



## AUTISMO: REFLEXÕES TEÓRICAS E PRÁTICAS

Erika Parlato Oliveira<sup>1</sup>

Natália Lisce Fioravante Diniz<sup>2</sup>

Eugênia Ribeiro Valadares<sup>3</sup>

### RESUMO

O autismo é definido na literatura como uma desordem do neurodesenvolvimento caracterizada por limitações na socialização e comunicação, bem como interesses restritos e comportamentos repetitivos. Apesar de conhecido desde 1943, o autismo segue sendo estudado e ainda restam diversas lacunas no campo científico. Neste artigo serão propostas breves reflexões sobre temas atuais, tais como: a causa, a prevalência, o diagnóstico e os tratamentos, destacando a singularidade de cada criança.

**Palavras-chave:** Autismo. Diagnóstico. Tratamento.

### ABSTRACT

Autism is a neurodevelopmental disorder characterized by limitations in socialization and communication, as well as restricted interests and repetitive behaviors. Although known since 1943, autism continues to be studied and several gaps remain in the scientific field. This article will offer brief reflections on these current themes such as the cause, prevalence, diagnosis, early identification and treatments.

**Keywords:** Autism. Diagnosis. Treatment.

### INTRODUÇÃO

---

<sup>1</sup> Pós-doutorada em psiquiatria infantil na Universidade Pierre et Marie Curie - Hospital Pitié Salpêtrière - Paris. Professora do programa de Pós-graduação em Saúde da Criança e do Adolescente da Faculdade de Medicina da UFMG Coordenadora do curso de especialização na Universidade Paris Descartes

<sup>2</sup> Mestre pela Universidade Federal de Minas Gerais.

<sup>3</sup> Pós-doutorado pela Universidade Federal de Minas Gerais



Desde a primeira descrição do autismo, em 1943, pelo psiquiatra austríaco Leo Kanner, baseada nas observações de 11 crianças com dificuldades importantes de comunicação, comportamentos repetitivos (como balanço) e uma aguda falta de interação social, o conceito e o conhecimento acerca do autismo vem se modificando ao longo do tempo (KANNER, 1943).

De lá para cá os manuais de classificação têm se sucedido, desde o DSM-I, em 1952, com 106 categorias diagnósticas, passando pelo DSM-IV, em 1994, com 297 categorias diagnósticas, até chegarmos ao DSM-V, que modifica a definição de certos critérios e multiplica ainda mais as categorias (ANSERMET, 2013).

Definições atuais apontam que o Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) é uma desordem do neurodesenvolvimento caracterizada por limitações na socialização e comunicação, bem como interesses restritos e comportamentos repetitivos (KILESNIK, 2019).

Atualmente, as principais discussões científicas no campo do autismo estão relacionadas à causa, à prevalência, ao diagnóstico, à identificação de sinais e aos tratamentos. Neste artigo serão propostas breves reflexões sobre esses temas.

## AUTISMO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um distúrbio do neurodesenvolvimento definido por dificuldades na interação social, presença de interesses restritos, comportamentos repetitivos e anomalias sensoriais (KOLESNIK, 2019; ASSOCIATION AP, 2013). Os sintomas surgem nos primeiros anos de vida e podem ser identificados de forma confiável por meio de avaliações na infância (KOLESNIK, 2019; OLLIAC *et al.*, 2017). Atualmente, o autismo também é denominado por transtorno do espectro autista, nome que engloba uma série de outros transtornos que antes eram diagnosticados separadamente. Portanto, neste estudo os termos foram utilizados de forma similar.

### Causa

O mecanismo genético do autismo ainda não está claramente estabelecido. No entanto, sabe-se que esse transtorno apresenta ampla heterogeneidade genética e fenotípica. Essa variabilidade



é expressa dentro do espectro do autismo e permite demonstrar, de diversas formas, que indivíduos com TEA podem ser similares ou diferentes entre si (LOMBARDO; LAI; BARON-COHEN, 2019).

