

16. Bundestagung / Deutscher Autismuskongress in Lübeck

## Differentialdiagnostik und komorbide Erkrankungen bei Autismus – Aktuelles aus Forschung und klinischer Praxis

Jan Micheel  
Dipl.-Psychologe

[j.micheel@uke.de](mailto:j.micheel@uke.de)



16. Bundestagung / Deutscher Autismuskongress in Lübeck 2020

## Differentialdiagnostik und komorbide Erkrankungen bei Autismus – Aktuelles aus Forschung und klinischer Praxis

Jan Micheel  
Dipl.-Psychologe

[j.micheel@uke.de](mailto:j.micheel@uke.de)

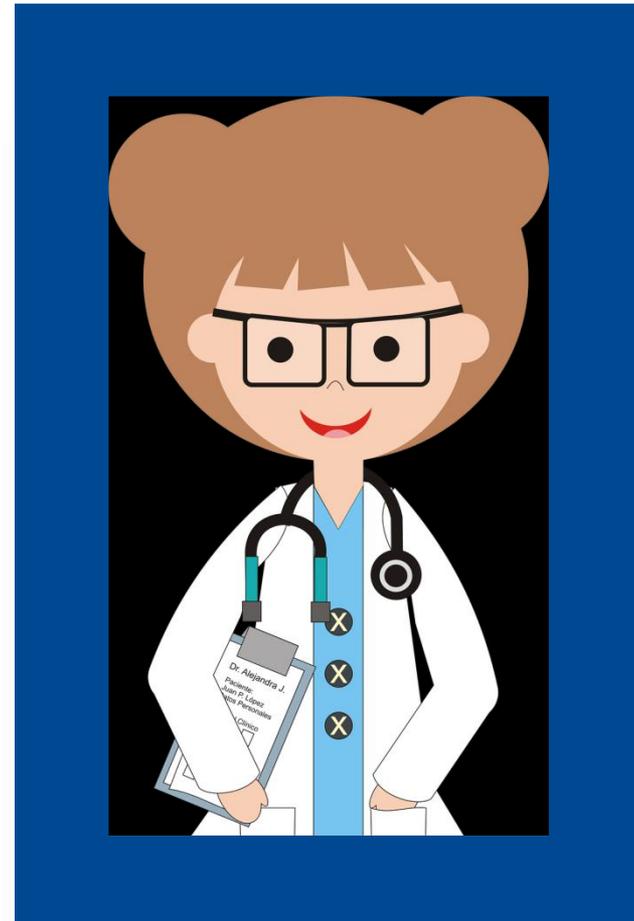


Universitätsklinikum  
Hamburg-Eppendorf

# Stärke oder Störung



Soziales Modell



Medizinisches Modell

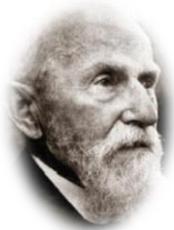
# Ablaufplan

1. **Autismus im Wandel der Zeit**
2. Neuerungen nach DSM-5 und ICD-11
3. Auf der Suche nach Bio-Markern...
4. Diagnostisches Vorgehen in der klinischen Praxis
5. Differentialdiagnose oder Komorbidität?
6. Ausblick



# Autismus im Wandel der Zeit

Leo Kanner, Baltimore  
(1896-1981)  
„Frühkindlicher Autismus“ – „*Autistic disturbances of affective contact*“



1911

Eugen Bleuler, Zürich  
(1857-1939)  
„*Das autistische Denken (bei Schizophrenie)*“



1943/44

Hans Asperger,  
Wien (1906-1980)  
Die „*Autistischen Psychopathen*“ im  
Kindesalter



DSM II  
„*Psychosis of childhood*“

1952

1979



Lorna Wing, London  
(1928-2014)  
„*Asperger Syndrom*“  
„*Triad of Impairment*“

1980/1986

DSM III / IV & ICD 9/10  
*Pervasiv Developmental Disorder*  
*Tiefgreifende Entwicklungsstörungen:*  
*Subtypen: Frühkindlicher A., Asperger*  
*Syndrom, Atypischer Autismus etc.*

