

Der Autismus – genetische Prädisposition?

Bakkalaureatsarbeit

Name: URLESBERGER Matthias

Matrikelnummer: 0533899

Name und Ort der Universität: Medizinische Universität Graz

Name und Adresse der Begutachterin: Ao.Univ.Prof.Dr. Anna Gries

Harrachgasse 21/ 5

8010 Graz

Titel der Lehrveranstaltung: Physiologie

Datum der Einreichung: 20.4.2010

Jahr der Vorlage: 2010

Ehrenwörtliche Erklärung

Ich erkläre ehrenwörtlich, dass ich die vorliegende Bakkalaureatsarbeit selbstständig und ohne fremde Hilfe verfasst habe, andere als die angegebenen Quellen nicht verwendet habe und die benutzten Quellen wörtlich oder inhaltlich entnommenen Stellen als solche kenntlich gemacht habe.

Weiters erkläre ich, dass ich diese Arbeit in gleicher oder ähnlicher Form noch keiner anderen Prüfungsbehörde vorgelegt habe.

Grambach, am 4. März 2010 Unterschrift:

A handwritten signature in blue ink, consisting of a stylized 'U' followed by a long horizontal stroke that loops back under the 'U'.

Inhaltsverzeichnis

Einleitung.....	4
1. Der Autismus	
1.1 Definition.....	6
1.2 Erscheinungsbild/Bedeutung.....	7
1.3 Krankengeschichte.....	9
1.4 Begriff und Geschichte.....	10
1.5 Charakteristische Merkmale.....	11
1.5.1 Körperliches und Ausdruckserscheinungen.....	12
1.5.2 Autistische Intelligenz.....	12
1.5.3 Verhalten in der Gemeinschaft.....	12
1.5.4 Trieb und Gefühlsleben.....	12
1.5.5 Genetik.....	12
1.5.6 Soziale Wertigkeit und Verlauf.....	13
2. Formen des Autismus.....	13
2.1 Frühkindlicher Autismus.....	13
2.2 Asperger Syndrom.....	15
2.3 Unterschiede – frühkindlicher Autismus/Asperger-Syndrom.....	18
3. Ursachen des Autismus.....	19
3.1 Ursachen Frühkindlicher Autismus.....	19
3.2 Ursachen Asperger – Syndrom.....	22
4. Epidemiologie.....	23
5. Die Genetik.....	24
5.1 Definition.....	24
5.2 Einführung in die Genetik.....	24
6. Genetische Prädisposition.....	27
6.1 Genetik des frühkindlichen Autismus.....	27
6.2 Genetik des Asperger – Syndrom.....	32
6.3 Genetik des Autismus Allgemein.....	33
6.3.1 Die Verhaltensgenetik.....	33
6.3.2 Syndromaler Autismus.....	34
6.3.3 Zytogenetik.....	35
6.3.4 Molekulargenetik.....	36
6.4 Erweiterter Phänotyp.....	37
7. „Täter“- X – Chromosom.....	38
8. Schlussfolgerung.....	42
9. Literaturverzeichnis.....	43
10. Tabellen und Abbildungsverzeichnis.....	44

Einleitung

Name: Kim Peek

Geb: 11.11. 1951

Gest. 19. 12. 2009

Diagnose: Autismus (speziell: Savant - Syndrom)



Abb.1: Kim Peek

Um die Problematik des Autismus zu veranschaulichen, möchte ich die Besonderheiten eines bekannten Autisten kurz darstellen. Kim Peek war das Vorbild für den Protagonisten im Film „Rain Man“.

Von Geburt an war er auffällig. Sein Gehirn wies eine Anomalie auf, denn beide Gehirnhälften waren nur minimal miteinander verbunden. Der Schädel des Jungen war von Geburt an um ein Drittel größer als bei normalen Kindern. Je älter das Kind wurde, desto mehr wich es von der Entwicklung eines normalen Kindes ab. Peek war im Vergleich zu Gleichaltrigen beim Laufen und Sprechen um Jahre zurück. Jedoch begann Kim im Alter von 16 Monaten zu lesen und konnte mit vier Jahren ein Lexikon mit acht Bänden Wort für Wort auswendig wiedergeben. Seine kognitiven Fähigkeiten waren herausragend, vor allem was sein Erinnerungsvermögen betrifft. Kim hatte sich das Wissen von rund 12.000 Büchern angeeignet und jedes einzelne Detail aus diesen Büchern war gespeichert und abrufbar wie auf einer Festplatte. Eine Vorliebe hatte er für Sachbücher vor allem über Geschichte. Jedes geschichtlich relevante Datum und dessen Zusammenhang hatte er in seinem Kopf. Es genügte, dass Kim das Buch ein einziges Mal las, um sich den Inhalt zu merken. Zusätzlich ist daran bemerkenswert, dass er es verstand, eine Doppelseite in nur 16 Sekunden zu lesen.

Dabei las er mit dem linken Auge die linke Seite und mit dem rechten Auge die rechte Seite des Buches. Neben dem Auswendiglernen beherrschte er auch das Kalenderrechnen. Beispielsweise war es ihm möglich anhand eines gegebenen Geburtsdatums, den Tag der Pensionierung inklusive des Wochentages vorherzusagen.



Abb.2: Dustin Hoffmann als „Rain Man“

Nicht zuletzt kannte er diverse Busverbindungen, Straßennetze innerhalb der USA und Kanada sowie deren Telefonvorwahlen und Postleitzahlen. Wie unzählige andere Autisten scheiterte Kim an einfachen Dingen wie Essen bestellen, konnte sich lange nicht alleine anziehen und kam im Alltag alleine einfach nicht zurecht.¹

Der Autismus zählt zu den besonders rätselhaften psychischen Störungen. Autismus ist ein Phänomen, eine Erscheinungsform die lange Zeit unerklärlich war und belächelt wurde. Einerseits können Autisten herausragende Fähigkeiten besitzen, andererseits können sie das Alltägliche, wie Anziehen, Einkaufen und Dialoge führen nicht bewältigen.

Autistische Störungen bieten ein außergewöhnlich breites Spektrum und reichen von geistig schwer Behinderten frühkindlichen Autisten bis hin zu Universitätsprofessoren mit Asperger - Syndrom²

Ebenso sind die Ursachen für Autismus vielfältig. Die Erkrankung lässt sich somit nicht genau auf eine einzige Ursache fokussieren sondern es ist vielmehr das Zusammenspiel verschiedener Faktoren. Die eben genannte komplexe Zusammensetzung der Ursachen und das Verschwimmen von klaren Grenzen machen den Autismus zum Phänomen.

Das Wort Phänomen bedeutet „Erscheinung“ und genau das beschreibt autistische Störungen am besten. So vielfältig die Ursachen, so unterschiedlich sind auch die Individuen die an dieser Erkrankung leiden. Ich werde versuchen, Ihnen das Phänomen des Autismus näher zu bringen und ihnen einen Einblick in das facettenreiche Zusammenspiel verschiedener Faktoren dieser Erkrankung zu geben.

Insbesondere lege ich meinen Fokus bei dieser Arbeit auf eine spezielle Ursache des Autismus →Die Genetik

Dabei ist mir daran gelegen, folgende Fragen zu beantworten:

Inwieweit ist das Phänomen des Autismus in der Genetik verankert? Gibt es einen Zusammenhang zwischen der Weitergabe der Erbinformation und der Erkrankung des Autismus? Wird diese Krankheit sozusagen weitervererbt?

¹ http://de.wikipedia.org/wiki/Kim_Peek

² [vgl. http://www.medunigraz.at/?pageName=301&newsId=6429&search=autismus](http://www.medunigraz.at/?pageName=301&newsId=6429&search=autismus)

1. DER AUTISMUS

1.1 Definition:

Autismus ist definiert als „seltene schwere Störung der Verhaltenssteuerung“³, die meist im Säuglings- oder Kleinkindalter auftritt und sich über alle weitere Entwicklungsstufen fortsetzt.⁴

An dieser Stelle sei festgehalten, dass Autismus eine schwere Störung der Verhaltenssteuerung ist, was wiederum eine sehr dehnbarer Begriff ist und einer näheren Konkretisierung bedarf:

Autismus(gr. „autos“ = selbst):

- *„Sich zurückziehen in eine eigene Erlebnis- und Gedankenwelt, bei Unfähigkeit zur Kontaktaufnahme mit der Außenwelt.“⁵*
- *„Kontaktstörung mit qualitativen Auffälligkeiten der gegenseitigen sozialen Interaktion, der Kommunikation u. Sprache sowie repetitiven, restriktiven u. stereotypen Verhaltensmustern“⁶*
- *„Bez. für Störungen der Wahrnehmung u. Informationsverarbeitung mit resultierenden Problemen in den Bereichen Interaktion, Kommunikation, Verhalten; von der WHO als tief greifende Entwicklungsstörungen klassifiziert.“⁷*

Zur genaueren Einführung möchte ich einen kurzen Einblick in die Symptomatik der Erkrankung geben. Sie sollen sehen und begreifen inwiefern sich die autistische Störung auswirkt um vielleicht eine Ahnung davon zu bekommen wie es den Betroffenen geht.

³ Hanser, Lexikon der Neurowissenschaft S.133

⁴ Vgl. Hanser, Lexikon der Neurowissenschaft S. 133

⁵ Psychrembel (1986) S. 155

⁶ <http://han.uni-graz.at/han/Pschyrembel/www.wdg.pschyrembel.de/Xaver/start.xav?col=Pschyrembel>, online Psychrembel, klinisches Wörterbuch

⁷ <http://han.uni-graz.at/han/Pschyrembel/www.wdg.pschyrembel.de/Xaver/start.xav?col=Pschyrembel>, online klinisches Wörterbuch zu Psychiatrie, klinische Psychologie, Psychotherapie

1.2 Erscheinungsbild/Bedeutung

Wie manifestiert er sich? Wie sieht das Erscheinungsbild aus?

Autismus bedeutet:



Abb. 3: Kind alleine

Abkapslung von der Umwelt, alleine sein;



Abb. 4: Blickkontakt

Unfähigkeit Blickkontakt einzugehen oder aufrechtzuerhalten;



Abb. 5: Kaffetassen

Rituale und Ordnung, bestimmte Reihenfolgen;
Veränderungsangst, festhalten am Gewohnten;



Abb.6: Gesichtsausdrücke

Unfähigkeit, Gesichtsausdrücke zuzuordnen
Unfähigkeit, Emotionen anderer zu erkennen



Abb. 7: Phantasiewelt

leben in einer eigenen Welt;
in einer Phantasiewelt



Abb. 8: Mutter - Kind

Unfähigkeit, Beziehungen oder soziale
Kontakte einzugehen;

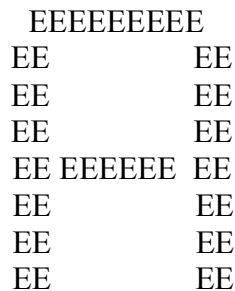


Abb.9: A oder E

Fehler in der Wahrnehmung;

Bei Betrachtung des obigen Buchstabenbild werden die meisten sagen, dass sie ein A sehen. Das menschliche Gehirn ist darauf abgestimmt hier ein A wahrzunehmen. Es hat bestimmte Filtermechanismen und Systeme, nur das wahrzunehmen was es für wichtig hält. Autisten können dieses Bild nicht ganzheitlich betrachten und das A nicht wahrnehmen. Sie sehen nur E's willkürlich in Spalten und Zeilen dargestellt. Ihnen fehlt das Filtersystem im Gehirn und deswegen nehmen Autisten alles ungefiltert auf. Das zeigt sich auch in anderen Situationen.

Autisten leben in ihrer eigenen Welt, sie sind nur eingeschränkt kommunikationsfähig und machen nach außen den Anschein als würden sie am Leben im Hier und Jetzt nicht teilnehmen. Zur weiteren Veranschaulichung der Problematik möchte ich Ihnen an dieser Stelle noch eine Krankengeschichte näherbringen.

