

Achse I: Klinische Störungen

1 Neurobiologische Entwicklungsstörungen (Störungen der neuronalen und mentalen Entwicklung)

Neurobiologische Entwicklungsstörungen umfassen eine Gruppe von Störungen mit unterschiedlicher Manifestation, aber sie weisen mehrere Gemeinsamkeiten auf: ein Beginn in der frühen Kindheit, eine Verzögerung oder Auffälligkeit von Funktionen, die mit der biologischen Reifung des Zentralnervensystems assoziiert sind, und einen üblicherweise konstanten Verlauf, der nicht durch Remissionen und Rückfällen gekennzeichnet ist wie bei anderen psychischen Störungen. Die meisten neurobiologischen Entwicklungsstörungen sind auch häufiger beim männlichen als beim weiblichen Geschlecht. Genetische Faktoren werden bei ihrer Ätiologie angenommen, da eine familiäre Häufung von ähnlichen oder verwandten Störungen typisch ist. Die derzeitige Forschung deutet darauf hin, dass genetische Einflüsse komplex sind – sie sind nicht das Resultat von wenigen spezifischen genetischen Abweichungen, sondern eher Folge von normalen Variationen multipler Gene, die durch verschiedene Umweltbedingungen beeinflusst sind. Zusätzlich zur Genetik tragen Umwelttoxine (zum Beispiel Blei), medizinische Komplikationen (zum Beispiel Frühgeburt) und soziale Faktoren (zum Beispiel Heimerziehung) zu neurobiologischen Entwicklungsstörungen bei.

Die Prävalenz dieser Störungen liegt bei 15 % in Industrienationen. Die Prävalenz während der frühen Kindheit kann etwas niedriger sein, da nicht alle neurobiologischen Entwicklungsstörungen in den frühen Kindheitsjahren identifiziert werden (zum Beispiel die spezifischen Lernstörungen). Unterschiedliche neurobiologische Entwicklungsstörungen treten gemeinsam so häufig auf, dass manche Wissenschaftler postuliert haben, dass sie unterschiedliche Manifestationen einer einzigen, umfassenden Störung darstellen könnten. Nichtsdestotrotz gibt es derzeit genügend Unterschiede in der klinischen Symptomatik, Korrelaten und Ansprechbarkeit auf Behandlung, dass es gerechtfertigt ist, eine Zahl von umschriebenen Störungen zu berücksichtigen.

Man geht davon aus, dass neurobiologische Entwicklungsstörungen zwar behandelbar, aber nicht heilbar sind. Frühe und intensive Interventionen werden für junge Kinder mit neurobiologischen Entwicklungsstörungen empfohlen. Obwohl diese Störungen mit Hirnfunktionsstörungen assoziiert sind, gibt es genügend Hinweise, dass viele Störungen durch psychosoziale Interventionen verbessert werden können. Wegen der Komplexität von neurobiologischen Entwicklungsstörungen ist es wichtig, dass multiple Fachgebiete bei der Abklärung sowie bei Interventionen zusammenarbeiten.

In diesem Abschnitt werden die bekanntesten und am besten untersuchtesten neurobiologischen Störungen, Autismus-Spektrum-Störung (ASS) und Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS), definiert. Weiterhin werden zwei

Störungen definiert, die frühe, unvollständige Erscheinungsformen dieser Störungen darstellen (d. h., sie umfassen manche Symptome und führen zu Funktionseinschränkungen). Die Frühe atypische Autismus-Spektrum-Störung umfasst einschränkende Eigenschaften der ASS, aber ohne ihre volle Symptomatik. Ähnlich betrifft die Überaktivitätsstörung des Kleinkindalters junge Kinder, die durch Hyperaktivitätssymptome beeinträchtigt sind, die aber nicht unbedingt die Kriterien für ADHS erfüllen. Jede dieser Störungen wurde aus Langzeitstudien mit Hochrisiko-Kohorten von jungen Kindern abgeleitet, von denen viele letztlich die vollen Kriterien jeweils für ASS und ADHS zeigten.