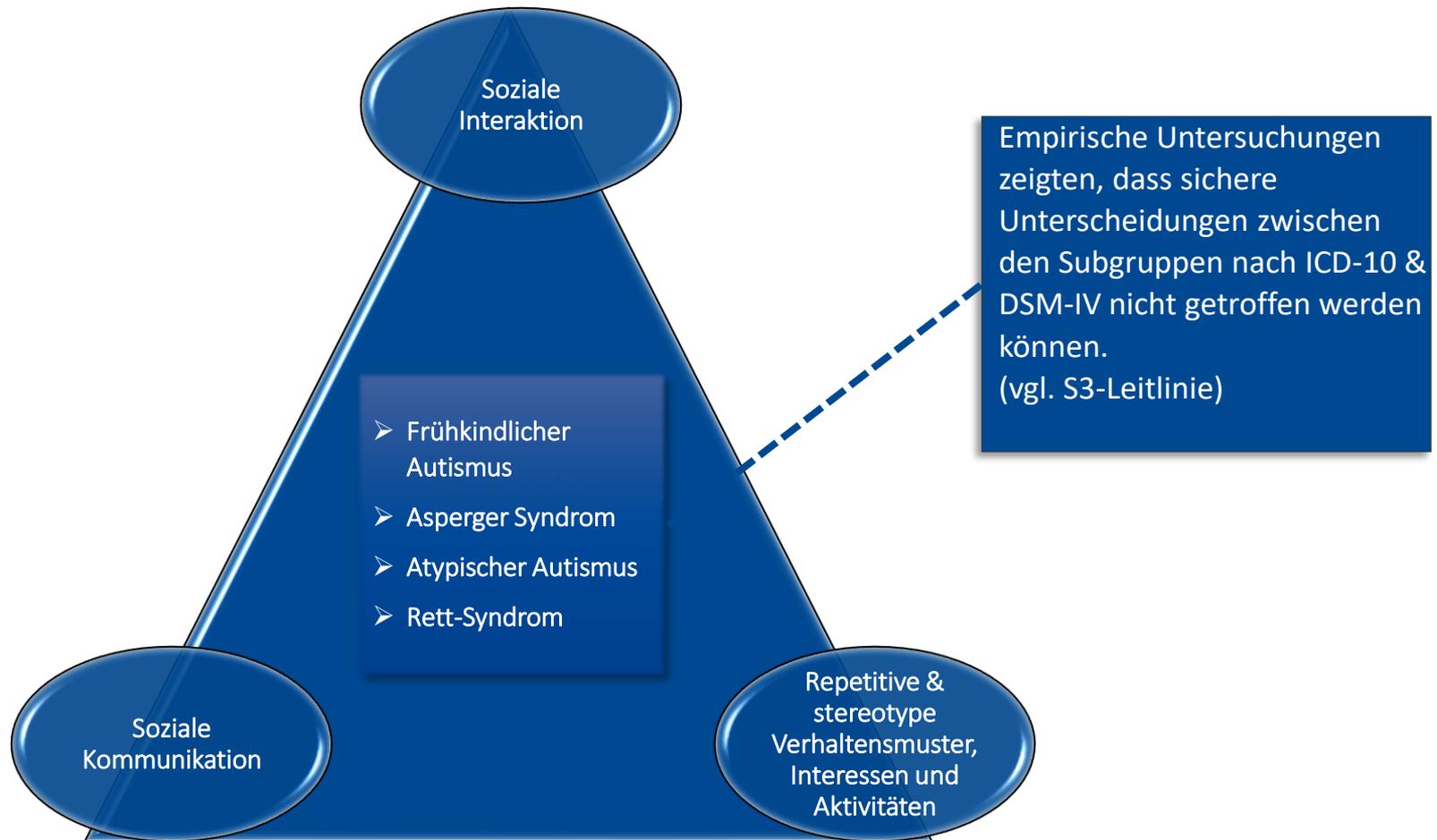
1992/1994



2013/18

DSM-V & ICD-11  
*Autism Spectrum Disorder*  
*Autismus-Spektrum-Störung*

# Tiefgreifende Entwicklungsstörungen - ICD-10 (F84)



# Ablaufplan

1. Autismus im Wandel der Zeit
2. **Neuerungen nach DSM-5 und ICD-11**
3. Auf der Suche nach Bio-Markern...
4. Diagnostisches Vorgehen in der klinischen Praxis
5. Differentialdiagnose oder Komorbidität?
6. Ausblick



# Veränderungen im DSM-5

## Autismus-Spektrum-Störung (DSM-5)

*Dimensionale Merkmalsverteilung innerhalb einer Kategorie*

**A**

**Defizite in sozialer Kommunikation & sozialer Interaktion aktuell (alle 3):**

- Defizite in der sozial-emotionalen Gegenseitigkeit
- Defizite im nonverbalen Kommunikationsverhalten, das in sozialen Interaktionen eingesetzt wird
- Defizite in der Aufnahme, Aufrechterhaltung und dem Verständnis von Beziehungen

**B**

**Eingeschränkte, repetitive Verhaltensmuster, Interessen oder Aktivitäten aktuell (mind. 2):**

- Stereotype oder repetitive motorische Bewegungsabläufe, bzw. repet. Gebrauch von Objekten oder der Sprache
- Festhalten an Gleichbleibendem, Festhalten an Routinen oder an ritualisierten Mustern verbalen oder nonverbalen Verhaltens
- Hochgradig begrenzte, fixierte Interessen, die in ihrer Intensität oder ihrem Inhalt abnorm sind
- **Hyper- oder Hyporeaktivität auf sensorische Reize oder ungewöhnliches Interesse an Umweltreizen**



Die Symptome müssen „*by history*“ seit der **frühen Kindheit** vorhanden sein (aber können sich ggf. erst zeigen wenn soziale Anforderungen die beschränkten Kapazitäten übersteigen).

