Nimmt die Zahl von Menschen mit Autismus zu - oder nur die der Diagnosen?

Einige Überlegungen zu einem kontroversen Thema

Dr. Lars Niemann, Elternzentrum Berlin e.V.

Zum Einstieg: mein Sohn, geb. 1992

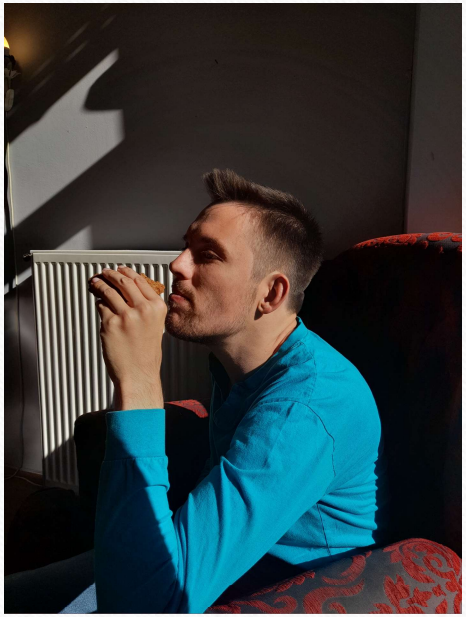
1995: Verdachtsdiagnose Autismus

Medizinische Fachbücher: seltene „Erkrankung“, 4-6 von 10,000 Kindern betroffen (Inzidenz 0,04-0,06%)

Wie sich die Dinge ändern…

30 Jahre später, junger Mann im Autismus-Spektrum (AS), aber da ist er nicht allein.

Laut aktuellen internationalen Studien: ≥1 von 100 Personen im AS (Prävalenz); 1/100 bis 1/64 Kindern betroffen (≥1% Inzidenz), Tendenz steigend; **geschätzt** ähnliche Größenordnung in Deutschland oder Berlin, davon 40-60% mit Intelligenzminderung/Lernschwäche



0,05 vs. 1% - Warum dieser Anstieg? Und ist er überhaupt real?

- Reale Zunahme von Menschen im Autismus-Spektrum (AS) seit den 1990er Jahren aufgrund externer Einflüsse aus Umwelt, Ernährung, Medizin (Welche sind das? Wann und wie wirken sie?), *„Autismus-Epidemie“*

Oder:

- Erst jetzt wird aufgrund verbesserter Diagnostik (nach erweiterten Kriterien!) und erhöhter Aufmerksamkeit die tatsächliche Häufigkeit deutlich

Oder:

- Eine Kombination von beidem, ggf. mit noch weiteren Faktoren

Worüber reden wir überhaupt?

- Autismus ist keine „Krankheit“, sondern eine abweichende Form von Verhalten, Informationsverarbeitung, Denken, Fühlen…
- … mit unglaublicher Vielfalt in der individuellen Ausprägung (eben „Spektrum“)
- Von Geburt an angelegt, aber mit unterschiedlichem Manifestationsalter, persistent, aber wandelbar
- Ohne eindeutigen biologischen Marker, so dass die Diagnose nur klinisch-psychologisch gestellt werden kann *(und somit immer subjektiv ist und von den diagnostischen Kriterien abhängig)*

Wir wissen viel, aber verstehen wenig

"The etiology of autism spectrum disorder is genetic, environmental and epigenetic." *(Ornoy et al., 2023)*

Mag schon sein, aber:

Worin bestehen diese (epi)genetischen und Umwelteinflüsse?

In welchem Verhältnis (qualitativ, quantitativ) stehen sie zueinander?

