

Recente ontwikkelingen in het onderzoek van autisme I: Classificatie, epidemiologie, genetica, sociaal gedrag en cognitie

door J.K. Buitelaar

Samenvatting

Systematisch onderzoek naar de aard en achtergronden van de sociale tekorten van autisme is van recente datum. Na een overzicht van ontwikkelingen op het gebied van diagnostiek en epidemiologie van autisme wordt ingegaan op bevindingen vanuit de genetica en het onderzoek van sociaal gedrag en sociale cognities. Onderzoek bij siblings van autistische kinderen en tweelingonderzoek wijzen sterk in de richting van hereditaire componenten van autisme die mogelijk verband houden met subtielere cognitieve en sociale tekorten. Observatiestudies van sociaal gedrag geven aan dat autisten tekorten tonen in 'joint-attention' gebaren. Op het terrein van de sociale cognities is enige empirische onderbouwing gevonden voor een tweetal hypothesen, namelijk de 'theory of mind' hypothese en de emotie recognitie hypothese.

Inleiding

In 1943 introduceerde Kanner het 'early infantile autism' als syndroom in de kinderpsychiatrische literatuur. Als kenmerkend en tegelijk naamgevend symptoom beschreef hij 'autistic disturbances of affective contact'. De elf door hem beschreven autistische kinderen vielen op door een 'inability to relate themselves in the ordinary way to people and situations from the beginning of life', en door een 'extreme autistic aloneness that whenever possible, disregards, ignores, shuts out anything that comes to the child from outside'. Hij nam aan 'that these children have come into the world with innate inability to form the usual biologically provided affective contact with people'.

Het is opmerkelijk dat pas de laatste vijftien jaar toenemende belangstelling van de onderzoekers bestaat voor de precieze aard van de stoornissen in het sociale gedrag en voor de biologische achtergronden hiervan. In het hiernavolgende overzicht wordt het accent gelegd op recente ontwikkelingen in het autisme onderzoek. In deel I komen diagnostiek en classificatie, epidemiologie, genetica, sociaal gedrag en sociale cognitie aan bod, in deel II neurobiologische aspecten. Aan het

eind wordt stilgestaan bij de vraag in hoeverre de onderzoeksbevindingen uit zo veel verschillende richtingen convergeren en meer duidelijkheden verschaffen over de kernstoornissen van het autisme.

Diagnostiek en classificatie

Autisme wordt volgens de DSM-III-R (APA 1987) geclassificeerd op as II als 'autistic disorder' (AD) (299.00). De diagnostische criteria hebben betrekking op afwijkingen in de ontwikkeling van sociale interacties en relaties, afwijkingen in verbale en non-verbale communicatie, en op afwijkende rigide en stereotype gedragspatronen. In vergelijking met de classificatie volgens de DSM-III (APA 1980) bevat de groep autistic disorders in de DSM-III-R de beide categorieën 'infantile autism' (IA) en 'childhood onset pervasive developmental disorder' (PDD). Daarmee is de nieuwe categorie AD breder en omvattender dan de vroegere categorie IA (Hertzog e.a. 1990; Spitzer en Siegel 1990; Szatmari 1989). In feite geven deze studies aan dat de DSM-III-R categorie AD zo'n 30-40% meer kinderen omvat dan de DSM-III categorie IA. Argumenten om tot deze brede categorie AD te komen waren dat de validiteit van het in de DSM-III gemaakte onderscheid tussen het IA en de PDD werd ondergraven door zowel klinische ervaring als empirisch onderzoek (Cohen e.a. 1986; Volkmar e.a. 1986). De PDD van de kinderleeftijd ontstond in de meeste gevallen ook vóór de leeftijd van 30 maanden (slechts 4.9% ontstond na de leeftijd van 30 maanden, Volkmar e.a. 1985). Bovendien voldeden de classificatiecriteria voor de PDD's in de regel veel beter aan de gedragsomschrijvingen van autistische kinderen dan de criteria voor het IA zelf.

Er is communis opinio dat autisme een valide en betekenisvol psychiatrisch syndroom is dat duidelijk verschilt van algemene mentale retardatie, van specifieke ontwikkelingsstoornissen, van de later ontstane psychosen op de kinderleeftijd (schizofrenie), en van emotionele en gedragsstoornissen (Rutter en Schöpler 1987). Toch zijn er discussiepunten en controverses op het gebied van de classificatie en diagnostiek, namelijk wat betreft (1) de onderverdeling van de autistische stoornissen 'naar binnen toe' en (2) de afgrenzing naar verwante psychiatrische beelden 'naar buiten toe'.

1. Autisme is in klinisch opzicht een heterogeen beeld, autistische kinderen kunnen een breed scala aan symptomen en gedragsproblemen vertonen die van kind tot kind kunnen verschillen. Er is nog onvoldoende onderzoek verricht naar systematische methoden om tot meer homogene subgroepen te komen.

