

## **Klinische vaststelling en etiologische diagnostiek van autisme bij jonge kinderen**

dr. C. Njiokiktjien

Dr. Charles Njiokiktjien, kinderneuroloog en psychiater. Lid van het diagnostiek- en behandelingsteam van de Stichting Dysphatische Ontwikkeling, Amsterdam en consultant van het Kinderpsychiatrisch Centrum Triversum, Alkmaar.  
Correspondentieadres: Honthorststraat 4 1071 DD Amsterdam.

### **Samenvatting**

Het autismespectrum omvat in aard en ernst variërende stoornissen die hoofdzakelijk het sociale wederkerige contact en de communicatie betreffen, maar die ook tot uiting kunnen komen in stereotiep en/of moeilijk te beïnvloeden gedrag. Soms zijn deze stoornissen betrekkelijk geïsoleerd, vaker gaan zij met een bredere ontwikkelingsstoornis gepaard of maken zelfs deel uit van een verstandelijke handicap. Autism kan men tegenkomen als onderdeel van het zogenaamde gedragsfenotype van bekende syndromen; soms is autisme verworven na hersenbeschadiging. De diagnostiek is multidisciplinair. Anamnese en observatie door de kinderarts kunnen autisme als gedragsstoornis waarschijnlijk maken. Het is verder zaak autisme te differentiëren van andere ontwikkelingsstoornissen, belangrijke neurologische diagnoses niet te missen, relevant hulponderzoek te doen en de ouders en hun kind de weg te wijzen naar gespecialiseerde behandelaars. Dit artikel richt zich vooral op autisme op de peuter- en kleuterleeftijd.

### **Summary**

The autism spectrum entails disorders, varying in nature and severity, and concerning mainly social reciprocal contact and communication. There is often stereotypical behaviour or behaviour that is difficult to manage. Autism may occur in isolation, but more often it is embedded in a broader developmental disorder or is even part of a mental handicap. Autism may be part of the so-called behavioral phenotype of a well-known syndrome. Sometimes autism is acquired after postnatal brain damage. The assessment is a multidisciplinary one. History-taking and observation by the pediatrician may make autism as a behavioral diagnosis probable. The pediatricians further task is to differentiate autism from other developmental disorders, not to miss important neurological diagnoses, to do relevant diagnostic work-up and to refer the child to specialised therapists. This article focusses especially on autism at the infant and kindergarten age.

### **Inleiding**

Er zijn verschillende redenen waarom een autistisch kind in aanraking komt met de kinderarts. Een kind kan direct verwezen zijn door de eerste lijn met de vraag: "Is hier sprake van autisme?" Het gebeurt ook dat kinderen verwezen worden door de jeugdpsychiatrische hulpverlening met de vraag wat de oorzaak is van de mentale retardatie en/of het autistisch beeld. Een ander geval doet zich voor wanneer de kinderarts door toeval of in het kader van regelmatige controles vanaf de geboorte op een kind stuit dat gedragsproblemen heeft en dat door hem/haar verdacht wordt van autisme of dat de ouders vragen: "Zou er sprake zijn van autisme?" Deze vraag wordt soms gesteld door ouders die al een autistisch kind hebben en die zich afvragen of hun andere kind dit ook heeft. De kinderarts moet dan weten welke symptomen een stoornis in het autismespectrum waarschijnlijk maken. In alle gevallen staat de kinderarts voor de beslissing wat te ondernemen om de somatische etiologie vast te stellen.

Auteur dezes zal eerst kort samenvatten wat autisme is en hoe autisme ingedeeld wordt. Daarna zal een overzicht gegeven worden van het klachtgedrag waarmee ouders kunnen komen en de daaraan gekoppelde anamnesevragen die in de richting van autisme wijzen. Tevens geven deze overwegingen een inzicht in de differentiële diagnose. De derde sectie betreft de kinderneurologische procedure van het zoeken naar de pathofysiologie en de etiologie. Het artikel eindigt met de behandeling.

### **Wat is autisme en wat zijn de hoofdkenmerken?**

Autisme is een gedragsdiagnose; het is geen ziekte, maar een verzameling in ernst variërende gedragsafwijkingen op grond van een complex van neurale ontwikkelingsstoornissen. Aangezien men subtypen autisme – voor subtypen zie verderop – onderscheidt met gemeenschappelijke kenmerken en een variërende ernst, spreekt men van een autismespectrum.

