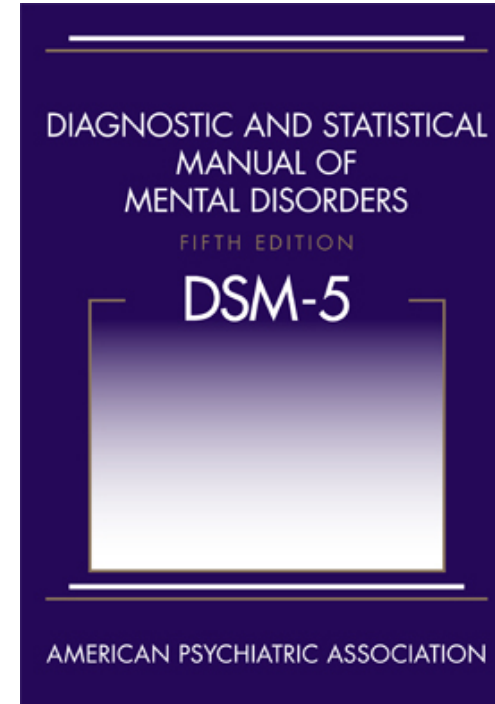
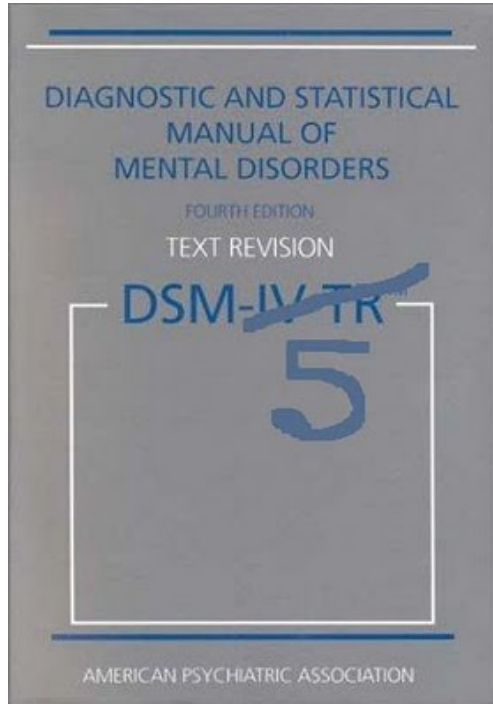


DIAGNOSTIEK VAN AUTISMESPECTRUMSTOORNIS

Herbert Roeyers

AUTISM SPECTRUM DISORDER (2013-)