2. Onderwerp van debat is of er geen grens is tussen autisme en een aantal verwante psychiatrische beelden, en indien ja, waar die grens precies ligt. Het gaat om de afgrenzing van autisme naar de autistische beelden bij kinderen met ernstige mentale retardatie, naar de autisti-

forme beelden bij kinderen met normale intelligentie zonder ernstige ontwikkelingsstoornissen [het syndroom van Asperger (Wing 1981a; Tantam 1988) en de schizoïde stoornis van de kinderleeftijd (Wolff en Barlow 1979; Wolff en Chick 1980)], naar de autistische beelden die op latere leeftijd ontstaan na een aanvankelijk ongestoord verlopen ontwikkeling (desintegratieve psychose) en naar de ernstige receptieve taalontwikkelingsstoornissen (Rutter en Schöpler 1987). Sommige onderzoekers propageren, vooral op grond van epidemiologisch onderzoek, het 'continuüm-concept' (Wing 1988; Gillberg 1990). Met name gaan de laatste tijd stemmen op om het syndroom van Asperger vanuit klinische, familie-anamnestiche en neuropsychologische overwegingen tot de autistische stoornissen sec te rekenen (Bowman 1988; Gillberg en Gillberg 1989; Szatmari e.a. 1990).

Als een recente ontwikkeling op het terrein van de diagnostiek van autisme noemen we ten slotte nog de constructie van gestandaardiseerde diagnostische instrumenten, namelijk de Autism Diagnostic Observation Schedule (Lord e.a. 1989) en de Autism Diagnostic Interview (LeCouteur e.a. 1989a).

Epidemiologie

Populatiestudies geven een prevalentie voor autisme aan van 4.0 tot 6.7 per 10.000 kinderen (Lotter 1966; Wing en Gould 1979; Gillberg 1980, 1984; Bohman e.a. 1983; Steffenburg en Gillberg 1986; Ciadella en Mammelle 1989). In 25 tot 75% van de gevallen gaat het dan om het zogenaamde 'klassieke' autisme volgens Kanner. De prevalentie van de PDD's wordt 10 tot 20 maal hoger geschat dan die van het autisme (Burd e.a. 1987). Met de DSM-III-R criteria zijn nog geen epidemiologische studies verricht.

De prevalentie bij jongens is globaal 2 tot 4 maal zo hoog als bij meisjes (Lotter 1966; Torrey e.a. 1975; Wing 1981b; Bohman e.a. 1983; Gillberg 1984; Steinhausen en Breinlinger 1986; Ciadella en Mammelle 1989). Er zijn aanwijzingen dat deze overrepresentatie van jongens vooral betrekking heeft op het klassieke autisme (Steffenburg en Gillberg 1986). Echter, autistische meisjes hebben vaak ernstiger gedragsstoornissen, een lager IQ, en een familieanamnese die belast is met cognitieve problemen (Tsai e.a. 1981; Lord e.a. 1982). Het zoeken naar verschillen tussen symptomatologie en etiologie van autisme bij jongens en meisjes is een belangrijke onderzoeksstrategie.

Er is geen verband gevonden tussen de prevalentie van autisme en psychosociale of gezinsfactoren of sociaal-economische klasse (Demeyer e.a. 1972; McAdoo en Demeyer 1978; Byassee en Nurrell 1975; Gillberg en Schaumann 1982; Chung e.a. 1990). Ouders van autistische kinderen bleken niet af te wijken in taalgebruik of het niveau waarop ze de kinderen verbaal stimuleerden (Howlin en Rutter 1989).

Geassocieerde kenmerken en verloop

Zo'n 70 à 80% van de autistische kinderen functioneert op een zwakzinnig tot diepzwakzinnig niveau (IQ beneden 70). Slechts 10% functioneert op een gemiddeld tot boven gemiddeld verstandelijk niveau (Clark en Rutter 1979). De vastgestelde IQ-waarde is tamelijk stabiel in de loop van de tijd, waarbij een hoog IQ een gunstiger prognose betekent (Rutger en Lockyer 1967; Demyer e.a. 1973; Gillberg en Steffenburg 1987; Chung e.a. 1990). Alle autistische kinderen hebben ernstige cognitieve tekorten. De subpopulatie met (sub-)normale intelligentie wordt gekenmerkt door afwijkende cognitieve profielen met tekorten in taalbegrip en verbaal abstraherend vermogen en intacte visuo-motorische en rote memory vaardigheden (Asarnow e.a. 1987; Lincoln e.a. 1988). Bovendien tonen hoog functionerende autisten een duidelijke uitval op neuropsychologische tests die functies van de frontaal kwab meten (Prior en Hoffman 1990).

Ongeveer 10% tot 30% van de autistische kinderen hebben bijkomende epileptische aanvallen. Deels is er een verband tussen autisme en het voorkomen van hypsaritmie (Salaam krampen) in de eerste levensjaren (Ohlson e.a. 1988; Volkmar en Nelson 1990), deels is er een piek in de manifestatie van vooral psychomotore epilepsie in de adolescentie (Lotter 1974; Deykin en MacMahon 1979; Gillberg en Steffenburg 1987; Chung e.a. 1990).

