

Autismus-Spektrum- Störung

von Dennis Domke & Franziska Richter

Krankheitsbild

- Symptome können bereits direkt nach der Geburt auftreten
- Grad der Ausprägung variiert stark
- Geht oft mit weiteren psychischen Erkrankungen einher
- Beeinträchtigte soziale Interaktionen
- Auffälligkeit in der Kommunikation
- Beschränkte, repetitive Interessen und Aktivitäten

Krankheitsbild

Unterscheidung ist möglich zwischen:

- Frühkindlicher Autismus (Kanner-Syndrom)
- Asperger-Syndrom

Frühkindlicher Autismus

- Auftreten ab dem 10. bis 12. Lebensmonat
- Eingeschränkte Sprachentwicklung: 30% entwickeln keine Lautsprache
- Fehlende Empathie und reduzierte Mimik und Gestik
- Vermeidung des Blickkontakts
- Häufig kognitive Beeinträchtigung
- Unterteilt in „Low“- und „High-Functioning-Autism“

Asperger-Syndrom

- Auftreten nach dem 3. Lebensjahr
- Inselbegabungen
- Intelligenz normal bis überdurchschnittlich
- Auffälligkeiten bei verbaler Kommunikation
- Schwierigkeiten Emotionen, Gestik und Mimik zu deuten
- Mangelnde Kompetenz bei der Kontaktnüpfung



Quelle: https://www.allmystery.de/i/tc37d2c_get_image.php

Behandlungsmöglichkeiten

- früher Therapiebeginn wichtig
- Bezugsperson
- Soziale Therapien
 - Verhaltenstraining
 - Emotionstraining
 - Sprachtherapie
- Behandlung der Symptome und nicht der Ursachen
- Auf Medikamente wird weitgehend verzichtet

Behandlungsmöglichkeiten

- PECS: Picture Exchange Communication System
- TEACCH: Treatment And Education Of Autistic And Related Communication Handicapped Children
- ABA: Applied Behaviour Analysis



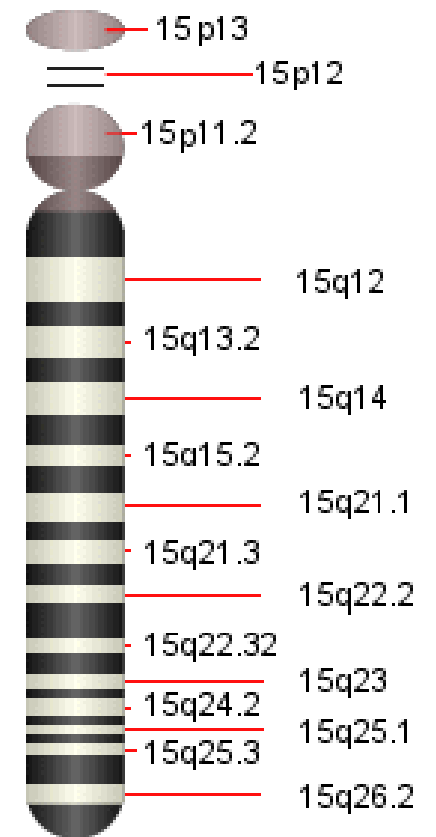
Quelle: <http://1.bp.blogspot.com/-2J9MU-rLS8U/URUnboXlzaI/AAAAAAAAAJQ4/kJSFGkpa9ps/s1600/autism+therapies.jpg>

Ursachen

- Keine universelle Ursache
- Umwelteinflüsse: parentale Eigenschaften, Einflüsse während der Schwangerschaft
- 70-80% durch Vererbung

Veränderungen des Transkriptoms

- RNA-Sequenzierung und quantitative Analyse des Transkriptoms von Gehirnproben
- Ähnliche Tendenzen der Genexpressionsveränderung bei Betroffenen (z.B. 15q-Syndrom)
- Überschneidungen vor allem in frontalem temporalem Cortex