1.3 KRANKENGESCHICHTE

Angelika war zu dem Zeitpunkt an dem sie in der Sprechstunde vorgestellt wurde 19 Jahre alt. Sie hatte Tobsuchtsanfälle und zeigte autoaggressive Handlungen. Damit sind gegen sich selbst gerichtete und selbstverletzende Aktionen gemeint. Weiters hatte sie erhebliche Ängste und Zwänge, Wut- und Erregungszustände und Selbstmordgedanken. Aus der Vorgeschichte kam ans Licht, dass die Mutter in der Schwangerschaft einer Rötelnkrankung ausgesetzt war. Die Schwangerschaft verlief sonst aber komplikationsfrei. Angelika kam in etwa am errechneten Termin zur Welt. Das Geburtsgewicht betrug 4200 g mit einer Größe von 54 cm. Schon bald nach Geburt war das Mädchen auffällig und erhielt im Alter von zwei Jahren eine Brille aufgrund des Schielens. Sie erhielt die üblichen Impfungen und mit drei Jahren wurde eine Schieloperation durchgeführt. Darüberhinaus kam der Verdacht auf, dass Angelika an einer Hörstörung litt, da sie auf keine Geräusche reagierte und nahm keinen Blickkontakt aufnahm, wenn sie angesprochen wurde beziehungsweise kein Antwortlächeln zeigte. Nach einer Untersuchung konnte dieser Verdacht einer Hörstörung nicht bestätigt werden. Eine extrem verzögerte Sprachentwicklung war ein weiteres auffälliges Merkmal, wobei sie bis zum fünften Lebensjahr nicht sprechen konnte und nur unartikulierte Laute von sich gab. Erst im Alter von sieben Jahren konnte Angelika erste Sätze formulieren. Das Laufen erlernte sie ebenfalls verspätet. Trotz dieser verzögerten Entwicklungsstufen war sie mit drei Jahren relativ früh „rein“.⁸

Im Kindergarten saß das Mädchen isoliert in der Ecke und führte einige Stereotypen aus. Mit sechs Jahren kam Angelika in eine Schule für Lernbehinderte, die sie noch drei Jahre besuchte. Nach einer erfolglosen weiteren zweijährigen Schullaufbahn erhielt Angelika zu Hause Einzelunterricht. Grund für den Schulabbruch waren erhebliche Autoaggressionen. Anschließend kam das Mädchen in eine Schule für geistig Behinderte in der es sich gut eingewöhnte und mit 18 Jahren entlassen wurde. Es folgte eine Unterbringung im Heim.

⁸ vgl. Remschmidt(2008) S. 7

Als man ihr Zimmer während einer kurzen Abwesenheit im Heim renovierte kam sie in eine erhebliche psychische Stresssituation und musste klinisch stationär behandelt werden. Im weiteren Verlauf wurde Angelika in einem heilpädagogischen Heim untergebracht und danach in einer Langzeiteinrichtung. Sie blieb trotz großer Bemühungen aller Beteiligten ein kontaktgestörter Mensch, der Schwierigkeiten mit sozialen Situationen aufwies. Ein Leben in Selbstständigkeit und ohne fremde Hilfe scheint unmöglich.⁹

Die Krankengeschichte gibt den Lebenslauf eines Menschen wieder, der unter einer autistischen Störung leidet, wobei einige Symptome für diese Erkrankung typisch sind.

1.4 BEGRIFF UND GESCHICHTE

Der Begriff Autismus wurde erstmals 1911 verwendet. Damals führte der Schweizer Psychiater *Eugen Bleuler* diesen Terminus, der ein Grundsymptom der Schizophrenie beschrieb, ein. Kurze Zeit später schrieben auch *Leo Kanner* und *Hans Asperger* über Kinder mit autistischen Störungen. Herr *Kanner* war ein Kinderpsychiater, Herr *Asperger* Pädiater. Beide prägten den Begriff des Autismus weil sie die ersten waren, die sich mit dieser Krankheit im heutigen Sinn auseinandergesetzt haben¹⁰

Davor ging man von der Grundkrankheit einer Schizophrenie aus. *Bleuler* charakterisierte die Erkrankung wie folgt: Betroffene haben wenig Kontakt mit ihren Mitmenschen, leben sehr in sich gekehrt, ziehen sich in ihre eigene Welt zurück, verfolgen traumhafte phantastische Gedanken und wenden sich von Umgebung und Umwelt ab. *Asperger* und *Kanner* übernahmen den Begriff von *Bleuler* und führten ihn weiter. Anfangs war noch nicht bekannt, dass sich die betroffenen Kinder nicht absichtlich in eine Phantasiewelt zurückziehen, sondern eine angeborene Unfähigkeit zur Entwicklung sozialer Kontakte aufweisen. Autistische Kinder sind nur eingeschränkt fähig soziale Kontakte einzugehen¹¹.

Angeboren ist in diesem Zusammenhang nicht als vererbt, sondern als „von Geburt an“, zu verstehen. Obwohl die Bezeichnung von *Bleuler* in der ursprünglich definierten Form nicht zutrifft, haben sich verschiedene Autoren für die Beibehaltung des Begriffes ausgesprochen.¹²

Kanner und *Asperger* spezialisierten sich auf die Forschung nach den Ursachen, den Unterschieden in den Erscheinungsformen und Therapiemöglichkeiten.¹³

⁹ vgl. Remschmidt(2008) S. 7

¹⁰ vgl..Remschmidt(2008) S. 9

¹¹ vgl. Remschmidt(2008) S. 9

¹² Vgl Remschmidt(2008) S. 9

Eines ihrer publizierten Bücher trägt den Titel „Autistische Störungen des affektiven Kontaktes“. Leo Kanner behandelte darin elf Fälle. Sehr interessant fasst er wie folgt die Gemeinsamkeiten dieser Fälle zusammen: *„Die herausragende pathognomonische Störung ist die von Geburt an bestehende Unfähigkeit, sich in normaler Weise mit Personen oder Situationen in Beziehung zu setzen. Die Eltern stellten diese Kinder vor und beschrieben sie als selbstgenügsam, wie in einer Schale lebend, am glücklichsten wenn sie alleine gelassen wurden, handelnd als ob niemand anwesend sei, nicht Notiz nehmend von ihrer Umgebung, den Eindruck stiller Weißheit vermittelnd, unfähig das normale Maß an sozialem Gespür zu entwickeln, handelnd als ob sie hypnotisiert wären. Es handelt sich dabei von Anbeginn an um ein autistisches Alleinsein, welches alles, was von außen auf das Kind einwirkt, nicht beachtet, ignoriert und ausschließt.“*¹⁴

Kanner nimmt an, dass die betroffenen Kinder mit einer grundgelegten Unfähigkeit soziale Verbindungen mit anderen Menschen einzugehen zur Welt kommen. Er betont, dass sowohl normale Bindungen als auch biologisch vorgesehene affektive Kontakte davon betroffen sind.¹⁵

Ich persönlich fasse die „biologisch vorhergesehenen Kontakte“ als Beziehung zu Vater und Mutter auf. Das heißt, es ist nicht einmal den Eltern möglich, eine normale Beziehung zum Kind aufzubauen. Bestenfalls ist eine eingeschränkt Bindung möglich, soweit das Kind eine solche zulässt und das Kind überhaupt Nähe verträgt.

Kanner betrachtete die Defizite eines Autisten so wie bei anderen Kindern als eine angeborene körperliche oder intellektuelle Behinderung. In beiden Fällen sind die Defizite nur bedingt behandelbar.¹⁶

1.5 CHARAKTERISTISCHE MERKMALE

Im Jahre 1944 schrieb auch Hans Asperger über vier Fälle von Autismus unter dem Titel „Die autistischen Psychopathen im Kindesalter“. Darin fasste er deren Gemeinsamkeiten sehr konkret unter sechs Gesichtspunkten zusammen¹⁷:

¹³ vgl. Remschmidt(2008) S. 9

¹⁴ Remschmidt(2008) S. 9 (mwN)

¹⁵ vgl. Remschmidt(2008) S. 10

¹⁶ vgl. Remschmidt(2008) S. 10

¹⁷ vgl. Remschmidt(2008) S. 10

1.5.1 Körperliches und Ausdruckserscheinungen

Die betroffenen Kinder vermeiden häufig den Blickkontakt, sind motorisch ungeschickt, arm an Gestik und Mimik, wenden sich beim Sprechen nicht dem Gegenüber zu, auch die Sprache selbst ist unnatürlich.¹⁸

1.5.2 Autistische Intelligenz

Autisten besitzen eine besondere Art der Aufmerksamkeitsstörung. Sie wirken wie „von innen abgelenkt“. Ein interessantes Merkmal ist, dass Autisten manchmal überdurchschnittliche Intelligenz in einem Gebiet aufweisen. Asperger bezeichnet das als eine „kompensatorische Hypertrophie besonderer Fähigkeiten“, quasi als Ausgleich für beträchtliche Defizite.¹⁹ Die Personen mit solchen außergewöhnlichen Hirnleistungen werden auch als „Savants“ bezeichnet. Ins Deutsche übersetzt sind das sogenannte „Inselbegabte“.

1.5.3 Verhalten in der Gemeinschaft

Das Verhalten in Gemeinschaft ist nach *Asperger* von der „Einengung der Beziehung zur Umwelt“ gekennzeichnet. Was die Interaktion mit der Umwelt angeht, sind Autisten unbekümmert, folgen ihren eigenen Impulsen und gehen ihren eigenen Interessen nach. Selbst in der Familie, so *Asperger* zeigen sie sogenannte autistische Bosheitsakte.²⁰

1.5.4 Trieb und Gefühlsleben

Das Sexualverhalten unterliegt großen Schwankungen. Angefangen bei absolutem Desinteresse an Sexualität bis zu exzessiver Masturbation. Im Allgemeinen sind Autisten humorlos und verstehen keinen Spass. Darüber hinaus zeigen sie ein auffällig egozentrisches Verhalten und kein Gefühl für persönliche Distanz. Sie weisen eine große Sammelleidenschaft auf und entwickeln Spezialinteressen, die sie extrem kleinlich und penibel ausüben.²¹

1.5.5 Genetik

Asperger vertrat die These, dass die sogenannte „autistische Psychopathie“ genetische Ursachen hat. Aus seinen Untersuchungen kristallisierte sich heraus, dass in den meisten Fällen schon in den Familien eine Art von Kontakt und Kommunikationsstörungen, meist väterlicherseits, zu finden waren.²²

¹⁸ vgl. Remschmidt(2008) S.10

¹⁹ vgl. Remschmidt(2008) S. 10

²⁰ vgl. Remschmidt(2008) S. 11

²¹ vgl. Remschmidt(2008) S. 11

²² vgl. Remschmidt(2008) S. 11

Er formulierte den Zusammenhang so: „Längst ist die Frage entschieden, dass auch psychopathische Zustände konstitutionell verankert und darum vererbbar sind.“²³

1.5.6 Soziale Wertigkeit und Verlauf

Autisten können sich nur schwer sozial einordnen, was insbesondere bei ausgesprochener intellektueller Minderwertigkeit zutrifft. In weniger ausgeprägten Fällen ist eine Integration möglich, bei denen es auch positive Prognosen zur Weiterentwicklung gibt²⁴.

2. DIE FORMEN DES AUTISMUS

Der Autismus zählt zu den besonders rätselhaften Störungen. Er tritt bis auf wenige Ausnahmen im Kleinkindalter auf und setzt sich über alle Entwicklungsstufen fort. In der Literatur werden zwei Formen des Autismus unterschieden: Beide Ausformungen sind nach ihren Entdeckern benannt. Der „frühkindliche Autismus“, auch als *Kanner* - Syndrom bezeichnet und das *Asperger* - Syndrom, das für autistische Persönlichkeitsstörung steht.

2.1 FRÜHKINDLICHER AUTISMUS

Charakteristische Merkmale:

Kinder, die von frühkindlichem Autismus betroffen sind, zeigen drei grundlegende Verhaltensweisen.