Die Symptome begrenzen und beeinträchtigen das Funktionieren im Alltag.

# Sozialpragmatische Kommunikationsstörung (SPKS)



Autismus-Spektrum-Störung (DSM-5)	
Dimensionale Merkmalsverteilung innerhalb einer Kategorie	
A	B
<b>Defizite in sozialer Kommunikation &amp; sozialer Interaktion (alle 3):</b> - Defizite in der sozial-emotionalen Gegenseitigkeit - Defizite im nonverbalen Kommunikationsverhalten, das in sozialen Interaktionen eingesetzt wird - Defizite in der Aufnahme, Aufrechterhaltung und dem Verständnis von Beziehungen	<b>Eingeschränkte, repetitive Verhaltensmuster, Interessen oder Aktivitäten (mind. 2):</b> - Stereotyp(e) oder (e) motorische Verhaltensweisen - Fixiertheit auf bestimmte Themen, Interessen oder Aktivitäten - Festhalten an Ritualen oder an rituellen Mustern verbalen oder nonverbalen Verhaltens - Hochgradig eingeschränkte Interessen. In ihrer Intensität oder Spezifität abweichend von den Altersgenossen - Hyper- oder Hypoaktivität auf sensorische Reize oder ungewöhnliches Interesse an Umweltreizen

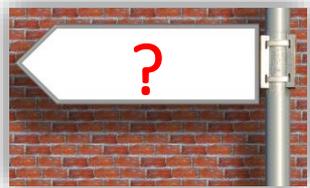
**A**

**Defizite in sozialer Kommunikation & sozialer Interaktion aktuell (alle 3):**

- Defizite in der sozial-emotionalen Gegenseitigkeit
- Defizite im nonverbalen Kommunikationsverhalten, das in sozialen Interaktionen eingesetzt wird
- Defizite in der Aufnahme, Aufrechterhaltung und dem Verständnis von Beziehungen

# Dimensionale Merkmalsverteilung innerhalb des Spektrums

Die Klassifikation beschreibt eine Abgrenzung zwischen Autismus-Spektrum-Störung und „~~Autismus-Spektrum-Störung~~“



SPKS?  
ADHS?  
Dyspraxie?  
Normvariantes  
Verhalten?

Geistige  
Behinderung?  
Entwicklungs-  
verzögerung

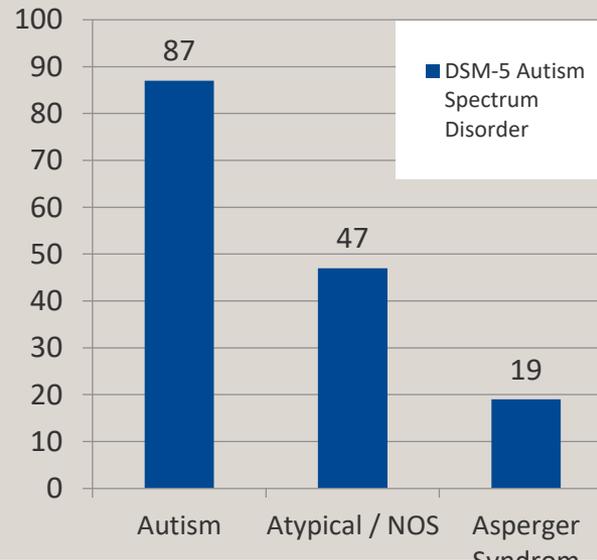
# Auswirkungen von DSM-5

Ohan et al. (2015): The Impact of Changing from DSM-IV „Asperger`s“ to DSM-5 Diagnostic Labels on Stigma and Treatment Attitudes.

Es fanden sich keine Auswirkungen im Hinblick auf gesellschaftliche Stigmatisierung und die Bereitschaft sich Hilfe zu holen.



Bennet and Goodall (2016): Meta-Analyse von 24 Studien, DSM-5 Autismus-Diagnosen (ASD) in Relation zu DSM-IV (PDD).



„Grandfather’s Clause“: Bestehende Diagnosen nach DSM-IV bleiben bestehen und werden in DSM-5 Diagnose „überführt“.

