



Elke mens heeft een genetische code die zo uniek is als zijn vingerafdruk. De stam van de boom stelt een DNA-molecule voor. De boom zelf staat symbool voor de stamboom, die van groot belang is bij het evalueren van de familiale voorgeschiedenis.

AUTISME

INHOUD

01	Wat is autisme?	4
02	Autisme herkennen	4
03	Autismespectrum	6
04	Oorzaak van autisme	7
05	Rol van het Centrum voor medische genetica	8
06	Behandeling	9
07	Afspraken	10
08	Nuttige adressen	10

01 WAT IS AUTISME?

Autisme is een stoornis in de informatieverwerking van de hersenen. Informatie die via de zintuigen binnenkomt (zicht, geur, geluid, enz.), wordt bij mensen met autisme anders verwerkt. Ze hebben moeite om de details die ze waarnemen te verwerken tot een samenhangend geheel. Hierdoor hebben mensen met autisme problemen met communicatie, sociale interactie en verbeelding. In hun gedrag komen zich steeds herhalende patronen voor, zoals steeds heen en weer wiegen of aldoor op hetzelfde onderwerp terugkomen. Kinderen met autisme leren vaak vertraagd praten of praten niet. Soms komen stuipen of een verstandelijke achterstand voor.

02 AUTISME HERKENNEN

Er zijn drie kenmerkende afwijkingen, in volgende domeinen:

- ▲ communicatie
- ▲ verbeelding
- ▲ sociale interacties

Communicatie

De tekortkomingen in de communicatie komen al vroeg in de ontwikkeling tot uiting. Communicatie is gebaseerd op betekenisverlening. Taal vormt meestal geen probleem voor mensen met autisme en een normale begaafdheid, maar ze hebben het vaak wel moeilijk om betekenis aan woorden toe te kennen.

We onderscheiden twee soorten communicatie: de expressieve communicatie (het uiten) en de receptieve communicatie (het begrijpen). Voor beide soorten geldt dat mensen met autisme de techniek van de taal - o.a. zinsopbouw en woordenschat - vatten, maar dat ze moeilijkheden hebben met de sociale aspecten van communicatie. Dat komt omdat ze moeilijk samenhang kunnen aanbrengen in de taal en een beperkt inlevings- en verplaatsingsvermogen hebben.

Verbeelding

Stereotiep gedrag, herhaling van handelingen en ritueel of dwangmatig gedrag komen vaak voor bij mensen met autisme (vooral tijdens de kindertijd). Vooral mensen met autisme én een verstandelijke handicap kunnen erg dwangmatig vasthouden aan bepaalde gewoontes. In hun hoofd is het eigenlijk chaos. Drukke, onregelmatigheid en (onvoorspelbare en plotselinge) veranderingen zijn voor hen een zware belasting. Ze hebben voortdurend structuur nodig. Die kunnen ze zelf niet aanbrengen en daarom moet de omgeving die aanreiken.

Afwijkingen in de verbeelding uiten zich al vroeg in de spelontwikkeling. Er zit weinig variatie in het spel van kinderen met autisme. Ze slagen er ook nauwelijks in om zich iets voor te stellen.

Sociale interacties

De moeizame sociale interactie is vaak het opvallendste kenmerk van autisme. Mensen verwachten van elkaar een bepaalde vorm van sociaal gedrag. Zeker bij de uitbouw van een relatie, wordt ook wederkerigheid verwacht. Voor mensen met autisme kan dit erg moeilijk zijn: voor sociale interacties zijn er geen duidelijke en vaste regels. Ze hebben dus weinig houvast.

Mensen met autisme hebben ook een probleem met empathie. Het is voor hen erg moeilijk om zich in de gevoelens en gedachten van een ander te verplaatsen. Ze zijn ook niet goed in het verwoorden van hun eigen gevoelens: die zijn veel te abstract om er een concrete betekenis aan toe te kennen. De sociale stoornis kan zich op veel verschillende manieren manifesteren.

03 AUTISMESPECTRUM

De mate waarin iemand autistisch is verschilt van persoon tot persoon. Zeer weinig mensen hebben alle symptomen. Het is van belang om een onderscheid te maken tussen mensen met autisme en mensen met autistiform gedrag.

Binnen de glijdende schaal van de autismspectrumstoornis wordt autistiform gedrag niet vermeld. Autistiform gedrag is geen autisme; het is op autisme gelijkend gedrag. Waar bij personen met autisme alle typische kenmerken aanwezig zijn, komt bij mensen met autistiform gedrag slechts een enkel kenmerk van autisme voor. Autistiform gedrag kan hinderlijk zijn, maar hoeft niet te leiden tot ongewenst gedrag. Mensen met een gemiddelde begaafdheid kunnen met autistiform gedrag maatschappelijk normaal functioneren.

Autistiform gedrag grenst aan normaal gedrag en komt vaak voor.

04 OORZAAK VAN AUTISME

De oorzaak van autisme is nog niet bekend. Het staat wel vast dat erfelijkheid een rol speelt. Bij de meeste patiënten is autisme een voorbeeld van de zgn. multifactoriële overerving: (verschillende) genetische factoren en omgevingsfactoren worden beschouwd als aparte puzzelstukjes. Pas wanneer alle puzzelstukjes bij één individu aanwezig zijn en de puzzel in mekaar valt, zullen symptomen van autisme ontstaan. Elk afzonderlijk zijn de puzzelstukjes echter onschadelijk.