Veränderungen des Transkriptoms

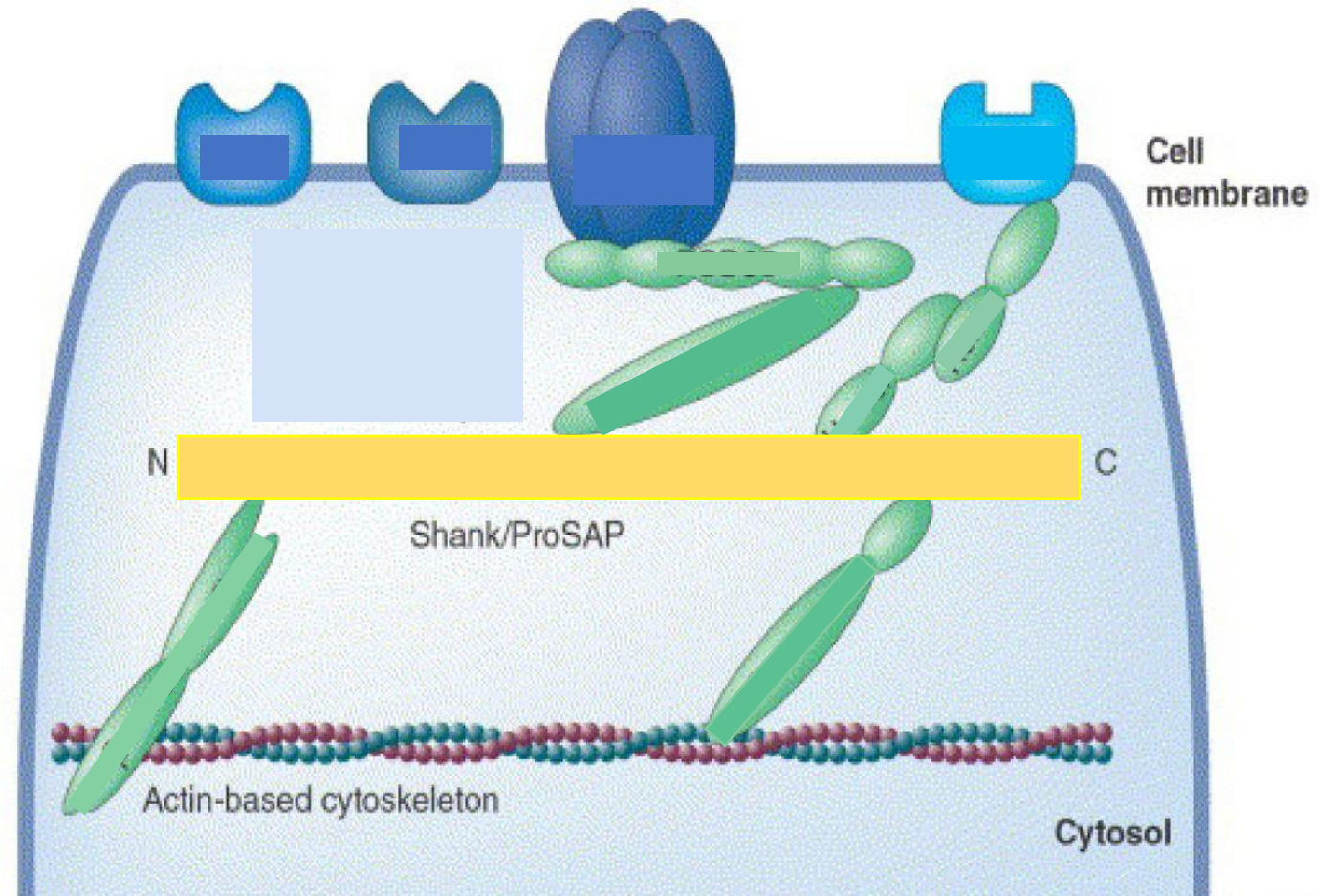
- Entwicklungsstörung oft durch Genexpressionsmodule bzw. Regulatoren bedingt
- Verminderte Expression:
 - Gestörte synaptische Kommunikation
- Erhöhte Expression:
 - Überaktivierung des Immunsystems im Gehirn
- Beispielgen eines spleißregulatorischen Moduls: A2BP1

Topoisomerasen

- Enzyme zur Despiralisierung von langen DNA-Molekülen
- Topoisomerasen-Inhibitoren regulieren die Expression dieser Gene
- In Versuchen konnte Expression von ca. 27% aller mit Autismus assoziierten Gene reduziert werden
- Andere Gene können allerdings auch aktiviert werden
- Beispiel: Uniparentale Genexpression
- Mechanismen unklar

