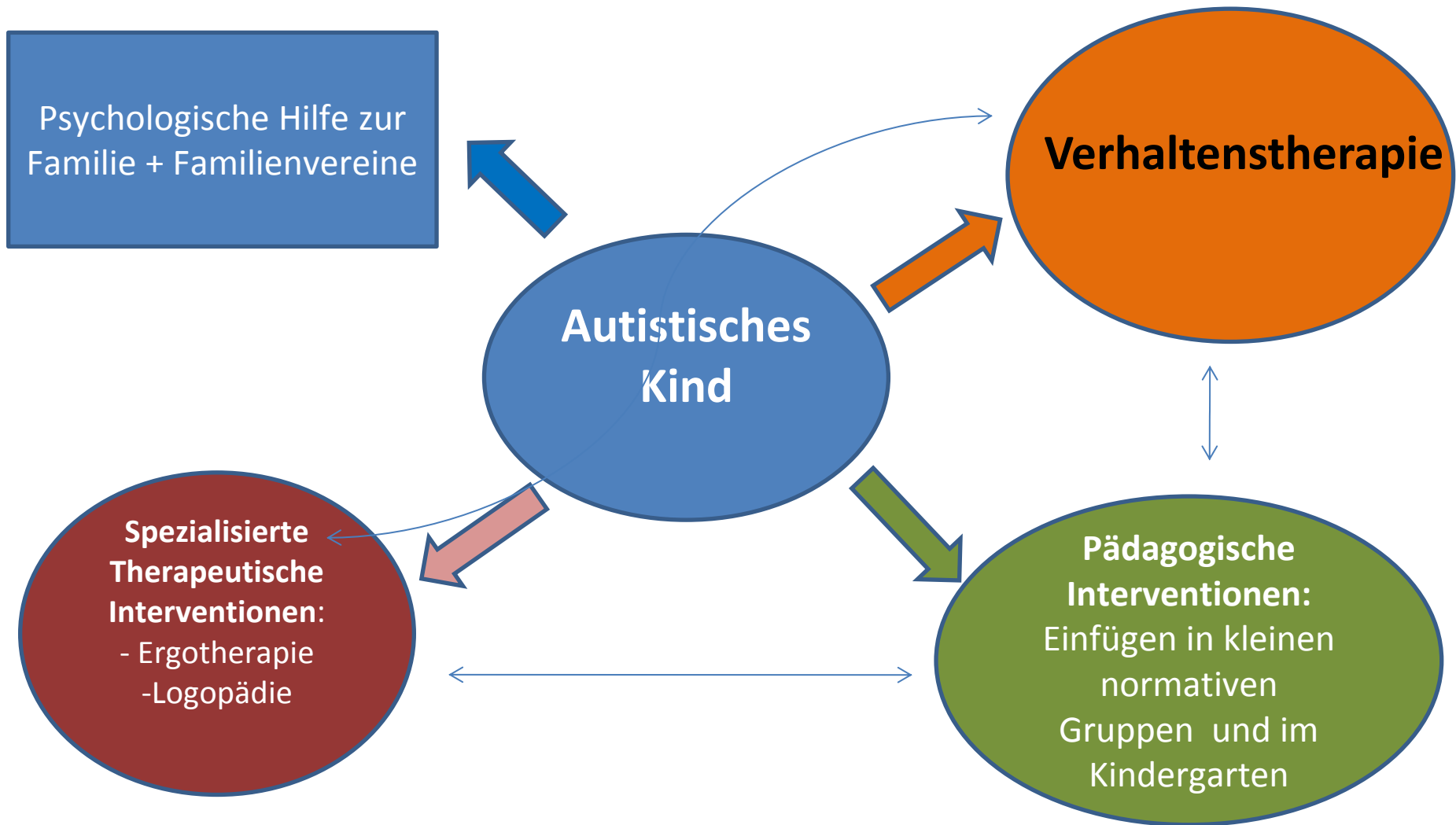
Ergebnisse (3)