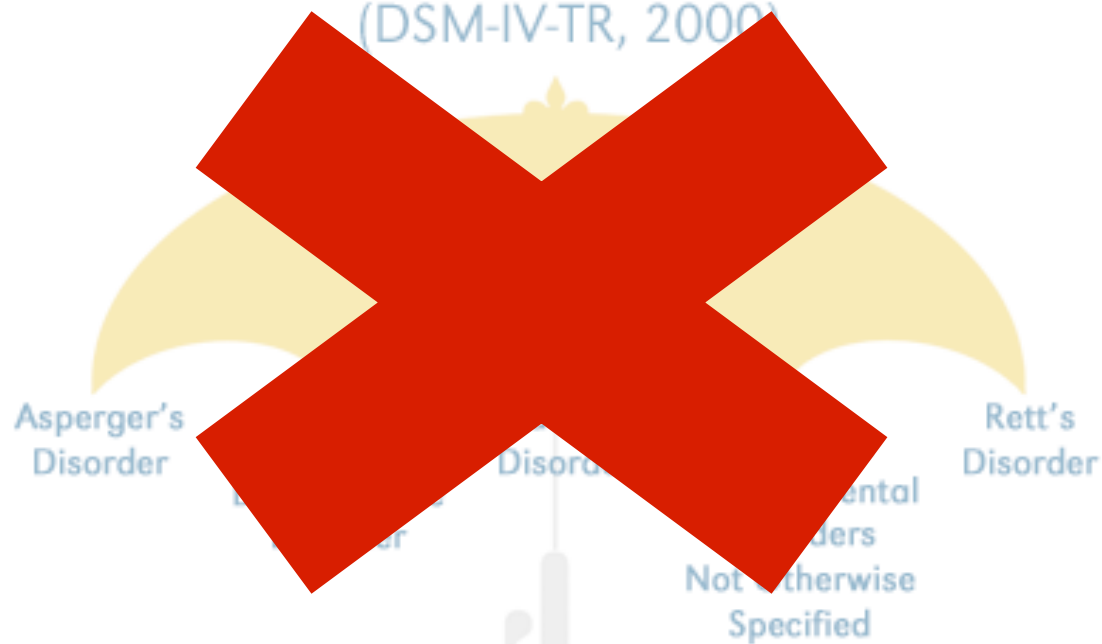


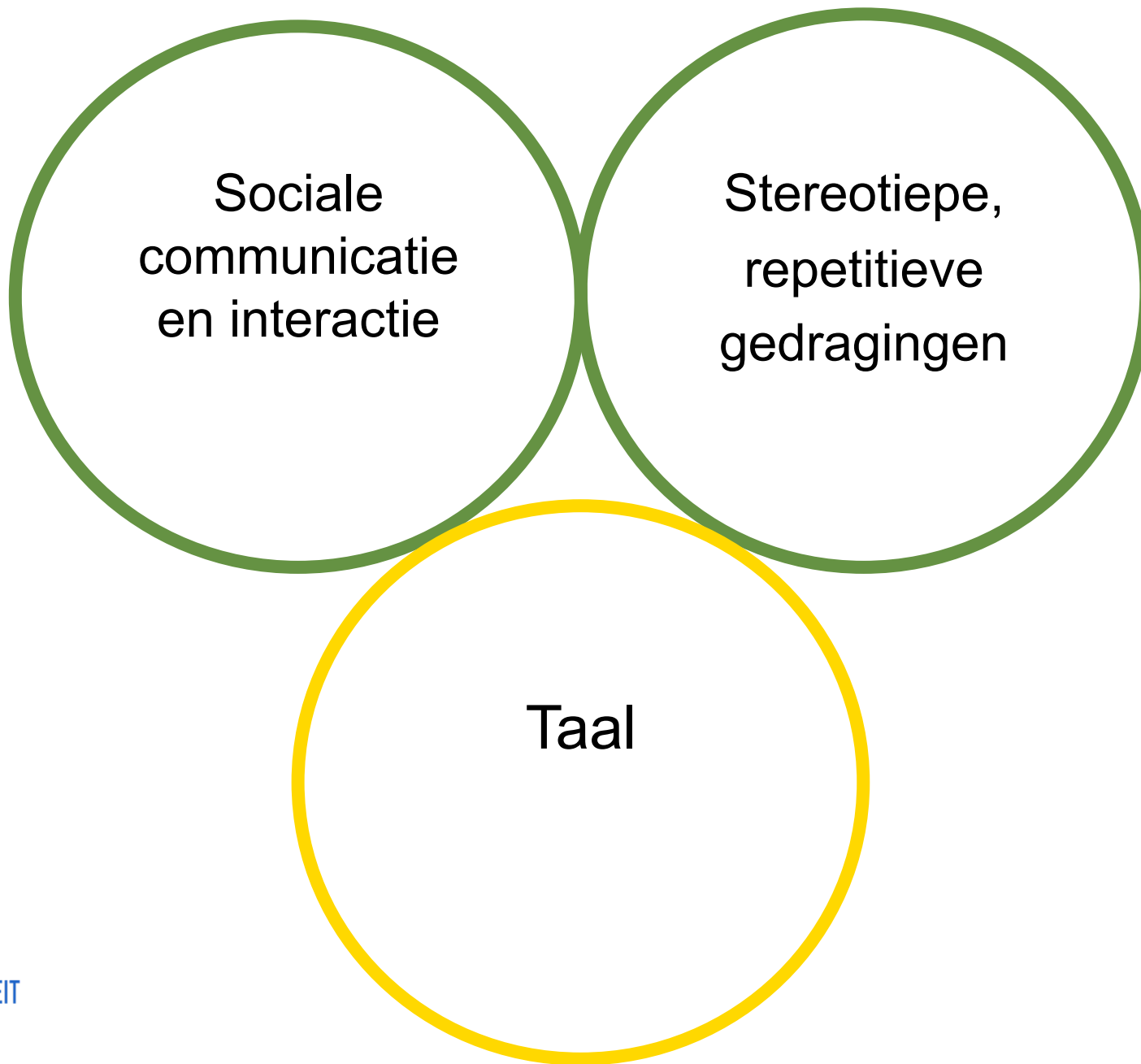
DSM-5 (2013)

