

TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA

Edição 2014

Joaquín Fuentes, Muideen Bakare, Kerim Munir,
Patricia Aguayo, Naoufel Gaddour & Özgür Öner

Edição em Português

Editores: Leonardo Ferreira Antônio, Yoichi Takaki Konno

Tradutores: Felipe Matos Melo Campos, Rinaig Yanniz Mendes Carvalho



Passeata de pacientes com Transtorno do Espectro Autista e familiares em Kiev, Ucrânia, em Abril de 2012 ("Mãe, eu não tenho Esquizofrenia, eu tenho Autismo", lê-se nos cartazes). A passeata foi organizada pela Fundação Criança com um Futuro e patrocinada pela Associação de Psiquiatras da Ucrânia. Isso resultou em uma mudança nas práticas diagnósticas.

Até então, crianças com Autismo cujos sintomas persistissem após os 18 anos não eram diagnosticadas com Autismo, mas como Retardo Mental ou Esquizofrenia.

(Foto D Martsenkovskiy)

Joaquin Fuentes MD

Unidade de Psiquiatria da Infância e Adolescência, Policlínica Gipuzkoa, Gautena Autism Society, San Sebastián, Espanha

Conflito de Interesses: suporte de pesquisa, palestrante, ou trabalhou como consultor da Eli Lilly, Janssen, Neurochlore, Roche and Shire

Muideen Bakare MD

Unidade de Psiquiatria da Infância e Adolescência, Federal Neuropsychiatric Hospital, Enugu State University of Science and Technology, Enugu, Nigéria

Conflito de Interesses: suporte de pesquisa pelo National Institute of Health (NIH), Fogarty International Center/NIH, Grand Challenges Canadá

Kerim Munir MD

Centro de Desenvolvimento de Medicina, Boston Children's Hospital, Harvard Medical School, Harvard University,

Esta publicação é direcionada para profissionais em treinamento ou em atividade no campo da Saúde Mental e não para o público em geral. As opiniões expressas são as dos autores e não necessariamente representam o ponto de vista do Editor ou da IACAPAP. Esta publicação busca descrever os melhores tratamentos e condutas baseados nas evidências científicas disponíveis e avaliadas pelos autores no momento da escrita da mesma e esses podem mudar de acordo com o resultado de novas pesquisas. Os leitores devem aplicar tal conhecimento em pacientes em concordância com as diretrizes e leis do respectivo país de atuação. Algumas medicações podem não estar disponíveis em alguns países e os leitores devem consultar as informações específicas das drogas, pois nem todas as dosagens e efeitos adversos são mencionados. Organizações, publicações e websites são citados e linkados para ilustrar problemas ou como fonte de mais informações. Isso não significa que os autores, o Editor ou a IACAPAP endossam seus conteúdos ou recomendações, os quais devem ser criticamente avaliados pelo leitor. Websites também podem mudar ou deixar de existir.

©IACAPAP 2014. Essa é uma publicação de livre acesso sob a [Creative Commons Attribution Non-commercial License](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/). U Uso, distribuição e reprodução em qualquer meio são permitidos sem permissão prévia desde que o trabalho original seja devidamente citado e o uso seja não comercial.

Citação sugerida: Fuentes J, Bakare M, Munir K, Aguayo P, Gaddour N, Öner Ö. Transtorno do Espectro Autista. Em Rey JM (ed), *IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health*. (edição em Português; Dias Silva F, ed). Genebra: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions 2014.

O transtorno do espectro autista (TEA) refere-se a uma condição do neurodesenvolvimento definida por uma série de características comportamentais. De acordo com o DSM-5, as principais características clínicas do TEA incluem prejuízos em duas áreas de funcionamento (comunicação social e interação social), bem como padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades. Esses sintomas estão presentes no período inicial do desenvolvimento, mas podem não se manifestar plenamente até que as demandas sociais excedam as capacidades limitadas da criança, ou ainda podem ser mascaradas por estratégias aprendidas ao longo da vida. Apesar de seu início precoce, essa condição não é diagnosticada tão precocemente. O aumento da identificação desse distúrbio, seu impacto emocional nas famílias e as desafiadoras demandas financeiras associadas ao seu tratamento e apoio, atualmente, tornam o TEA uma doença importante nos níveis científico, clínico e de saúde pública. Os tratamentos agora disponíveis podem proporcionar uma qualidade de vida muito melhor para os pacientes do que os tratamentos de há poucos anos, mas é preciso reconhecer que o TEA não pode ser curado ainda e que a maioria das pessoas com TEA, particularmente nos países em desenvolvimento - com poucas felizes exceções - não estão recebendo tratamento especializado ou qualquer tratamento.