- Extremes Abgekapseltsein von der Umwelt
- Ängstliches Festhalten am Gewohnten
- Besondere Sprachauffälligkeiten.²⁵

Die Abkapselung tritt schon sehr früh auf indem das Kind eine extreme Abnormalität in der Beziehungsaufnahme und im Kontakt mit Menschen zeigt. Außerdem fällt es dem Kind schwer, mit gewissen Ereignissen und Situationen umzugehen.²⁶

²³ vgl. Remschmidt(2008) S. 11 (mwN)

²⁴ Vgl. Remschmidt(2008) S. 11

²⁵ vgl. Remschmidt(2008)S. 16

²⁶ vgl. Remschmidt(2008)S. 16

Das äußert sich, indem das Kind so gut wie keine Beziehung zum Menschen aufbauen kann und unter einer extrem gestörten Kontaktaufnahme leidet. Selbst mit den Eltern kann keine zwischenmenschliche Beziehung eingegangen werden. Das zeigt sich unter anderem durch fehlenden Blickkontakt, das Ausbleiben von Antwortlächeln und der Unfähigkeit, zwischen Eltern und anderen Personen zu unterscheiden. Des Weiteren werden Antizipationsgesten, das heißt, körperliche Bewegungen, die einen Willen oder ein Ziel ausdrücken nicht artikuliert. Beispielsweise strecken autistische Kinder nicht die Arme aus, um zu signalisieren, dass sie auf den Arm genommen werden möchten. Ihre Leidenschaft und ihre Zuwendung gilt der sachlichen Umwelt.²⁷

Mit dem Heranwachsen zeigen sie andere Auffälligkeiten. Autisten sind unfähig, freundschaftliche Bindungen mit anderen Kindern einzugehen. Weiters verstehen sie es nicht, sich in die Situation anderer hineinzusetzen. Ihnen fehlt sozusagen ein gewisses Einfühlungsvermögen. Sie haben keinen Sinn für die Gefühle Anderer.²⁸

Ein weiteres Phänomen, das in der Literatur als „Veränderungsangst“ bezeichnet wird, ist das „Festhalten an Gewohntem“. Autistische Kinder geraten in Panikzustände, wenn der gewohnte Rhythmus nicht eingehalten wird. Sie brauchen ihren alltäglichen Rhythmus, die bekannte Umgebung und möglichst wenig Veränderung. Wie aus der eingangs beschriebenen Krankengeschichte hervorgeht, gehört das Symptom „Sprachauffälligkeit“ zum frühkindlichen Autismus. Dies zeigt sich durch die verzögerte Sprachentwicklung und die Neigung von Wortneubildungen. Darüber hinaus fehlt es ihnen am Ich-Bezug, in dem Sinne, dass sie nur in der dritten Person über sich selbst sprechen und erst sehr spät lernen, die eigene Person mit „ich“ zu bezeichnen.²⁹

²⁷ vgl. Remschmidt(2008)S. 17

²⁸ vgl. Remschmidt(2008)S. 17

²⁹ vgl. Remschmidt(2008)S. 17

Tabelle 1: Diagnostische Leitlinien bzw. Kriterien für den frühkindlichen Autismus nach ICD 10 und DSM-IV(gekürzt und sinngemäß),Remschmidt(2008), S. 17

ICD 10	DSM-IV
1. Qualitative Beeinträchtigungen wechselseitiger sozialer Aktionen (z.B. unangemessene Einschätzung sozialer und emotionaler Signale; geringer Gebrauch sozialer Signale)	1. Qualitative Beeinträchtigung der sozialen Interaktion (z.B. bei nonverbalen Verhaltensweisen wie Blickkontakt etc.; Beziehungsaufnahme zu Gleichaltrigen; Ausdruck von Gefühlen)
2. Qualitative Beeinträchtigung der Kommunikation (Fehlen eines sozialen Gebrauchs sprachlicher Fertigkeiten, Mangel an emotionaler Resonanz auf verbale und nonverbale Annäherungen durch Menschen; Veränderung der Sprachmelodie)	2. Qualitative Beeinträchtigung der Kommunikation (z.B. verzögerte oder ausbleibende Sprachentwicklung, stereotyper oder repetitiver Gebrauch der Sprache; Fehlen von entwicklungsmäßigen Rollen- und Imitationsspielen)
3. Eingeschränkte Interessen und stereotype Verhaltensmuster (z.B. Starre und Routine hinsichtlich alltäglicher Beschäftigungen; Widerstand gegen Veränderungen)	3. Beschränkte repetitive und stereotype Verhaltensweisen, Interessen und Aktivitäten
4. Unspezifische Probleme wie Befürchtungen , Phobien, Schlaf- und Essstörungen, Wutausbrüche, Aggressionen, Selbstverletzungen	4. Beginn vor dem 3. Lebensjahr und Verzögerung oder abnorme Funktionsfähigkeit.
5. Manifestation vor dem 3. Lebensjahr	

ICD 10 und DSM-IV sind die beiden internationalen gebräuchlichen Klassifikationssysteme. Sie beschreiben Kriterien die einer Diagnose der Störung zugrunde gelegt werden.

2.2 ASPEGER SYNDROM

Das *Asperger*-Syndrom ist eine Störung, die im Vergleich zum frühkindlichen Autismus erst später diagnostiziert wird. Es gehört ebenso wie der frühkindliche Autismus zu den tiefgreifenden Entwicklungsstörungen.

Charakteristische Merkmale:

Die Kernmerkmale des *Asperger*-Syndroms sind die qualitative Beeinträchtigung der sozialen Interaktion, ungewöhnlich ausgeprägte und spezielle Interessen und eine auffällige motorische Ungeschicklichkeit. Die oben angeführten speziellen Interessen beziehen sich auf Gebiete, die der Aufmerksamkeit der Allgemeinheit meist entgehen, wie zum Beispiel den Schmelzpunkt von Metallen, Kirchtürme, Waschmaschinen oder ähnlichem.³⁰

Verglichen mit dem frühkindlichen Autismus fehlen beim *Asperger*-Syndrom die verzögerte Sprachentwicklung und die Einschränkung der kognitiven Entwicklung. Kinder mit *Asperger*-Syndrom sind oft überdurchschnittlich intelligent und deren Sprachentwicklung beginnt sehr früh, meist bevor sie zu Gehen beginnen. Dennoch ist auch hier der sprachliche Intellekt beeinträchtigt, sodass die Betroffenen Spontanreden halten, Selbstgespräche führen und in ihrer Sprechstimme auffällig sind.³¹ Charakteristische frühkindlich- autistische Sprachstörungen zeigen sich durch Echolalie, das ist die Bezeichnung für das zwanghafte Wiederholen von Wörtern oder Sätzen anderer Personen, Umkehr der Pronomina und Sprachentwicklungsverzögerung. Personen die unter dem *Asperger*-Syndrom leiden sind zum Teil unfähig, Pläne oder Handlungsentwürfe in konkrete Taten umzusetzen. Darüber hinaus freuen sich Kinder mit *Asperger*-Syndrom oft am Ärger anderer und lassen das Gefühl für Humor oder persönliche Distanz vermissen.³²

³⁰ vgl. Remschmidt(2008)S. 47

³¹ vgl. Remschmidt(2008)S. 49

³² vgl. Remschmidt(2008)S. 49, 50

Tabelle 2 : Diagnostische Kriterien bzw. Leitlinien für das Asperger Syndrom nach ICD 10 und DSM-IV (gekürzt und sinngemäß), Remschmidt(2008), S. 48

ICD 10	DSM-IV
1. Fehlen einer Sprachentwicklungsverzögerung oder einer Verzögerung der kognitiven Entwicklung. Die Diagnose erfordert, dass einzelne Worte im 2. Lebensjahr oder früher benutzt werden.	1. Qualitative Beeinträchtigung der sozialen Interaktion in mehreren (mindesten 2) Bereichen: (z.B. bei nonverbalem Verhalten, in der Beziehung zu Gleichaltrigen, in der emotionalen Resonanz)
2. Qualitative Beeinträchtigungen der gegenseitigen sozialen Interaktionen (entsprechend den Kriterien des frühkindlichen Autismus)	2. Beschränkte repetitive und stereotype Verhaltensmuster (z.B. in den Interessen, Gewohnheiten oder der Motorik)
3. Ungewöhnliche und sehr ausgeprägte umschriebene Interessen (ausgestanzte Sonderinteressen) und stereotype Verhaltensmuster	3. Klinisch bedeutsame Beeinträchtigungen in sozialen oder beruflichen Funktionsbereichen
4. Die Störung ist nicht einer anderen tiefgreifenden Entwicklungsstörung zuzuordnen.	4. Kein klinisch bedeutsamer Sprachrückstand und keine klinisch bedeutsamen Verzögerungen der kognitiven Entwicklung
	5. Die Störung erfüllt nicht die Kriterien einer anderen tiefgreifenden Entwicklungsstörung.

2.3 Unterschiede - frühkindlicher Autismus/Asperger Syndrom

Die genauen Unterschiede zwischen frühkindlichem Autismus und Asperger-Syndrom werden in nachstehender Tabelle näher dargestellt.

Tabelle 3: Differentialdiagnose der autistischen Syndrome (Kanner- Syndrom, Asperger-Syndrom), Remschmidt(2008), S.25

	Frühkindlicher Autismus	Autistische Psychopathie
Erste Auffälligkeiten	Meist in den ersten Lebensmonaten	Markante Auffälligkeiten etwa vom 3. Lebensjahr an
Blickkontakt	Zunächst oft fehlend, später selten, flüchtig, ausweichend	Selten, flüchtig
Sprache	Später Sprachbeginn, häufig sogar Ausbleiben einer Sprachentwicklung (etwa 50%) Stark Verzögerte Sprachentwicklung Die Sprache hat anfänglich keine kommunikative Funktion (Echolalie)	Früher Sprachbeginn Rasche Entwicklung einer grammatisch und stilistisch hochstehenden Sprache Die Sprache hat immer eine kommunikative Funktion, die allerdings gestört ist (Spontanrede)
Intelligenz	Meist erheblich eingeschränkte intellektuelle Leistung, charakteristische Intelligenzstruktur	Gute bis überdurchschnittliche intellektuelle Leistung, Intelligenzschwäche selten
Motorik	Keine Einschränkungen, sofern nicht eine zusätzliche Erkrankung vorliegt	Auffällige Motorik: Motorische Ungeschicklichkeit, fein- und grobmotorische Koordinationsstörungen, ungelenke und linkische Motorik

3. URSACHEN DES AUTISMUS:

Wie kommt es zur Erkrankung Autismus? Welche Umstände führen zum Auftreten dieses Phänomens? Was ist der Nährboden dieser Störung? Welche Ursachen hat der Autismus?

Bis zum heutigen Tag gibt es viele verschiedenen Thesen über die Ursachen des Autismus. Im Grunde unterscheidet die Forschung zwischen den psychosozial bedingten und den biologischen Ursachen. In den letzten Jahren befassten sich die Wissenschaftler zunehmend mit den biologischen Ursachen.³³

3.1 URSACHEN – FRÜHKINDLICHER AUTISMS

Die Ursachen des frühkindlichen Autismus nach *Kanner* differenzieren sich von den Ursachen des Asperger-Syndroms.

Zu jenen des frühkindlichen Autismus zählen³⁴:

- 1.) Erbeinflüsse
- 2.) Hirnschädigungen und Hirnfunktionsstörungen
- 3.) Biochemische Besonderheiten
- 4.) Störung kognitiver Prozesse und der Sprachentwicklung
- 5.) Störung der emotionalen Entwicklung
- 6.) Wechselwirkung dieser Faktoren

Auf die Erbeinflüsse wird an anderer Stelle noch genauer eingegangen.