In het autismespectrum onderscheidt men drie groepen gedragsstoornissen:

- 1) Het sociale contact is afwijkend, vooral de wederkerige interactie. Het autistische kind gaat niet adequaat in op allerlei signalen van de ander en genereert deze zelf ook niet.

Ned. Tijdschrift voor Kindergeneeskunde 2006,74:91-97

- 2) Er zijn stoornissen in de communicatieve middelen om wederkerig contact te maken. De formele spraak-taal is afwezig of deficiënt, het taalbegrip is, afhankelijk van het verstandelijke niveau, vaak slecht. De lichaamstaal, met name de gelaatsexpressie en het oogcontact, is opvallend. Het kind begrijpt ook de expressies van de ander onvoldoende. Tevens ontbeert de lichaamsmotoriek elegante expressie en wordt 'houterig' genoemd. De prosodie in de stem (de emotionele intonatie) is vaak afwijkend en het kind neemt de prosodie ook niet bij de ander waar. Voorts is de nabijheid ten opzichte van de ander niet optimaal: kinderen blijven op afstand en dit afstand houden blijft bestaan of ze komen te dichtbij, gaan zelfs onuitgenodigd op schoot zitten. Dit wordt een afwijking genoemd in de 'proxemie'. Bij elkaar heeft men dan een afwijkende interactie, die in de spreekkamersituatie leidt tot het gevoel bij de kinderarts van "Ik heb geen contact met dit kind" of "Het contact met dit kind groeit niet".
- 3) De belangstelling is beperkt; er zijn preoccupaties en het gedrag is repetitief en stereotiep. Dit ziet men vooral bij oudere, lager functionerende kinderen. Autisten percipiëren zichzelf en de omgeving afwijkend. Zij zien geen gehelen, maar zijn gefocust op details. Dit betreft de objectwereld, sociale situaties met meerdere mensen en communicatieve signalen die één persoon uitzendt (zie punt 2). Zelfs woorden hebben bij de autisten die spreken een vernauwde, letterlijke, en geen overdrachtelijke betekenis.

Frith zegt dat de 'coherente perceptie' van sociale en niet-sociale signalen afwijkend is (1). Multipelen signalen worden niet geïntegreerd en worden als moeilijk en zelfs als pijnlijk ervaren. Deze kinderen hebben daarom veel en moeilijk invoelbare angsten. Zij hebben daardoor ook vernauwde belangstellingen waarbij sociaal contact vermeden kan worden. Autistische kinderen zijn als het ware in één belangstelling opgesloten en de aandacht daarvoor dooft slechts langzaam uit. Zij zijn onder andere om die reden mentaal rigide, dat wil zeggen dat zij zich niet soepel naar wensen en situaties voegen die door anderen opgelegd worden. Er zijn perceptuele afwijkingen en eigenaardigheden in alle zintuiggebieden, waardoor bijvoorbeeld zachte geluiden als storend ervaren worden en/of het kind niet van harde geluiden schrikt. Zulke belevingen treden ook op in het visuele domein en het huidgevoel; afwijkende perceptie kan optreden met smaken, zodat er zeer eenzijdige voorkeursmaken kunnen ontstaan. Soms ziet men stereotypie in bewegingen of houdingen.

De al van jongs af aan afwijkende perceptie van andermans emoties leiden ook tot (of gaan gepaard met) een 'dieper' onbegrip van de ander. Het affectieve medeleven (empathie) is vaak defect, maar ook het begrip van wat in anderen omgaat, hun wensen en intenties (sociaal voorstellingsvermogen of theory of mind (ToM) genoemd (in literatuur heet dit ook *lack of mentalising*). Deze afwijkende psychische functies verhinderen het kind om anderen te begrijpen en contact met hen te maken, of maken het contact bizar. Autisten hebben ook een afwijkende zelfperceptie, waaronder afwijkend voorstellingsvermogen en een denkwereld waarin anderen zich moeilijk kunnen verplaatsen. Het is begrijpelijk dat het symbolische spel daarom ook afwijkt.

### **De indeling van autismespectrum-stoornissen**

De indeling van het autismespectrum is globaal in lager en hoger functionerende autisten. Bij zo'n indeling is het criterium IQ of in andere woorden het aanwezig zijn van retardatie/verstandelijke handicap.