Autism Spectrum Disorder
Autismespectrumstoornis

Pervasive Developmental Disorders

(DSM-IV-TR, 2000)





DSM-5 CRITERIA

AUTISMESPECTRUMSTOORNIS

- A. Persisterende deficiënties in de sociale communicatie en sociale interactie in uiteenlopende situaties, zoals blijkt uit de volgende **actuele of biografische kenmerken** (de voorbeelden zijn bedoeld als illustratie en geven geen volledig beeld)
- 1. Deficiënties in de sociaal-emotionele wederkerigheid**
variërend van bijvoorbeeld op een abnormale manier sociaal contact maken en niet in staat zijn tot een normale gespreksinteractie; het verminderd delen van interesses, emoties of affect; een onvermogen om sociale interacties te initiëren en te beantwoorden; tot het niet in staat zijn om een interactie te beginnen of erop in te gaan.

DSM-5 CRITERIA

AUTISMESPECTRUMSTOORNIS

2. Deficiënties in het non-verbale communicatieve gedrag dat gebruikt wordt voor sociale interactie

variërend bijvoorbeeld van slecht geïntegreerde verbale en non-verbale communicatie; abnormaal gedrag bij oogcontact en lichaamstaal of deficiënties in het begrijpen en gebruiken van gebaren; tot een totaal ontbreken van gezichtsuitdrukkingen en non-verbale communicatie.

3. Deficiënties in het ontwikkelen, onderhouden en begrijpen van sociale relaties

variërend van bijvoorbeeld problemen met het aanpassen van gedrag aan verschillende sociale omstandigheden; moeite met deelnemen aan fantasiespel of vrienden maken; tot afwezigheid van belangstelling voor leeftijdsgenoten.

DSM-5 CRITERIA

AUTISMESPECTRUMSTOORNIS

- B. Beperkte, repetitieve gedrag patronen, interesses of activiteiten, zoals blijkt uit minstens twee van de volgende **actuele of biografische kenmerken** (de voorbeelden zijn bedoeld als illustratie en geven geen volledig beeld)
- 1. Stereotiep(e) of repetitieve motorische bewegingen, gebruik van voorwerpen of spraak** zoals eenvoudige motorische stereotypieën, speelgoed in een rij zetten of voorwerpen ronddraaien, echolalie, idiosyncratische uitdrukkingen.
 - 2. Hardnekkig vasthouden aan hetzelfde, inflexibel gehecht zijn aan routines of geritualiseerde patronen van verbaal of non-verbaal gedrag** bijvoorbeeld extreem overstuur bij kleine veranderingen, moeite met overgangen, rigide denkp patronen, rituele wijze van begroeten, de behoefte om steeds dezelfde route te volgen of elke dag hetzelfde te eten.

DSM-5 CRITERIA

AUTISMESPECTRUMSTOORNIS

3. **Zeer beperkte, gefixeerde interesses die abnormaal intens of gefocust zijn** bijvoorbeeld een sterke gehechtheid aan of preoccupatie met ongebruikelijke voorwerpen, bijzonder specifieke of hardnekkige interesses

4. **Hyper- of hyporeactiviteit op zintuiglijke prikkels of ongewone belangstelling voor de zintuiglijke aspecten van de omgeving** bijvoorbeeld duidelijk ongevoelig voor pijn en/of temperatuur, een negatieve reactie op specifieke geluiden of texturen, excessief ruiken aan of aanraken van voorwerpen, visuele fascinatie met lichten of beweging.