Autisme is een persisterende chronische stoornis. In de puberteit kan het beeld soms in gunstige maar ook in ongunstige richting (in 22% van de gevallen in de studie van Gillberg en Steffenburg 1987) veranderen. Deze invloed van de puberteit vraagt nader onderzoek naar de impact van neuro-endocriene en biochemische variabelen. Slechts een zeer kleine minderheid van de autistische patiënten kan op volwassen leeftijd een zelfstandig leven leiden (Rumsey e.a. 1985; Wolfen Goldberg 1986).

Genetica

De laatste 10 jaar is veel vooruitgang geboekt in het onderzoek naar de invloed van genetische factoren op het ontstaan van autisme (reviews Smalley e.a. 1988; Folstein en Rutter 1988; Silliman e.a. 1989; Rutter e.a. 1990). Bij siblings van autistische kinderen vinden we een incidentie van autisme van 1,3 tot 2,8%. Dit is 50 tot 100 maal zo veel als te verwachten is op grond van de prevalentie in de algemene populatie. Goede strategieën om de vraag te kunnen beantwoorden of deze familiale clustering ook berust op genetische factoren zijn het onderzoek van families met multiple incidentie van autisme en tweelingonderzoek.

In een onderzoek bij families met meerdere autistische sibs werden aanwijzingen gevonden voor autosomaal-recessieve erfelijkheid (Ritvo e.a. 1985b). Het feit dat autisme meer voorkomt bij mannen dan bij

vrouwen kan echter op deze wijze niet goed verklaard worden. Verder is deze studie gekenmerkt door veel methodologische tekortkomingen (geen rekening gehouden met sampling-bias, met beperking van de gezinsgrootte na de geboorte van een autistisch kind, en met niet-autistische cognitieve/sociale tekorten die genetisch met autisme geassocieerd kunnen zijn) die de betekenis van de resultaten sterk afzwakken.

Naast een groot aantal single-case rapportages zijn er drie systematische tweeling studies uitgevoerd op populatie-niveau (Folstein en Rutter 1977; Ritvo e.a. 1985a; Steffenburg e.a. 1989). De Ritvo-studie is heftig bekritiseerd op grond van methodologische tekortkomingen (overrepresentatie van monozygote tweelingen, inclusie van dizygote tweelingen van verschillend geslacht, het niet diagnostiseren onder 'blinde' condities, en het niet in alle gevallen vaststellen van de mate van zygositeit via bloedonderzoek, Folstein en Rutter 1988; Smalley e.a. 1988) en zal hier niet verder besproken worden. De concordanties voor monozygote en dizygote tweelingen waren 36% respectievelijk 0% in de Folstein en Rutter studie, en 91% respectievelijk 0% in het Scandinavische onderzoek. Wanneer ook gekeken werd naar de familiale aggregatie van cognitieve stoornissen (verbaal IQ of Sociaal Quotient lager dan 70, taal- en spraakmoeilijkheden) vonden Folstein en Rutter hogere concordantie percentages (monozygote respectievelijk dizygote tweelingen 82% en 10%), maar de Scandinaviërs niet. Een overtuigende verklaring voor dit verschil tussen beide studies is er niet (de Scandinavische groep tweelingen kende een atypische samenstelling met bijna evenveel mannen als vrouwen met autisme en met een erg hoog percentage mentaal geretardeerde autisten).

Bij siblings van autistische kinderen werden sterk verhoogde percentages cognitieve stoornissen (IQ lager dan 70, taal- en spraakstoornissen, significant lager verbaal dan performaal IQ) gevonden in vergelijking tot de percentages cognitieve stoornissen in de algemene populatie (Whittam e.a. 1966; Folstein en Rutter 1977; August e.a. 1981; Minton e.a. 1982; Baird en August 1985; Ritvo e.a. 1985a; Freeman e.a. 1986; Silliman e.a. 1989; MacDonald e.a. 1989a).

Ook naar geassocieerde sociale defecten is in genetisch onderzoek gekeken. Recent bleek in een follow-up van de tweelingen uit de Folstein en Rutter studie dat bijna alle discordante monozygote tweelingen op volwassen leeftijd ernstige problemen toonden in het sociaal functioneren die veel meer uitgesproken waren dan op jongere leeftijd (Rutter e.a. 1988; LeCouteur e.a. 1989b). Verder werden vooral de vaders van autistische kinderen gekenmerkt door schizoïde karaktertrekken (Wolff e.a. 1988). In een pilot-studie bleken wel de siblings, maar niet de ouders van intelligente autisten tekorten te tonen op emotie-recognitie taken (Smalley en Asarnow 1990, zie verder bij sociale cognitie).