Ist das dann für alle Gruppen im Spektrum auch nur annähernd gleich? *(… die doch vielleicht unterschiedliche Abweichungen in der Hirnfunktion aufweisen…)*

Zurück zur Prävalenz

- Zahlen sind **unsicher und schlecht vergleichbar**
- **Diagnosen zu verschiedenen Zeiten, an verschiedenen Stellen, in unterschiedlichem Alter, teilweise nach uneinheitlichen Kriterien, aus medizinischen Institutionen oder dem „Hilfesystem"; dann wird „hochgerechnet"**
- **Keine Unterscheidung nach Gruppen im Spektrum (z.B. Frühkindliche Autisten, Menschen mit Asperger-Syndrom usw.)**
- Querschnittstudien zum Zeitpunkt X, der dann *(meist von anderen Leuten)* mit Zeitpunkt Y in der Vergangenheit verglichen wird **(ohne Betrachtung der Diagnosekriterien und der Datenerfassung)**

Leo Kanners „enge“ Autismus-Definition

“Autistic disturbances of affective contact“ (1943):

11 Kinder (8 Jungen, 3 Mädchen), alle in den 1930er Jahren in den USA geboren, 3 davon non-verbal → “infantile autism“

- Alle mit früher Manifestation (≤3 Jahre)
- Ausschluss von Kindern mit Intelligenzminderung (anhand von IQ-Tests)
- Ausschluss von Kindern mit Epilepsie

Seither wurden die diagnostischen Kriterien immer wieder revidiert.

Wer gehört heute zum Spektrum?

- Menschen mit Asperger-Syndrom *(Lorna Wing, 1981, verbindet „Kanner-“ mit „Asperger-Autismus“; Anerkennung als Diagnose in USA erst 1994)*
- Menschen mit Autismus bei eindeutig genetischem Hintergrund (Fragiles X-Syndrom, Rett-Syndrom)
- Menschen mit geistiger Behinderung (z.B. wegen Down-Syndrom) und „autistischen Zügen“
- Menschen mit (häufigen) Co-Morbiditäten wie Epilepsie oder AD(H)S

ICD-11 (2022) macht wieder gewisse Einschränkungen

Als Störung der neuronalen und mentalen Entwicklung angesehen; **schwerwiegende** Defizite in sozialer Interaktion und Kommunikation, eingeschränkte oder sich wiederholende Verhaltensmuster, Interessen und Aktivitäten, Stereotypien als Leitsymptome + Beginn in früher Kindheit, aber Manifestation evtl. deutlich später + **Beeinträchtigungen in wichtigen Funktionsbereichen des Alltags** *(nach Ladwig, 2023)*

- Sog. „atypischer Autismus“ (?) und Rett-Syndrom nicht mehr einbezogen
- Auswirkungen auf Inzidenzentwicklung in Zukunft bleiben abzuwarten

Unsere anekdotische Evidenz aus Berlin

Quellen: Elternkreise, Beratung, Anfragen … *seit Ende der 90er Jahre*

- „Gründerkreis“ mit überwiegend Söhnen mit „frühkindlichem Autismus“ (Kanner, aber mit kognitiven Defiziten), häufig ohne ausgeprägte Co-Morbidität
- Seither in etwa gleich bleibender Anteil solcher Kinder, aber:
- Starker Anstieg von Kindern und Jugendlichen mit oft spät gestellten Diagnosen wie „Asperger“, meist aufgrund Auffälligkeiten im Schulalter
- Steigender Anteil der Mädchen und von Fällen mit genetischem Hintergrund
- Vermehrt Berichte über vermutete oder bestätigte Diagnosen bei Eltern

Autismus und Geschlecht

Ist das berichtete Geschlechter-Verhältnis von 3-5 (m) zu 1 (w) überhaupt noch haltbar, wenn die derzeitigen diagnostischen Kriterien angelegt werden?

- Biologische, psychologische und soziale Erklärungen für die bisherige Annahme
- Symptome können geschlechtsspezifisch sein
- Diagnostische Herausforderung
- Einfluss auf Gesamtprävalenz, aber vielleicht nach Kategorien spezifisch?