Einige Studien befassen sich mit der Korrelation zwischen Autismus und Hirnfunktionsstörungen. Beginnend mit der ersten über abnorme Stammhirnveränderungen im Zusammenhang mit Aufmerksamkeitsstörungen (*Fein, Skoff und Mirsky* 1981) über sensorische Reiz- und Signalverbreitung (*Ornitz* 1983, 1987), Funktionsstörung der linken Hirnhälfte (*Fein et al.* 1984), abnorme Reifestörung des Gehirns (*Baumann und Kemper* 1985) bis zu einigen spezifischeren Hypothesen wie die Unterentwicklung des Kleinhirnwurmes (*Courchesne et al.* 1988).³⁵

³³ vgl. Remschmidt(2008)S. 27

³⁴ vgl. Remschmidt(2008)S. 28

³⁵ vgl. Remschmidt(2008)S. 33

Nach neuropathologischen Untersuchungen, die post-mortem durchgeführt wurden, fanden die Wissenschaftler keine hirnstrukturellen Abnormitäten. Nur der Aspekt eines vergrößerten Hirnvolumens bei den Betroffenen fiel auf. Im Gegensatz zu diesen Ergebnissen, entdeckte man auf zellulärer Ebene jedoch so manche Auffälligkeiten, wie eine erhöhte Zelldichte, eine reduzierte Neuronengröße im limbischen System und einen Verlust von Purkinje Zellen im zellulären Kortex von Betroffenen. Nach bildgebenden Untersuchungen, in denen man die Aktivität von bestimmten Hirnarealen auf gewisse Reize testete, kamen die Wissenschaftler zum Schluss, dass Autisten eine andere Verarbeitung von Signalen haben. Im Speziellen geht der Trend zu einer weniger emotionalen sondern mehr objektivbezogenen visuellen Verarbeitung hin.³⁶

Im Allgemeinen gibt es keinen Zweifel, dass Hirnschädigungen und Hirnfunktionsstörungen eine relevante Anomalie in Bezug auf Autismus sind. Die Ergebnisse bezughabender Studien weichen jedoch, was Entstehungszeitpunkt, Ort und Schwere der Störung angeht, deutlich von einander ab.³⁷

Unbestritten ist die Bedeutung biochemischer Besonderheiten. Sie betreffen Stoffwechselprozesse, Hormone und Nervenbotenstoffe, sogenannte Neurotransmitter. In Untersuchungen wurden quantitative Veränderungen in punkto Hormonen und Neurotransmittern ergründet. Es konnten Abweichungen von Adrenalin- und Noradrenalinspiegeln sowie im Dopaminspiegel bei autistischen Kindern festgestellt werden. Dopamin ist u.a. eine biosynthetische Vorstufe von Noradrenalin und Adrenalin und beeinflusst neurologische und psychische Prozesse sowie Motorik, Aktivierung, Antrieb, Kognition und Emotion. Daraus lässt es sich wiederum erklären, dass Dopamin bei der Entstehung verschiedener neurologischer und psychischer Störungen wie Depression, Schizophrenie, Suchterkrankungen und Autismus beteiligt ist. Nicht zuletzt wurde eine Erhöhung bestimmter Endorphine, das sind opiatartige Stoffe die in der Hirnanhangsdrüse produziert werden beobachtet, die in Verbindung mit einer verminderten Schmerzentwicklung stehen.³⁸

Wie die Ursache der Hirnfunktionsstörungen sind diese Thesen zum Teil noch nicht exakt bestätigt. Sicher ist jedoch, dass der Dopaminstoffwechsel im Zusammenhang mit den Ursachen des frühkindlichen Autismus steht. Das konnte aufgrund der Wirkung von

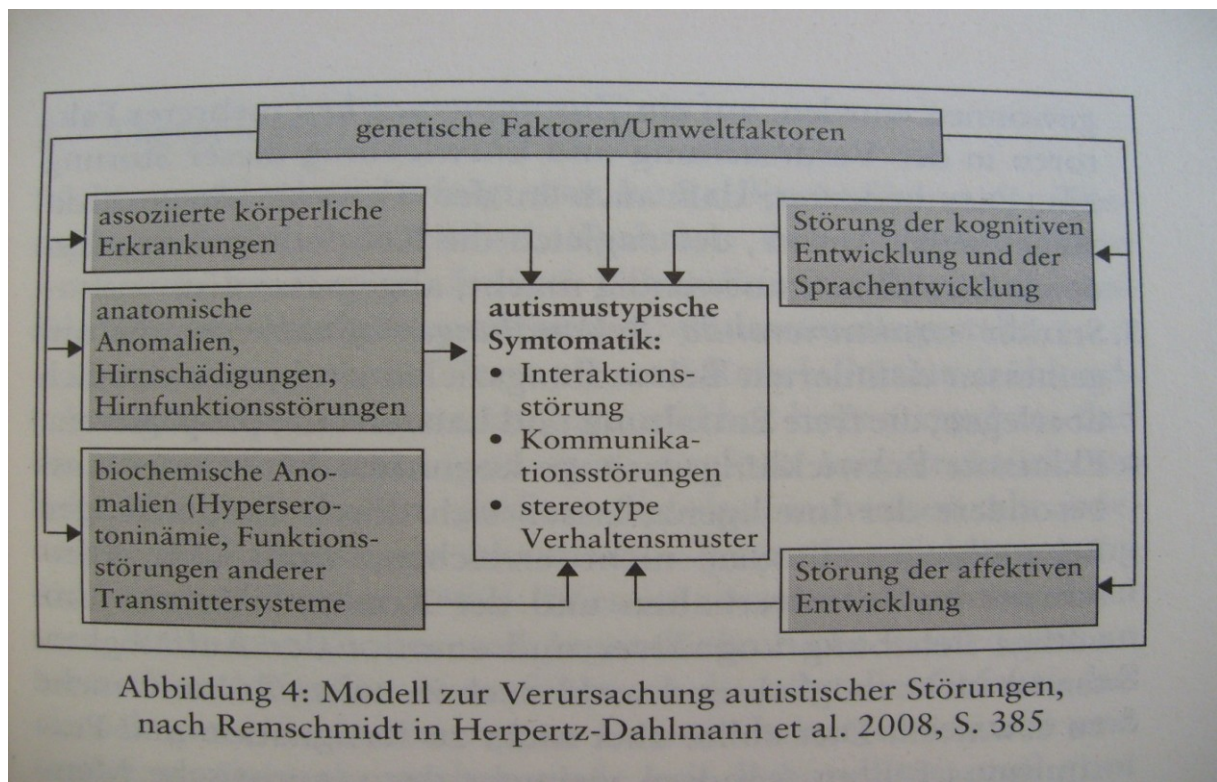
³⁶ vgl. Duketis(2008)S. 18,19

³⁷ vgl. Remschmidt(2008)S. 33

³⁸ vgl. Remschmidt(2008)S. 34

Neuroleptika, das sind Psychopharmaka mit beruhigender, antipsychotischer und dämpfender Wirkung nachgewiesen werden. Weitere Studien bewiesen, dass rund 60% der Kinder mit frühkindlichem Autismus einen erhöhten Wert des Serotonins im Blut aufweisen. Serotonin ist einer der wichtigsten Neurotransmitter im ZNS, nimmt Einfluss auf die Stimmung, den Schlaf-Wach-Rhythmus, die Nahrungsaufnahme, die Schmerzwahrnehmung und spielt eine herausragende Rolle bei der Affektregulation und Impulskontrolle. Das genaue Zustandekommen dieser Anomalie ist noch nicht geklärt. Bei normaler kindlicher Entwicklung stellt sich ein Rückgang des Serotoninspiegels ein, was bei Betroffenen von frühkindlichem Autismus ausbleibt.³⁹

Abbildung 10: Modell zur Verursachung autistischer Störungen



³⁹ vgl. Remschmidt(2008)S. 34

3.2 URSACHEN – ASPERGER SYNDROM

Die Ursachen für das Auftreten der autistischen Psychopathie, auch *Asperger* Syndrom benannt, unterscheiden sich von denen des frühkindlichen Autismus.

Folgende Einflüsse gelten als relevant:

- 1.) Genetische Faktoren
- 2.) Hirnschädigungen und Hirnfunktionsstörungen
- 3.) Neuropsychologische Defizite⁴⁰

Die Neuropsychologie ist ein Forschungsgebiet, in dem die Beziehung von Gehirnfunktionen und Verhalten untersucht wird. Unter Verhalten sind hier Funktionen wie Wahrnehmung, Denken, Gedächtnis und Handeln zu verstehen. In der Literatur gibt es drei relevante Theorien zur Neuropsychologie des Autismus⁴¹:

1.) Theory of Mind (ToM) und Emotionserkennung

Die ToM befasst sich mit sozial – kognitiven Fähigkeiten im Umgang mit anderen Menschen. Sie beschreibt das Defizit von Autisten, sich in das Denken anderer hineinzuversetzen, eigenes Verhalten und Erleben zu erkennen, zu verstehen aber auch jenes von Fremden zu erklären und abzuschätzen. Im Allgemeinen bildet sie die theoretische Grundlage für das Verständnis der Schlüsselmerkmale des Autismus.⁴²

2.) Theorie zu exekutiver Dysfunktion

Hiermit sind kognitive Fertigkeiten höherer Ordnung gemeint, wie beispielsweise Planung, Impulskontrolle, Handlungsinitiierung, Flexibilität des Denkens und Koordinierung von Informationen. Sie ermöglichen es, sich von der unmittelbaren Umwelt zu lösen und selbstständig zu leben.⁴³

Die Theorie der exekutiven Dysfunktion weist auf die Defizite von Autisten in den vorhin genannten Bereichen hin, das heißt die autistische Störung geht mit den Mängeln der Flexibilität des Denkens, der Planung und der Impulskontrolle einher.

3.) Theorie zur schwachen zentralen Kohärenz

Sie beschreibt das Vermögen, Einzelheiten als zusammengehörig aufzufassen.

Autisten sind nicht in der Lage, aufgenommene Informationen kontextgebunden zu

⁴⁰ vgl. Remschmidt(2008)S. 57

⁴¹ Vgl. Duketis(2008) S. 20

⁴² Vgl. Duketis(2008) S.26

⁴³ Vgl. Duketis(2008) S. 26

verarbeiten. Auf der einen Seite besitzen sie eine sehr ausgeprägte Detailwahrnehmung, auf der anderen Seite fällt es Autisten schwer, Einzelheiten als Kontext zu betrachten.⁴⁴

In diesem Zusammenhang verweise auf das Beispiel am Beginn meiner Ausführung, das große A aus E's bestehend, wenn sie sich erinnern können.

Ergänzend eine interessante Schilderung aus der Sicht einer Person, die vom Asperger – Syndrom betroffen ist: *„Wenn mir ein Hammer entgegengehalten wird, habe ich anfänglich gar keinen Hammer vor mir, sondern lediglich eine Reihe einzelner Teile, die nichts miteinander zu tun haben. Ich bemerke ein längliches Stück Eisen und in seiner Nachbarschaft gleichzeitig ein stangenartiges Stück Holz. Ich bin überrascht über die Art, wie das Eisen und das Holzding zusammenpassen und wie das zum Eindruck von einem einheitlichen Gegenstand führt. Der Name „Hammer“ fällt mir erst nach einem Augenblick ein, wenn sich der Eindruck gesetzt hat. Erst zuletzt erkenne ich, wozu man das Ding namens Hammer gebraucht: zu Zimmermannsarbeiten. Jeder einzelne Schritt kostet mich beträchtliche Anstrengung. Diese Anstrengung kann man am besten als Denken im Hintergrund beschreiben. Es ist harte Arbeit hinter den Kulissen. Der Vorgang dauert oft nur eine Sekunde lang“*⁴⁵

Genetische Faktoren, Hirnschädigungen und Hirnfunktionsstörungen sowie die Neuropsychologie haben Einfluss auf den Autismus speziell das Asperger - Syndrom. Selbst nach Lesen und Recherchieren unzähliger Literatur, getraut es sich kein Autor eine genaue Aufschlüsselung zu den Ursachen des Autismus darzustellen.