Smith & Jones (2019): „Coming out“ with Autism: Identity in People with an Asperger’s Diagnosis After DSM-5:

Eine qualitative Befragung von 12 Erwachsenen mit Asperger Syndrom zu Bedeutung und Folgen des Wechsels ergab ein heterogenes Bild:



3



3



6

# Ablaufplan

1. Autismus im Wandel der Zeit
2. Neuerungen nach DSM-5 und ICD-11
- 3. Auf der Suche nach Bio-Markern...**
4. Diagnostisches Vorgehen in der klinischen Praxis
5. Differentialdiagnose oder Komorbidität?
6. Ausblick



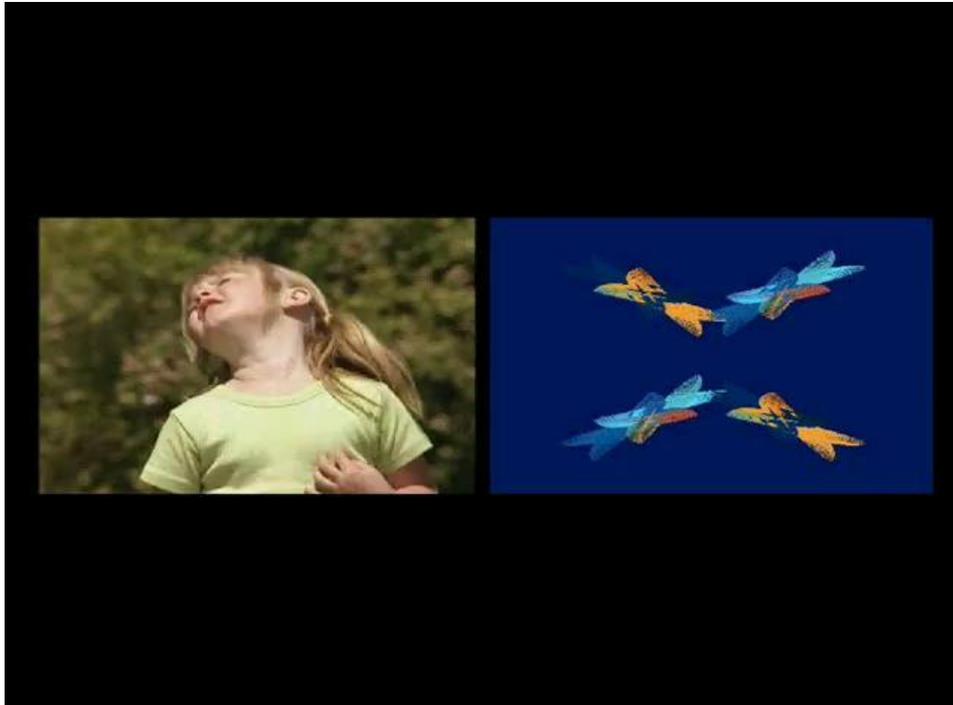
# Auf der Suche nach Biomarkern...

Published in final edited form as:

*Biol Psychiatry*. 2016 April 15; 79(8): 657–666. doi:10.1016/j.biopsych.2015.03.032.

## Eye-tracking Reveals Abnormal Visual Preference for Geometric Images as an Early Biomarker of an ASD Subtype Associated with Increased Symptom Severity

Karen Pierce, Ph.D.<sup>1</sup>, Steven Marinero, B.S.<sup>1</sup>, Roxana Hazin, B.S.<sup>1</sup>, Benjamin McKenna, Ph.D.<sup>2</sup>, Cynthia Carter Barnes, Ph.D.<sup>1</sup>, and Aiith Malique, B.S.<sup>1</sup>



Bei einem Cut-Off von 69% “Fokus auf geographische Muster”:

Sensitivität von 21 % & Spezifität von 98 %

Allerdings nur für eine Subgruppe von schwer beeinträchtigten Kleinkindern mit ASS

# Auf der Suche nach Biomarkern

nature  
neuroscience

ARTICLES

<https://doi.org/10.1038/s41593-017-0011-1>

## Altered responses to social chemosignals in autism spectrum disorder

Yaara Endevelt-Shapira <sup>\*</sup>, Ofer Perl, Aharon Ravia , Daniel Amir, Ami Eisen, Vered Bezael, Liron Rozenkrantz, Eva Mishor, Liron Pinchover, Timna Soroka, Danielle Honigstein and Noam Sobel

Autism spectrum disorder (ASD) is characterized by impaired social communication, often attributed to misreading of emotional cues. Why individuals with ASD misread emotions remains unclear. Given that terrestrial mammals rely on their sense of smell to read conspecific emotions, we hypothesized that misreading of emotional cues in ASD partially reflects altered social chemosignaling. We found no difference between typically developed (TD) and cognitively able adults with ASD at explicit detection and perception of social chemosignals. Nevertheless, TD and ASD participants dissociated in their responses to subliminal presentation of these same compounds: the undetected 'smell of fear' (skydiver sweat) increased physiological arousal and reduced explicit and implicit measures of trust in TD but acted opposite in ASD participants. Moreover, two different undetected synthetic putative social chemosignals increased or decreased arousal in TD but acted opposite in ASD participants. These results implicate social chemosignaling as a sensory substrate of social impairment in ASD.