Drei weitere neurobiologische Entwicklungsstörungen wurden ebenfalls definiert: die Globale Entwicklungsstörung, die Störung der Sprachentwicklung und die Störung der motorischen Entwicklung. Diese Störungen können alleine auftreten, aber häufiger kommen sie gemeinsam mit anderen neurobiologischen Entwicklungsstörungen vor.

1.1 Autismus-Spektrum-Störung

1.1.1 Einleitung

Autismus-Spektrum-Störung (ASS), eine neurobiologische Entwicklungsstörung, ist durch schwere Beeinträchtigungen der sozialen Interaktion und Kommunikation und durch das Vorhandensein von restriktiven und repetitiven Verhaltensweisen gekennzeichnet. Genaue und frühe Identifikation der ASS ist entscheidend, vor allem in Hinsicht auf die hohe Prävalenz, die familiären Belastungen und gesellschaftlichen Kosten, und der erwiesenen Wichtigkeit einer frühen Intervention.

1.1.2 Diagnostischer Algorithmus

Alle der folgenden Kriterien müssen erfüllt sein:

A. Alle der folgenden drei sozial-kommunikativen Symptome müssen vorhanden sein:

1. Beschränkte oder atypische sozial-emotionale Ansprechbarkeit, Aufrechterhalten von sozialer Aufmerksamkeit oder sozialer Gegenseitigkeit, gekennzeichnet durch mindestens einer der folgenden Symptome:
 - a. Atypische soziale Kontaktaufnahme.
 - b. Reduzierte oder eingeschränkte Fähigkeit, sich auf reziproke soziale Spiele einzulassen, bei denen man abwechselnd an der Reihe ist (wie beim Kuckuck-Spiel).
 - c. Reduzierte oder eingeschränkte Fähigkeit, eine gemeinsame Aufmerksamkeit herzustellen, um Interessen oder Emotionen zu teilen, oder Informationen über Gegenstände der Umgebung zu erlangen.

- d. Seltene oder eingeschränkte Antworten auf soziale Interaktionen.
- e. Seltene, eingeschränkte oder fehlende Anbahnung von sozialen Interaktionen.
2. Defizite im nonverbalen, sozialen und kommunikativen Verhalten, die sich in einem der folgenden Symptome zeigen:
 - a. Fehlende oder eingeschränkte Integration von nonverbalem und verbalem Verhalten.
 - b. Atypischer Augenkontakt und Wegdrehen von anderen Menschen in sozialen Kontexten.
 - c. Schwierigkeiten, nicht-verbale Kommunikation zu verstehen oder anzuwenden (z. B. mit Gesten).
 - d. Eingeschränktes Spektrum von Gesichtsausdrücken und beschränkte nonverbale Kommunikation.
3. Schwierigkeiten in der Interaktion mit Gleichaltrigen, die sich in mindestens einem der folgenden Symptome zeigen:
 - a. Probleme, sein Verhalten an unterschiedliche soziale Anforderungen über verschiedene Kontexte hinweg anzupassen.
 - b. Schwierigkeiten, sich auf spontane imaginative oder Phantasiespiele einzulassen.
 - c. Eingeschränktes oder fehlendes Interesse an Gleichaltrigen und an Spielen mit anderen jungen Kindern.
- B. Symptome des Kriteriums A sind nicht besser erklärbar durch sensorische Einschränkungen (z. B. visuelle, auditive oder andere wichtige sensorische Störungen).
- C. Zwei oder mehr der folgenden repetitiven und eingeschränkten Verhaltensweisen müssen vorhanden sein:
 1. Stereotypes oder repetitives Lautieren oder Sprechen, Körperbewegungen, oder Gebrauch von Gegenständen und Spielsachen.
 2. Rigide hält das Kind Routinen mit exzessivem Widerstand gegenüber Veränderung aufrecht; es verlangt Gleichheit und zeigt Stress und Leid als Antwort auf Veränderungen und Übergänge; oder ritualisierte Verwendung von stereotypen, merkwürdigen oder eigenwilligen verbalen Ausdrücken oder nonverbalen Verhalten.
 3. Höchst umschriebene, spezifische oder ungewöhnliche Interessen, die sich in einem extremen oder atypischen Festhalten an einem Thema oder Interesse zeigen.
 4. Atypische Ansprechbarkeit auf sensorische Reize (entweder über- oder unterresponsiv) oder ungewöhnliche Beschäftigung mit sensorischen Aspekten der Umgebung (z. B. einen Teppich zu lecken).
- D. Symptome der Störung oder Reaktionen der Bezugsperson auf die Symptome können die Funktionsfähigkeit des jungen Kindes und der Familie auf eine oder mehrere der folgenden Arten signifikant beeinflussen:
 1. Verursachen Stress und Leid beim Kind.
 2. Beeinträchtigen die Beziehungen des Kindes.
 3. Schränken die Beteiligung des Kindes an dem Entwicklungsstand angemessenen Aktivitäten oder Routinen ein.