- **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



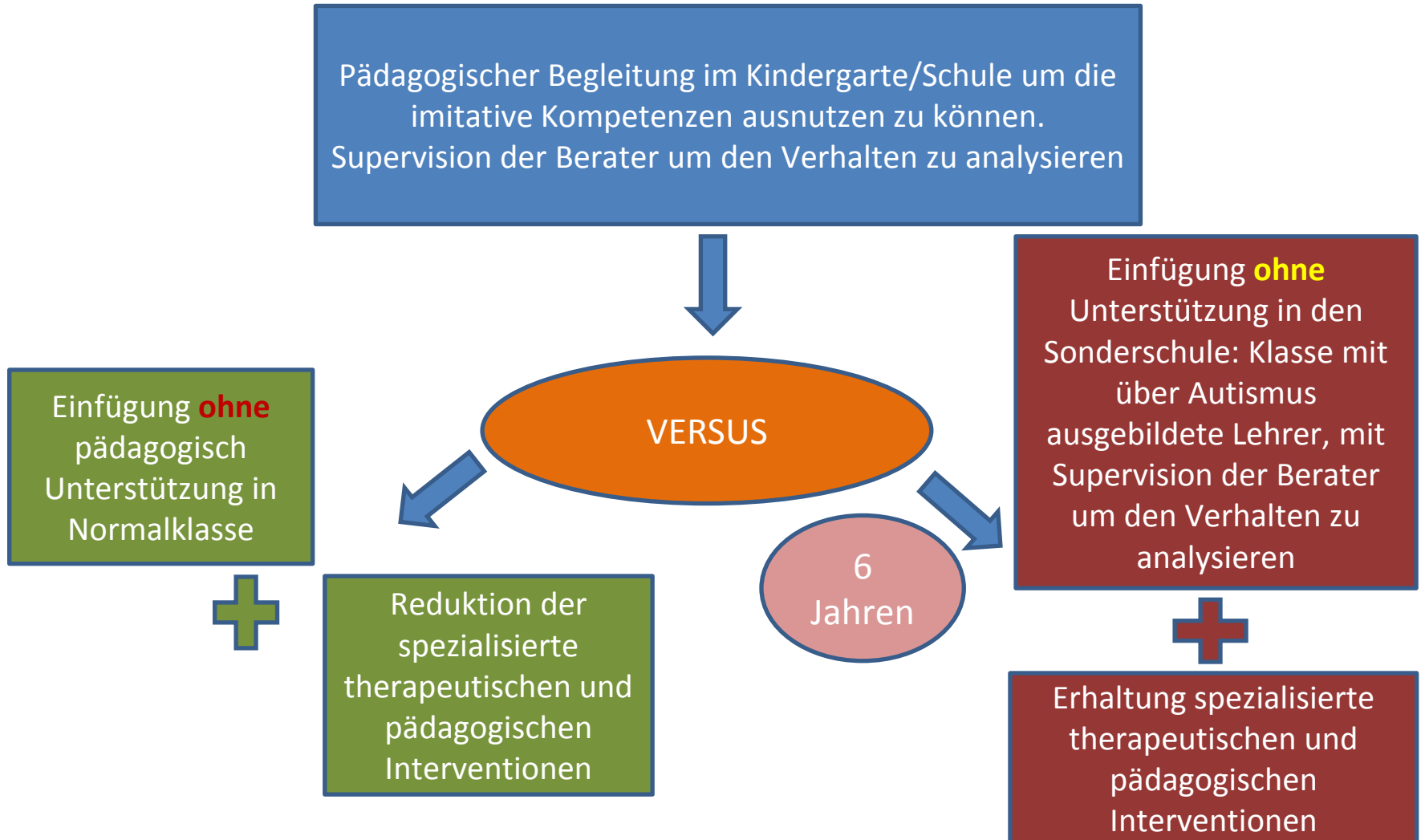
Pädagogische Förderung von Kindern mit ASS

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

Wochenplan der Kinder im «gruppo arcobaleno»

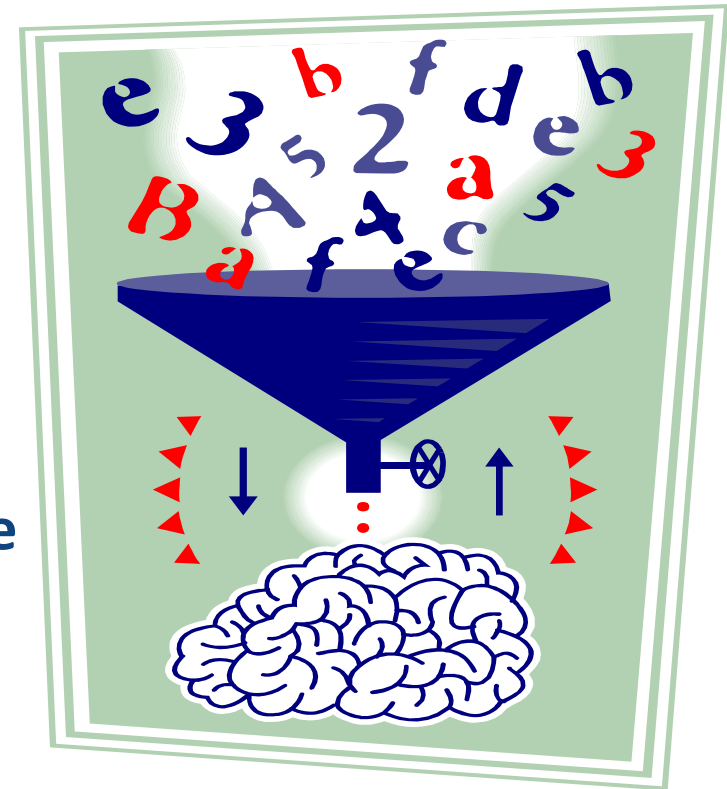
	Montag	Dienstag	Mittwoch	Donnerstag	Freitag
Vormittag	09.00 – 16.00 ABA Therapie + Ergotherapie und Logopädie	Preasilo ATGABBES / Kindergarten	09.00 – 16.00 ABA Therapie + Ergotherapie und Logopädie	Preasilo ATGABBES / Kindergarten	09.00 – 16.00 Eingriff ABA + Ergotherapie und Logopädie
Nachmittag					

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