Deze data wijzen duidelijk in de richting van een hereditaire compo-

nent van het autisme en suggereren verder een verband tussen autisme enerzijds en cognitieve stoornissen en/of sociale deficits anderzijds. Echter, de precieze aard van dit verband is nog niet duidelijk. Het is mogelijk dat (1) niet zozeer autisme overgeërfd wordt maar een cognitieve of taalstoornis die in combinatie met andere factoren (als bij voorbeeld verminderde perinatale optimaliteit) tot autisme aanleiding geeft (Folstein en Rutter 1988; Steffenburg e.a. 1989); of dat (2) de cognitieve stoornissen en/of sociale deficits subklinische varianten of zogenaamde 'formes frustes' zijn van het autisme, en dat vanuit genetisch perspectief het autistisch syndroom wat diagnostische kenmerken betreft verbreding behoeft; verder dat (3) het verband tussen autisme en deze dysfuncties bepaald wordt door genetische invloeden op een derde factor, namelijk mentale retardatie. Ten slotte is het probleem dat er inconsistenties en verschillen zijn tussen de verschillende studies in de definiëring van de cognitieve stoornissen.

Het hier gerefereerde genetische onderzoek heeft in hoofdzaak betrekking op idiopathische casus. Genetische invloeden op autisme kunnen ook lopen via associaties met andere genetisch bepaalde syndromen als phenylketonurie, tubereuze sclerose, neurofibromatosis en fragile-X (Folstein en Rutter 1988). Fragile-X zou een belangrijke pathogenetische factor zijn bij vooral autistische jongens (frequenties van 0-16% zijn gerapporteerd, Folstein en Rutter 1988). Associaties met fragile-X kunnen vermoedelijk niet de gevonden percentages concordante tweelingen verklaren (Steffenburg e.a. 1989; LeCouteur e.a. 1989b). Wel kan de invloed van deze genetisch bepaalde syndromen op het autisme lopen via associaties met mentale retardatie. Blijkens recente studies geldt dit mogelijk met name voor fragile-X (de combinatie autisme-fragile-X komt niet significant vaker voor dan verwacht op grond van de combinatie autisme - mentale retardatie, Payton e.a. 1989). Een andere mogelijkheid met betrekking tot fragile-X is dat niet zozeer het complete autistische syndroom maar meer een specifiek aantal symptomen als sociale vermijding, inclusief vermijding van oogcontact, en motorisch repetitief gedrag, verband heeft met deze genetische afwijking (Reiss en Freund 1990; Cohen e.a. 1988, 1989; Wilkinson en Berny 1990).

Samenvattend geeft de genetische onderzoekslijn bij autisme aan dat er aanwijzingen zijn voor genetische heterogeniteit met verschillende genetische subgroepen, waaronder multifactoriële erfelijkheid, autosomaal-recessieve erfelijkheid, geslachtsgebonden erfelijkheid en chromosomale anomalieën.

Sociaal gedrag en communicatie

Wat sociaal gedrag betreft voldoen lang niet alle autisten aan het 'klassieke' beeld van een teruggetrokken en volstrekt niet op sociale stimuli

reagerende persoon. Naast deze 'aloof' groep bestaan de 'passive but responsive' autisten (die sociale interactie passief ondergaan maar zelf geen initiatief nemen) en ook de 'active but odd' autisten (die op een bizarre of eccentricische wijze interactie aangaan) (Wing en Gould 1979). Deze indeling in sociale typen correleert sterk met het IQ waarbij de hoog functionerende autisten zich meer als 'active but odd' presenteren (Volkmar e.a. 1989a). Er zijn verder aanwijzingen dat ontwikkelingsfactoren hierin een rol spelen en dat autisten kunnen veranderen van 'aloof' naar 'passive' naar 'odd' (Lord 1984). Verdwijnen van teruggetrokkenheid of 'aloofness' staat dus niet gelijk aan het normaliseren van het sociale gedrag.

Aangetoond is dat het sociale gedrag van autisten duidelijk covarieert met wisselingen in de sociale situatie en sociale structuur. Zo namen sociale interacties van autisten toe in reactie op door 'normale peers' geïnitieerde contacten (Strain e.a. 1979), lieten autistische kinderen veel minder solitair spel en veel meer samen-spel zien in relatie met niet-gehandicapte peers (McHale 1983), en kwamen autisten tot betere taak-prestaties in een gestructureerde situatie bij een in zekere zin intrusieve opstelling van de experimenter (Bartak en Rutter 1973; Clark en Rutter 1981).