4. Schränken die Teilnahme der Familie an alltäglichen Aktivitäten und Routinen ein.
5. Schränken die Fähigkeit des Kindes ein, neue Fertigkeiten zu lernen und zu entwickeln oder beeinträchtigen den Entwicklungsverlauf.

Alter: Die Diagnose sollte nur mit Vorsicht bei Kindern unter einem Alter von 18 Monaten gestellt werden.

Dauer: Es liegen keine Beschränkungen bezüglich der Dauer der Symptome vor.

Spezifiziere:

1. Mit oder ohne globaler Entwicklungsverzögerung
2. Mit oder ohne sprachliche Entwicklungsverzögerung
3. Assoziiert mit bekannten genetischen Störungen oder Umweltfaktoren
4. Assoziiert mit Auffälligkeiten der sensorischen Verarbeitung

Beachte: Junge Kinder, die eine unerklärliche Regression oder plötzliche Zunahme von restriktiven und repetitiven Verhaltensweisen zeigen, sollten eine umfassende medizinische Abklärung erhalten. Bei jungen Kindern jünger als 30 Monate, bei denen ausgeprägte Sorgen bezüglich ihrer sozialen Entwicklung bestehen, aber deren Symptome nicht die Kriterien für ASS erfüllen, sollte untersucht werden, ob eine Frühe atypische Autismus-Spektrum-Störung vorliegt.

1.1.3 Diagnostische Merkmale

Die Symptomkriterien zur Diagnose einer ASS bei jungen Kindern sind die gleichen wie bei älteren Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen. Jedoch unterscheiden sich die spezifischen Verhaltensmuster der sozial-kommunikativen Symptome, da junge Kinder eingeschränktere Fertigkeiten in der sozialen Interaktion und interpersonellen Beziehung haben. Zum Beispiel wird von jungen Kindern nicht erwartet, dass sie andere junge Kinder oder Erwachsene zu ihren Erfahrungen befragen oder dass sie fähig sind, ihre eigenen emotionalen Erfahrungen zu reflektieren.

1.1.4 Assoziierte, diagnosestützende Merkmale

Viele junge Kinder, die im späteren Verlauf die Diagnose einer ASS erhalten, werden oft erstmals vorgestellt, da die Eltern über Sprachverzögerungen und Kommunikationsschwierigkeiten besorgt sind. Tatsächlich haben viele junge Kinder mit ASS ausgeprägte expressive und rezeptive Sprachentwicklungsstörungen zum Zeitpunkt der Diagnose. Eine globale Entwicklungsverzögerung ist ebenfalls häufig. Weitere Risikofaktoren erhöhen ebenfalls die Wahrscheinlichkeit für eine ASS-Diagnose. Ein besonderes Risiko liegt vor, wenn Geschwister ebenfalls von ASS betroffen sind. Das Wiederholungsrisiko beträgt 19 %, wobei Jungen und mehrere Geschwister mit ASS besondere Risikokonstellationen darstellen. Zusätzlich gibt es Hinweise, dass Frühgeborene ebenfalls ein höheres Risiko für ASS tragen.

