

Syndromaler Autismus – kritischer Blick auf ein klinisches Konstrukt

Peter Martin^{1,2}, Elena Beier², Iancu Bucurenciu¹

Zusammenfassung

Bei Störungen des autistischen Spektrums (ASD), die im Rahmen eines klinisch und/oder genetisch definierten Syndroms vorkommen, spricht man von syndromalem Autismus. In dieser Übersicht werden epidemiologische, genetische und neurobiologische Daten und Befunde bei ASD ausführlich dargestellt. Von diesen können Besonderheiten bei syndromalem Autismus abgeleitet und verständlich gemacht werden. Hier diskutiert werden Probleme in der klinischen Erfassung von ASD bei von definierten genetischen Syndromen

Betroffenen, die sich insbesondere aus zusätzlich vorhandenen kognitiven, motorischen und Sinnesstörungen ergeben bzw. auch aus psychiatrischen Komorbiditäten. Auf die Notwendigkeit einer sorgfältigen Diagnostik, welche auch auf umfangreicher klinischer Erfahrung basieren muss, wird hingewiesen. Dies insbesondere im Hinblick auf mögliche Konsequenzen der fälschlichen Zuweisung einer ASD-Diagnose auf Aspekte der Therapie und Förderung.

Schlüsselwörter:

Autismusspektrumstörungen (ASD), syndromaler Autismus, Genetik, Gehirnentwicklung

Syndromic autism - critical look at a clinical construct

Peter Martin^{1,2}, Elena Beier², Iancu Bucurenciu¹

Summary

ASD that occurs in the context of a clinically defined syndrome or as a feature of a molecularly defined syndrome is referred to as syndromic autism. This review summarizes epidemiological findings as well as current genetic and neurobiological data on ASD. These may be helpful to understand peculiarities in syndromic autism. Problems in the clinical diagnosis of ASD in genetic syndromes are described. These result in particular from

additional impairments in the area of sensory functions and motor skills as well as from psychiatric comorbidities. It is emphasized that a detailed diagnosis also requires extensive clinical experience on the part of the examiner. This is eminently necessary with regard to individualized support and therapy adapted to the problem areas encountered in individual cases.

Keywords:

Autism spectrum disorders (ASD), syndromic autism, genetics, neuronal development

¹ Séguin-Klinik, Diakonie Kork, Kehl-Kork, Deutschland

² Medizinische Fakultät, Albert-Ludwigs Universität Freiburg, Freiburg, Deutschland