4. EPIDEMIOLOGIE

Die Angaben zur Häufigkeit variieren in Abhängigkeit von der Aktualität der Literatur und worauf sie sich bezieht. Grundsätzlich kann die Epidemiologie in Altersgruppen und Formen des Autismus unterteilt werden. Die letzten epidemiologischen Studien berichten im Durchschnitt von 60 Betroffenen auf 10.000. Allgemein spricht man von einem steigenden Trend der Prävalenzzahlen für Autismus und das autistische Spektrum. In den 70 Jahren der Forschung auf diesem Gebiet war die höchste Erfassung bei 20 Fällen auf 10.000.⁴⁶

⁴⁴ Vgl. Duketis(2008) S. 28

⁴⁵ Duketis(2008) S. 29

⁴⁶ vgl. Duketis(2008)S 7

Für die Anstiege gibt es auch Begründungen: Damals wurden in die Erhebungen nur Betroffene mit frühkindlichem Autismus einbezogen, welche nach strengen Kanner- Kriterien eingegrenzt wurden. Danach wurden auch erweiterte Varianten mit eingeschlossen. Somit ist die Erhebung auf die Verbesserung in der Diagnostik zurückzuführen.⁴⁷

Im Allgemeinen sind Jungen häufiger betroffen als Mädchen. In Zahlen beträgt das Verhältnis von Jungen zu Mädchen etwa 3:1.⁴⁸

5. DIE GENETIK

DEFINITION:

*„Die Genetik ist die Wissenschaft der Vererbung, die sich mit der Analyse der Struktur und Funktion von Genen befasst“.*⁴⁹

5.1 EINFÜHRUNG IN DIE GENETIK

Jeder einzelne Mensch trägt von der Geburt an sein genetisches Rüstzeug in sich. Genauer betrachtet wird das genetische Repertoire des Individuums schon bei der Verschmelzung einer Eizelle mit einer Samenzelle fixiert. Ab diesem Zeitpunkt ändert sich am genetischen Material das ganze Leben lang nichts mehr. Die Form ist somit vorgegeben, abgesehen von kleinen lokalen Veränderungen in verschiedenen Körperzellen die man Mutationen nennt. Mutationen können unter anderem zu Krebs und sonstigen Erkrankungen führen.⁵⁰ Das genetische Material liegt im Kern jeder Zelle des menschlichen Organismus. In der Zelle sind die Gene in Chromosomenform angeordnet. Chromosomen sind parallele Stränge, die aus den kleinen Informationseinheiten, den Genen bestehen.⁵¹

*„Gene sind auf den Chromosomen linear angeordnet und haben eine definierte Position und Struktur“.*⁵²

⁴⁷ vgl. Duketis(2008)S. 7

⁴⁸ vgl. Remschmidt(2008)S. 20

⁴⁹ vgl. Faller S. 44

⁵⁰ vgl. Hengstschläger(2006) S. 17

⁵¹ Vgl. Faller(2004)S. 44

⁵² Faller(2004)S. 44

Jedes auf dem Chromosom aufgewickelte Gen steuert eine definierte Funktion. Der Mensch enthält ungefähr 30.000-40.000 Gene auf 46 Chromosomen aufgefädelt, wobei eine Hälfte vom Vater und eine Hälfte von der Mutter stammt. Als Folge daraus ist jedes Individuum ein „zufälliges“ Gemisch aus Vater und Mutter, welches Prinzip sich über Generationen fortsetzt. Bei der Verschmelzung von Eizelle und Samenzelle sorgen gewisse biochemische Vorgänge für eine zusätzliche zufällige Vermischung. So entsteht immer eine neue einzigartige Person.

53

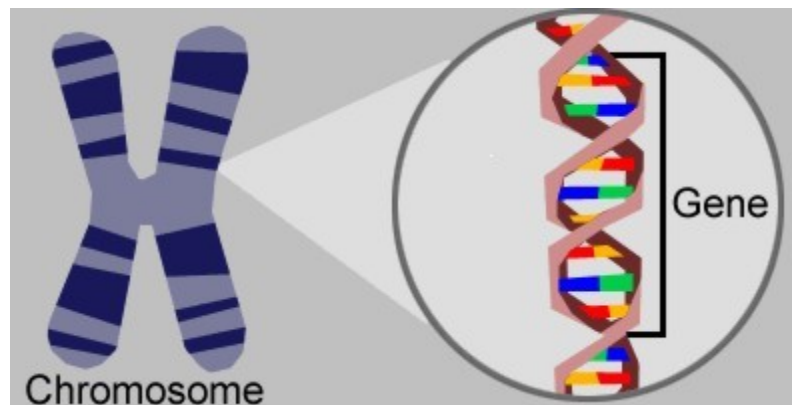


Abb.11: (Doppelhelixstruktur im Chromosom)

Hengstschläger verwendet in seinem Buch „Die Macht der Gene“ eine treffende Metapher für die genetische Vielfalt, indem er das Entstehen des Materials eines Individuums mit Fischteichen vergleicht. Dabei nimmt er an, dass ein neu angelegter Fischteich mit Fischen aus zwei schon lange existierenden anderen Teichen besiedelt wird. In beiden Teichen befindet sich eine große Anzahl von verschiedenen Fischarten. Sowohl gleiche übergreifende Artenvielfalt, als auch spezifische Fischarten pro Teich. Jetzt wird eine gewisse Anzahl von Fischen aus beiden Teichen in den neuen noch leeren Teich transferiert. Der Fischbestand im neu angelegten Teich ist somit zufällig und einzigartig.

Das heißt für den Menschen, dass er ein zufälliges Produkt der Kreuzung der Gene zweier Personen ist. Diese Mischung der Gene ist verantwortlich für die faszinierende Individualität und Vielfalt. Jeder Mensch ist einzigartig. „Diese Karten – seine Gene- bekommt er ganz am Anfang in die Hand gedrückt und soll beziehungsweise muss jetzt damit sein Leben spielen.“⁵⁴

⁵³ vgl. Hengstschläger (2006) S.17

⁵⁴ vgl. Hengstschläger (2006) S. 18



Abb.12 Fische Teich 2



Abb.13 Fischteiche



Abb.14 Fische Teich 1



Abb.15 Fische Teich 3 neu

Obwohl die Vielfalt an Kombinationsmöglichkeiten der Gene groß ist, ist sie nicht unendlich. Auch sie besitzt Grenzen. Am Beispiel des Teiches lässt sich das wie folgt erklären. Wenn in keinem der beiden Ausgangsteiche ein Hai schwimmt, kann auch keiner im neu angelegten Teich sein.⁵⁵

De facto kann nur das vorhandene Material miteinbezogen werden. Was nicht da ist, kann nicht variiert werden. Umgelegt auf die Genetik des Autismus stellt sich die Frage nach dem für die Störung verantwortlichen Genmaterial und welches Chromosom bzw. welches Gen im Einzelnen zur Ausprägung der autistischen Merkmale führt.

⁵⁵ vgl. Hengstschläger(2006) S. 18

6. GENETSICHE PRÄDISPOSITION

In der Literatur werden die Erbeeinflüsse bezüglich frühkindlichem Autismus und Asperger Syndrom unterschieden. Bislang ungeklärt ist die Frage, ob der Autismus als solcher vererbt wird oder die Vererbung sich nur auf die Teilkomponente der autistischen Störung, wie etwa die Sprachstörungen, die emotionalen und kognitiven Störungen, bezieht.⁵⁶

Aus den bisherigen Ausführungen wird deutlich, dass die Genetik ein Puzzleteil im ganzen Abbild des Autismus ist. Wie groß dieser Puzzleteil ist und welche genauen Einflüsse die Vererbung auf autistische Störungen aufweist, gilt es herauszufinden.

6.1 GENETIK DES FRÜHKINDLICHEN AUTISMUS

Um feststellen zu können, ob ein Zusammenhang zwischen der Weitergabe von Genen und dem Auftreten des Autismus besteht, war es im wesentlichen notwendig Familien- und Zwillingsstudien vorzunehmen. Sehr viele Studien kommen aus den 70er, 80er und 90er Jahren. Das heißt, sie sind nicht aktuell aber liefern korrekte und interessante Informationen.

Tabelle 4: Autismus bei Geschwistern von autistischen Probanden, Remschmidt(2008), S.30

Quelle	Anzahl der Probanden		
	Familien	Geschwister	Autisten
August et al. (1981)	41	71	2
Baird und August(1981)	29	51	3
Deykin und MacMahon (1980)	154	364	9
Folstein und Rutter (1977)	21*	36	1
Minton et al. (1982)	...	284	7
Ritvo et al. (1985 a)	40*	80	2
Gesamt	285	886	24
Gesamtinzidenzen bei Geschwistern			2,7%

* durch Zwillingspaare ermittelte Familien

⁵⁶ vgl. Remschmidt(2008) S. 28

In unterschiedlichen Studien wurden verschiedene Anzahlen von Familien untersucht, um Hinweise für eine familiäre Häufung des frühkindlichen Autismus herauszufinden. Der genaue Untersuchungsgegenstand war das Erkrankungsrisiko von Geschwistern autistischer Kinder. Es stellte sich heraus, dass das Erkrankungsrisiko von Geschwistern autistischer Kinder bei ca. 3% liegt. Im Jahre 1989 haben nach einer größeren Studie von *Ritvo et al.* sogar 9,7% aller Familien, in denen eine autistische Störung vorkam, mehr als einen Betroffenen.⁵⁷

Im Fokus weiterer Studien standen Untersuchungen, in denen die Erbeeinflüsse von autistischen Störungen mit Erbeeinflüssen anderer Störungen verglichen wurden. Zwei Studien aus dem Jahr 1989 und 1981 von *Macdonald* und von *Stewart* und *Tsai* zeigten die gleichen Ergebnisse. Dabei zeigten 78 Geschwister von Patienten mit frühkindlichem Autismus 15 % kognitive Auffälligkeiten, besonders was Sprech- und Sprachstörungen betrifft. Im Gegensatz dazu zeigten sich bei 22 Geschwistern von Kindern mit Down Syndrom nur in 4,5% der Fälle vergleichbare Funktionsstörungen.⁵⁸

Wie in der Tabelle 4 ersichtlich konnten auch *Baird* und *August* 1985 Auffälligkeiten bei der familiären Häufung von kognitiven Beeinträchtigungen bei Geschwistern von autistischen Kindern feststellen. Nach den Ergebnissen der Familienuntersuchungen gilt es als eine gesicherte Information, dass es eine gewichtige familiäre Häufung autistischer Störungen gibt. Dies legt die Schlussfolgerung nahe, dass die Vererbung eine nicht zu unterschätzende Rolle bei der Entstehung des Autismus spielt.⁵⁹

Von besonderem Interesse für die Forschung, im speziellen für die Untersuchung von jeglichen Erbeeinflüssen, sind Zwillinge. An ihnen sind die Einflüsse von Genetik und Umwelt am besten messbar. Dabei ist die Bedeutung von eineiigen Zwillingen noch hervorzuheben, denn sie sind mit dem identischen genetischen Material ausgerüstet und aus diesem Grund lässt es sich an ihnen stringent beurteilen, welchen Einfluss die Genetik auf unser Leben hat. Bei der Entstehung von eineiigen Zwillingen reift nur ein Ei heran, das nur von einer Samenzelle befruchtet wird. Während der weiteren Entwicklung teilt sich jedoch der entstandene Embryo in zwei Embryonen auf. Somit haben sich im Laufe des Teilungsprozesses aus einem Embryo zwei Embryonen gebildet.⁶⁰

⁵⁷ vgl. Remschmidt(2008)S. 29

⁵⁸ vgl. Remschmidt(2008)S. 29

⁵⁹ vgl. Remschmidt(2008)S. 29

⁶⁰ vgl. Hengstschläger(2006) S. 51

Als die Wissenschaftler das Instrument der Zwillingsuntersuchungen hinsichtlich der autistischen Störungen heranzogen, erhielten sie sehr aufschlussreiche Ergebnisse. Die drei bedeutendsten Zwillingsstudien wurden von *Follstein und Rutter*(1977), *Ritvo et al.* (1985a) und *Steffenburg et al.* durchgeführt.

Tabelle 5: Konkordanzraten für frühkindlichen Autismus, Remschmidt (2008), S.31

	MZ		DZ	
	Absolut	In %	Absolut	In %
Steffenburg et al. (1989)	10/11	91	0/10	0
Folstein und Rutter (1977)	4/11	36	0/10	0
Ritvo et al. (1985)	22/23	95,7	4/17	23,5
Zusammenfassung von Einzelfallstudien nach Smally et al (1988)*	9/11	82	2/9	22

MZ.....eineiige Zwillinge

DZ.....zweieiige Zwillinge

* Einbeziehung von gegengeschlechtlichen Zwillingen

Tabelle 6: Konkordanzraten für „cognitive disorder“ (Autismus eingeschlossen), Remschmidt(2008), S. 31

	MZ		DZ	
	Absolut	In %	Absolut	In %
Steffenburg et al. (1989)	10/11	91	3/10	30
Folstein und Rutter (1977)	9/11	82	1/10	10
Ritvo et al. (1988a)*	1/33	3	7/45	15

* nur nichtautistische Geschwister berücksichtigt, keine Zwillinge

„ Die sogenannte Konkordanzrate gibt den Prozentteil der Zwillingspaare an, bei denen das jeweils untersuchte Merkmal im Erscheinungsbild übereinstimmt“. ⁶¹

Es wird somit untersucht ob die eineiigen oder zweieiigen Zwillingspaare das gleiche Erscheinungsbild haben, also gemeinsam betroffen sind oder nicht. In Tabelle 5 wird die Übereinstimmung im Hinblick auf autistisches Verhalten untersucht und bei der Studie von *Steffenburg et al.* beispielsweise stimmen zehn von elf eineiigen Zwillingspaaren bezüglich autistischem Verhalten überein. Das heißt bei 10/11 eineiigen Zwillingspaare haben beide autistische Merkmale.