1.1.5 Entwicklungsmerkmale

Die Entwicklungsverläufe von jungen Kindern, die ASS entwickeln, sind interindividuell sehr verschieden. Sowohl Auffälligkeiten in der sozialen Kommunikation als auch repetitive und eingeschränkte Verhaltensweisen können schon im ersten Lebensjahr auftauchen. Der Störungsbeginn variiert zwischen einem Alter von zwölf und 36 Monaten. Es gibt ausgeprägte Unterschiede bezüglich des Spektrums von sozialen und kommunikativen Defiziten. Manche jungen Kinder erfahren einen ausgeprägten Verlust oder eine Regression ihrer sozial-kommunikativen und sprachlichen Fertigkeiten, wogegen andere einen mehr graduellen Verlauf des Krankheitsbeginns zeigen, gekennzeichnet durch fehlenden Erwerb von altersentsprechenden sozialen Fertigkeiten oder einen allmählichen Rückzug aus sozialen Interaktionen. Viele Eltern äußern erstmals im Alter von 18–24 Monaten ihre Sorgen über die Entwicklung ihres Kindes. Junge Kinder ohne Entwicklungsverzögerung werden üblicherweise später diagnostiziert, im Vorschulalter oder sogar noch später, wenn die Notwendigkeit sozialer Interaktion deutlich wird. Viele junge Kinder mit ASS und globalen oder sprachlichen Verzögerungen können allerdings während der gesamten frühen Kindheit deutliche Fortschritte in ihrer sprachlichen und kognitiven Entwicklung erzielen.

1.1.6 Prävalenz

Früher wurde von einer niedrigen Prävalenz der ASS ausgegangen. Inzwischen ist die ASS eine der häufigsten neurobiologischen Entwicklungsstörungen mit einer geschätzten Prävalenz von 1 zu 68 Kindern in den Vereinigten Staaten. Da Jungen vier Mal häufiger betroffen sind als Mädchen, liegt die geschätzte Prävalenz für Jungs bei 1 zu 42 und für Mädchen 1 zu 189.

1.1.7 Verlauf

ASS-Diagnosen vor dem Alter von drei Jahren zeigen einen kontinuierlichen Verlauf. Wenn die Diagnosen nach dem Alter von vier Jahren gestellt werden, ist der Verlauf noch stabiler und dauerhafter.

1.1.8 Risiken und prognostische Faktoren

Es wurden mehrere Risikofaktoren für ASS identifiziert: ältere Geschwister mit ASS oder andere familiäre/genetische Risiken; männliches Geschlecht; globale Entwicklungsverzögerungen, geistige Behinderung oder sprachliche Verzögerung; Frühgeburt oder niedriges Geburtsgewicht; höheres Alter der Eltern; Umwelttoxine (zum Beispiel pränatale Exposition mit Valproat, Wohnort in der Nähe von Autobahnen). Zusätzlich sind manche genetischen Störungen und Syndrome, wie das Fragile-X Syndrom und die Tuberoöse Hirnsklerose, mit einem höheren Risiko für ASS assoziiert. Manche Studien haben gezeigt, dass Kinder mit besseren sprachli-

chen und kognitiven Fähigkeiten sowie mit Fähigkeiten zur geteilten Aufmerksamkeit mit anderen positivere Verläufe aufweisen.

1.1.9 Kulturbezogene diagnostische Aspekte

Das Diagnosealter und ihre Häufigkeit variieren in den Vereinigten Staaten erheblich je nach der zur Verfügung stehenden allgemeinen Gesundheitsversorgung. Eine spätere ASS-Diagnose oder nur eine Diagnose von geistiger Behinderung werden bei folgenden Risikokonstellationen gestellt: bei jungen Kindern, die in Armut aufwachsen; die von Eltern aufgezogen werden, deren Muttersprache nicht Englisch ist und die einer ethnischen Minderheit angehören. Da es kulturelle Unterschiede in den sozialkommunikativen Praktiken sowie beim emotionalen Ausdruck gibt, muss das Kind im Kontext seiner familiären Kultur und Umgebung abgeklärt werden.