# Auf der Suche nach Biomarkern



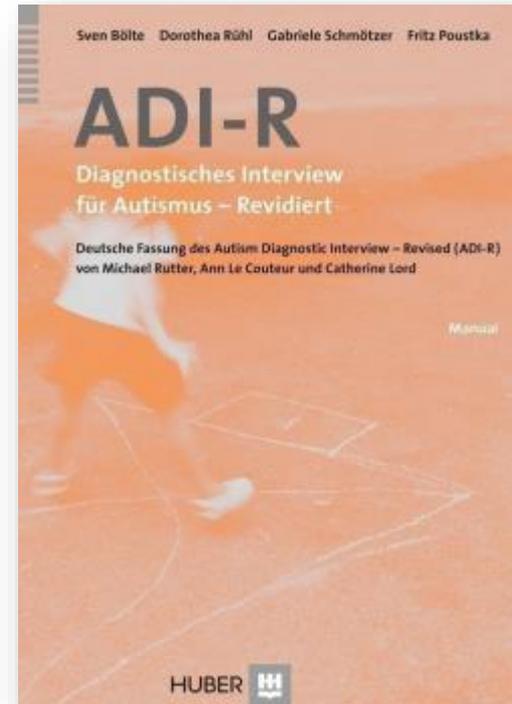
Bei allen Bemühungen: Es existiert bis dato kein „Biomarker“ mit ausreichender Güte für die Diagnostik!

# Ablaufplan

1. Autismus im Wandel der Zeit
2. Neuerungen nach DSM-5 und ICD-11
3. Auf der Suche nach Bio-Markern...
- 4. Diagnostisches Vorgehen in der klinischen Praxis**
5. Differentialdiagnose oder Komorbidität?
6. Ausblick



# Klinische Diagnostik



# Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2)

ADOS-2 ist ein halbstrukturiertes Beobachtungsverfahren der Kommunikation, der sozialen Interaktion, des Spielverhaltens und von repetitiven und restriktiven Verhaltensweisen. Es stehen verschiedene Module zur Verfügung, das Testmodul wird nach Entwicklungsalter, bzw. Sprachniveau ausgewählt.

Toddler	Modul 1	Modul 2	Modul 3	Modul 4
<ul style="list-style-type: none"><li>• Kinder zwischen 12 and 30 Monaten, die noch nicht in Sätzen sprechen</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Kinder &gt;31 Monate, die noch nicht in Sätzen sprechen</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Kinder jeden Alters, Sprache in Sätzen, aber nicht fließend</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Kinder und Jugendliche mit fließender Sprache</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Jugendliche und Erwachsene mit fließender Sprache</li></ul>



Kein „Autismus-Test“ im engeren Sinne

# Die Bedeutung von früher Diagnostik

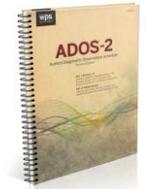


Etwa 30-50 % der Eltern bemerkte Auffälligkeiten vor dem ersten Geburtstag. Im Alter von 24 Monaten berichteten 80-90% der Eltern über Auffälligkeiten. (Johnson, 2004)

# Diagnostisches Vorgehen in der klinischen Praxis



Ausführliche Anamnese mit Hilfe standardisierter Instrumente (ADI-R) und Befragung mehrerer Quellen. Detaillierte Erhebung der frühen Entwicklung.



Direkte strukturierte Verhaltensbeobachtung (ADOS-2), evtl. ergänzt durch unstrukturierte VB