Autismus in aller Munde, und ein erstes Fazit

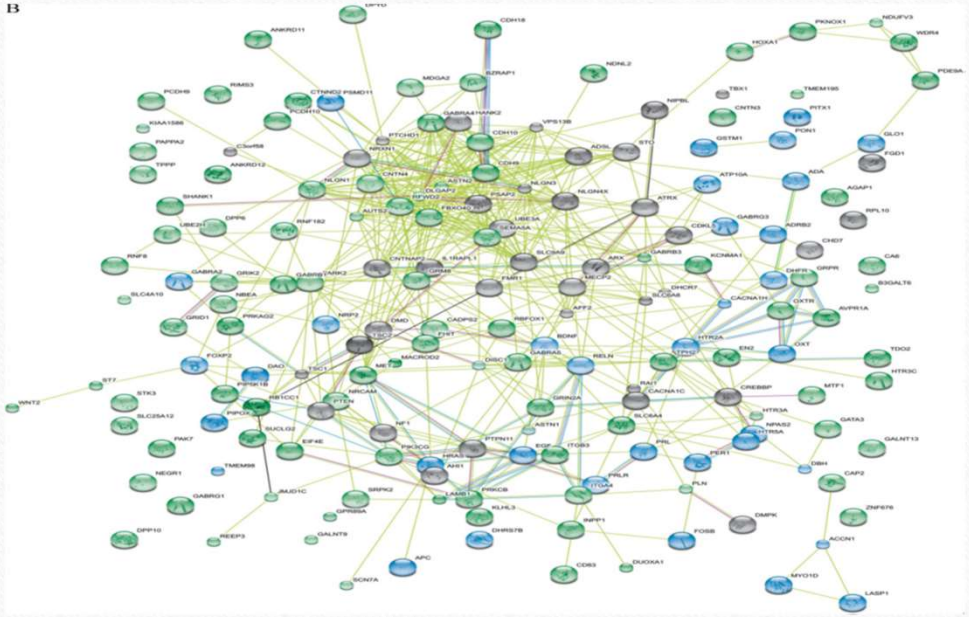
- Wir schauen besser hin…
- Mehr Aufmerksamkeit in Pädiatrie, Kitas, Schulen
- Mehr diagnostische Kapazitäten
- Weniger stigmatisierend als früher
- Autismus als „Modediagnose“ vs. Schlüssel zu besseren Hilfsangeboten

Alle genannten Einflussgrößen haben mit Sicherheit zu den gestiegenen Diagnosezahlen beigetragen. Ob sie aber den Anstieg komplett erklären, ist fraglich. Die Vielfalt im AS bedeutet, dass es keinen „one fits all“-Ansatz bei den Hilfsangeboten geben kann.

Und wenn der Anstieg doch real ist?

- Genetische Grundlage von Autismus unbestritten, aber in ihrem tatsächlichen Einfluss unbekannt und auch nicht für einzelne Gruppen differenziert betrachtet
- Konkordanz bei eineiigen Zwillingen 60-90%, bei zweieiigen ≤10%, für sonstige Geschwister 2-17%
- „Auffällige“ Verwandte von Betroffenen häufig, aber Vorsicht („Erinnerungs-Bias“)
- Keine „monogene“ oder „monochromosomale“ Ursache (mit Ausnahmen), sondern eher Probleme im „Zusammenspiel“ der vielen an der Hirnentwicklung beteiligten Gene

Netzwerk von Proteinen im Gehirn, deren codierende Gene im Zusammenhang mit ASS stehen sollen (Holt & Monaco, 2011)



Offene Fragen

- Wie und warum (oder warum nicht) entstehen autistische Verhaltensweisen auf Basis einer noch nicht hinreichend erforschten genetischen Prädisposition?
- Welche endogenen und exogenen Faktoren fördern ihre Ausbildung und welche wirken dagegen („schützen“)?
- Was ist der konkrete “Adverse outcome pathway“ (AOP), angefangen von der molekularen oder zellulären Ebene bis zum „autistischen Phänotyp“ und unterscheidet er sich in den verschiedenen Gruppen im AS?