1.1.10 Geschlechtsbezogene diagnostische Aspekte

Obwohl die Prävalenz der ASS deutlich zugenommen hat, ist das Geschlechterverhältnis stabil geblieben. Nach wie vor erhalten 3–4-mal mehr Jungen die Diagnose einer ASS als Mädchen.

1.1.11 Differenzialdiagnose

Junge Kinder mit einem Rett-Syndrom können Symptome einer ASS in ihrer frühen Kindheit zeigen. Wenn die geistige Behinderung oder die Globale Entwicklungsverzögerung sehr ausgeprägt ist, kann es schwierig sein, die ASS von einer Globalen Entwicklungsverzögerung zu unterscheiden. Ist es wichtig, die sozialkommunikativen Symptome im Kontext des geistigen Entwicklungsalters des Kindes zu erfassen – insbesondere, wenn soziale Defizite untersucht werden. Junge Kinder mit einer Reaktiven Bindungsstörung können Einschränkungen in ihrer sozialen Reziprozität und globale Entwicklungsverzögerungen zeigen, aber typischerweise fehlt ein selektives Bindungsverhalten, die Sprachverzögerungen entsprechen ihren kognitiven Defiziten und es gibt keinen Hinweis auf repetitive und restriktive Verhaltensweisen, bis auf motorische Stereotypen.

1.1.12 Komorbidität

Globale Entwicklungsverzögerung und sprachliche Verzögerungen sind bei jungen Kindern mit ASS sehr häufig. Eine formale Entwicklungsdiagnostik ist besonders wichtig, um das Funktionsniveau zu erfassen. Dabei sollte berücksichtigt werden, dass sowohl sprachliche als auch kognitive Entwicklungsquotienten in der frühen Kindheit weniger stabil sind. Auch zeigen junge Kinder mit ASS oft heterogene kognitive Profile. Weiterhin ist es nicht ungewöhnlich, dass junge Kinder mit ASS bessere expressive als rezeptive Sprachfähigkeiten zeigen (zum

Beispiel Zwei-Wortsätze und Fähigkeit zum Zählen trotz eingeschränktem Sprachverständnis). Defizite in der sozialen Kommunikation haben Auswirkungen auf das alltägliche adaptive Funktionsniveau; Diskrepanzen zwischen kognitiven Fähigkeiten und adaptiven Funktionen sind häufig. Zusätzlich zu repetitiven motorischen Bewegungen (zum Beispiel Zehengang, bestimmte Körperhaltungen, Händeflattern) können junge Kinder mit ASS andere motorische Defizite und Verzögerungen zeigen, wie Ungeschicklichkeit und Gangstörungen. Manche jungen Kinder mit ASS zeigen ausgeprägte Hyperaktivität und Aufmerksamkeitsdefizite gegenüber sozialen wie auch nicht sozialen Reizen. In diesen Fällen sollte die Diagnose einer Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS) erwogen werden. Ältere Kinder mit ASS zeigen erhöhte Raten von Angst und Depression. Schließlich haben junge Kinder mit ASS weitere schwierige Verhaltensmuster, wie Schlaf- und Essprobleme, negativen Affekt und selbstverletzendes Verhalten.

1.1.13 Verbindungen zu DSM-5 und ICD-10

DSM-5: Autismus-Spektrum-Störung

ICD-10: Frühkindlicher Autismus (F 84.0)

1.2 Frühe Atypische Autismus-Spektrum-Störung

1.2.1 Einleitung

Die Frühe Atypische Autismus-Spektrum-Störung (FAASS) ist durch schwere sozialkommunikative Auffälligkeiten und restriktive und repetitive Symptome bei jungen Kindern im Alter von 9–36 Monaten gekennzeichnet, bei denen die Kriterien für eine Autismus-Spektrum-Störung (ASS) bisher nicht erfüllt waren. Die Diagnoseschwelle für FAASS erfordert zwei der drei sozialkommunikativen Symptome und eine der vier restriktiven und repetitiven Symptome.