Não se pode definir para o autismo bases genéticas replicáveis a todos, pois frequentemente estas são únicas, específicas para cada caso ou, eventualmente, limitadas a alguns indivíduos<sup>2</sup>. Os principais achados científicos apontam que, apesar de haver uma forte base genética em casos individuais, na maioria deles, a apresentação gênica do autismo envolve complexas interações entre genética e fatores de riscos ambientais (LOMBARDO; LAI; BARON-COHEN, 2019).

Apesar dessa variação, a avaliação genética do autismo pode definir uma causa específica e promover o aconselhamento genético. A recomendação atual é de iniciar a investigação genética por microarray cromossômico (CGH-array, SNP-array) e prosseguir com outros exames indicados pela avaliação clínica, como pesquisa de X-frágil, pesquisa de genes específicos, painéis de genes de autismo e sequenciamento do exoma. O cariótipo é indicado apenas em casos como Síndrome de Down e em famílias com história de abortos de repetição (MILLER *et al.*, 2010). Existe, também, recomendação para investigação bioquímica para erros inatos do metabolismo (CAMPISTOL, 2016). O sequenciamento do exoma detecta variantes monogênicas relacionadas ao autismo.

Ao passo que a ciência avança na investigação das bases genéticas, são encontrados mais desafios na sua compreensão, uma vez que são apontados múltiplos fatores genéticos que abrem caminho para uma série de combinações e uma ampla heterogeneidade<sup>2</sup>. Diversos estudos com fratrias de autistas demonstram maior probabilidade de ocorrência do autismo nessas famílias (SANDIN, 2014). Ao mesmo tempo, também são investigadas as interações entre as expressões dos genes e o ambiente (epigenética), o que torna o processo mutável no seu desenvolvimento, favorecendo a eficácia das intervenções.

## Prevalência

O TEA ocorre em diferentes contextos étnicos, raciais e níveis socioeconômicos numa taxa estimada pelo CDC, em 2020, de 1 para cada 54 crianças (BAIO *et al.*, 2014). Em outro estudo publicado em 2014, nos Estados Unidos, foi identificada a taxa de 1 para cada 100 crianças (SANDIN, 2014).



Com dados históricos de prevalência, é observado um aumento de 57% entre 2002 e 2006 (MITKA, 2010 *apud* ANSERMET, 2013), ou, ainda, de 600% entre 1990 e 2006 (HERTZ-PICCIOTTO *et al.*, 2009 *apud* ANSERMET, 2013). Essas mudanças podem não estar relacionadas ao aumento do número de novos casos, e devemos considerar que fatores como a mudança nos critérios de diagnóstico, ampliação de categorias e melhores métodos de detecção podem ter influenciado esses valores. Ao analisar esses dados, também é necessário verificar a similaridade dos instrumentos utilizados para o diagnóstico, a credibilidade e o grau de validade, o tamanho dos grupos populacionais estudados, a idade das pessoas que os constituem, o modo de recrutamento, e outros fatores (ANSERMET, 2013).

Dessa forma, a percepção dos crescentes dados de prevalência do autismo requer uma interpretação para além dos números, o que nos alerta para a incerteza de sua exatidão. Assim, é importante considerar a diferença entre o aumento de diagnósticos de autismo e o aumento de casos de autismo.

## Diagnóstico

Atualmente, não há um marcador biológico claro para o diagnóstico do autismo, que tem sido realizado a partir de uma detalhada avaliação clínica baseada em critérios relacionados ao TEA, amplamente estudados no DSM – V (ASSOCIATION AP, 2013).

O Manual Diagnóstico e Estatístico de Desordem Mental (DMS-V) propõe os seguintes critérios de diagnóstico do TEA: comprometimento qualitativo na interação social, comprometimento qualitativo da comunicação e padrões restritos e repetitivos de comportamento, como listado a seguir (ASSOCIATION AP, 2013):

- a) Déficits persistentes na comunicação e interação social sobre múltiplos contextos, sendo: 1) déficits na reciprocidade social-emocional; 2) déficits de comportamentos não-verbais de comunicação para interação social; 3) déficits no desenvolvimento, manutenção e entendimento dos relacionamentos.
- b) Padrões de comportamento repetitivos, restritos, interesses ou atividades manifestados pelo menos em duas categorias, sendo elas: 1) movimentos motores repetitivos ou estereotipados, uso de objeto ou fala (exemplo: ecolalia, frases idiossincráticas, alinhamento de objetos); 2) Insistência no mesmo, inflexível para rotina, padrões