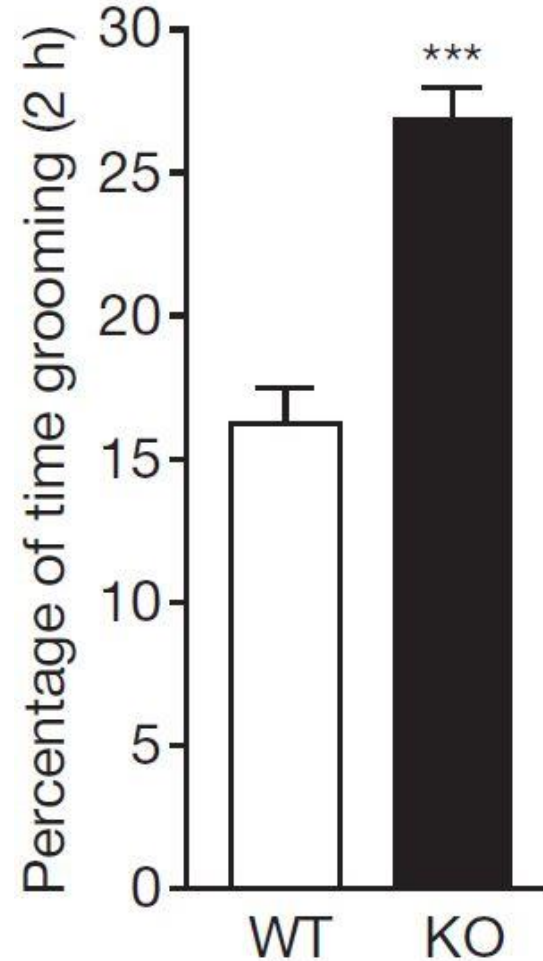
Shank3

- Exprimiert Protein welches
 - strukturegebend für die Synapse ist
 - entscheidend für die Weiterleitung von neuronalen Signalen ist



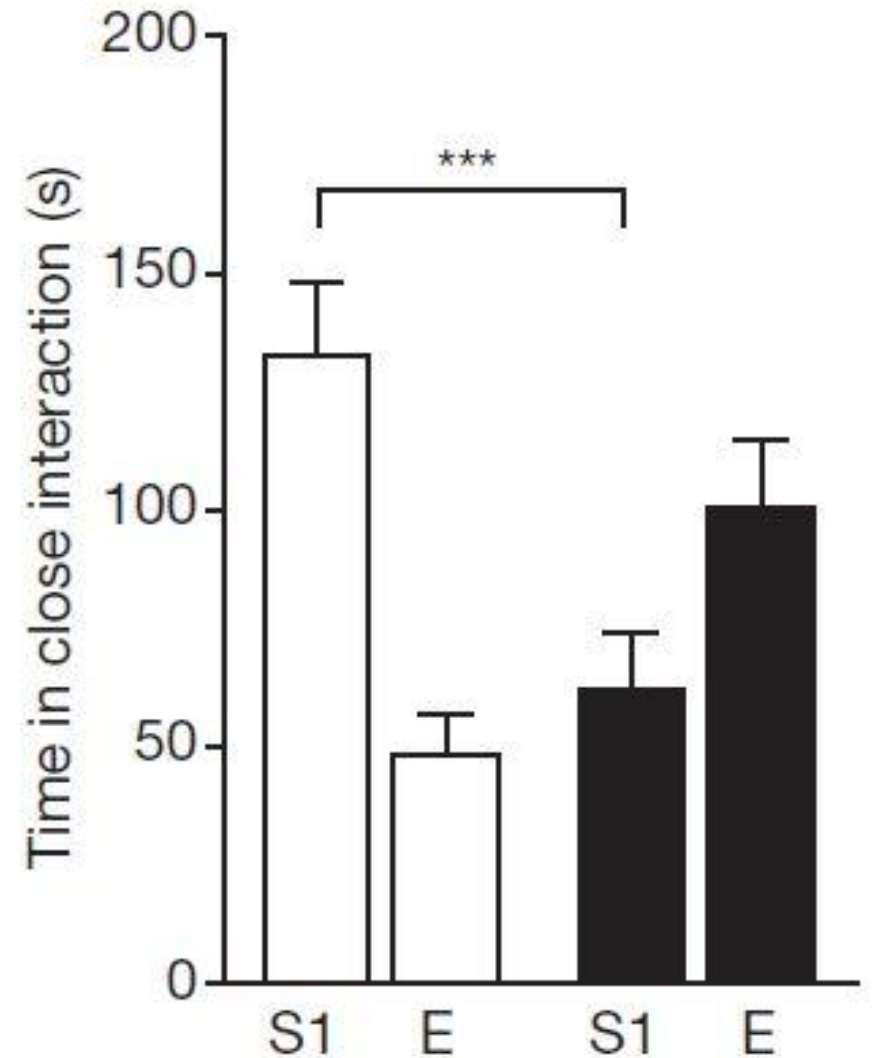
Shank3

- Mäuse mit Knock Out des Shank3 Gens zeigten autistisches Verhalten
- ungewöhnliche Fellpflege
- Selbstverletzend