Entwicklungs- und Leistungsdiagnostik, Schulleistungen



Differenzialdiagnostik / Komorbiditäten



# Ablaufplan

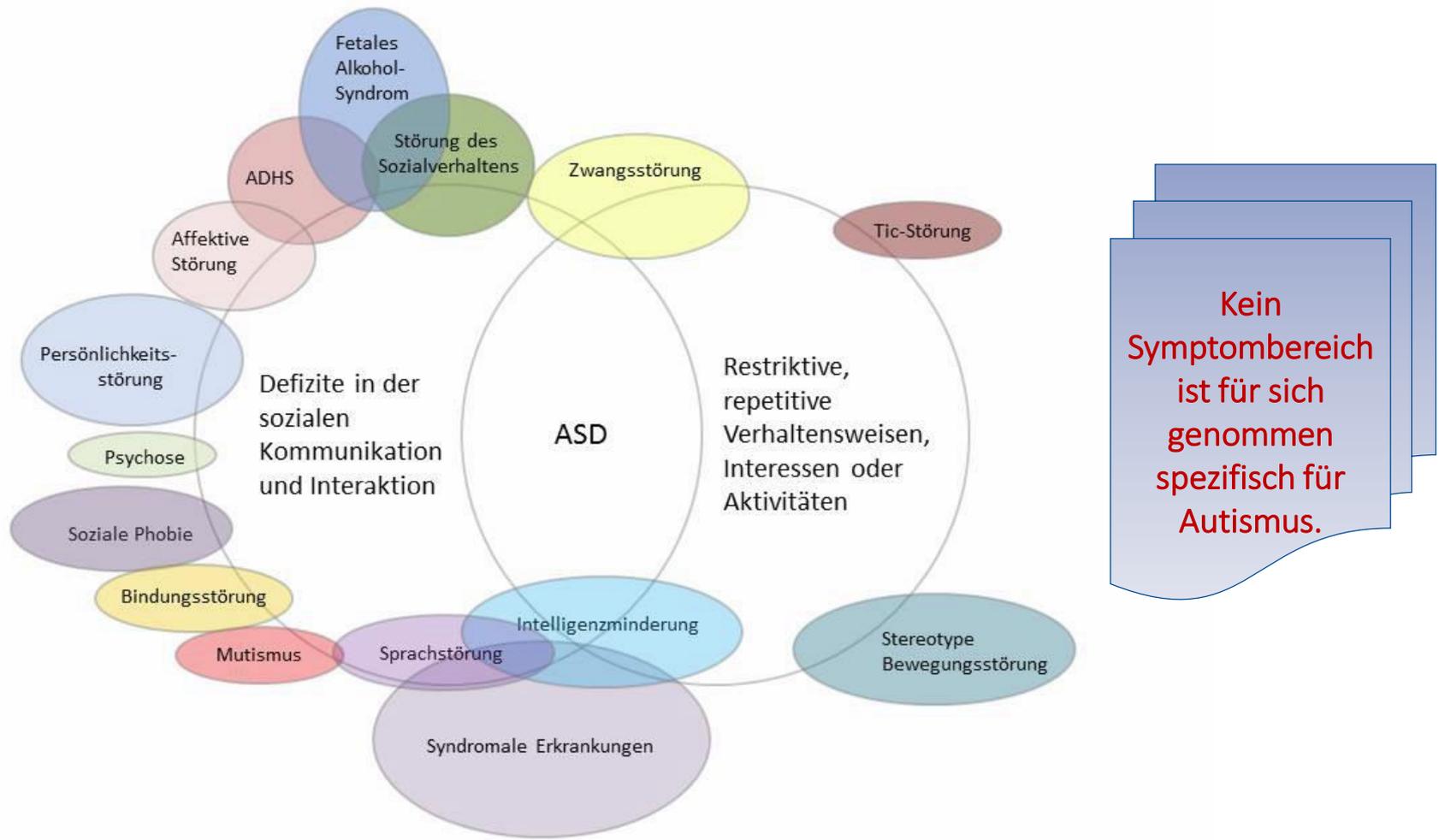
1. Autismus im Wandel der Zeit
2. Neuerungen nach DSM-5 und ICD-11
3. Auf der Suche nach Bio-Markern...
4. Diagnostisches Vorgehen in der klinischen Praxis
5. **Differentialdiagnose oder Komorbidität?**
6. Ausblick