De lager functionerende autisten – circa 60% of meer van alle autisten – hebben autistische kenmerken bij de vele andere defecten die uit hun verstandelijke handicap voortkomen; daaronder vallen ook de taalstoornissen. (Njiokiktjien, recente overzichtsliteratuur). Hun prognose hangt o.a. af van hun intelligentieniveau.

De hoger functionerende autistische kinderen kennen twee subtypen, het ene met lichte taalretardatie, grammaticale en woordvindingsstoornissen (veelal dysfatische ontwikkeling), het andere subtype is het zogenaamde Asperger-syndroom (AS). Deze laatsten, soms hoogbegaafd, spreken formeel goed of zelfs heel goed of ouwelijk, maar hun prosodie (de betekenisvolle intonatie in de taal), het beurt nemen, het aankijken en andere lichaamstaalkenmerken, bij elkaar de zogenaamde pragmatiek in de taal, zijn afwijkend. Zij nemen woorden ook letterlijk en overdrachtelijke betekenissen ontgaan hen; de semantiek van de taal is in dit opzicht afwijkend, het taalbegrip is niet optimaal. Bij elkaar heet dit semantisch-pragmatische taalstoornis; deze taalstoornis is al vaak met 4 jaar gedeeltelijk vaststelbaar. De eerste groep hoogfunctionerende autisten en de tweede groep (AS) hebben, zeker wanneer het taalbegrip niet te laag is, een redelijk tot goede prognose voor arbeid waarbij sociale contacten niet op de voorgond staan, maar ze hebben een matige prognose wat sociale en liefdesrelaties betreft.

Tenslotte zijn er bij sommige kinderen, met name bij de niet-geretardeerde kinderen, nogal eens variërende taalproblemen met lichte autismesympomen. Auteur dezes noemt hen 'autistiform', anderen zeggen 'aan autisme verwante stoornis', maar deze kinderen worden ook wel gerangschikt onder het Britse label 'pervasive developmental disorder – not otherwise specified (PDD-NOS), de grens met autisme is arbitrair.

Klinische vaststelling etc Ned. Tijdschrift voor Kindergeneeskunde 2006,74:91-97

### Het vaststellen van autisme als gedragsdiagnose

*Anamnese kinderarts.* De bovenbeschreven hoofdkenmerken komen tot uiting in klachten en gedragingen die de kinderarts via anamnestiche vragen moet operationaliseren en die voor een deel in de spreekkamer geobserveerd kunnen worden. Autismen is evenals ADHD een gedragsdiagnose waarvoor geen medische tests bestaan. Om zeker te zijn dat het om autisme gaat, hebben onderzoekers de laatste decennia middels genormeerde vragenlijsten research gedaan naar gedragingen die het meest waarschijnlijk wijzen op autisme zonder dat de uitslag leidt tot vals positieve of vals negatieve uitkomsten. Deze vragenlijsten zijn er voor research en worden niet aanbevolen aan kinderartsen die in de spreekkamer tot een conclusie willen komen. Wel zijn de te verkrijgen en hier aanbevolen anamnesegegevens ontleend aan deze research. (2,3,4,5,6,7,8)

*Autismesymptomen en leeftijd.* Aangezien het interactieve contact en de communicatieve middelen daartoe zich bij kinderen ontwikkelen, manifesteren autismesymptomen zich op iedere leeftijd verschillend. Het is nu wel geaccepteerd dat men met 2 jaar een betrouwbare diagnose 'autisme' kan stellen. Veel ouders hebben echter al voor die leeftijd twijfels over de ontwikkeling. In de autismliteratuur wordt betwijfeld of men de gedragsdiagnose autisme ook betrouwbaar voor de tweede verjaardag kan stellen, bijvoorbeeld tussen 1 en 2 jaar of zelfs jonger. (9)

Volgens Lemay is er een groep kinderen met vroeg autisme voor het 1e jaar (tabel I) (4). Niet ieder kind met autisme heeft al zo vroeg symptomen; de afwezigheid van vroege symptomen sluit dus later optredend autisme niet uit. Een tweede groep ontwikkelt zich de eerste 1,5-2 jaar normaal en vertoont dan pas symptomen (tabel I).

Mogelijk is dit deels de groep kinderen die Tuchman & Rapin rekenen tot de kinderen met autistische regressie, met name taalregressie, die optreedt tussen 18 en 24 maanden. (10) Deels kan dit ook CDD (childhood disintegrative disorder van Heller) zijn. De gehele tweede groep bestaat zonder twijfel, maar is heterogeen en nosologisch nog onduidelijk.