- ritualizados; 3) altamente restrito, interesses inflexíveis que são anormais em intensidade ou foco; 4) hiper ou hiporreatividade a estímulos sensoriais ou interesses incomuns em aspectos sensoriais do ambiente.
- c) Os sintomas devem estar presentes no período inicial do desenvolvimento. Eles podem não estar totalmente visíveis/perceptíveis até que a demanda social exceda suas capacidades ou fiquem mascarados por algumas estratégias de aprendizagem ao longo da vida.
  - d) Os sintomas causam prejuízo clinicamente significativos na área social, ocupacional ou em outras áreas importantes do funcionamento atual.
  - e) Esses distúrbios não são melhor explicados por deficiência cognitiva ou atraso global do desenvolvimento.

Por depender de uma análise criteriosa de aspectos qualitativos da linguagem, comunicação e comportamento e que podem mudar durante o desenvolvimento, o diagnóstico do autismo pode ser realizado a partir dos 18 meses, mas geralmente ocorre por volta dos 3 anos, quando atinge a estabilidade de 75% (CHAWARSKA *et al.*, 2007; KIM, 2014).

Para avaliação dos critérios do autismo, diversas escalas standardizadas têm sido utilizadas (GARCIA-PRIMO, 2014; CHANNELL, 2015). Ao se escolher a escala é importante verificar os dados de especificidade e sensibilidade, validação do instrumento, idade e critérios utilizados. Apesar do crescente uso de instrumentos e dados parametrizados, a experiência e o olhar clínico do examinador serão fundamentais, uma vez que os dados dependem de uma profunda análise em conjunto com demais fatores (história de vida, contexto familiar e social e fatores biológicos, dentre outros).

## Sinais de risco de autismo

Os sinais de risco de autismo não definem diagnóstico, uma vez que este não pode ser determinado enquanto o bebê encontra-se em constituição. Esses sinais apontam para um sofrimento psíquico e permitem uma proposta de intervenção em tempo oportuno que poderá oferecer possíveis alterações de prognóstico e trajetória.

Apesar de o diagnóstico ocorrer por volta dos 3 anos de idade, dados mostram que a maioria dos pais relatam suas preocupações antes do segundo aniversário do filho e 50% antes do



primeiro aniversário (CHAWARSKA, 2007). Evidências indicam que quando existe risco de desenvolvimento de distúrbios do tipo autístico, há muita dificuldade no estabelecimento das interações do bebê com o outro (OLLIAC *et al.*, 2017).

A partir da identificação dos sinais de risco do autismo, alguns autores acreditam que a intervenção, logo que ocorra a detecção, poderá influenciar na expressão do autismo, visto que o desenvolvimento do transtorno apresenta importantes relações com os fatores ambientais<sup>5</sup>. Dessa forma, cada vez mais, tem-se buscado identificar sinais de risco do autismo, já que o diagnóstico é realizado por volta dos três anos (OLLIAC *et al.*, 2017; CHAWARSKA, 2007).

A American Academy of Pediatrics (AAP) recomenda que todas as crianças sejam avaliadas com instrumentos de triagem estandardizados nas idades de 9, 18 e 24 meses. No Brasil, a lei nº 13.438/2017 tornou obrigatória a adoção pelo Sistema Único de Saúde (SUS) de protocolo que estabeleça padrões para a avaliação de riscos para o desenvolvimento psíquico das crianças nos seus primeiros dezoito meses de vida. Apesar das recomendações e do reconhecimento da importância da detecção de risco em idades cada vez menores, são poucos os instrumentos com capacidades psicométricas validadas para a população abaixo de um ano de idade (FELDMAN *et al.*, 2012).

A maioria dos instrumentos utilizados para a identificação de sinais de risco do autismo concentra-se após o primeiro ano de vida, sendo o M-CHAT o mais conhecido (MURATORI, 2014). Antes de um ano, os instrumentos são os seguintes: FF/SF, POEMS, FYI e PREAUT.

