

## **Autismus - eine Krankheit mit vielen unbekanntem Ursachen**

Massgeschneiderte Therapien können zumindest die Symptome lindern

Autismus beruht auf einer gestörten Entwicklung des frühkindlichen Gehirns und hat viele Symptome. Diese entstehen vermutlich durch die Kombination unterschiedlicher Gendefekte und noch unbekannter Umweltfaktoren. Eine einheitliche Therapie gibt es nicht.

«Autisten? Das sind doch Personen mit auf speziellen Gebieten sehr hoher Intelligenz, die sonst aber total verschlossen sind und mit ihrer Umgebung nur sehr wenig und wenn, dann sonderbar kommunizieren?» Seit dem Film «Rain Man» mit Dustin Hoffman als Autist würden vermutlich viele Menschen diese Antwort geben. Und sie ist ja auch nicht völlig falsch. Doch nur ein kleiner Teil der Betroffenen ist wie Rain Man, die Mehrheit hingegen ist nicht hochintelligent, leidet dafür aber an mehr Symptomen als nur einer gestörten Kommunikationsbereitschaft.

### **Zunahme an Diagnosen**

Bei schweren Ausprägungen wird Autismus meist schon vor dem dritten Lebensjahr erkannt, bei leichteren Formen oft erst, wenn das betroffene Kind im Kindergarten grosse Schwierigkeiten in und mit der Gruppe erfährt. Laut dem amerikanischen Institute of Health sind heute 2 bis 6 von 1000 Kindern betroffen, dabei deutlich mehr Knaben als Mädchen; vor 20 Jahren hingegen wurde Autismus bei nur 1 von 2500 Kindern diagnostiziert. Ob die Erkrankungsrate jedoch tatsächlich angestiegen ist, wie diese Zahlen nahelegen, darüber wird laut Ronnie Gundelfinger vom Zentrum für Kinder- und Jugendpsychiatrie in Zürich noch intensiv debattiert. Schliesslich habe sich die Definition des Krankheitsbegriffs in den letzten Jahren stark geändert und ausgeweitet.

Solange man nur wenig über die Krankheit wusste, wurden entsprechend viele Symptome gar nicht als solche erkannt. Inzwischen sind diese Merkmale jedoch in vielen Fachartikeln beschrieben, und es existieren allgemein akzeptierte Diagnosekriterien. So wird heute die Diagnose «Autismus» gestellt, wenn die betroffene Person ein gestörtes Sozialverhalten - oft gepaart mit der Unfähigkeit, sich in Gruppen zu integrieren -, ein gestörtes Sprachverhalten bis hin zu völliger Sprachunfähigkeit sowie sich ständig wiederholende Bewegungen und Aktivitäten zeigt. Doch es ist keineswegs so, dass sich alle Personen mit autistischen Zügen ähneln. Vielmehr sind die Störungen jeweils unterschiedlich stark ausgeprägt, und manchmal ist eine von ihnen überhaupt nicht vorhanden. Der Begriff Autismus bezeichnet also keine einheitliche Erkrankung, sondern eine ganze Bandbreite an Störungen.

## Die Hirnentwicklung gestört

Für alle Formen von Autismus trifft laut Experten aber zu, dass sie keine Erkrankungen des ausgereiften Gehirns sind, bei denen - wie bei der Parkinson- oder der Alzheimer-Krankheit - im Laufe des Lebens Nervenzellen zugrunde gehen. Vielmehr handelt es sich jeweils um eine Störung des sich entwickelnden Gehirns, wobei noch unklar ist, ob die Probleme bereits vor der Geburt beginnen oder erst danach. Als Folge dieser Entwicklungsstörung seien dann sämtliche Interaktionen in und zwischen bestimmten Gehirnarealen gestört, spekulieren Forscher aus New York und Paris im vergangenen Oktober in der Fachzeitschrift «Nature Neuroscience».[1]

Mit Hilfe von bildgebenden Verfahren und Messungen der Hirnaktivität während kognitiver sowie spezieller psychologischer Tests hat man in den letzten Jahren die neurologischen Defizite im Gehirn von Patienten mit autistischen Störungen immer genauer untersucht. So weisen die Betroffenen im Vergleich zu Gesunden weniger Neuronen in der für die Verarbeitung von Gefühlen zuständigen Gehirnregion auf, der Amygdala. Auch ist die Stoffwechselaktivität in diversen Gehirnregionen während eines bestimmten Tests bei Patienten deutlich geringer als bei Kontrollpersonen. Zudem tun sich Personen mit autistischen Zügen offenbar schwer, aus Gesichtern, der Körperhaltung oder der Stimmlage von Mitmenschen auf deren Gefühle zu schliessen.