Een derde groep heeft een redelijk ontwikkelde taal, maar deze is niet erg communicatief. Het spel is repetitief en weinig uitbeeldend. Het kind houdt niet van verandering en houdt ook de omgeving constant; dit zijn vaak hoger functionerende autisten (tabel I). Wanneer hun symptomen licht zijn (PDD-NOS, zie verderop), vallen ze bijvoorbeeld pas op de kleuterleeftijd op omdat dan sociale interactie duidelijker wordt.

Volgens Lord en Stone et al. kan de diagnose met 2 jaar betrouwbaar gesteld worden. (5,7) De sociale beperkingen zijn volgens Stone et al. het belangrijkste, met name het beperkte gebruik van non-verbale signalen en spraak-taal, en het ontbreken van wederkerigheid. (5) Vernauwde belangstellingen en repetitieve activiteiten zijn veel variabel en minder voorspellend. Met het 2e jaar kan men echter vragen over vriendschappen, conversatievaardigheden en stereotiepe taal nog niet stellen, want het kind is daar nog niet aan toe. De genoemde leeftijden zijn niet absoluut, immers de ontwikkelingssnelheid van de non-verbale lichaamstaal, de spraak-taal en het symbolische spel, om enige belangrijke functies te noemen, varieert bij normaal ontwikkelende kinderen al sterk. Wat bij het ene kind normaal is, hoeft het bij een ander kind niet te zijn. Het gaat bij bepaalde gedragingen dus om een mijlpaal met een veilige bovengrens in de populatie.

De urgentie van een vroege diagnose wordt ingegeven door de noodzaak vroeg therapeutisch in te grijpen en de ouders te begeleiden, zodat er een omgeving geschapen kan worden die voor een autistisch kind ontwikkelingsbevorderend is.

Tabel I Anamnestiche gegevens die, rekening houdend met de leeftijd, autisme suggereren

		Antwoord:
<b>0-1 jaar</b>	<b>Beperkte groep van vroeg autisme:</b>	
	Kijkt uw kind u aan? (vanaf de 1e week)	neen
	Lacht uw kind terug? (vanaf de 3e mnd)	neen
	Houdt uw kind van knuffelen?	neen
	Heeft uw kind tactiele afweer (houdt niet van aanraken, wringt zich van schoot af)?	ja
	Zijn de stemuitingen van uw kind monotoon?	ja
	Reageert uw kind op aanroepen? (na 6 mnd en bij normaal horen)	neen
	Vertoont uw kind motorische stereotypieën? (bv. vinger- of handbewegingen)	ja
	Fixeert uw kind lichtveranderingen en mechanische beweging (bv. een ventilator of wastrommel)?	ja
	'Juicht' uw kind naar u met lichaams- en gelaatsbewegingen?	n een
	Zijn de gebaren communicatief (gedag zwaaien met ten minste 12 maanden)?	neen
Brabbelt uw kind (met 8-12 maanden)?	neen	
<b>1-2 jaar</b>	De vragen voor 0-1 jaar worden eerst gesteld.	
	Spreekt uw kind al losse woorden (met ten minste 16 maanden)?	neen
	Begrijpt uw kind u (losse woorden, kleine zinnen, opdrachten, aanduidingen)?	neen
	Begrijpt uw kind uw gebaren (zwaaien, wijzen)?	neen
	Wijst uw kind naar iets om de aandacht erop te vestigen? (moet met 18 mnd)	neen
	Kijkt uw kind in de richting van uw wijzende vinger? (joint attention, met 18 mnd)	neen
	Deelt uw kind vreugde?	neen
	Kijkt het naar een aangeboden object en neemt uw kind het in ontvangst?	neen
	Heeft uw kind belangstelling voor andere kinderen?	neen
Zijn er ongewone sensorische gedragingen? (licht afweren, het zoeken van lichteffecten, oren afdekken bij bepaalde geluiden, veel ruiken aan dingen, enz.)	neen	
<b>2-3 jaar</b>	De vragen voor 0-2 jaar kunnen eerst worden gesteld.	
	Spreekt het kind met 2 jaar ten minste al tweewoordszinnen?	neen
	Is er echolalie aanwezig (voortdurend letterlijk en zinloos herhalen)	ja
	Richt uw kind zijn blik in de juiste richting bij aanroepen, wijzen of binnenkomen?	neen
	Imiteert het spontaan?	neen
	Beeldt uw kind in het spel iets uit? (huishoudelijk werk, telefoneren, met poppen)	neen
Is het spel repetitief en stereotiep? (bv. alleen blokken of auto's op een rijtje zetten)	ja	
<b>3 jaar</b>	De vragen voor 0-3 jaar kunnen eerst worden gesteld.	
	Is de spraaktaal communicatief ('beurt nemen', rekening houden met de ander)?	neen
	Speelt uw kind met anderen? (Ouders zeggen vaak dat het kind naast anderen speelt.)	neen
	Kan uw kind troost bieden?	neen
	Zijn de gelaatsexpressies adequaat? Ziet u de stemmingen boos, blij, bang, verdrietig?	neen
Houdt uw kind niet van veranderingen, onder andere in de fysieke omgeving?	neen	
<b>4 jaar en ouder</b>	De taal en het gedrag worden nu complexer; enige relevante vragen:	
	Neemt uw kind de taal letterlijk, bv. bij moppen of overdrachtelijke taal, of gebruikt het ouwelijke taal?	ja
	Maakt het kind nog verwisselingen met voornaamwoorden (ik-jij)	ja
	Heeft uw kind vriendjes en kan het deze langere tijd houden? Wat voor conflicten zijn er? Domineert het kind te veel (mentale rigiditeit)?	ja
	Vertoont het kind thematisch spel met anderen? (schooltje, doktertje, winkeltje)	neen