Aus Tabelle 5 lässt sich somit herauslesen, dass in allen drei Studien die Übereinstimmungsrate bei eineiigen Zwillingen (MZ) höher ist als bei zweieiigen (DZ). Die geringste Konkordanzrate bei ein-als auch bei zweieiigen Zwillingen weist die Studie von *Follstein und Rutter* aus dem Jahr 1977 auf und die höchste die Studie von *Ritvo et al.* aus dem Jahr 1985. Die unterschiedlichen Ergebnisse der Konkordanzraten können durch Unterschiede in den Stichproben und in den diagnostischen Definitionen erklärt werden. ⁶²

Zusammenfassend kann aus den Studien abgeleitet werden, dass der Prozentanteil bei eineiigen Zwillingen zwischen 36 und ungefähr 96 % liegt. Diese Zahlen gingen aus Studien hervor, bei denen das Erscheinungsbild der Probanden gleich war. Den doch sehr voneinander abweichenden Zahlen lässt sich entnehmen, dass beide Zwillingsgeschwister gleichermaßen autistische Störungen aufweisen müssen.

Eine weitere Studie wurde 1989 von *Le Couteur et al* durchgeführt. Die Ergebnisse brachten eine Konkordanzrate von 50 % für autistisches Verhalten bei eineiigen Zwillingen. Das Resultat bei zweieiigen Zwillingen ergab eine Konkordanzrate von 0 %, d.h. bei rund der Hälfte von eineiigen Zwillingen sind beide Kinder von autistischen Störungen betroffen. Gegenstand weiterer Untersuchungen in dieser Studie waren die Konkordanzraten für kognitive Behinderungen. Sie ergaben 86 % bei eineiigen Zwillingen und 9 % bei zweieiigen. ⁶³

Insgesamt tragen somit 86 % der eineiigen Zwillingsgeschwister von Autisten selbst eine kognitive Behinderung in sich. Anders formuliert geht in 86% der Fälle eine autistische Störung des einen eineiigen Zwilling mit einer kognitiven Behinderung des anderen Zwilling einher.

⁶¹ Remschmidt(2008) S. 30

⁶² Vgl. Remschmidt(2008) S. 30

⁶³ Vgl. Remschmidt(2008) S. 31

Bei den Zwillingsstudien ist der große Abfall der Konkordanzrate von eineiigen auf zweieiige Zwillinge auffallend. Daraus kann gefolgert werden, dass bei der Entstehung von Autismus mehrere Gene beteiligt sein müssen, die sich sogar wechselseitig beeinflussen und verstärken.⁶⁴

Neben den Familien- und Zwillingsstudien konnten durch die wissenschaftlichen Fortschritte in den letzten Jahren auch molekularbiologische Untersuchungen zu Erbeeinflüssen autistischer Störungen gemacht werden. Diese betreffen hauptsächlich den frühkindlichen Autismus nach *Kanner*.

Nachweislich wurde festgestellt, dass rund drei % autistischer Kinder an fragilem X-Syndrom erkrankt sind. Das ist eine überwiegend bei Männern vorkommende Erbkrankheit mit u.a. auffälligen körperlichen Merkmalen, Hyperaktivität und Verzögerung der motorischen und geistigen Entwicklung unterschiedlichen Ausmaßes. Weiters leiden zwischen 18 und 38% der Kinder mit fragilem X-Syndrom an Autismus. Das fragile X-Syndrom manifestiert sich immer anhand einer geistigen Behinderung.⁶⁵

Zurückkommend auf die Epidemiologie des Autismus, wird deutlich, dass rund vier mal so viele Burschen von dieser Störung betroffen sind als Mädchen. Schon alleine diese Tatsache lässt vermuten, dass die Genetik hier eine wesentliche Rolle spielt.

Beim High-function Autismus und beim Asperger Syndrom liegt hier nach Studien sogar eine fünf bzw. achtfache Betroffenheit vor.⁶⁶

An dieser Stelle soll noch einmal betont werden, dass sich der frühkindliche Autismus vom Asperger-Syndrom unterscheidet. Das gilt sowohl für die Symptomatik als auch für die Entstehung. Somit sind die genetischen Einflüsse auch differenziert zu bewerten. Dies vor allem in Anbetracht dessen, dass die Behinderungen unterschiedlich stark sind und die Intelligenz beim Asperger Syndrom nahe dem Normbereich liegt, was beim frühkindlichen Autismus nicht zutrifft.⁶⁷

⁶⁴ vgl. Duketis(2008),S .16

⁶⁵ vgl. Remschmidt(2008), S. 32

⁶⁶ vgl. Duketis(2008),S. 8

⁶⁷ vgl. Duketis(2008),S. 8

6.2 GENETIK DES ASPERGER SYNDROMS

Zurück zur Genetik des Asperger-Syndroms. Bereits im Jahr 1944 untersuchte *Asperger* den Einfluss genetischer Faktoren auf die „autistische Psychopathie“ bei 200 Kindern. Er postulierte, dass bei fast allen Kindern einer der Elternteile ähnliche Persönlichkeitsmerkmale aufwies und meist die Väter intellektuell ausgerichtet waren beispielsweise Maler oder Künstler.

Wolff machte 1995 eine Studie zur selben These, als er 32 Jungen in seiner Stichprobe mit Asperger-Syndrom mit 32 „normalen“ Jungen als Kontrollgruppe verglich. Hier stellte sich heraus, dass von den 32 Burschen der Stichprobe, zwölf Mütter und sieben Väter gesicherte schizoide Merkmale aufwiesen. In der Kontrollgruppe zeigte nur eine Mutter und kein einziger Vater ähnliche Merkmale.⁶⁸

Dasselbe machte er mit 33 Mädchen. In der Stichprobe der Mädchen mit autistischen Störungen fanden sich eine Mutter und ein Vater mit eindeutig schizoiden Merkmalen. Verglichen mit der Kontrollgruppe mit zwei Müttern und zwei Vätern. Diese Ergebnisse stimmen mit Untersuchungen anderer Wissenschaftler überein.⁶⁹

1994 behaupteten *De Long* und *Nohria*, dass Kinder mit Asperger-Syndrom oder „High-Function“ Autismus des öfteren Verwandte haben, welche an einer bipolaren oder unipolaren Störung leiden. Das konnte bis dato noch nicht bestätigt werden.⁷⁰

Remschmidt beschreibt den Einfluss genetischer Faktoren auf das Asperger-Syndrom dergestalt: *“Im allgemeinen herrscht die Vorstellung, dass das Asperger-Syndrom auf genetische Faktoren zurückzuführen ist, die durch eine Hirnschädigung und andere Umweltfaktoren modifiziert werden (van Krevelen 1971) und die auch schon von Asperger (1944; 1979) beschrieben wurden.“*⁷¹

⁶⁸ vgl. Remschmidt(2008),S. 57

⁶⁹ vgl Remschmidt(2008),S. 57, 58

⁷⁰ vgl. Remschmidt(2008) S.58

⁷¹ Remschmidt(2008),S. 58

6.3 GENETIK DES AUTISMUS -- ALLGEMEIN

Die Wissenschaftler betonen, dass es in Zukunft wichtig sein wird, weitere Studien durchzuführen und neue Daten anderer Familienmitglieder einzubeziehen. Dies gilt nicht nur für den Faktor der Erbeeinflüsse sondern auch für die weiteren Ursachen des Autismus, wie beispielsweise Komplikationen in der Schwangerschaft, anatomische Anomalien, Hirnschädigungen, biochemische Anomalien im Transmitterstoffwechsel, um nur wenige aufzuzählen.

Grundsätzlich wird der Einfluss der Genetik in vier Gebiete unterteilt.

- 1.) Die Verhaltensgenetik
- 2.) Syndromaler Autismus
- 3.) Zytogenetik
- 4.) Molekulargenetik

6.3.1 Die Verhaltensgenetik:

Die Verhaltensgenetik bringt die meisten Studien zum Autismus hervor, nicht zuletzt, weil es das älteste Untersuchungsgebiet ist. Zu verhaltensgenetischen Untersuchungen bedarf es keiner neuen und modernen medizinischen Geräte, vielmehr sind die Instrumente dieser Sparte die Nachforschungen, die Familien, Zwillings- und Adoptionsstudien. Wie in der Arbeit schon genauer besprochen, ist beispielsweise das Risiko an Autismus zu erkranken bei Geschwistern von Betroffenen 50-fach höher als bei der Normalbevölkerung. Unter erstgradigen Verwandten lässt sich des öfteren ein erweiterter Phänotyp des Autismus erkennen. Das ist eine unterschwellige Symptomatik, die nicht zum Vollbild des Autismus zu zählen ist sondern nur sehr milde Ausprägungen darstellt, sie weisen kleine, subklinische Ausprägungen sozialer und kommunikativer Defizite auf.⁷²

Genauer unter dem Kapitel „erweiterter Phänotyp“

⁷² vgl. Holtmann(http://www.medgenetik.de/2006/2006_2_170_holtmann.pdf), S.2

6.3.2 Syndromaler Autismus:

Das bedeutet eine Koexistenz des Autismus zusammen mit einer anderen Störung. Diese Form betrifft in etwa 10 – 15 % der Fälle mit autistischen Störungen. Bei dem zusätzlich auftretenden Syndrom ist die genetische Ursache bekannt und nur ein einziges Gen verändert. Die meisten Störungen mit autistischem Phänotyp entsprechen nicht dem Vererbungsgesetz von *Mendel*. Martin *Holtmann* beschreibt in seinem Artikel die „Genetik des Autismus“ mit folgenden Worten : “ *Die Heterogenität der Erscheinungsformen sowie der multiplen koexistierenden Beeinträchtigungen legt ein komplexes Vererbungsmodell des Autismus nahe, mit einer Gruppe interagierender Gene von denen jedes einzelne unterschwelligen Krankheitswert besitzt.* “⁷³

Holtmann zufolge bedeutet das, dass nicht einzelne Gene für die Krankheit ausschlaggebend sind sondern ganze Gengruppen Einfluss auf die autistische Störung haben. Zumindest vermutet man ein komplexes Zusammenspiel von Genen, welche in ihrer spezifischen Kombination zur Erkrankung des Autismus führen.

Es wird diskutiert, dass bis zu 100 Gene beteiligt sind. Jedes einzelne steht in einem Netzwerk komplizierter Wechselwirkungen zu anderen mit gegenseitiger Steuerung und Regulation.⁷⁴

Diese Theorie veranschaulicht einmal mehr die Komplexität der autistischen Störung und vor allem deren Suche nach Ursachen. Das breite und facettenreiche Spektrum der Genetik macht die Suche nach den Ursachen nicht einfacher. Genau dieses verwirrende Zusammenspiel vieler verschiedener Ursachen macht den Autismus zum Phänomen.