→ Criteria A en B: specificeer actuele ernst (gebaseerd op beperkingen in de sociale communicatie en beperkte, repetitieve gedragspatronen)

DSM-5 CRITERIA

AUTISMESPECTRUMSTOORNIS

- C. De symptomen moeten aanwezig zijn in de vroege ontwikkelingsperiode (maar kunnen soms pas volledig manifest worden wanneer de sociale eisen de begrenzende vermogens overstijgen, of kunnen worden gemaskeerd door op latere leeftijd aangeleerde strategieën).
- D. De symptomen veroorzaken **klinisch significante lijdensdruk of beperkingen** in het sociale of beroepsmatige functioneren of het functioneren op andere belangrijke terreinen.
- E. De stoornissen kunnen niet beter worden verklaard door een verstandelijke beperking (verstandelijke ontwikkelingsstoornis) of een globale ontwikkelingsachterstand. Een verstandelijke beperking en de ASS komen geregeld samen voor; om de comorbide classificatie ASS naast een verstandelijke beperking toe te kennen moet de sociale communicatie onder het verwachte algemene ontwikkelingsniveau liggen.

COMORBIDITEIT

Bij ca. 70% minstens 1 comorbide stoornis

- Verstandelijke beperking (maar minder frequent dan eerst gedacht)
- Taalstoornis
- ADHD
- DCD
- Depressie
- Angststoornissen
- OCD
-

(zie ook Lai et al., 2019)



COMORBIDITEIT

Ook medische en lichamelijke “comorbiditeit”, o.m.

- Immuunziekten
- Gastrointestinale ziekten
- Epilepsie (11-39%)
- Slaapstoornissen (50-80%)
- Genetische stoornissen

Eur Child Adolesc Psychiatry (2017) 26:1093–1103
DOI 10.1007/s00787-017-1020-0



REVIEW

Medical comorbidities in children and adolescents with autism spectrum disorders and attention deficit hyperactivity disorders: a systematic review

Jet B. Muskens^{1,2} · Fleur P. Velders^{1,3} · Wouter G. Staal^{1,2,4}

DIAGNOSTISCH PROTOCOL

- Bestuderen van relevante achtergrondinformatie
- Een interview met de ouder(s) of zorgdrager(s)
- Medische evaluatie
- Een kinder- en jeugdpsychiatrisch onderzoek
- Directe observatie in ongestructureerde en gestructureerde settings
- Verzamelen van informatie van de leerkracht, uit het kinderdagverblijf of van andere relevante betrokkenen, via vragenlijsten of interview
- Een psychodiagnostisch onderzoek
- Een evaluatie van taal, spraak en communicatie
- Een evaluatie van het adaptieve functioneren
- Een (psycho)motorische evaluatie



KWALITEITSCENTRUM
DIAGNOSTIEK^{VZW}

Classificerend Diagnostisch Protocol Autismespectrumstoornis bij kinderen en jongeren

Samenstelling van de deskundigengroep:

Experten

Hans Hellemans, kinder- en jeugdpsychiater Universitaire Kinder- en Jeugdpsychiatrie Antwerpen (UKJA), Referentiecentrum Autismespectrumstoornissen Antwerpen, Ziekenhuisnetwerk Antwerpen (ZNA)

Ilse Noens, orthopedagoog, hoofddocent Gezins- en Orthopedagogiek, KU Leuven

Herbert Roeyers, klinisch psycholoog, gewoon hoogleraar vakgroep Experimenteel-klinische gezondheidspsychologie, Universiteit Gent

Jean Steyaert, kinder- en jeugdpsychiater UPC KU Leuven, Expertisecentrum Autisme Leuven, hoogleraar departement neurowetenschappen, KU Leuven