Het sociaal gedrag van autisten wordt gekenmerkt door gebrek aan communicatieve intentie en door tekorten in het komen tot reciproke sociale interacties en turn-taking in dialogen. Vooral het aandeel van non-verbale communicatieve mechanismen in deze tekorten is bestudeerd. Samengevat wijst het onderzoek op pragmatische communicatieve stoornissen, dat wil zeggen stoornissen niet primair in de structuur of vorm maar in het aan de sociale context aangepaste gebruik van verbale en non-verbale communicatie. Zo blijken autisten tekorten te tonen in 'joint attention' gebaren als tonen en wijzen (Loveland en Landry 1986; Mundy e.a. 1986; Sigman e.a. 1986; Van Engeland e.a. 1985; Landry en Loveland 1988; Buitelaar e.a. 1991). In een longitudinaal onderzoek bleken deze tekorten stabiel over een periode van 13 maanden (Mundy e.a. 1990). In de normale ontwikkeling van de ouder-kind relatie worden affectieve ervaringen via oogcontact en joint attention gebaren intersubjectief gemaakt en gedeeld (Bakeman en Adamson 1984). Ook in andere vormen van referentiële non-verbale communicatie (hoofdgebaren: 'ja' en 'nee', Van Engeland e.a. 1985) en verbale communicatie (gebruik van aanwijzende voornaamwoorden als 'die' etc.) zijn tekorten gevonden. Oogcontact blijkt bij autisten niet als turn-taking signaal in interacties te fungeren (Mirenda e.a. 1983). Er lijkt verder een verband te zijn tussen de afwijkingen in de coördinatie van het oogcontact en tekorten in non-verbale communicatie (Buitelaar e.a. 1991).

Een interessante verbindingslijn tussen deze studies naar gedrag en communicatie enerzijds en emotie-recognitie en -expressie ander-

zijds (zie volgende paragraaf) zijn de bevindingen dat autisten juist in de 'joint attention' situatie minder affectieve expressie delen met anderen, maar niet in andere situaties (Kasari e.a. 1990; Dawson e.a. 1990).

Sociale cognitie

Sommige onderzoekers hebben sterk het belang benadrukt van primaire cognitieve defecten bij autisme (Rutter 1983; Dawson 1983; Prior 1984). Deze cognitieve defecten zouden vooral betrekking hebben op stoornissen in sequentiële en abstracte bewerkingen en op (de)codeerprocessen, en zouden aan de stoornissen in het sociale gedrag ten grondslag liggen. De laatste jaren zijn twee alternatieve hypothesen opgesteld die uitgaan van specifieke sociaal-cognitieve tekorten bij autistische patiënten, namelijk (1) de 'theory of mind-hypothese' (Frith 1985, 1989; Baron-Cohen e.a. 1985) en (2) de 'emotion recognition-hypothese' (Hobson 1986a, b, 1989).

Theory of mind – Iemand heeft een theory of mind wanneer hij/zij aan zichzelf of anderen mentale inhouden (zoals gedachten, wensen, dromen, beliefs) kan toeschrijven en op grond hiervan gedrag kan voorspellen. Volgens de 'theory of mind-hypothese' ontbreekt het bij autisten aan een theory of mind, en zijn ze als gevolg daarvan ernstig gehandicapt in het vermogen emotionele en sociale signalen waar te nemen en te begrijpen en te komen tot reciproke en adequate sociale interacties. Hun sociaal 'redeneer-vermogen', het vermogen de betekenis van sociale en emotionele samenhangen in te schatten en daarnaar te handelen is uitermate zwak. De theory of mind hypothese is uitgewerkt in een serie elegant uitgevoerde experimenten (Baron-Cohen e.a. 1985, 1986; Baron-Cohen 1988, 1989a, b; Leslie en Frith 1988). In deze studies toont in vergelijking met (op leeftijd en IQ) gematchte controle personen ongeveer 80% van de autisten (tenminste van de intelligente subgroep die aan de voorwaarden voldoet om aan deze taken mee te kunnen doen) een duidelijke uitval.

Emotie recognitie – Volgens de 'emotion recognition hypothese' missen autisten het biologisch gefundeerde en (normaliter) aangeboren vermogen emotionele expressies waar te nemen en te begrijpen. Dit vermogen is 'beyond cognition', en gemis hieraan resulteert in gemis aan intersubjectieve sociaal-emotionele ervaringen. Dit leidt tot stoornissen in het herkennen van andere personen als persoon met eigen intenties, wensen etc., en tot de andere karakteristieke gedragingen van autisten (Hobson 1989). Empirische ondersteuning van deze hypothese berust op een serie experimenten waarin autisten slechter presteerden dan (op leeftijd en IQ) gematchte controles in het herkennen en combineren

van diverse vormen (gebaar, gelaatsuitdrukking, stem) van emotionele expressie (Hobson 1986a, b; Hobson e.a. 1988a, b; Weeks en Hobson 1987).

Ander, maar aan deze twee hypothesen verwant, onderzoek liet zien dat autisten tekorten toonden in de produktie van emotionele expressies (Snow e.a. 1987; Yirmiya e.a. 1989; MacDonald e.a. 1989b), in het begrijpen van emotie-gerelateerde concepten (Hobson en Lee 1989) en in sociale perspectief-name (Dawson en Fernald 1987; Oswald en Ollendick 1989).