Een diagnostische genetische test voor multifactorieel autisme bestaat nog niet. Voor zo'n test zouden we voor een individu de volledige genetische puzzel in kaart moeten brengen om te bepalen of hij of zij voldoende risicofactoren heeft om autisme te ontwikkelen. Vandaag is onze kennis van deze individuele risicofactoren nog zeer beperkt.

In sommige gevallen is het autisme deel van een syndroom of chromosoomafwijking die wel via genetisch onderzoek opgespoord kunnen worden.

05 ROL VAN HET CENTRUM VOOR MEDISCHE GENETICA

Tijdens een genetische raadpleging kunnen we nagaan of een genetische test zinvol kan zijn, m.a.w. of er eventueel redenen zijn om een genetische fout te vermoeden of te denken aan een andere erfelijke verklaring.

Erfelijk materiaal

Het erfelijk materiaal van een mens ligt op dragers die we chromosomen noemen. We hebben in totaal 46 chromosomen: 2 geslachtschromosomen en 44 zgn. autosomen. Deze 44 autosomen bestaan uit telkens twee identieke exemplaren van eenzelfde chromosoom, zodat er eigenlijk 22 verschillende autosomen zijn. Alle erfelijk materiaal op deze autosomen heeft een mens dus in het dubbel: een exemplaar is afkomstig van de vader en het andere van moeder. Op deze chromosomen liggen de erfelijke factoren of genen. Die bepalen de verschillende kenmerken van een mens (haarkleur, grootte, enz.). In sommige gevallen kunnen de genen ook een ziekte veroorzaken. Dat gebeurt als er een fout in een gen optreedt en het dus niet meer naar behoren werkt.

Genetische raadpleging

In enkele zeldzame gevallen zijn er fouten beschreven in één genetische factor die de rechtstreekse oorzaak van autisme zijn. Heel vaak hebben deze patiënten ook andere typische ontwikkelingsproblemen, bv. bij de taalontwikkeling. Tijdens de genetische raadpleging gaan we na of het zin heeft één of meerdere van deze genen na te kijken bij de patiënt.

Bij sommige patiënten met autisme vinden we afwijkingen in de structuur van de chromosomen. Het gaat vaak om een deeltje van het chromosoom dat ontbreekt of dat net te veel aanwezig is. Om dit te onderzoeken doen we een gedetailleerd chromosomenonderzoek (CNV-sequencerij genoemd) op een bloedstaal.

Syndromen

Soms gaat het autisme gepaard met andere symptomen zoals aangeboren afwijkingen, een vertraagde ontwikkeling of enkele bijzondere kenmerken in het gelaat. In deze gevallen kijken we na of we een gemeenschappelijke verklaring voor het autisme en de andere kenmerken kunnen vinden. We spreken dan van een syndroom. Er bestaan verschillende syndromen die kunnen gepaard gaan met autisme, waaronder het fragiele X-syndroom, Rett-syndroom, tubereuze sclerose, het Lujan-Frijnssyndroom, enz.

Klinisch onderzoek

Om deze aandoeningen op te sporen, doen we eerst een grondig klinisch onderzoek. De klinisch geneticus gaat na of er lichamelijke kenmerken zijn die in de richting van een dergelijke aandoening wijzen. Daarna kan er eventueel gericht genetisch onderzoek gebeuren om een vermoeden te bevestigen. Dat gebeurt opnieuw op een bloedstaal.

Bij sommige mensen met autisme hebben verschillende familieleden vergelijkbare symptomen. In deze gevallen is het soms mogelijk om na te gaan welke stukjes van het erfelijk materiaal deze mensen gemeenschappelijk hebben, en welke genetische factoren erin liggen. Door middel van een exoomanalyse kunnen we de genetische oorzaak binnen een familie eventueel achterhalen. Daarom maken we tijdens de genetische raadpleging steeds een uitgebreide stamboom van de familie. Voorwaarde voor dit type onderzoek is wel dat zowel mensen met autisme als gezonde familieleden bereid zijn om aan het onderzoek mee te werken en dat de diagnose van autisme bij de patiënten met zekerheid is gesteld.

06 BEHANDELING

Autisme is een levenslange, vaak onzichtbare handicap die invloed heeft op alle levensgebieden in alle levensfasen. De handicap brengt specifieke sterke en zwakke kanten met zich mee. De meeste mensen met autisme hebben in meer of mindere mate hun leven lang deskundige begeleiding nodig. Met meer begrip van de omgeving en de juiste begeleiding kunnen veel mensen met autisme naar school, werken, relaties onderhouden en een zin- en betekenisvolle rol in de samenleving hebben.

07 AFSPRAKEN

U kunt een afspraak maken via het secretariaat van het Centrum voor medische genetica. De consultatie wordt door de mutualiteit terugbetaald, u betaalt enkel het remgeld. Als u de resultaten heeft van de autisme- en/of ontwikkelingstests van uw kind, is het nuttig om die mee te brengen naar de raadpleging.

08 NUTTIGE ADRESSEN

Centrum voor ontwikkelingsstoornissen Gent

www.cosgent.be

Vlaamse Vereniging Autisme

www.autismevlaanderen.be

Participate!

www.participate-autisme.be

English information – Information française – Deutsche Informationen and other languages

www.autism.org.uk/languages

Centrum voor medische genetica

T +32 (0)9 332 36 03

info.cmgg@uzgent.be

www.uzgent.be/medischegenetica

Deze brochure werd enkel ontwikkeld voor gebruik binnen het UZ Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden veeveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het UZ Gent.

Universitair Ziekenhuis Gent

C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent

T +32 (0)9 332 21 11 | E info@uzgent.be

www.uzgent.be

Volg ons op