Kwaliteitscentrum voor Diagnostiek vzw

Julie De Ganck, coördinerend adviseur

Nathalie Schouppe, wetenschappelijk medewerker

Thomas Jacques, administratief en communicatief medewerker

Vlaams Agentschap voor Personen met een Handicap

Hanna Steenwegen, coördinator indicatiestelling

PREVALENTIE

- Meeste recente studies komen uit rond 0,6 à 0,7 %
- Sommige studies gaan echter tot 1% en zelfs meer (tot bijna 3 %)
- ongeveer 1/100 à 1/150
- 3 à 4 jongens/1 meisje
- Zowat de helft is wellicht normaal begaafd



MEER CAMOUFLAGE BIJ MEISJES?

Understanding and recognising the female phenotype of autism spectrum disorder and the “camouflage” hypothesis: a systematic PRISMA review

Clare Sarah Allely ▾

Advances in Autism

ISSN: 2056-3868

Publication date: 12 March 2019 [Reprints & Permissions](#)

THE LANCET
Psychiatry

Lancet Psychiatry 2019;
6: 766-77



Compensatory strategies below the behavioural surface in autism: a qualitative study



Lucy Anne Livingston, Punit Shah, Francesca Happé

Editorial



**Social camouflaging in autism:
Is it time to lose the mask?**

Will Mandy
University College London, UK

Autism
2019, Vol. 23(8) 1879–1881
© The Author(s) 2019
Article reuse guidelines:
sagepub.com/journals-permissions
DOI: 10.1177/1362361319878559
journals.sagepub.com/home/aut



DIAGNOSTIEK BIJ PEUTERS EN KLEUTERS



UNIVERSITEIT
GENT

DIAGNOSELEEF TIJD IN EUROPA

- Europa: 42,16 mnd; België (Vlaanderen): 45,71 mnd
- Geen effect van opleidingsniveau ouders
- Kinderen met betere taalvaardigheden (complexe zinnen) later gediagnosticeerd, vooral meisjes
- Alle kinderen <7 jaar, dus vertekend beeld

Child: care, health and development

Original Article

doi:10.1111/cch.12261

Child's verbal ability and gender are associated with age at diagnosis in a sample of young children with ASD in Europe

E. Salomone,* T. Charman,* H. McConachie† and P. Warreyn‡

*Institute of Psychiatry, Psychology and Neuroscience, Department of Psychology, King's College London, London, UK

†Institute of Health and Society, Newcastle University, Newcastle, UK, and

‡Department of Experimental Clinical and Health Psychology, Ghent University, Ghent, Belgium

Accepted for publication 19 April 2015

STABILITEIT VAN EEN VROEGE DIAGNOSE

- 85 – 90% stabiliteit bij diagnose < 3 jaar (Rondeau et al ., 2011; Woolfenden et al., 2011).
- Stabiliteit 12-13 mnd: 50%; 14 mnd: 79%; 16 mnd: 83% (Pierce et al., 2019)
- In “hoog-risico” groepen:
 - Stabiliteit 18 → 36 mnd = 93%, 24 → 36 mnd = 82% (Ozonoff et al., 2015)
 - Stabiliteit 3 → 9 jaar: 94,4% behield diagnose, 87,8% bleef niet-ASS (Brian et al., 2015)
- Algemeen: kinderen met een vroege diagnose behouden deze meestal, maar kinderen zonder diagnose op 18, 24 of 36 maanden krijgen die soms later nog
 - we moeten ons dus meer zorgen maken over vals negatieven dan over vals positieven

WAAROM EEN VROEGE DIAGNOSE?

- Voor de ouders:
 - ‘Ontschuldiging’
 - Beter begrijpen van kind (eerste zorgen vaak voor 18 mnd)
 - Aanpassing omgeving
 - (Bewustere gezinsplanning)
- Voor het kind:
 - Toegang tot vroege interventie (evidentie voor betere prognose, mogelijk door hoge plasticiteit van de hersenen)
 - Door interventie en aanpassingen ouders en omgeving: (deels) helpen voorkomen secundaire problemen (vb. angst, agressie, taalachterstand, leerachterstand)
- Voor kinderopvang / school:
 - Idem ouders: beter begrip van kind / aanpassingen
 - Mogelijkheden specifieke aanpak

WAAROM VAAK LATE DIAGNOSE?