Al deze bevindingen zijn interessant maar vragen ook om commentaar:

1. Replicatie is dringend gewenst: in een drietal studies werd tot dusver bevestiging gevonden van tekorten in emotie-recognitie bij autisten (Tantam e.a. 1989; Braverman e.a. 1989; Hertzog e.a. 1989); de theory of mind en de emotionele recognitie hypothese kon echter niet worden bevestigd door Prior e.a. (1990), tekorten in het waarnemen van gezichten werden niet gevonden door Volkmar e.a. (1989b), tekorten in emotionele recognitie werden door Ozonoff e.a. (1990) slechts gevonden op 2 van de 4 taken wanneer de controles gematcht waren op non-verbaal IQ en werden niet gevonden wanneer de controles gematcht waren op verbaal IQ, en ook door Smalley en Asarnow (1990) gevonden tekorten in emotie-recognitie bleken volledig verklaard door verschillen in verbaal IQ; misschien is het een oplossing niet uit te gaan van de uitslag op een enkele taak, maar een samengestelde score te maken op grond van een aantal emotie-recognitie en emotie-expressie taken, volgens MacDonald e.a. (1986b).

2. Hoewel beide hypothesen als concurrerend, i.e. elkaar uitsluitend zijn opgesteld (Baron-Cohen 1988) behoeft dit niet noodzakelijkerwijze zo te zijn. Ook in de eerste studie (!) waarin naar theory of mind en naar emotie-recognitie taken bij de zelfde autistische populatie is gekeken wordt een redelijke consistentie in prestatie op beide soorten taken gevonden (Prior e.a. 1990).

3. Voor zover onderzocht is er slechts een zwak verband tussen de prestaties op deze sociaal-cognitieve taken en het actuele of potentiële sociaal functioneren (Prior e.a. 1990).

4. Dit laatste, i.e. een geringe samenhang tussen sociale cognitie en sociaal gedrag, is overigens volledig in overeenstemming met de resultaten van vergelijkbaar onderzoek bij andersoortige patiëntenpopulaties, e.g. kinderen met anti-sociale gedragsstoornissen (Iamotti 1985; review Koops en Van Hekken 1988).

5. Waarin onderscheiden zich die autisten die wel goed presteren op deze taken (bij Prior e.a. 1990, 50% van de groep)? Bestaat bij hen een 'second order theory of mind problem' (Baron-Cohen 1989a)? Verder is onderzoek nodig bij verwante psychiatrische beelden (schizofrenie, persoonlijkheidsstoornissen, Asperger, andere ontwikkelingsstoornissen, taalontwik-

kelingsstoornissen, conduct disorder) om te zien hoe specifiek deze sociaal-cognitieve tekorten zijn voor autisme.

6. Er zijn aanwijzingen dat bij de theory of mind taken ontwikkelingsfactoren een belangrijke rol spelen. Met andere woorden, gevonden deficits wijzen eerder op een globaal vertraagde cognitieve ontwikkeling (Prior e.a. 1990) dan op een specifiek defect (Baron-Cohen 1989a); longitudinale studies zijn in het bijzonder gewenst om hierover meer duidelijkheid te verschaffen.

Slotopmerkingen

De onderzoeksresultaten vanuit de genetische en de sociaal-cognitieve hoek lijken in de zelfde richting te wijzen, namelijk dat autisme primair een sociaal-affectieve en/of een sociaal-cognitieve stoornis is. De bevindingen van gedragsobservatie-studies sluiten hier nauw bij aan. Ook al is er op empirisch niveau slechts een zwak verband tussen de resultaten van sociaal-cognitieve testen en gedragsobservaties, intuïtief en theoretisch bezien vormen de voorgestelde emotie-recognitie tekorten of de 'theory of mind' tekorten goede verklaringen voor de defecten in 'joint attention' gedrag van autistische patiënten.

De introductie van de DSM-III-R met de categorie AD heeft geleid tot een verbreding van het autisme-begrip. Ook het genetisch onderzoek geeft impulsen in deze richting. Als autisme in de erfelijke basis een cognitieve of taalstoornis is, zal in dit kader de relatie tussen bepaalde leerstoornissen en autisme een interessant veld van onderzoek zijn. Verbreding van het autisme begrip kan ook nadelen hebben, namelijk verlies van diagnostische validiteit en betrouwbaarheid. In ons land bij voorbeeld worden in de praktijk veel kinderen gediagnostiseerd als lijdende aan 'aan autisme verwante' stoornissen (doorgaans geclassificeerd als DSM-III-R 299.80, 'pervasive developmental disorder not otherwise specified'). Onderbouwde diagnostische criteria zijn in feite niet beschikbaar voor deze groep stoornissen, die te situeren zijn tussen de autistische stoornissen enerzijds en de enkelvoudige ontwikkelingsstoornissen en de 'gewone' gedrags- en emotionele stoornissen anderzijds. Cohen en medewerkers (1986) hebben voorgesteld deze groep stoornissen 'multiplex developmental disorders' (MDD's) te noemen, en hebben voorlopige criteria beschreven. Er wacht een belangrijke taak voor het klinisch-descriptief, epidemiologisch, psychologisch en neurobiologisch onderzoek om te trachten met name deze aan autisme verwante stoornissen verder in kaart te brengen, en om diagnostische instrumenten en procedures te ontwikkelen om in het individuele geval voldoende betrouwbaar te diagnostiseren en te differentiëren. Onderzoek naar deze MDD's is ook in ons land gaande (Van der Gaag e.a. 1989, 1991).