Este capítulo resume o conhecimento atual da classificação, epidemiologia, etiologia, quadro clínico, avaliação, prognóstico e tratamento da TEA. Como muitos dos sintomas e comportamentos mencionados são difíceis de descrever, os hiperlinks são fornecidos para exibir uma variedade de vídeos ilustrando esses e outros problemas relevantes. Os leitores estão convidados a acessá-los. Espera-se que este material seja útil para clínicos comprometidos com a mudança das práticas de saúde globais envolvendo esses pacientes e suas famílias.

HISTÓRIA

Eugen Bleuler (1857-1939) cunhou os termos *esquizofrenia* e *autismo* na Suíça. Ele derivou este último da palavra grega *autos* (que significa “eu”) para descrever a retirada ativa de pacientes com esquizofrenia em sua própria vida de fantasia em um esforço para lidar com percepções ou experiências externas intoleráveis (Kuhn, 2004). O uso do termo “autismo” no seu sentido atual começou 30 anos depois, quando o pediatra austríaco Hans Asperger adotou a terminologia de Bleuler de “psicopatas autistas” em uma palestra que ele proferiu no Hospital Universitário de Viena (Asperger, 1938). Em 1944, Asperger publicou sua segunda tese de doutorado (primeira transcrita em 1943) (Asperger, 1944), onde descreveu um grupo de crianças e adolescentes com déficits em comunicação e habilidades sociais e também com um padrão restritivo e repetitivo de comportamentos

Ao mesmo tempo, em 1943 - separados pela distância, pela Segunda Guerra Mundial e, aparentemente, desconhecendo o trabalho um do outro - Leo Kanner, do Hospital Universitário Johns Hopkins nos EUA, descreveu 11 crianças, com comportamentos impressionantemente semelhantes aos descritos por Asperger, em seu artigo clássico *Perturbações autistas de contato afetivo* (Kanner, 1943). A maioria das características nucleares descritas por Kanner, como a “indiferença autista” e a “insistência na mesmice”, ainda fazem parte dos critérios para diagnosticar o TEA nas classificações atuais. As crianças descritas por Asperger diferiam das de Kanner, pois não apresentavam atrasos significativos no desenvolvimento cognitivo ou de linguagem precoce.

Boston, EUA

Conflict of interest: suporte de pesquisa pelo National Institute of Health (NIH), Fogarty International Center/NIH, the National Institute of Mental Health/NIH and Grand Challenges Canada

Patricia Aguayo MD

Centro de Estudos da Criança, Yale University School of Medicine, New Haven, EUA

Conflito de interesses: nenhum declarado

Naoufel Gaddour MD

Unidade de Psiquiatria da Infância e Adolescência, University of Monastir, Monastir, Tunisia

Conflito de interesses: nenhum declarado

Özgür Öner MD

Departamento de Psiquiatria da Infância e Adolescência, Ankara University School of Medicine, Department of Child and Adolescent Psychiatry, Ankara, Turquia

Conflito de interesses: suporte de pesquisa pelo National Institute of Health (NIH), Fogarty International Center/NIH



Hans Asperger (1906-1980), um pediatra austríaco, descreveu os sintomas do autismo em 1938.

O artigo de Asperger, publicado em alemão, permaneceu em grande parte desconhecido até que Uta Frith traduziu para o inglês (Asperger, 1944), tornando as descobertas amplamente disponíveis. Essas ideias foram ainda mais divulgadas por Lorna Wing (Wing, 1997) no Reino Unido. Posteriormente, houve um reconhecimento gradativo de que o autismo constitui um espectro, culminando com a adoção desse termo no DSM-5. Assim, o TEA, com sua faixa de níveis de gravidade e necessidades de suporte, inclui o que foi rotulado em classificações anteriores como autismo e transtorno de Asperger.