Indien meerdere vragen beantwoord worden zoals aangegeven, is de kans op autisme groter. Wanneer alleen de vragen over de expressieve taal negatief zijn (behoudens de vragen over echolalie en verwisseling van voornaamwoorden), kan men te maken hebben met een dysfatische ontwikkeling zonder autisme. De leeftijd waarop het kind komt is belangrijk. Symptomen die op jonge leeftijd aanwezig zijn, kunnen later overgaan. Gegevens zijn ontleend aan de literatuur waarin vragenlijsten beschreven en getoetst zijn op hun validiteit en betrouwbaarheid, zie ook de hoofdstukst. (3,4,5,7,8)

De vragen in tabel I zijn in dezelfde bewoordingen de klachten waarmee ouders komen zonder dat het woord 'autisme' nog gevallen is. Welke vragen worden aanbevolen om in de anamnese op te nemen? In tabel I worden enige vragen genoemd die in de literatuur als veelbetekenend en betrouwbaar worden beschreven. Overal in de literatuur wordt gesteld dat het stellen van de gedragsdiagnose autisme door ervaren specialisten moet gebeuren. Aan de kinderarts die onervaren is op dit gebied wordt daarom aanbevolen deze vragen in het begin bij alle kinderen met een ontwikkelingsstoornis te stellen. Verder moet men zich realiseren dat één symptoom nog niet voor de gehele diagnose staat, men mag geen pars pro toto gebruiken. Dit geldt met name voor de taal. Niet sprekende kinderen kunnen een taalontwikkelingsstoornis, met name een dysfatische ontwikkeling hebben zonder autistische kenmerken (11,12). Die kinderen zijn soms ook wat mentaal rigide. Dat symptoom kan ook op zichzelf staan en bij jonge kinderen voorkomen als een versterkt faseprobleem (koppigheid).

Andere anamnestiche vragen betreffen de biografische gegevens, de familie en het voorkomen van epilepsie. Deze vragen gelden voor alle kinderen met ontwikkelingsstoornissen, maar kunnen direct of indirect op autisme of de oorzaak daarvan wijzen.