⁷³ vgl. Holtmann(http://www.medgenetik.de/2006/2006_2_170_holtmann.pdf), S. 2

⁷⁴ vgl. Holtmann(http://www.medgenetik.de/2006/2006_2_170_holtmann.pdf), S.3

Tabelle 7: Syndromaler Autismus im Rahmen von monogenen Erkrankungen, Holtmann, S. 2

Störungsbild	Genetische Ursache
Fragiles-X-Syndrom (Martin Bell Syndrom)	instabile Trinukleotidsequenz in der Promotor Region des FMR1 Gens
Rett Syndrom	Mutation im Gen für das Methyl- CpG- Bindungsprotein 2 auf dem langen Arm des X- Chromosoms
Tuberöse Sklerose (Morbus Bourneville Pringle)	Mutation der TSC auf den Chromosomen 9 und 16
Smith Lemli Opitz Syndrom	Mutation im Gen der 7 Dehydrocholesterol Reduktase (DHCR7)
Cohen Syndrom	Mutation im COH1 Gen in der Chromosomenregion 8q22- q23
San Filippo Syndrom Typ A (Muccopolysaccharidose Typ III)	Defizienz der Heparan Sulfamidase (Mutation im SGSH Gen) Typ B Defizienz der N Acetyl Alpha D Glucosamidase (NAGLU Gen)
Smith Magnis Syndrom	Mikrodeletion auf 17p 11.2

6.3.3 Zytogenetik:

Generell erforscht die Zytogenetik Chromosomenabberationen, das sind Abweichungen von der normalen Zahl oder der Struktur der Chromosomen. Auch Autisten werden dahingehend untersucht und wenn unter den Betroffenen eine Häufung von Duplikationen, Translationen oder Deletionen festzustellen ist, schließt man auf einen Zusammenhang mit der Krankheit. Bei rund 5% der Autisten ist eine Chromosomenabberation zu erkennen. Jedoch sind die Abberationen nicht einheitlich, so dass es den Forschern möglich wäre, exakte Chromosomen oder Teile davon als Erkrankungsursache ausfindig zu machen. Primär ist das Chromosom 15 (Lokus 15q10-q13) betroffen. Neben anderen Chromosomenabberationen, die mit einem autistischen Phänotyp einhergehen, führt dies zu einer geistigen Behinderung mit autistischem Phänotyp. Es gibt noch einige andere Chromosomenabberationen, die mit einem autistischen Phänotyp einhergehen. Die bekanntesten sind wahrscheinlich das Down-Syndrom, bei dem

das gesamte 21. Chromosom oder Teile davon dreifach vorliegen und Fehler bei der Anzahl der X und Y Chromosomen.⁷⁵

6.3.4 Molekulargenetik:

Die Molekulargenetik versucht jene Genorte zu lokalisieren, die für die Vererbung des Autismus ausschlaggebend sind. Gegenständig versuchen die Wissenschaftler sozusagen die „Krankheistgene“ herauszufiltern. Studien dazu nennt man in Fachkreisen Kopplungs - und Assoziationsstudien. Darin wird untersucht, ob bestimmte Gene oder DNS – Marker an bestimmten Stellen auf einem Genom von Autisten angesiedelt sind.

Im Großen und Ganzen lassen sich die Resultate solcher Studien wie folgt zusammenfassen. Es gibt keinen genetischen Hauptdefekt, da das Auftreten der Erkrankung nicht durch ein Gen alleine erklärt werden kann.⁷⁶

⁷⁵ vgl. Holtmann(http://www.medgenetik.de/2006/2006_2_170_holtmann.pdf) S.3

⁷⁶ vgl. Holtmann(http://www.medgenetik.de/2006/2006_2_170_holtmann.pdf), S.3,4

6.4 ERWEITERTER PHÄNOTYP

Neben dem klassischen Phänotyp des Autismus nach den ICD 10 gibt es auch noch den erweiterten Phänotyp, den sogenannten subklinischen Phänotyp. Er könnte somit als Basis des autistischen Spektrums angesehen werden. Als subklinisches Ende, welche qualitative Ähnlichkeiten und geringe klinische Symptome aufweisen. Familien und Zwillingsuntersuchungen zeigen, dass die Häufung des autistischen Phänotyps über die Grenzen des „Kernautismus“ hinausgehen.⁷⁷

In eigenen Worten formuliert, findet sich eine gewisse Streuung autistischer Symptome in den Verwandtschaftsverhältnissen wider. Seien es Eltern, Geschwister oder sonstige Verwandte.

In einigen Studien wurde festgestellt, dass sich das autistische Erscheinungsbild wie vorher erwähnt über den Kernautismus hinausbewegt. Sogar so weit, dass er über die Gruppe der tiefgreifenden Entwicklungsstörungen reicht. Was bedeutet, dass in Familien mit einem Betroffenen nicht nur Unterformen des Autismus vermehrt zu finden sind sondern auch mildere, oberflächlichere Symptommerkmale auftreten. Deshalb spricht man in der Literatur auch vom erweiterten Phänotyp.⁷⁸

Gemeint ist damit, dass neben dem typischen Autisten in Familien auch mildere und seichtere Varianten auftreten können, Symptommuster die aus dem autistischen Spektrum herkommen, sich aber in den verschiedensten Ausprägungen und Formen manifestieren können. Die Frage ist nun was zu diesen erweiterten Merkmalen dazugehört und was nicht?

Eine große Anzahl von Studien (Bolton et al. 1994; Piven et al. 1990; Piven and Palmer 1997, 1999 und noch einige mehr) und klinischen Untersuchungen (Wolff et al. 1988) brachten Ergebnisse für ein hohes Maß an sozialen Defiziten unter Verwandten von Autisten. In Zahlen ausgedrückt spricht man bei einem von fünf erstgradigen Verwandten von Defiziten in der sozialen Kompetenz.⁷⁹

Weitere Untersuchungsgegenstände waren unter anderem verbale Fähigkeiten sowie Lese- und Rechtschreibstörungen. Diesbezüglich sind laut den Forschungen geistige Behinderungen, Lese- und Rechtschreibschwächen und allgemeine verbale Fähigkeiten nur in Verbindung mit dem autistischen Kernsyndrom typisch. Deshalb gehören sie nicht zum

⁷⁷ Vgl. Duketis(2008),S .34,35

⁷⁸ Vgl. Duketis(2008),S .35

⁷⁹ Vgl. Duketis(2008),S. 35

erweiterten Phänotyp. Im Gegensatz dazu zählen jedoch kommunikative Störungen zum Teil des erweiterten Phänotypen.⁸⁰

7. „Täter“ – X - Chromosom

Die Epidemiologie des Autismus besagt, dass rund vier mal so viele Jungen wie Mädchen betroffen sind. Warum ist das so?

Das weibliche X-Chromosom ist der Ort für den Genfehler. Das haben schon viele Forscher postuliert. Eine Gruppe von britischen Wissenschaftlern hat eine kleine Gengruppe eingekreist, die für die Interpretation von Gesichtsausdrücken und Gefühlszuständen anderer Personen verantwortlich sein soll. Diese Gengruppe verleiht dem Menschen offenbar die Fähigkeit, Angstgefühle im Gesichtsausdruck des Gegenübers zu erkennen. Fehlen jedoch diese drei bis vier Gene, treten typische autistische Merkmale auf. Der Mandelkern, das Angstzentrum des Gehirns ist dann auch beeinträchtigt.⁸¹

Die eben besprochene Gengruppe sitzt auf dem X-Chromosom. Das X-Chromosom ist das weibliche Geschlechtschromosom und jede weibliche Körperzelle verfügt normalerweise über zwei von ihnen. Männer hingegen besitzen ein X und ein Y Chromosom. Das zweite X Chromosom der Frauen ist in den meisten Fällen nicht aktiv. Genfehler auf einem der beiden X-Chromosomen werden normalerweise kompensiert. Denn in jeder einzelnen Zelle hängt es vom Zufall ab welches der beiden Chromosomen inaktiviert wird, das Fehlerhafte oder das Gesunde. Die Menge der Gene reicht dann im Gesamten aus. Wissenschaftler vom „Institute of Health“ in London untersuchten Patienten mit dem „Ulrich Thurner Syndrom“. Jene Personen verfügen krankheitsbedingt nur über ein X-Chromosom.

Diese Frauen sind gleich anfällig wie Männer für genetische Störungen im Zusammenhang mit dem X-Chromosom und erkranken auch deutlich häufiger an Autismus.⁸²

Nach dem heutigen Wissensstand sind 300 – 400 verschiedene Gene an der Entstehung des Autismus beteiligt. Die Suche nach den beteiligten Genen ist sehr schwierig auch aufgrund eines Mangels biologischer Marker.⁸³

⁸⁰ Vgl. Duketis(2008), S .36,37

⁸¹ Vgl. <http://www.babyundfamilie.de/Autismus-wird-vererbt-Warum-es-viel-mehr-Jungs-Kinderkrankheiten-A050805ANOND012408.html>, 14.3.2009

⁸² Vgl. <http://www.babyundfamilie.de/Autismus-wird-vererbt-Warum-es-viel-mehr-Jungs-Kinderkrankheiten-A050805ANOND012408.html>, 14.3.2009

Wissenschaftler des deutschen Krebsforschungszentrums beschäftigten sich auch mit der Genetik des Autismus. Im Fokus stand einmal mehr das X-Chromosom. Unter der Leitung von Prof. Annemarie Poustka nahm man bisher noch uncharakterisierte Teile des X-Chromosoms ins Visier. Es wurden 345 Personen mit autistischen Störungen einem molekulargenetischen Screening unterzogen.⁸⁴

Dabei fielen zwei Brüderpaare aus unterschiedlichen Familien auf, die Mutationen in einer Region für die Herstellung von Ribosomen aufwiesen. Ribosomen sind die Eiweißfabriken der Zellen. Die Mutationen der Brüderpaare waren vom Genlokus her nicht exakt gleich, doch sehr eng beieinander. Bei den gesunden Kontrollpersonen war das nicht zu sehen. *„Es betraf eine Sequenz im Genom, die für das ribosomale Protein L10 (RPL10) kodiert. Dieses Protein gehört zu einer Familie von Ribosomenproteinen, die evolutionär hoch konserviert von den Bakterien bis zum Menschen vorkommen und unverzichtbar sind für die Translation, die Übersetzung der genetischen Information in Proteine.“*⁸⁵

Im Gehirn wird das ribosomale Protein L10 vor allem im Bereich des Hippocampus exprimiert. Der Hippocampus ist ein Teil des limbischen Systems in dem das Lernen, Gedächtnis, soziale und affektive Funktionen lokalisiert sind. *„Ein funktionsgestörtes RPL10 könnte verantwortlich sein für die mangelhafte Differenzierung von Nervenzellen und unzureichende Ausbildung von Nervenzellverbindungen während der Gehirnentwicklung, die bei Autisten mit bildgebenden Verfahren nachzuweisen ist und als Grundlage der Erkrankung gilt“* sagt Erstautorin Sabine Klauck.⁸⁶

Durch die neuen Erkenntnisse auf diesem Gebiet entsteht ein neues Erkrankungsmodell. Der genetische Defekt verursacht eine Störung der Translation bzw. eine unzureichende Nervenzellenentwicklung und Verunstaltung in bestimmten Hirnregionen. Diese Störung verankert sich dann in typischen autistischen Symptomen, wie Wahrnehmungsstörungen und kognitiven Defiziten.⁸⁷

Die Beispiele beweisen, dass man in der Genetik mittlerweile soweit ist, bestimmte Genorte oder Sequenzen auf einem Chromosom für eine Krankheit verantwortlich zu machen. Besser

⁸³ Vgl. <http://www.geowissenschaften.de/wissen-aktuell-5261-2006-08-30.html>, 14.3.2009

⁸⁴ Vgl. <http://www.geowissenschaften.de/wissen-aktuell-5261-2006-08-30.html>, 14.3.2009
Artikel des deutschen Krebsforschungszentrums 30.08.2008

⁸⁵ Vgl. <http://www.geowissenschaften.de/wissen-aktuell-5261-2006-08-30.html>, 14.3.2009

⁸⁶ Vgl. <http://www.geowissenschaften.de/wissen-aktuell-5261-2006-08-30.html>, 14.3.2009

⁸⁷ Vgl. <http://www.geowissenschaften.de/wissen-aktuell-5261-2006-08-30.html>, 14.3.2009

ausgedrückt, Mutationen an relevanten Genorten sind Ursachen von Erkrankungen zuzuschreiben. Diese Ergebnisse erhält man aus genetischen Screenings in denen man die Chromosomen und Gene erkrankter Personen mit jenen von gesunden Individuen vergleicht. Auffällige und gehäufte Abweichungen von der Norm sollen den genetischen Einfluss darstellen.

Weitere molekulargenetische Untersuchungen in den USA und Europa haben auch bestimmte Genorte unter die Lupe genommen, die zur Verursachung des Autismus maßgeblich beitragen sollen. Dazu gehören der lange Arm des Chromosoms 15 und der lange Arm des Chromosoms 7 ebenso wie andere Genorte deren genauer Zusammenhang noch nicht geklärt ist. Aus den Untersuchungen zieht sich laut Remschmidt der Schluss, dass der frühkindliche Autismus als polygene Erkrankung angesehen werden muss. Das heißt, dass mehrere Gene an der Verursachung der autistischen Störung mitwirken. Man vermutet zwischen acht und zwölf Gene.⁸⁸

Tatsache ist, dass die Genetik einen wichtigen Einfluss auf den Autismus hat. Man forscht schon lange und immer wieder tauchen neue Thesen über die genetischen Mechanismen, die zu Autismus führen, auf. Eine genaue Identifizierung ist nicht einfach, denn der Autismus gibt ein breites und komplexes Spektrum von Symptomen und Schweregraden vor.