Eine Fülle neuer Studien…

Immer neue (angebliche) Auffälligkeiten von Menschen im AS hinsichtlich immunologischer oder Entzündungsparameter, Hormonspiegeln, in der Mitochondrienfunktion, in der Zusammensetzung der Darm-Mikroflora; im EEG, im MRT …

Heterogene Datenbasis liefert zwar möglicherweise wichtige „mechanistische“ Informationen, aber keine Erklärungen für den Anstieg (Ursache und Folge, Assoziation vs. Kausalität)

… und immer wieder genannte pränatale Risikofaktoren (nur die häufigsten…)

- Diabetes der Mütter vor und in der Schwangerschaft, Gestose
- *Höheres Alter von Mutter, Vater oder beider Eltern (Exposom?)*
- Schwermetallbelastungen (Quecksilber, Blei)
- Medikamente (Valproinsäure, selektive Serotonin-Wiederaufnahmehemmer)
- Infektionen in der Schwangerschaft

+ die üblichen Verdächtigen wie Alkohol oder Folsäuremangel

Was davon hat seit den 1980er/1990er Jahren aber zugenommen?

Reizthema Impfungen

Müsste im Verdachtsfall eigentlich für jeden Impfstoff separat betrachtet werden, generelle Aussagen über „Impfungen“ sind unseriös!

Hypothese Masern-Lebendimpfstoff (Andrew Wakefield), ausgehend von Darmproblemen – Epidemiologisch mit Sicherheit widerlegt

Hypothese Thimerosal und dadurch ausgelöste Quecksilberbelastung – Widerlegt durch weitgehenden Verzicht auf diesen Konservierungsstoff

Andere Impfstoffe? Keine oder nicht ausreichende Daten, kein echter Verdacht

Stärkere Verdachtsgründe

Paralleler Anstieg neurodegenerativer Erkrankungen (Parkinson, Früh-Demenzen, MS…), der sich nicht (ausschließlich) mit Faktor „Alter“ erklären lässt, viel Augenmerk auf prä-, peri- und postnatale Einflüsse

Vermehrt Prüfung von Schadstoffen auf **„Entwicklungsneurotoxizität“**

Wie geht das?

Kleiner Exkurs in die Toxikologie

- Behandlung weiblicher Ratten während Trächtigkeit und Stillzeit
- Wiederholte neurologische und kognitive Testung der Nachkommen über die Geschlechtsreife hinaus
- Mikroskopische Untersuchung von Gehirn, Rückenmark und Nerven

Was das bringen kann und warum die Methode für unsere Fragestellung ungeeignet ist

→ Umweltbedingte Einflüsse auf Entstehung und Häufigkeit von ASS methodisch extrem schwierig zu untersuchen

Mein Fazit zu biologischen Einflüssen

- Effekt auf Zunahme von Inzidenz und Prävalenz bestimmt geringer als die von Diagnostik und gesteigerter Aufmerksamkeit, aber auch nicht seriös komplett auszuschließen; zukünftige Forschungsergebnisse können überraschende Ergebnisse bringen
- In allen wissenschaftlichen Studien muss die Vielfalt des AS berücksichtigt und müssen die verschiedenen Gruppen stärker differenziert werden
- Ursachen und Risikofaktoren können ganz unterschiedlich sein, aber evtl. in ähnlichem „klinischen Bild“ münden

Auch zu bedenken:
Die Umwelt der Heranwachsenden

Meine These:

Unsere gesellschaftliche Umwelt mit ihren ständigen Veränderungen, der medialen und Reizüberflutung, dem Zerfall klassischer Familien und Wegfall von Strukturen, der zunehmenden Individualisierung und der „Paktierung von Krisen“ führt dazu, dass sich weit verbreitete, eher schwach ausgeprägte psychische Symptome heute stärker manifestieren als in der Vergangenheit.

Könnte das auch zur erhöhten Zahl der Diagnosen beitragen?

Danksagung

Erstens natürlich für Ihre Aufmerksamkeit und Geduld.

Zweitens an Frau Dr. Brita Schirmer, die unsere Elternarbeit initiiert und inspiriert hat, und der ich wertvolle Literatur für den Vortrag verdanke.

Drittens an meinen Sohn, der mir immer wieder Anstöße gibt.

Wenn Sie noch was lesen wollen:

Barbara Ladwig (2023): „Autismus-Spektrum-Störungen – ein Update“. Monatsschr. Kinderheilkd., 171, 1071-1079 (*leider nicht open access, sondern hinter Bezahlschranke)*