Tabel II Andere anamnestiche gegevens die met autisme te maken kunnen hebben

<b>Algemene anamnestiche gegevens</b>	Zwangerschaps- en geboortecomplicaties; epileptische aanvallen, o.a. West-syndroom; ziekten, met name (herpes)encefalitis; De mijlpalen van kijken en grijpen, de eerste sociale lach en teruglachen; los zitten, staan en los lopen; De mijlpalen van wijzen, eerste woorden, eerste tweewoordszin, langere zinnen en coherent vertellen; sensomotorisch of al uitbeeldend spelen? Gedroeg het kind zich de eerste maanden als een blinde of als een dove, waarna normalisering? Regressie of stagnatie van functies, met name in de taal, het sociale contact, het spel, het kijken en het luisteren zijn zeer verdacht voor autisme;
<b>Familieanamnese</b>	Is er sprake van de volgende aandoeningen in de familie? Autisme, vreemde karakters, eenzellige mensen, sociale onaangepastheid; Verstandelijke handicap, schizofrenie, psychosen, dwangstoornissen, ticstoornissen, ADHD, depressie of manisch-depressieve stoornissen; Laat spreken, lees- of spellingsproblemen, leerstoornissen; De schoolcarrière en het beroep van de ouders en de schoolcarrière van broertjes of zusjes;
<b>Andere gegevens die het gedrag betreffen</b>	Gedragsstoornissen als agressie, automutilatie, temper tantrums, stemmingswisselingen; Angsten die de gewone kinderangsten te boven gaan; Ongewone reacties op geluiden, lichteffecten, geuren, smaken of huidprikkelers; Motorisch afwijkende activiteiten, met name stereotypieën, maniërismen, dwangmatig aan dingen likken; verder onhandig gedrag (dyspraxie); Slaap- en aandachtsstoornissen.

*Differentiële diagnose.* Naarmate de normen voor de diagnose autisme 'opgerekt' worden, hetgeen het geval is wanneer men ook lichte stoornissen (PDD-NOS) erbij betreft, neemt het aantal kinderen met autisme toe en wordt de differentiële diagnose complexer. Genoemd moeten worden hechttingsstoornissen, kinderdepressie, ADHD, syndroom van Gilles de la Tourette, obsessief-compulsief syndroom en psychotische reacties. Deze differentiële diagnose kan men van de kinderarts niet verwachten en vereist een kinderpsychiatrisch consult.

Wanneer een peuter onvoldoende en onduidelijk gaat spreken, is er een grote kans dat deze een taalstoornis heeft; heel vaak is dat een dysfatische ontwikkeling. Dit is een afwijking in de taalverwerving door een stoornis in de zich ontwikkelende cerebrale organisatie. Kinderen met een dysfatische ontwikkeling kunnen significant minder goed zeggen hetgeen ze wel weten en begrijpen. De ernstige vormen waarbij het kind nauwelijks spreekt, tussen het 2e en 4e jaar, gaan soms gepaard met zich terugtrekken uit het sociale contact en kunnen autisme simuleren (11). Kinderen bij wie de diagnose autisme gesteld was met 2 jaar, maar met 3 jaar niet meer, waren vaak kinderen met een taalstoornis, bij wie kennelijk te vroeg is geconcludeerd tot autisme (7,11). Taalstoornissen bij autisme gaan van 'mute-autistic' tot formeel goede taal en overlappen sterk de taalstoornissen zonder autisme. Bij autisme ziet men echter veel vaker echolalie en ik-jij-verwisselingen als vroege symptomen van het bovenbesproken semantisch-pragmatisch syndroom. Er zijn ook kinderen met primaire taalbegripsstoornissen (en daaruit volgende stoornissen in de expressie) en een vrijwel normaal nonverbaal IQ zonder autisme. Bij zuivere dysfatische ontwikkeling komt weinig autisme voor, alle andere spraak-taalstoornissen kunnen bij autisme voorkomen, met name de gemengd Klinische vaststelling etc Ned. Tijdschrift voor Kindergeneeskunde 2006,74:91-97

receptief-expressieve taalstoornissen, en wel bij de lager functionerende kinderen. Bovenstaande overwegingen alsmede de neurale ontwikkeling van de spraak-taalfuncties worden uitvoeriger besproken in recente publicaties (11,12, zie ook recente overzichtsliteratuur).

Kinderen onder de 12 maanden hebben soms, meestal na ernstige perinatale asfyxie, een zogenaamde 'delayed visual maturation' (13,14); zij gedragen zich het eerste halfjaar of langer als blinden en zijn 'slow to see' door centrale onrijpheid. Dit gedrag moet gedifferentieerd worden van afwijkend oogcontact. Ook kunnen kinderen zich een tijd als een dove gedragen terwijl ze dat zintuiglijk niet zijn, mogelijk is het mechanisme hetzelfde.