O instrumento PREAUT – de base psicanalítica – é capaz de verificar a capacidade do bebê de iniciar as trocas (com o outro) de um modo lúdico e jubilatório, o que também é denominado de terceiro tempo do circuito pulsional. A avaliação sob essa perspectiva intencional e interacional do bebê é um dos diferenciais desse instrumento, quando comparado com outras abordagens não psicanalíticas. Esse instrumento foi validado e pode ser aplicado a partir dos 4 meses de idade (OLLIAC, *et al.*, 2017).

Considerando a plasticidade cerebral como a capacidade dos neurônios e suas redes de mudarem em resposta às experiências, e que nos primeiros anos de vida essa plasticidade atinge o seu maior potencial, é destacada a importância de detecção e da intervenção precoce (BERGER; ROHN; OXFORD, 2013; PIERCE; GAZESTANI, BACON, 2019). Esses dados reforçam a necessidade da utilização de instrumentos capazes de identificar os sinais de risco do autismo no primeiro ano de vida.



## Tratamento

Ao mesmo tempo em que são criados instrumentos de detecção de sinais de risco do autismo, aumentam as evidências de que quanto mais cedo for feita a intervenção, mais favoráveis serão os resultados (LEVY *et al.*, 2019; JASHAR *et al.*, 2019). Apesar de iniciais, os estudos sobre a eficácia da intervenção em idades mais precoces apontam para a redução de características associadas ao TEA e um fenótipo mais similar ao da população com desenvolvimento típico<sup>22</sup>. A intervenção em idades inferiores é favorecida, também, pelo momento de maior potencial de plasticidade cerebral (BERGER; ROHN; OXFORD, 2013; MATSON *et al.*, 2012).

Atualmente, alguns estudos propõem a avaliação da eficácia da intervenção nos casos de detecção de risco ou de diagnóstico de autismo. Apesar de ainda limitados esses estudos têm como dado comum a importância do início da intervenção ainda no primeiro ano de vida (MATSON *et al.*, 2012; ROGERS *et al.*, 2012).

Os estudos publicados apontam para métodos de intervenção que variam em relação à frequência, intensidade e linha epistemológica (análise comportamental, psicanálise). Esses estudos sobre a eficácia da intervenção exigem uma complexidade metodológica para que tragam evidências científicas sólidas.

A escolha da abordagem de intervenção deve envolver as publicações científicas, as características do indivíduo e de sua família, e a formação do profissional. É importante ressaltar os benefícios da abordagem multiprofissional, uma vez que pode ser necessária a interação entre diversas áreas do conhecimento.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este artigo trouxe reflexões sobre pontos constantemente estudados no contexto do autismo e propõe que o leitor faça ponderações e análises com bases em dados da literatura científica. Muito se avançou em relação aos conhecimentos, mas diversos pontos ainda permanecem incertos e merecem uma interpretação cuidadosa ao serem aplicados na prática clínica. Ressalte-se, também, a importância da detecção de sofrimento psíquico e da potencialidade da intervenção adequada no primeiro ano de vida, respeitando sempre a singularidade de cada criança.