- Er bestaat geen biologische marker of medische test, diagnose wordt gesteld op gedragsniveau
- Onvoldoende bekendheid met symptomen op jonge leeftijd, vooral bij normaalbegaafde of talige kinderen (vb. Unigwe et al., 2017)
- Niet alle DSM-kenmerken zijn even relevant op jonge leeftijd (vb. specifieke interesses, relaties met leeftijdsgenoten)
- Late verwijzingen + ouders weten zelf niet waar naartoe
- Overlap met andere condities (en typische ontwikkeling, vb. rituelen), ASS vaak geen aanmeldingsklacht + symptomen zeer variabel
- Te enge focus op sociaal-communicatieve signalen?

VERHOOGD RISICO BIJ:

Broertjes en zusjes van kinderen met ASS

- Slechts iets meer dan de helft (54%) wordt als “typisch ontwikkelend” beschouwd op 36 mnd (Ozonoff et al., 2014)



Extremely Preterm Born Children at Very High Risk for Developing Autism Spectrum Disorder

< 27 weken

Liedewij Verhaeghe¹ · Mieke Dereu¹ · Petra Warreyn¹ · Isabel De Grootte² ·
Piet Vanhaesebrouck³ · Herbert Roeyers¹

- 28,3% klinische diagnose ASS
- 11,3% positief op ADI/ADOS (diagnostische instrumenten)
- 22,6% positief op SCQ/SRS (screeners)
- 37,7% geen indicatie voor ASS (daarom nog niet TO)

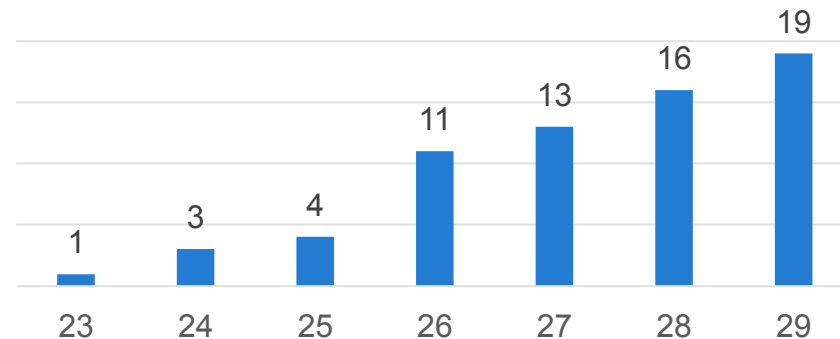


Diagnosing Autism Spectrum Disorder in Toddlers Born Very Preterm: Estimated Prevalence and Usefulness of Screeners and the Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)

Julie Vermeirsch¹ · Liedewij Verhaeghe² · Alexandra Casaer³ · Fran Faes⁴ · Ann Oostra⁴ · Herbert Roeyers¹

- ASS: 12,7%
- BAP: 14,5%

Aantal zwangerschapsweken



SAMENVATTEND

- Een vroege diagnose (< 3 jaar) is in veel gevallen mogelijk, maar niet altijd
- We moeten ons hierbij meer zorgen maken over gemiste diagnoses dan over onterecht gestelde diagnoses
- Gezien:
 - De stabiliteit van een vroege diagnose
 - De voordelen voor de ouders / omgeving
 - De voordelen voor het kind (prognose)
is het aangeraden om indien mogelijk effectief een vroege diagnose te stellen
- Bij siblings en prematuur geboren kinderen is verhoogde alertheid aangewezen