Im sogenannten «Ruhezustand», wenn das Gehirn nicht mit der Lösung von konkreten Aufgaben beschäftigt ist, gibt es ebenfalls Unterschiede zwischen Patienten und Gesunden. In diesem Zustand ist das gesunde Gehirn nämlich keineswegs ausgeschaltet. Vielmehr benötigen die dann ablaufenden Prozesse wie Tagträumen, das Sicherinnern an Vergangenes oder das Ausmalen von zukünftigen Ereignissen eine Vielzahl von aktiven und miteinander kommunizierenden Nervenzellen. Doch diese neuronalen Aktivitäten im «Ruhezustand» existieren fast überhaupt nicht, wenn autistische Störungen vorliegen, wie Forscher aus Kalifornien kürzlich mit Hilfe von bildgebenden Verfahren gezeigt haben.[2]

Man hat inzwischen also diverse Anomalien des autistischen Gehirns beschrieben, doch man weiss noch immer nicht genau, wodurch sie verursacht werden. Aus Studien an Zwillingen und Geschwistern ist allerdings klar, dass genetische Faktoren eine Rolle spielen müssen - die Wahrscheinlichkeit, dass der eineiige Zwilling eines Betroffenen ebenfalls autistische Züge zeigt, liegt laut diversen Studien zwischen 80 und 95 Prozent.

Tatsächlich kennt man heute einige Gene, die wohl in manchen Familien an der Ausprägung einer autistischen Störung beteiligt sind. Dies sind Gene, deren Produkte bei der Entwicklung des Gehirns eine Rolle spielen, beispielsweise die Rezeptoren für die Botenstoffe Serotonin oder Gaba. Auch Faktoren, die für die Produktion gehirnspezifischer Proteine sorgen, befinden sich auf der Liste der möglichen Auslöser. So ist bei manchen Patienten ein Gen namens MET defekt; dieses Gen liefert die Bauanleitung für ein spezielles Enzym, das das Wachstum bestimmter Nervenzellen in der Hirnrinde und im Kleinhirn mitreguliert. Ebenfalls im Visier der Forscher stehen Proteine wie die Neurolignine, die an der Bildung von Kontaktstellen zwischen einzelnen Nervenzellen beteiligt sind, oder Proteine wie Reelin oder LAMB1, die die gerichtete Wanderung von Nervenzellen im sich entwickelnden Gehirn mitsteuern.

Doch wie in einem Anfang Januar veröffentlichten Übersichtsartikel dargelegt wird, hat man bisher kein einziges Gen gefunden, das in allen untersuchten Patienten defekt ist, geschweige denn eine ganze Gruppe solcher Gene.[3] Ebenso wenig kennt man bis jetzt Gene, die, wenn sie in defekter Form vorliegen, in jedem Fall zu Autismus führen. Zudem konnten Resultate über defekte Gene als Auslöser für Autismus in weitergehenden Studien häufig nicht bestätigt werden. Viele Experten halten es heute daher für ausgeschlossen, dass genetische Faktoren die alleinige Ursache autistischer Störungen sind. Nur das Zusammenspiel zwischen defekten Genen und Umweltfaktoren könne die Krankheit verursachen, so ihre Argumentation. Die verschiedenen Ausprägungen von Autismus entstehen also eventuell durch die Kombination jeweils unterschiedlicher Gendefekte und Umweltfaktoren.