Ten slotte is een uitdaging de uitkomsten van het genetisch onder-

zoek en deze hypothesen over sociale cognities te verbinden met neurobiologische benaderingen. Hoe en waar moeten we ons het substraat van deze sociaal-affectieve en sociaal-cognitieve tekorten voorstellen? We komen hierop terug in deel II.

Literatuur

- Baron-Cohen, S., A.M. Leslie en U. Frith (1985), Does the autistic child have a theory of mind? *Cognition*, 21, 37-46.
- Buitelaar, J.K., H. van Engeland, C.H. de Kogel, H. de Vries en J.A.R.A.M. van Hooff (1991), Differences in the structure of social behaviour of autistic children and non-autistic retarded controls. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* (in druk).
- Clark, P., en M. Rutter (1981), Autistic children's responses to structure and to interpersonal demands. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 11, 201-217.
- Cohen, I.L., G.S. Fisch en V. Sudhalter (1988), Social gaze, social avoidance, and repetitive behavior in fragile X males: a controlled study. *American Journal of Mental Retardation*, 92, 436-446.
- Dawson, G., D. Hill, A. Spencer, L. Galpert en L. Watson (1990), Affective exchange between young autistic children and their mothers. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 18, 335-345.
- Folstein, S., en M. Rutter (1988), Autism: familial aggregation and genetic implications. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 18, 3-30.
- Frith, U. (1989), *Autism. Explaining the Enigma*. Cambridge (Mass.), Basil Blackwell.
- Gillberg, C., S. Ehlers, H. Schaumann, G. Jakobsson, S.O. Dahlgren, R. Lindblom, A. Bågenholm, T. Tjuus en E. Blidner (1990), Autism under age 3 years: a clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 31, 921-934.
- Hertzog, M.E., M.E. Snow en M. Sherman (1989), Affect and cognition in autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29, 195-199.
- Hertzog, M.E., M.E. Snow, E. New en T. Shapiro (1990), DSM-III and DSM-III-R diagnosis of autism and pervasive developmental disorder in nursery school children. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29, 123-126.
- Hobson, R.P. (1986a), The autistic child's appraisal of expressions of emotion. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 27, 321-342.
- Hobson, R.P. (1986b), The autistic child's appraisal of expressions of emotion: a further study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 27, 671-680.
- Hobson, R.P. (1989), Beyond cognition. In: G. Dawson (red.), *Autism. Nature, Diagnosis and Treatment*, New York, Guilford Press.
- Howlin, P., en M. Rutter (1989), Mother's speech to autistic children: a preliminary causal analysis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 30, 819-844.
- Kasari, C., M. Sigman, P. Mundy en N. Yirmiya (1990), Affective sharing in the context of joint attention interactions in normal, autistic and mentally retarded children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 20, 87-100.
- LeCouteur, A., M. Rutter, C. Lord, P. Rios, S. Robertson, M. Holdgrafer en J. McLennan (1989a), Autism diagnostic interview: a standardized investigator-based instrument. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 19, 363-387.

- Leslie, A.M., en U. Frith (1988), Autistic children's understanding of seeing, knowing and believing. *British Journal of Developmental Psychology*, 6, 315-324.
- Lord, C., M. Rutter, S. Goode, J. Heemsbergen, H. Jordan, L. Mawhood en E. Schöpler (1989), Autism Diagnostic Observation Schedule: a standardized observation of communicative and social behavior. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 19, 185-212.
- MacDonald, H., M. Rutter, P. Rios en P. Bolton (1989a), Cognitive and social abnormalities in the siblings of autistic and Down's syndrome probands. Paper presented at the First Congress on Psychiatric Genetics, Cambridge, 3-5 August 1989.
- MacDonald, H., M. Rutter, P. Howlin, P. Rios, A. LeCouteur, C. Evered en S. Folstein (1989b), Recognition and expression of emotional cues by autistic and normal adults. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 30, 865-878.
- Ohlson, I., S. Steffenburg en C. Gillberg (1988), Epilepsy in autism and autistic-like conditions: a population-based study. *Archives of Neurology*, 45, 666-668.
- Oswald, D.P., en T.H. Ollendick (1989), Role taking and social competence in autism and mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 19, 119-127.
- Ozonoff, S., B.F. Pennington en S.J. Rogers (1990), Are there emotion perception deficits in young autistic children? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 31, 343-361.
- Payton, J.B., M.W. Steele, S.L. Wenger en N.J. Minshew (1989), The fragile X marker and autism in perspective. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 28, 417-421.
- Prior, M., en W. Hoffman (1990), Brief report: neuropsychological testing of autistic children through an exploration with frontal lobe tests. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 20, 581-589.
- Reiss, A.L., en L. Freund (1990), Fragile X syndrome, DSM-III-R and Autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29, 885-891.
- Rutter, M., H. MacDonald, A. LeCouteur, R. Harrington, P. Bolton en A. Bailey (1990), Genetic factors in child psychiatric disorders - II. Empirical findings. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 31, 39-83.
- Rutter, M., en E. Schöpler (1987), Autism and pervasive developmental disorders: concepts and diagnostic issues. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 17, 159-186.
- Silliman, E.R., M. Campbell en R.S. Mitchell (1989), Genetic influences in autism and assessment of metalinguistic performance in siblings of autistic children. In: G. Dawson (red.), *Autism. Nature, Diagnosis and Treatment*, 225-259. New York, Guilford Press.
- Smalley, S.L., R.F. Asarnow en A. Spence (1988), Autism and genetics. A decade of research. *Archives of General Psychiatry*, 45, 953-961.
- Smalley, S.L., en R.F. Asarnow (1990), Brief report: cognitive subclinical markers in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 20, 271-278.
- Snow, M.E., M.E. Herzig en T. Shapiro (1987), Expression of emotion in young autistic children. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 26, 836-838.
- Spitzer, R.L., en B. Siegel (1990), The DSM-III-R field trial of pervasive developmental disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29, 855-862.
- Steffenburg, S., C. Gillberg, L. Hellgren, L. Anderson, I.C. Gillberg en M. Bohman