KLINISCH BEEELD EN ALARMSIGNALLEN



UNIVERSITEIT
GENT

EERSTE BEZORGDHEDEN VAN OUDERS

- Vaak al voor einde 2^e levensjaar
- Vooral op gebied van taal ($\pm 70\%$), in mindere mate op sociaal vlak (interesse in mensen, emotionele respons) en m.b.t. gedrag (zelfverwonding, woede-uitbarstingen, stereotiep gedrag) (o.m. Turygin et al., 2013)
- Afhankelijk van geslacht: (Hiller et al., 2015)
 - Betere imitatie- en taalvaardigheden bij meisjes
 - Meer interesse in mechanische onderdelen bij jongens
 - Sterke wens om leuk gevonden te worden bij meisjes

EERSTE BEZORGDHEDEN VAN OUDERS

- Afhankelijk van gezinssamenstelling: (Herlihy et al., 2013)
 - Oudere broer/zus met ASS: 10,1 mnd
 - Oudere broer/zus zonder ASS: 14,6 mnd
 - Geen oudere broer/zus: 16,2 mnd
- Worden jammer genoeg vaak niet ernstig genomen: (Zuckermann et al., 2015)
 - 48% ‘zal er wel uit groeien’
 - 42% ‘nog te vroeg om iets over te zeggen’
 - 33% ‘gedrag is normaal’
 - Geassocieerd met langere wachttijden, meestal 3 à 5 jaar tussen eerste bezorgdheden en uiteindelijke diagnose

2 BELANGRIJKE SOCIAAL-COMMUNICATIEVE ALARMSIGNALLEN

Imitatie



Joint attention



IMITATIE: ONTWIKKELING

neonataal:
eenvoudige
gelaatsbewegingen, onmiddellijk



6 weken: 24u uitgesteld



Hoe ouder, hoe langer dit interval




9 maand: ook acties met voorwerpen: imitatie als bron van informatie



9-12 maand: herkenning van geïmiteerd worden

IMITATIE BIJ ASS

- Vaak beperkt maar niet volledig afwezig
- Vooral problemen bij jonge kinderen
-  – Discrimineert kinderen met een latere diagnose ASS op 12 mnd
- Lijkt te verbeteren met stijgende leeftijd
- Complexe vormen van imitatie blijven altijd moeilijk (vb. symbolisch spel)
- Indien imitatie, soms eerder doel dan manier waarop

JOINT ATTENTION

= triadische coördinatie van aandacht tussen
1) kind, 2) ander persoon, en 3) voorwerp,
gebeurtenis, of derde persoon



JOINT ATTENTION: VORMEN

Imperatief (vragend,
instrumenteel)



Declaratief (sociaal,
delen)



JOINT ATTENTION: VORMEN

Initiëren



Volgen



Bij jonge kinderen: frequent, vlotte combinaties van vormen en functies

JOINT ATTENTION BIJ ASS

- Goed gedocumenteerd



Afwezigheid van wijzen en tonen: alarmsignaal voor ASS op 12 en 18 mnd

- Belang van vorm en functie:
 - Imperatieve vaardigheden vaak beter dan declaratieve
 - Volgen van wijzen niet noodzakelijk afwezig maar anders
 - Declaratieve (maar niet imperatieve) JA is geassocieerd met ernst van ASS, taal, en sociale competentie, ook longitudinaal

Screening for Autism Spectrum Disorders in Flemish Day-Care Centres with the Checklist for Early Signs of Developmental Disorders

Mieke Dereu · Petra Warreyn · Ruth Raymaekers ·
Mieke Meirsschaut · Griet Pattyn · Inge Schietecatte ·
Herbert Roeyers

Beste differentiatie tussen ASS en niet-ASS

12 – 24 maanden

- IJA wijzen
- wil niet aangeraakt worden

24 – 36 maanden

- IJA wijzen
- RJA

(SYMBOLISCH) SPEL BIJ ASS

- Kinderen met ASS tonen vaak een beperktere exploratie en minder gevarieerd spel
 - Exploratief spel: repetitief spel, weinig variatie in voorwerpen
 - Functioneel spel: bij jongere kinderen beperkt, bij oudere kinderen vaak wel aanwezig, zeker in een gestructureerde situatie
 - Doe-alsof of symbolisch spel: abstract en creatief doen alsof is vaak beperkt en minder flexibel, hoewel oudere kinderen soms een aantal scenario's kennen. Doen het spontaan niet zo vaak