### **Het klinisch kader en de etiologie van autisme**

Autismesymptomen worden veroorzaakt door afwijkend ontwikkelde of later beschadigde neurale netwerken die hoofdzakelijk de subcorticale temporale gebieden, de frontale gebieden en/of het cerebellum betreffen. Het is hier niet de plaats op de pathofysiologie van deze netwerken in te gaan. De lezer wordt verwezen naar literatuuroverzichten. (11)

Autisme kan op zichzelf staan; in dat geval is er alleen een klinisch kernbeeld van autistische gedragingen en behoudens taalstoornissen zonder andere ontwikkelingsstoornissen noch somatische kenmerken. Dit wordt uiteraard gezien bij de hoger functionerende autisten, met name die met AS, dat vaak in de mannelijke lijn erfelijk is. Toch hebben deze laatsten nogal eens een constructieve dyspraxie en/of leerproblemen. Vaker is er bij autisme comorbiditeit aanwezig en wel meer naarmate het verstandelijke niveau lager is. Autisme gaat dan, wanneer de comorbiditeit aanzienlijk wordt, deel uitmaken van mentale retardatiesyndromen, meestal met een verlaagd taalbegrip en gemengd-receptief-expressieve taalstoornissen. Epilepsie komt bij autisme meer voor dan bij niet-autisten. Voor een groot deel is dit toe te schrijven aan de mentale retardatie en het onderliggende defect of syndroom, niet aan het autisme. (15)

De kinderarts kan aan de volgende oorzaken denken:

1. Vaak gaat het om familiaal-erfelijke achtergronden. Aangezien autisme bestaat op grond van meerdere hersenfunctiestoornissen, zijn er ook meerdere genen bij betrokken, die tot nog toe grotendeels onbekend zijn en niet in aanmerking komen voor routinescreening.
2. Perinatale of vroeg postnatale hersenbeschadigingen, doorgaans van vasculaire en/of asfyctische aard, kunnen oorzaak zijn van autistisch gedrag. Heel laag geboortegewicht (VLBW) is een risicofactor voor autisme.
3. De oorzaken van de mentale retardatie, als deze al bekend zijn. De oorzaak van ongeveer 50% van de mentale retardatie/verstandelijke handicap is onbekend.
4. Ernstige vormen van autisme bij chromosomale syndromen of syndromen met genafwijkingen, zogeheten syndromaal autisme, vaak met verstandelijke handicap.
5. Verworven vormen van autisme door bijvoorbeeld (herpes)encefalitis of na een syndroom van West (salaamepilepsie).

*Onderzoek en observatie.* De kinderarts onderzoekt het kind met fysisch onderzoek, ook ontwikkelingsneurologisch. Klinisch-genetisch consult, taalonderzoek, (neuro)psychologisch onderzoek, EEG, chromosoom- of DNA-onderzoek, aanvullende laboratoriumtests en cerebrale beeldvorming worden op indicatie gedaan. Soms worden bij niet-syndromaal autisme mitochondriële stoornissen gevonden. Men moet gegronde redenen hebben om hiernaar te zoeken; zie recente publicaties (16,17).

Alleen het gehoor en de visus worden bij de minste twijfel onderzocht via KNO- en oogheelkundige consulten.

### **Verwijzing naar behandelaars van autisme**

Behandeling van autisme als zodanig bestaat niet omdat autisme geen enkelvoudige noch geïsoleerde aandoening is. Men kan wel deelaspecten en co-morbiditeit behandelen. Om te beginnen met de comorbiditeit: het behandelen van ADHD evenals de behandeling van tics is mogelijk met medicatie. Motorische stoornissen kunnen ergotherapeutisch behandeld worden. Een deelaspect van autisme is bijvoorbeeld de mentale rigiditeit; dit is medicamenteus behandelbaar. Een ander deelaspect is de taalstoornis, deze is wat de grammatica en de woordvinding betreft logopedisch behandelbaar. Andere deelaspecten, maniërismen en stereotypieën, het niet aankijken, het geen contact maken of bizar bedrag, het niet begrijpen van gelaatsuitdrukkingen, kortom de dagelijkse omgang is niet medicamenteus behandelbaar, maar gevoelig voor orthopedagogische en speltherapeutische benadering.

Bij de behandeling van autisme is er geen plaats voor de kinderarts, tenzij er sprake is van pediatrie aandoeningen of epilepsie. Doorgaans vindt autismebehandeling plaats in autismecentra of andere kinder- en jeugdpsychiatrische instellingen.