Wissenschaftler fanden im Jahr 2007 anhand von genetischen Screenings numerische Mutationen bestimmter Gene. Eine Verbindung zur autistischen Störung konnte in einigen Fällen nachgewiesen werden. Man vermutet eine Spontanmutation, da 10% der Fälle numerische Mutationen aufwiesen, die ihre Eltern nicht hatten.⁸⁹

Die Forscher wandten sich an eine größere Datenbank, die die Stammbäume von Familien mit zwei oder mehreren autistischen Kindern enthält. Die große Frage die sich stellte war: „ Welche Wahrscheinlichkeit tritt auf, wenn die ersten beiden Kinder autistisch sind, dass es das dritte Kind der Familie ebenfalls ist?“⁹⁰

Die Ergebnisse bringen einen weiteren Aufschluss über die Genetik des Autismus. In 86 Familien mit zwei autistischen Kindern und einem dritten, männlichen Kind zeigten 42 der drittgeborenen Kinder autistische Merkmale. Dies berichten die Forscher in Proceedings of the National Academies of Science.

⁸⁸ vgl. Remschmidt(2008),S. 32

⁸⁹ vgl. <http://www.tagesspiegel.de/magazin/wissen/nature-news/Autismus-Genetik;art15656,2355240>, 14.3.2009

⁹⁰ vgl. <http://www.tagesspiegel.de/magazin/wissen/nature-news/Autismus-Genetik;art15656,2355240>, 14.3.2009

Aus dem Resultat lässt sich der Schluss ziehen, dass die Eltern die Mutation mit einer Chance von 2:1 an ihre Nachkommen weitergeben und ist somit ein weiterer Beweis welche wesentliche Rolle die Genetik im Zusammenhang mit dem Autismus spielt.⁹¹

⁹¹ vgl. <http://www.tagesspiegel.de/magazin/wissen/nature-news/Autismus-Genetik;art15656,2355240>, 14.3.2009

Schlussfolgerung

Im Bereich der Medizin und Forschung gab es in den letzten Jahrzehnten enorme Fortschritte in Bezug auf die Genetik des Autismus. Unzählige Studien und Ergebnisse wurden zu diesem Thema publiziert. Selbst die Medizinische Universität Graz hat derzeit ein Forschungsprojekt zu diesem Thema laufen. Die jahrzehntelange Forschung auf diesem Gebiet hat schon in der Vergangenheit zu großen Diskussionen und Meinungsverschiedenheiten geführt. Jedoch auch in der Gegenwart ist die Frage nach der Ursache für das Auftreten der Krankheit noch nicht zur Gänze geklärt und vor allem im Bereich der Genetik gibt es noch viele offene Fragen.

Allgemein lässt sich sagen, dass das facettenreiche Zusammenspiel vieler verschiedener Faktoren zu autistischen Störungen führt. Wie bereits in der Arbeit erwähnt, zählen vor allem die Genetik, Hirnschädigungen, Hirnfunktionsstörungen, biochemische Besonderheiten, sowie neuropsychologische Defizite zu den Ursachen des Autismus. Eine hundertprozentige Abgrenzung und eine punktuelle Zuordnung zu einer Ursache ist nicht möglich. Man kann fast sagen, dass sich bei jeder einzelnen autistischen Störung die Ursachen neu zusammenmischen. Fakt jedoch ist, dass die Genetik einen großen Puzzleteil zur Aufklärung des gesamten autistischen Abbildes beiträgt und somit ein gewisser Anteil an Vererbung ausschlaggebend ist.

In Bezug auf meine Fragestellungen komme ich deshalb zu folgendem Schluss, dass die Genetik einen sehr großen Einfluss auf den Autismus hat. Es gibt zwar nicht ein oder das Autismus – Gen, doch dass die Weitergabe der Erbinformationen eine entscheidende Rolle bei der Erkrankung des Autismus spielt, ist bewiesen. Wissenschaftler konnten einzelne pathogene Genorte herausfiltern, das X-Chromosom als einen der mögliche „Täter“ sowie einige Mutationen an Chromosomen identifizieren. Darüberhinaus trugen einige Familien und Zwillingsstudien dazu bei, den Einfluss der Genetik auf den Autismus besser aufzuklären. Trotzdem bleibt er ein Rätsel, dessen Lösung nicht nur eine einzige ist. Forscher brachten exakte Ergebnisse und der Wissensstand bezüglich dieses Themas ist enorm gestiegen, doch das Ende und somit die Enthüllung der Anatomie des Autismus ist noch nicht gegeben. Es gibt kein zentrales Erkrankungsmodell das auf den Autismus zutrifft. Das extrem breite Spektrum des Autismus mit all seinen Ursachen und Wirkungen und das enorm variantenreiche Spektrum der Genetik sind in Kombination ein faszinierendes Rätsel.

Literaturverzeichnis

Bücher:

- Remschmidt Helmut (2008): Autismus – Erscheinungsformen, Ursachen, Hilfen, München : C.H Beck Verlag
- Duketis Eftichia (2008): Der erweiterte kognitive Phänotyp des Autismus, Tectum Verlag Marburg 2008
- Hanser: Lexikon der Neurowissenschaft 1, Spektrum Akademischer Verlag Heidelberg – Berlin
- Faller Adolf: Der Körper des Menschen – Einführung in Bau und Funktion, 14., aktualisierte und erweiterte Auflage, Georg Thieme Verlag, Stuttgart – New York
- Pschyrembel Klinisches Wörterbuch, 255. Auflage, Walter de Gruyter, Berlin – New York 1986
- Hengstschläger Markus: Die Macht der Gene, 2006, ecowin Verlag Salzburg
- Lütz Manfred: IRRE! Wir behandeln die Falschen, 2009, Gütersloher Verlagshaus

Internetquellen:

- URL: <http://www.babyundfamilie.de/Autismus-wird-vererbt-Warum-es-viel-mehr-Jungs-Kinderkrankheiten-A050805ANOND012408.html> Stand: 14.3.2009
- URL: <http://www.geowissenschaften.de/wissen-aktuell-5261-2006-08-30.html> Stand: 14.3.2009

- URL: <http://www.tagesspiegel.de/magazin/wissen/nature-news/Autismus-Genetik;art15656,2355240> Stand: 14.3.2009
- URL: http://www.medgenetik.de/2006/2006_2_170_holtmann.pdf
Stand: 3.4. 2009
- <http://han.uni-graz.at/han/Pschyrembel/www.wdg.pschyrembel.de/Xaver/start.xav?col=Pschyrembel>, online Pschyrembel, online Wörterbuch für Psychiatrie, klinische Psychologie, Psychotherapie, vor allem verwendet für die Definitionen im Text

Tabellen und Abbildungsverzeichnis

- **Tabelle 1:** Seite 14: Diagnostische Leitlinien bzw. Kriterien für frühkindlichen Autismus nach ICD – 10 und DSM – IV
Quelle: Helmut Remschmidt (2008), Autismus – Erscheinungsform, Ursachen, Hilfen, vierte überarbeitete und aktualisierte Auflage, München, C.H. Beck Verlag, S.17
- **Tabelle 2:** Seite 15: Diagnostische Kriterien bzw. Leitlinien für das Asperger – Syndrom nach ICD 10 und DSM – IV
Quelle: Helmut Remschmidt (2008), Autismus – Erscheinungsform, Ursachen, Hilfen, vierte überarbeitete und aktualisierte Auflage, München, C.H. Beck Verlag, S.48
- **Tabelle 3:** Seite 16: Differentialdiagnose der autistischen Syndrome (Kanner- Syndrom, Asperger-Syndrom)
Quelle: Helmut Remschmidt (2008), Autismus – Erscheinungsform, Ursachen, Hilfen, vierte überarbeitete und aktualisierte Auflage, München, C.H. Beck Verlag, S.25

- **Tabelle 4:** Seite 24: Autismus bei Geschwistern von autistischen Probanden
Quelle: Helmut Remschmidt (2008), Autismus – Erscheinungsform, Ursachen, Hilfen, vierte überarbeitete und aktualisierte Auflage, München, C.H. Beck Verlag, S.30
 - **Tabelle 5:** Seite 26: Konkordanzraten für frühkindlichen Autismus
Quelle: Helmut Remschmidt (2008), Autismus – Erscheinungsform, Ursachen, Hilfen, vierte überarbeitete und aktualisierte Auflage, München, C.H. Beck Verlag, S.31
 - **Tabelle 6:** Seite 26: Konkordanzraten für „cognitive disorder“(Autismus eingeschlossen)
Quelle: Helmut Remschmidt (2008), Autismus – Erscheinungsform, Ursachen, Hilfen, vierte überarbeitete und aktualisierte Auflage, München, C.H. Beck Verlag, S.31
 - **Tabelle 7:** Seite Syndromaler Autismus im Rahmen von monogenen Erkrankungen
Quelle: URL:
http://www.medgenetik.de/2006/2006_2_170_holtmann.pdf
-
- **Abbildung 1:** Seite 1: Kim Peek
Quelle: URL: <http://turbo.inquisitr.com/wp-content/2009/12/kim-peek.jpg>
 - **Abbildung 2:** Seite 1: Dustin Hoffman als „Rain Man“
Quelle: URL:
http://www.n24.de/media/_fotos/10gesundheit/2008_11/april/autist_dpa_gr~1.jpg
 - **Abbildung 3:** Seite 5, Kind alleine

Quelle: URL:

http://www.wdr.de/themen/panorama/gesellschaft/familie/kinder/worldvision_studie/_img/kind_alleine_400h.jpg

- **Abbildung 4:** Seite 5, Blickkontakt

Quelle: URL

http://p3.focus.de/img/gen/k/B/HBkBgJYi_Pxgen_r_467xA.jpg

- **Abbildung 5:** Seite 5, Kaffetassen

Quelle: URL [http://schindelbeck.de/blog/wp-](http://schindelbeck.de/blog/wp-content/uploads/image/ordnung-muss-sein-schindelbeck-700p.jpg)

[content/uploads/image/ordnung-muss-sein-schindelbeck-700p.jpg](http://schindelbeck.de/blog/wp-content/uploads/image/ordnung-muss-sein-schindelbeck-700p.jpg)

- **Abbildung 6:** Seite 5, Gesichtsausdrücke

Quelle:

URL: <http://www.wdr.de/tv/quarks/sendungsbeitraege/2006/0425/img/kap3.jpg>

- **Abbildung 7:** Seite 6, Phantasiewelt

Quelle: URL <http://hkant.tek-lab.de/Plakat.Luft.k.jpg>

- **Abbildung 8:** Seite 6, Mutter – Kind

Quelle: URL [http://www.branchen-](http://www.branchenbaer.de/fileadmin/user_upload/Redaktion/%A9%20Slawomir%20Jastrzebski%20-%20FOTOLIA.jpg)

[baer.de/fileadmin/user_upload/Redaktion/%A9%20Slawomir%20Jastrzebski%20-%20FOTOLIA.jpg](http://www.branchenbaer.de/fileadmin/user_upload/Redaktion/%A9%20Slawomir%20Jastrzebski%20-%20FOTOLIA.jpg)

- **Abbildung 9:** Seite 6, A oder E

Quelle: aus eigener Hand

- **Abbildung 10:** Seite 18, Modell zur Verursachung autistischer Störungen

Quelle: Helmut Remschmidt (2008), Autismus – Erscheinungsform, Ursachen, Hilfen, vierte überarbeitete und aktualisierte Auflage, München, C.H. Beck Verlag, S.41

- **Abbildung 11:** Seite 22, Doppelhelixstruktur im Chromosom
Quelle: http://www.pbosetti.de/newswriter/data/images/gene_2.JPG
- **Abbildung 12:** Seite 23, Fische Teich 2
Quelle: URL:
http://www.killikus.de/killi/koi/tancho_koi.jpg
- **Abbildung 13:** Seite 23, Fischteiche
Quelle: URL:
<http://blog.portal-nord.de/wp-content/uploads/2008/03/fischteiche.JPG>
- **Abbildung 14:** Seite 23, Fische Teich 1
Quelle: URL: http://www.killikus.de/killi/koi/yamabuki_ogon_koi.jpg
- **Abbildung 15:** Seite 23, Fische Teich 3 neu
Quelle: URL:
<http://www.travelblog.org/Photos/2678032.html>