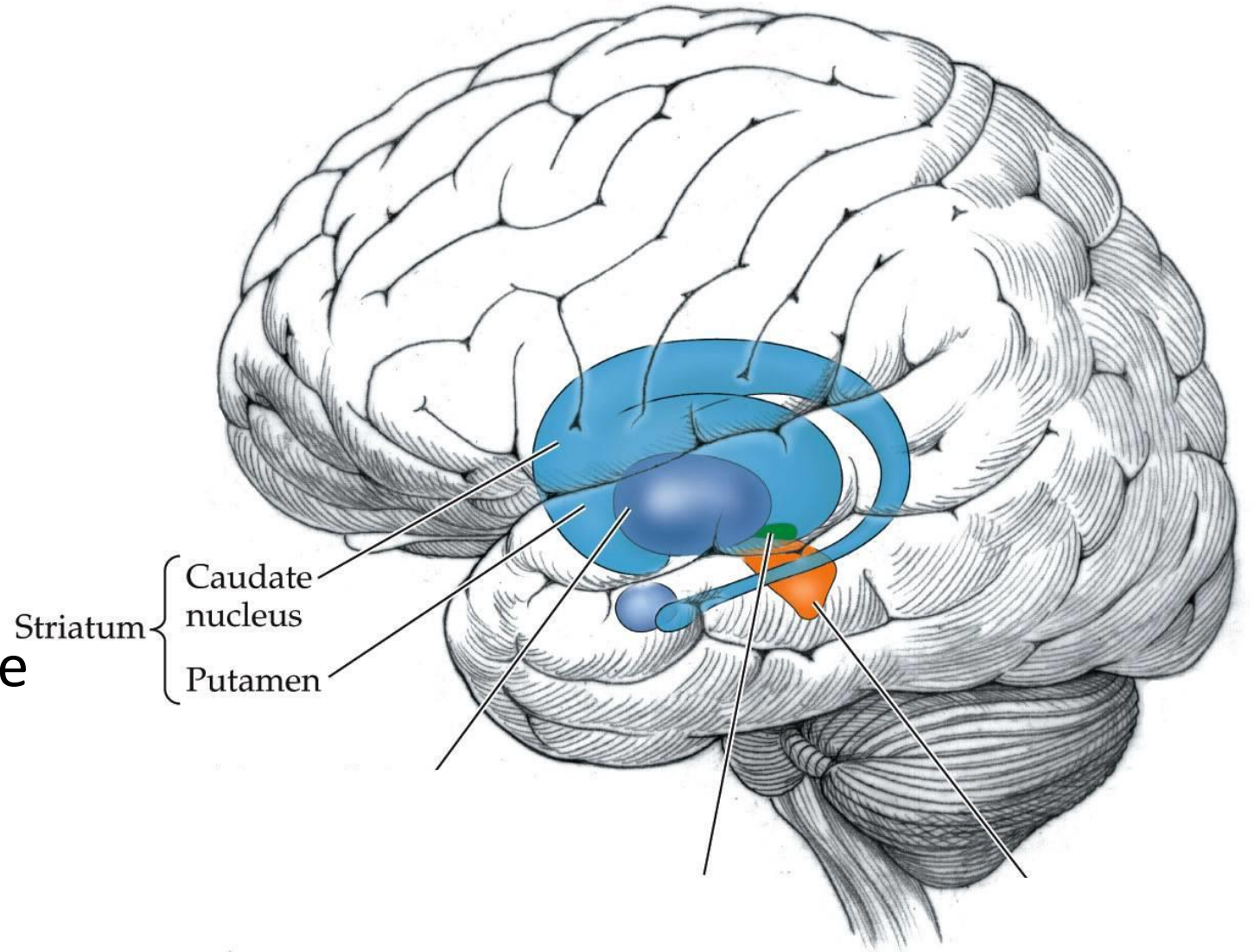
Shank3

- Verringerte soziale Interaktionen
- Unnatürliche soziale Interaktionen
- Ursache: Veränderungen der Synapsen im Striatum



Shank3

- Striatum ist verantwortlich für motorische Fähigkeiten und das Belohnungssystem
- Fehlendes Protein könnte soziales Verhalten und Fellpflege der Mäuse erklären



**Vielen Dank fürs
Zuhören!**

Quellen

- Peca et al.; Shank3 mutant mice display autistic-like behaviours and striatal dysfunction; Nature; 2011
- Voineagu et al.; Transcriptomic analysis of autistic brain reveals convergent molecular pathology; Nature; 2011
- Robert N. Plasschaert und Marisa S. Bartolomei; A long genetic explanation; Nature; 2013
- Silvia De Rubeis; Synaptic, transcriptional and chromatin genes disrupted in autism; Nature; 2014
- <http://www.autismus-koelnbonn.de/autismus/therapie.htm> ; zuletzt besucht am 12.07.17
- <https://www.autismspeaks.org/science/research-initiatives/environmental-factors-autism-initiative> ; zuletzt besucht am 12.07.17
- <https://en.wikipedia.org/wiki/Striatum> ; zuletzt besucht am 12.07.17
- <https://spectrumnews.org/news/shank3-mice-comparisons-reveal-array-of-differences/> ; zuletzt besucht am 12.07.17
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23325215> ; zuletzt besucht am 12.07.17
- <https://de.wikipedia.org/wiki/Asperger-Syndrom> ; zuletzt besucht am 12.07.17
- https://de.wikipedia.org/wiki/Fr%C3%BChkindlicher_Autismus ; zuletzt besucht am 12.07.17