Die Aufnahme der FAASS in die DC:0–5 basiert auf Studien von jungen Geschwistern im Säuglingsalter von Kindern mit ASS, die eine Symptomprogression gezeigt haben. Die Forschungsergebnisse zeigen einheitlich, dass es ein breites Risikointervall für das Auftreten der vollen ASS im Alter von 12–36 Monaten gibt. In diesem Zeitintervall zeigen sich auch Muster einer langsamen Regression bei Kindern, die später die vollen DSM-5 Kriterien für ASS erfüllen. Die FAASS-Diagnose ermöglicht somit eine Identifikation von jungen Kindern mit einer ernsten, persistierenden und einschränkenden ASS-Symptomatik unter der Diagnoseschwelle für die ASS.

FAASS trifft nur auf junge Kinder im Alter von 9 bis 36 Monaten zu, die Funktionseinschränkungen durch ihre Symptome aufweisen und die nicht ausreichend

viele Symptome zeigen, um eine volle DSM-5 Diagnose einer ASS zu rechtfertigen. Diese Diagnose sollte nicht bei jungen Kindern angewendet werden, deren Verhalten besser durch eine sprachliche oder kognitive Verzögerung/Behinderung/Störung oder eine andere Psychopathologie erklärt werden kann. Junge Kinder mit FAASS haben ein hohes Risiko, eine ASS zu entwickeln und sollten bezüglich des Auftretens neuer Symptome eng überwacht werden.

1.2.2 Diagnostischer Algorithmus

Mindestens zwei sozialkommunikative Kriterien und ein Kriterium von repetitivem und eingeschränktem Verhalten müssen erfüllt sein, sowie das Kriterium der Beeinträchtigung.

- A. Zwei der folgenden drei sozialkommunikativen Symptome müssen vorliegen:
1. Beschränkte oder atypische sozial-emotionale Ansprechbarkeit, Aufrechterhalten von sozialer Aufmerksamkeit oder sozialer Gegenseitigkeit, gekennzeichnet durch mindestens einer der folgenden Symptome:
 - a. Atypische soziale Kontaktaufnahme.
 - b. Reduzierte oder eingeschränkte Fähigkeit, sich auf reziproke soziale Spiele einzulassen, bei denen man abwechselnd an der Reihe ist (wie beim Kuckuck Spiel).
 - c. Reduzierte oder eingeschränkte Fähigkeit, eine gemeinsame Aufmerksamkeit herzustellen, um Interessen oder Emotionen zu teilen oder Informationen über Gegenstände der Umgebung zu erlangen.
 - d. Seltene oder eingeschränkte Antworten auf soziale Interaktionen.
 - e. Seltene, eingeschränkte oder fehlende Anbahnung von sozialen Interaktionen.
 2. Defizite im nonverbalen, sozial-kommunikativen Verhalten, die sich in einem der folgenden Symptome zeigen:
 - a. Fehlende oder eingeschränkte Integration von nonverbalem und verbalem Verhalten.
 - b. Atypischer Augenkontakt und Wegdrehen von anderen Menschen in sozialen Kontexten.
 - c. Schwierigkeiten, nichtverbale Kommunikation zu verstehen oder anzuwenden (z. B. mit Gesten).
 - d. Eingeschränktes Spektrum von Gesichtsausdrücken und beschränkte nonverbale Kommunikation.
 3. Schwierigkeiten in der Interaktion mit Gleichaltrigen, die sich in mindestens einem der folgenden Symptome zeigt:
 - a. Probleme, sein Verhalten an unterschiedliche soziale Anforderungen über verschiedene Kontexte hinweg anzupassen.
 - b. Schwierigkeiten, sich auf spontane imaginative oder Phantasiespiele einzulassen.
 - c. Eingeschränktes oder fehlendes Interesse an Gleichaltrigen und an Spielen mit anderen jungen Kindern.