- (1989), A twin study of infantile autism in Denmark, Finland, Iceland, Norway and Sweden. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 30, 405-416.
- Szatmari, P. (1980), Differential diagnosis of Asperger's syndrome and autistic disorder using DSM-III-R. Paper presented at the Annual Meeting of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, October, New York.
- Szatmari, P., L. Tuff, M.A.J. Finlayson en G. Bartolucci (1990), Asperger's syndrome and autism: neurocognitive aspects. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29, 130-136.
- Tantam, D. (1988), Annotation. Asperger's syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 29, 245-255.
- Tantam, D., L. Monaghan, H. Nicholson en J. Stirling (1989), Autistic children's ability to interpret faces: a research note. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 30, 623-630.
- Van der Gaag, R.J., R.N. Verbaten en H. van Engeland (1989), Psychophysiological comparison of autistic children and children with multiplex developmental disorders. Abstract Annual Meeting van de AACAP. New York, oktober.
- Van der Gaag, R.J., M. Bezemer, A.H. van 't Hoog, J.A.H. ter Steeg, F. Lohman, L. Nijjo en H. van Engeland (1991), Thought disorders in children with multiplex developmental disorders. Abstract 9e ESCAP Congres. Londen, 11-14 september.
- Van Engeland, H., F.A. Bodnar en G. Bolhuis (1985), Some qualitative aspects of the social behaviour of autistic children: an ethological approach. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 26 (6), 879-893.
- Volkmar, F.R., S.S. Sparrow, R.D. Rende en D.J. Cohen (1989b), Facial perception in autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 30, 591-598.
- Volkmar, F.R., en D.S. Nelson (1990), Seizure disorders in autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29, 127-129.
- Wing, L. (1988), The continuum of autistic characteristics. In: E. Schöpler en G.B. Mesibov (red.), *Diagnosis and Assessment in Autism*, 91-110. New York, Plenum Press.
- Wolff, S., S. Narayan en B. Moyes (1988), Personality characteristics of parents of autistic children: a controlled study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 29, 143-153.
- Yirmiya, N., C. Kasari, M. Sigman en P. Mundy (1989), Facial expression of affect in autistic, mentally retarded and normal children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 30, 725-735.

Summary: Recent developments in Autism-research – part I: Classification, epidemiology, genetics, social behavior and social cognitions

Systematic research into the precise nature and the correlates of the social deficits of the autistic syndrome is only of recent date. A survey is presented of developments in research in diagnostics and epidemiology, genetics, social behavior and social cognitions of autism. Studies of siblings of autistic children as well as twin studies support a hereditary basis of autism that might comprise subtle cognitive or social deficits. Behavior observation studies indicate that autistic children lack joint attention gestures in their social behavior repertoire. Research into social cognitions has

found some evidence for two hypotheses, i.e. the theory of mind hypothesis and the emotion-recognition hypothesis.

De auteur is als kinder- en jeugdpsychiater verbonden aan de afdeling Kinder- en Jeugdpsychiatrie van het Academisch Ziekenhuis Utrecht, Postbus 85500, 3508 GA Utrecht, tel. 030-506362/506026.

Met dank aan prof. dr. H. van Engeland voor zijn commentaar op een eerdere versie, en aan Grace Postma voor de secretariële ondersteuning. De volledige lijst referenties kan bij de auteur worden opgevraagd.

Het artikel werd voor publikatie geaccepteerd op 25-7-1991.