Klinische vaststelling etc Ned. Tijdschrift voor Kindergeneeskunde 2006,74:91-97

De behandeling van autisme is multidisciplinair in een team met een kinderpsychiater, die soms medicatie voorschrijft, psychologen, orthopedagogen en andere beroepsbeoefenaren die zich bezighouden met sociale vaardigheidstrainingen en ouderbegeleiding, ergotherapeuten voor de behandeling van dyspraxie en tactiele afweer en een logopedist voor spraak- en taalstoornissen. De kinderarts zal het kind met autisme voor behandeling verwijzen naar een instelling in zijn/haar regio.

Voor oorzaken, klassificatie van autisme en behandeling wordt verwezen naar Nederlandstalige literatuur. (aanbevolen overzichtsliteratuur)

### Literatuurlijst

1. Frith U. Autism, explaining the enigma. Oxford: Basil Blackwell, 1989.
2. Bryson SE, Rogers SJ, Fombonne E. Autism Spectrum Disorders: Early Detection, Intervention, Education, and Psychopharmacological Management. *Can J. Psychiat* 2003;48:506-16.
3. Filipek PA, Accardo PJ, Ashwal S et al. Practice parameter: Screening and diagnosis of autism. *Neurol.* 2000;55:468-79.
4. Lemay M. L'autisme aujourd'hui. Paris: Odile Jacob, 2003.
5. Lord C. Follow-up of Two-Year-Olds Referred for Possible Autism. *J Child Psychol Psychiat.* 1995;36:1365-82.
6. Rapin I. Appropriate investigations for clinical care versus research in children with autism. *Brain Dev.* 1999;21:152-6.
7. Stone WL, Lee EB, Ashford L et al. Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years? *J Child Psychol & Psychiat* 1999;40:219-26.
8. Trillingsgaard A, Sørensen EU, Nemeč G et al. What distinguishes autism spectrum disorders from other developmental disorders before the age of four years? *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2005;14:65-72.
9. Tebruegge M, Nandini V, Ritchie J. Does routine child health surveillance contribute to the early detection of children with pervasive developmental disorders? An epidemiological study in Kent, UK. *BMC Pediatrics* 2004;4:4.
10. Tuchman RF & Rapin I. Regression in pervasive developmental disorders: seizures and epileptiform correlates. *Pediatrics* 1997;99:560-6.
11. Njiokiktjen C. Gedragsneurologie van het kind. Amsterdam: Suyi Publicaties, 2004.
12. Tan XST (redacteur). Dysfatische ontwikkeling: Theorie – diagnostiek – behandeling. Amsterdam: Suyi Publicaties, 2005/2006.
13. Mellor DH & Fielder AR. Dissociated visual development: electrodiagnostic studies in infants who are 'slow to see'. *Dev Med Child Neurol* 1980;22:327-35.
14. Van Nieuwenhuizen O. Cerebral visual disturbance in infantile encephalopathy, thesis. Dordrecht: Martinus Nijhoff, 1987.
15. Pavone P, Incorpora G, Fiumara A et al. Epilepsy is not a prominent feature of primary autism. *Neuropediatrics* 2004;35:207-210.
16. Olivaira G, Diogo L, Grazina M et al. Mitochondrial dysfunction in autism spectrum disorders: a population-based study. *Dev. Med. Child Neurol* 2005;47:185-189.
17. Lerman-Sagie T, Leshinsky-Silver E, Watemberg N et al. Should autistic children be evaluated for mitochondrial disorders? *J Child Neurol* 2004;19:379-381.

### Aanbevolen recente overzichtsliteratuur:

- Gillberg C, Coleman M. The biology of the autistic syndromes, 3<sup>rd</sup> ed. London: Mac Keith Press (Cambridge Un. Press), 2000.
- Gupta VB. Autistic spectrum disorders in children. New York: Marcel Dekker, 2004.
- Mandell M, Novak M, Zubritsky CD. Factors associated with age of diagnosis among children with autism spectrum disorders. *Ped.* 2005;116:1480-6.
- McConachie HR, Randie V, Hammal D et al. A controlled trial of a training course for parents of children with suspected autism spectrum disorder. *J. Pediatr* 2005;147:335-40.
- Njiokiktjen C. Taalstoornissen en autisme. *Wet T Autisme.* 2005;4:48-56.
- Verhulst FC en Verheij F (2006) Kinder- en jeugdpsychiatrie. Van Gorcum, Assen
- Volkmar FR, Lord C, Bailey A et al. Autism and pervasive developmental disorders. *J Child Psychol Psychiat* 2004;45:135170.

Klinische vaststelling etc *Ned. Tijdschrift voor Kindergeneeskunde* 2006,74:91-97