Was diese Umweltfaktoren sein könnten, darüber wird allerdings noch heftig diskutiert. In den 1950er Jahren etwa standen gefühlskalte Mütter - die «refrigerator mothers» - am Pranger, in den 1990ern dann die Masern-Mumps-Röteln-Impfung; beide Theorien sind heute wissenschaftlich widerlegt. Vor wenigen Wochen wurde der Fernsehkonsum im Kleinkindalter als Auslöser von Autismus in Erwägung gezogen; doch in dem Fall müssten die betroffenen Kinder bereits als Babys täglich viele Stunden vor dem Bildschirm verbracht haben, und zudem müsste der Fernsehkonsum eine sofortige Wirkung auf das Gehirn haben, schliesslich beginnt die Erkrankung ja bereits in dieser Entwicklungsphase. Wieder andere Wissenschaftler halten Gifte wie die in der Umwelt mittlerweile fast überall - und damit auch in Nahrungsmitteln und Trinkwasser - vorhandenen Schwermetalle Blei und Quecksilber für Mitauslöser von Autismus.

## **Individuelle Therapien nötig**

Das Rätselraten über die Ursachen der Erkrankung wird vermutlich noch einige Zeit anhalten. Momentan ist Autismus deshalb auch nicht heilbar. Doch immerhin kann man manche Symptome lindern und betroffenen Kindern (und auch Erwachsenen) damit durchaus helfen. Dafür sei es wichtig, die individuellen Defizite genau zu erfassen und dann eine massgeschneiderte Behandlung zu etablieren, erklärt der Kinderpsychiater und Psychotherapeut Gundelfinger. Zuerst müssten dazu intensive Gespräche mit den Eltern und anderen Betreuungspersonen geführt werden. Anschliessend müsse das Kind in verschiedenen Spielsituationen beobachtet werden. Klinische Tests oder bildgebende Verfahren hingegen werden nicht für eine Diagnosefindung verwendet.

Sowohl für die Gespräche mit den Eltern als auch für die Untersuchung der Kinder existierten heute international standardisierte Fragebögen und Beobachtungsskalen, um autistische Symptome gezielt abfragen und erkennen zu können, so Gundelfinger weiter. Dabei kommt es weniger darauf an, eine bestimmte Form von Autismus festzustellen, als zu beurteilen, welche Probleme in welchem Schweregrad bei einem betroffenen Kind vorliegen - etwa, wie gross die Selbständigkeit im Alltag ist. Das wichtigste Therapieziel ist dann der entsprechende Aufbau kommunikativer wie sozialer Fertigkeiten.

***Für Gundelfinger ist die beste Behandlungsmethode ein möglichst früh beginnender verhaltenstherapeutischer Ansatz, der je nach Schwere der Erkrankung mehr oder weniger aufwendig gestaltet werden sollte. Dabei versucht ein ganzes Team von ausgebildeten Betreuern unter Einbezug der Eltern, die jeweiligen Störungen durch***

*mehrere Stunden tägliches Training zu verbessern.* So müssten mit sprachgestörten Kindern Sprechübungen gemacht werden, mit älteren Kindern könne man zudem die Kontaktaufnahme in Gruppensituationen üben, sagt der Experte. Nicht autismspezifische Behandlungsansätze wie Musik-, Bewegungs- oder Tiertherapien hält Gundelfinger zwar nicht für sinnlos - im Einzelfall könnten sie einem Kind durchaus helfen -, doch nach heutigem Wissensstand verbesserten sie die grundlegenden Störungen im Allgemeinen nicht wirksam.

***Wie lange welche Betroffenen die ja recht intensive Verhaltenstherapie durchführen sollten, um langfristige Erfolge zu erzielen, ist noch offen - um hierzu gesicherte Aussagen machen zu können, hat man schlicht noch nicht genügend Daten. Denn momentan gibt es in der Schweiz laut Gundelfinger neben dem Zentrum für Kinder- und Jugendpsychiatrie in Zürich nur einige selbständige Therapeutinnen, die eine solch umfassende Behandlung überhaupt anbieten, und das auch erst seit wenigen Jahren. Zudem ist die Zahl der derart behandelten Kinder aus Kostengründen sehr klein - in Zürich sind es momentan knapp zehn. Doch Bedarf für solche intensiven Therapien besteht in der Schweiz - wie auch anderswo - durchaus, schliesslich kommen hierzulande laut Schätzungen jedes Jahr ein- bis vierhundert Kinder mit autistischen Störungen zur Welt.***

Stephanie Lahrtz

[1] Nature Neuroscience 9, 1218-1225 (2006); [2] Proceedings of the National Academy of Science 103, 8275-8280 (2006); [3] Molecular Psychiatry 12, 2-22 (2007).