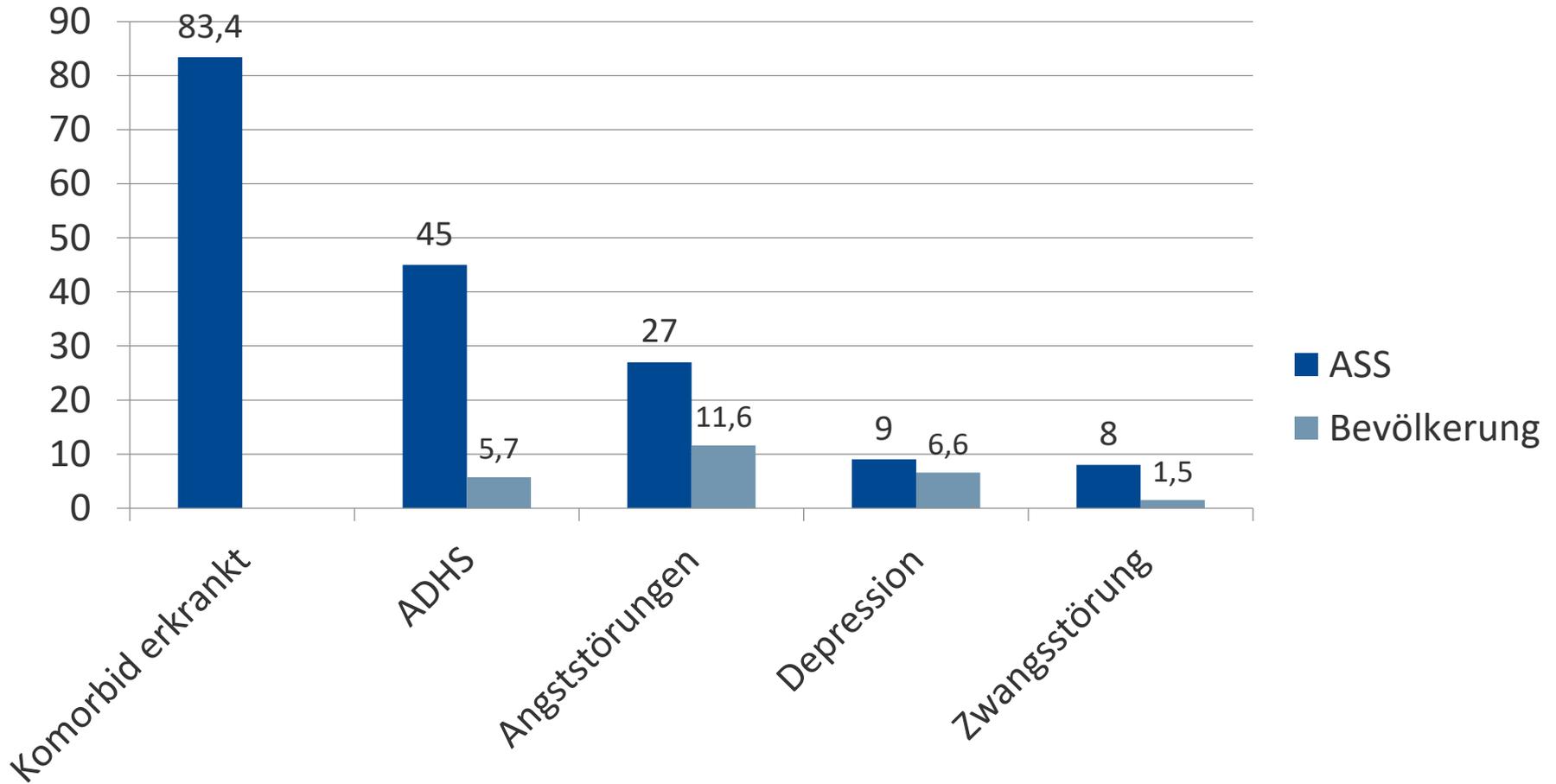
# Wonach schauen wir ?