## REFERÊNCIAS

- ANSERMET, F; GIACOBINO, A. **Autismo: a cada um o seu genoma**. Petrópolis: KRB, 2013.
- Association AP. **Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders**. Fifth Edition (DSM-V). 18 maio 2013.
- BAIO, J. *et al.*. **Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network**. 27 abr 2014.
- BARBARO, J.; DISSANAYAKE, C. Autism spectrum disorders in infancy and toddlerhood: a review of the evidence on early signs, early identification tools, and early diagnosis. *In: Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 30(5), 447-459, 2009.
- BERGER; J. M.; ROHN, T. T.; OXFORD, J. T.. **Autism as the early closure of a neuroplastic critical period normally seen in adolescence**. Biological systems open access. 20 ago 2013.
- CAMPISTOL, J. *et al.* **Inborn error metabolic screening in individuals with nonsyndromic autism spectrum disorders**. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 2016.
- CHANNELL, M. M.; PHILLIPS, B. A, LOVEALL, S. J.; CONNERS, F. A.; BUSSANICH, P. M.; KLINGER, L. G. **Patterns of autism spectrum symptomatology in individuals with Down syndrome without comorbid autism spectrum disorder**. *J. Neurodev. Disord.* 7: 5, 2105.
- CHAWARSKA, K. *et al.*. **Autism spectrum disorder in the second year: stability and change in syndrome expression**. *J Child Psychol Psychiatry*. 2007.
- FELDMAN, M. A. *et al.*. **Development and initial validation of a parent report measure of the behavioral development of infants at risk for autism spectrum disorders**. *J Autism Dev Disord*, 42(1):13-22, 2012.
- GARCIA-PRIMO, P. *et al.*. **Screening for autism spectrum disorders: State of the art in Europe**. *European Child and Adolescent Psychiatry*. 23(11), 1005–1021, 2014.
- JASHAR, D. T.; FEIN, D.; BERRY, L. N.; BURKE, J. D.; MILLER, L. E.; BARTON, M. L.; DUMONT-MATHIEU, T. Parental Perceptions of a Comprehensive Diagnostic Evaluation for Toddlers at Risk for Autism Spectrum Disorder. *In: Journal of autism and developmental disorders*. 49(5), 1763-1777, 2019.



KANNER, L. **Autistic Disturbances of affective contact**. Nervous Child: New York, v.2, p.217-250, 1943.

KIM, Y. S.; FOMBONNE, E.; KOH, Y. J.; KIM, S. J.; CHEON, K. A.; LEVENTHAL, B. L.. **A comparison of DSM-IV pervasive developmental disorder and DSM-5 autism spectrum disorder prevalence in an epidemiologic sample**. Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry. May 1;53(5):500-8, 2014.

KOLESNIK, A. *et al.*. **Increased cortical reactivity to repeated tones at 8 months in infants with later ASD**. Translational psychiatry, v. 9, n. 1, p. 46, 2019.

LEVY, S. E.; RESCORLA, L. A.; CHITTAMS, J. L.; KRAL, T. J.; MOODY, E. J.; PANDEY, J.; ROSENBERG, C. R. **ASD Screening with the Child Behavior Checklist/1.5-5 Study to Explore Early Development**. 2019.

LOMBARDO, M. V.; LAI, M. C., BARON-COHEN, S. **Big data approaches to decomposing heterogeneity across the autism spectrum**. Molecular Psychiatry. 7 jan 2019.

MATSON, Johnny L., *et al.*. **Trends and topics in early intensive behavioral interventions for toddlers with autism**. Research in Autism Spectrum Disorders 6.4 (2012): 1412-1417.

MILLER, D. T. *et al.* **Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies**. The American Journal of Human Genetics. 14 maio 2010.

MURATORI, F.. Instrumentos para triagem e para o diagnóstico. *In: Muratori F. O diagnóstico precoce do autismo: guia prático para pediatras*. Salvador: Ed. Núcleo Interdisciplinar de Intervenção Precoce da Bahia; 2014. p. 50-75.

OLLIAC, B.; CRESPIAN, G.; LAZNIK, M. C., *et al.*. **Infant and dyadic assessment in early community-based screening for autism spectrum disorder with the PREAUT grid**. PLoS One. 2017.

PIERCE, K; GAZESTANI, V. H., Bacon E. **Evaluation of the Diagnostic Stability of the Early Autism Spectrum Disorder Phenotype in the General Population Starting at 12 Months**. JAMA Pediatr. 1 jun 2019.

ROGERS, Sally J., *et al.*. **Effects of a brief Early Start Denver Model (ESDM) – based parent intervention on toddlers at risk for autism spectrum disorders: A randomized controlled trial**. Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry 51.10 (2012): 1052-1065.

SANDIN, S *et al.* **The familial risk of autism**. Jama, v. 311, n. 17, p. 1770-1777, 7 maio 2014.



STUDY TO EXPLORE EARLY DEVELOPMENT. **Journal of autism and developmental disorders**. 49(6), 2348-2357.