TAAL: ALARMSIGNALLEN

- Vertraagde ontwikkeling gesproken taal (maar niet autismespecifiek)
 - Niet brabbelen op 12 maanden
 - Geen losse woorden op 16 maanden
 - Geen 2-woord zinnen op 24 maanden
- Taal wordt niet altijd consequent gebruikt om te communiceren
- Soms echolalie, opvallende intonatie (of vlak), specifiek woordgebruik (voornaamwoorden, formeel, verkeerd gebruik, zelf verzonnen woorden)

REGRESSIE

- Verlies van taal- of sociale vaardigheden
- Na atypische of typische ontwikkeling voordien
- Vanaf 8 maanden, met een gemiddelde leeftijd van 21 maanden
- Kan ook nog voorkomen op latere leeftijd, na 3 jaar
- Lijkt specifiek te zijn voor ASS

Journal of Autism and Developmental Disorders (2019) 49:4603–4625
<https://doi.org/10.1007/s10803-019-04183-x>

ORIGINAL PAPER



Characteristics, Early Development and Outcome of Parent-Reported Regression in Autism Spectrum Disorder

Sofie Boterberg¹ · Rudy Van Coster² · Herbert Roeyers²



Neuroscience and Biobehavioral Reviews 102 (2019) 24–55

Contents lists available at ScienceDirect



Neuroscience and Biobehavioral Reviews

journal homepage: www.elsevier.com/locate/neubiorev



Regression in autism spectrum disorder: A critical overview of retrospective findings and recommendations for future research

Sofie Boterberg^{a,*}, Tony Charman^{b,c}, Peter B. Marschik^{d,e}, Sven Bölte^{f,g}, Herbert Roeyers^a



VERDERE AANDACHTSPUNTEN

- Oogcontact
 - Geen of vluchtig
 - Strakke, starre blik
 - Geen plezier in kiekeboespelletjes
- Reactie op spraak of geluid
 - Lijkt doof
 - Reageert niet op eigen naam
 - Reageert op andere geluiden, niet op taal
- Geen anticipatie op oppakken
- Niet tonen of begrijpen van emoties
- Geen interesse in leeftijdsgenootjes
- Mensen als voorwerpen behandelen
- Sensorische eigenaardigheden



Voedingsproblemen

UNIVERSITEIT
GENT

SYSTEMATISCHE REVIEW NIET-SOCIALE KENMERKEN

- 38 studies geïncludeerd
- Meest beloftevolle niet-sociale kenmerken:
 - Moeilijkheden met verschuiven van aandacht
 - Atypische motorische ontwikkeling
 - Repetitief en stereotiep gedrag
- Patroon start op 6 maanden
- Beste discriminatie vanaf 12 maanden

Canu, Van der Paelt, Canal-Bedia, Posada, Vanvuchelen, & Roeyers (2020)

CONCLUSIE KLINISCH BEELD

- Ouders voelen vaak al vroeg dat er iets anders is aan hun kind, neem dit altijd ernstig
- Er zijn vroege kenmerken op sociaal-communicatief vlak (vanaf 12 maanden), maar er zijn daarnaast ook andere (vaak vroegere) alarmsignalen
- Niet alle vroege alarmsignalen komen overeen met DSM kenmerken (bijvoorbeeld motoriek)
- Niet alle vroege kenmerken zijn specifiek voor ASS (bijvoorbeeld taal, spel, motoriek: overlap met ontwikkelingsvertraging)
- Een kind met ASS vertoont niet ALLE alarmsignalen, een alarm signaal betekent NIET ALTIJD ASS (of iets anders)
- Kinderen die meerdere alarmsignalen (blijven) vertonen, dienen nauwer te worden opgevolgd en tijdig te worden doorverwezen voor verder diagnostisch onderzoek



Herbert.Roeyers@Ugent.be

<https://www.participate-autisme.be/>

<https://autismnavigator.com/>