# Differentialdiagnosen ... und komorbide Störungen

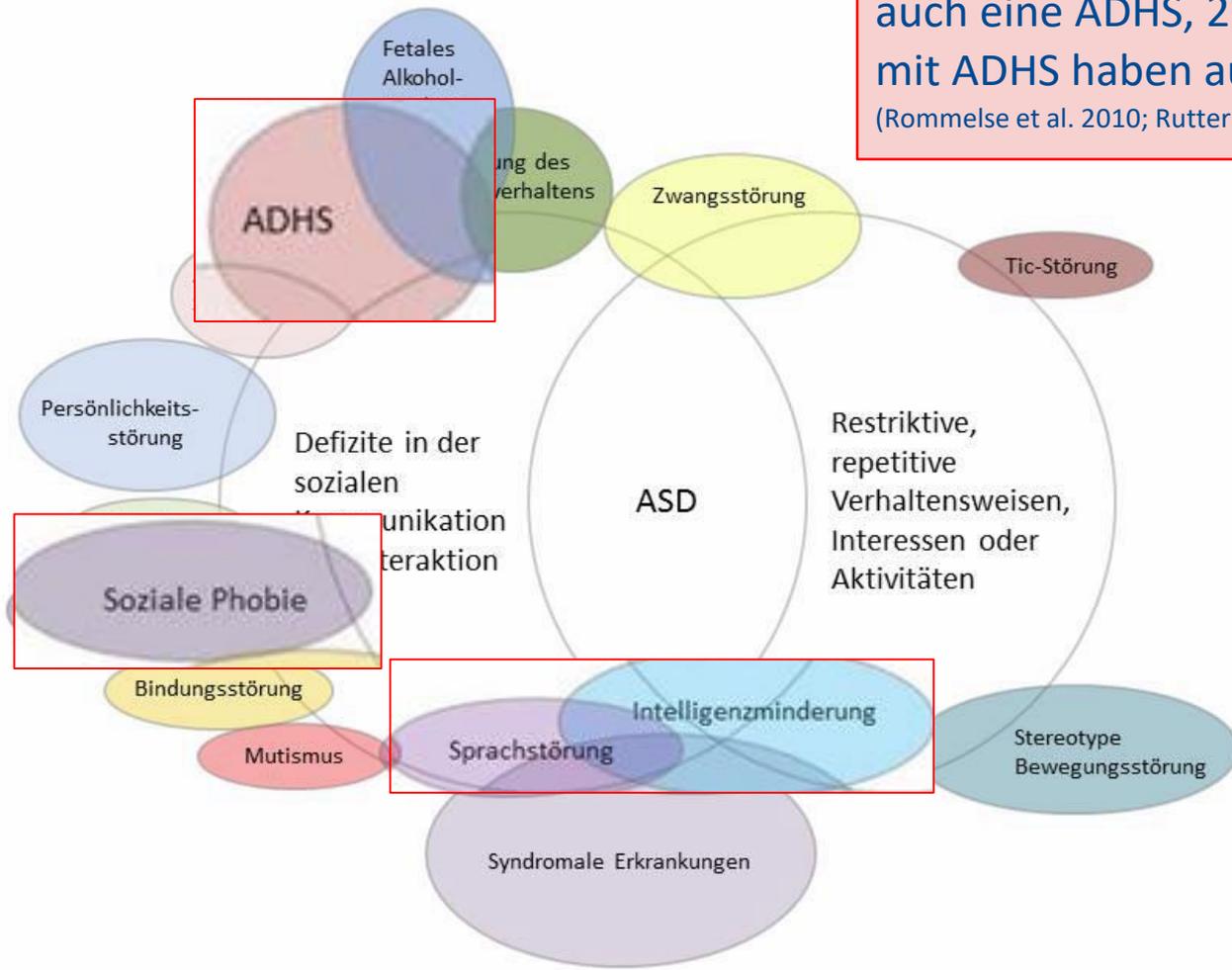


Langmann (2018): Zur Diagnostik und Differentialdiagnostik der Autismus-Spektrum-Störungen, Dissertation, Marburg. Abbildung modifiziert nach Kamp-Becker & Bölte, 2011)



# Differentialdiagnosen ... und komorbide Störungen

30-80% der Kinder mit ASS haben auch eine ADHS, 20-50% der Kinder mit ADHS haben auch eine ASS  
(Rommelse et al. 2010; Rutter & Thapar 2014;



# Differentialdiagnostik

## Leitfragen:

- Gibt es eine andere zufriedenstellende Erklärung für das klinische Bild?
- Beginn der Symptomatik nachweislich in der frühen Kindheit?
- Passt die Konstellation der Symptomatik (Soziale Kommunikation & Restriktive, repetitive Verhaltensweisen)



## Im Zweifel oder bei sehr prominenter komorbider Symptomatik:

Verlaufsdagnostik veranlassen und die Begleiterkrankung  
(bzw. fragliche Differentialdiagnostik) behandeln

# Ablaufplan

1. Autismus im Wandel der Zeit
2. Neuerungen nach DSM-5 und ICD-11
3. Auf der Suche nach Bio-Markern...
4. Diagnostisches Vorgehen in der klinischen Praxis
5. Differentialdiagnose oder Komorbidität?
6. **Ausblick**



# Der weibliche Phänotyp?

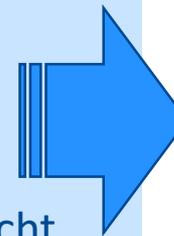
Das Geschlechterverhältnis bei Autismus liegt im Mittel bei ♂ 4,4: ♀ 1 (Fombonne et al. 2011)

- Im hochfunktionalen Bereich ist der Geschlechterunterschied eher noch ausgeprägter. Mädchen erhalten die Diagnose außerdem später als Jungen.

**Hiller et al. (2014):** Vergleich von 69 Jungen & 69 Mädchen mit einer ASS (DSM-5).

## Mädchen...

- waren eher in der Lage nonverbales und verbales Verhalten zu koordinieren
- hielten eine wechselseitige Konversation eher aufrecht
- zeigten weniger und andere restriktive Interessen
- waren weniger auffällig in der Schule (Lehrerurteil)



Mädchen scheinen schwieriger zu diagnostizieren:

- Gender-Bias als Ursache?
- Wie entwickeln sich die Prävalenzen?
- Implikationen für Forschung und Klinik?

# Geschlechtsdysphorie

---

Literaturreview von Hermann et al. (im Druck): **Autismus-Spektrum-Störungen und Geschlechtsdysphorie bei Kindern und Jugendlichen: Systematisches Review zur gemeinsamen Prävalenz:**

- 4.7 bis 13.3 % mit GD/Gendervarianz hatten gleichzeitig auch eine ASS-Diagnose.
- 4 - 6.5 % der Kinder mit ASS berichteten gender-nonkonformes Erleben oder Gendervarianz
- Es besteht eine überzufällige Häufung von GD und ASS im Kinder- und Erwachsenenalter
- Es gibt noch viele offene Fragen und erhöhten Forschungsbedarf!

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!