Foi um infortúnio que o significado original do termo de Bleuler e sua associação teórica com a esquizofrenia, combinada com as teorias psicanalíticas dominantes em meados do século XX, amalgamavam TEA com transtornos psicóticos sob a rubrica de “esquizofrenia infantil”. O aparente isolamento observado nos pacientes com TEA foi interpretado como sendo o mesmo que na esquizofrenia - um recuo defensivo de uma situação externa intolerável, o resultado de uma família patogênica (como foi então amplamente conceituada). Infelizmente, algumas dessas idéias desacreditadas ainda são mantidas por alguns. A importância relativa dos TEAs em relação a outras condições de saúde continua a ser subestimada por governos e agências internacionais (Lavelle et al, 2014). Na África, por exemplo, o trabalho clínico sobre TEA não começou até três décadas depois que Kanner e Asperger publicaram seu trabalho (Lotter, 1978; Bakare & Munir, 2011).

CLASSIFICAÇÃO

O CID-10 (Organização Mundial da Saúde, 1990) classifica o autismo sob o prisma dos *transtornos invasivos do desenvolvimento*, um grupo de condições caracterizadas por anormalidades qualitativas na interação social recíproca, padrões idiossincráticos de comunicação e por um repertório de interesses e atividades restrito, estereotipado e repetitivo. Essas anormalidades qualitativas são uma característica do funcionamento do paciente em todas as situações. O DSM-5 (Associação Americana de Psiquiatria, 2013) fez mudanças significativas em sua última edição. Tanto a CID-10 quanto o DSM-5 utilizam uma lista de comportamentos, exigem que um número de critérios seja atendido para garantir um diagnóstico, e as duas taxonomias são revisadas periodicamente para incorporar novos achados de pesquisa. O DSM-5 foi lançado em maio de 2013 e a revisão da CID-10 (CID-11) deverá ser aprovada pela OMS em 2015. Os atuais planos de trabalho da CID-11 parecem incorporar modificações semelhantes às do DSM-5.

Algumas das mudanças incorporadas no DSM-5 têm sido controversas nos círculos científicos e leigos. Mais pesquisas são necessárias para avaliar o impacto dessas modificações na pesquisa, na prática clínica e na política de saúde pública. O DSM-5 eliminou a distinção no DSM-IV entre autismo, Transtorno de Rett, Transtorno de Asperger, Transtorno Desintegrativo da Infância e Transtorno Invasivo do Desenvolvimento sem outra especificação, criando uma categoria única de TEA caracterizada por:

- Déficits persistentes na comunicação social e interação social em vários contextos
- Padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades atuais ou elicitados ao longo da história clínica
- Comprometimento clinicamente significativo em áreas sociais,



Leo Kanner (1894 – 1981), psiquiatra americano, descreveu o autismo em 1943.



Lorna Wing é uma psiquiatra inglesa e médica que promoveu o conceito de um espectro de autismo. Ela é uma dos fundadores da Sociedade Autística Nacional no Reino Unido.



[Clique na imagem para ouvir Dra Susan Swedo discorrer brevemente sobre as mudanças para o Transtorno do Espectro Autista no DMS-5 \(2:28\).](#)

ocupacionais ou outras áreas importantes de funcionamento

- Presença desde a primeira infância (embora possa não se manifestar totalmente até que as demandas sociais excedam as capacidades limitadas da criança), e
- Não é melhor explicado por deficiência intelectual ou por atraso global no desenvolvimento.

O DSM-5 eliminou assim o diagnóstico separado do transtorno de Asperger, enquanto formalizava o conceito de “espectro” adotado por Lorna Wing, que preferiu considerar o distúrbio de Asperger uma subcategoria de uma construção unificada de TEA (Wing et al, 2011). Muitas pessoas pensam que essas demarcações, embora oficialmente possam desaparecer, provavelmente continuarão a ser usadas em contextos clínicos e leigos. Para uma breve descrição dessas mudanças, siga o hiperlink no videoclipe de Susan Swedo na página anterior; para uma descrição mais detalhada, siga o hiperlink para a apresentação de Andrés Martin.

Diversos aspectos bem-vindos foram incorporados ao DSM-5, como a colocação de TEA sob o título mais apropriado de “Transtornos do Neurodesenvolvimento” — em vez de “Transtornos Invasivos do Desenvolvimento” — e a recomendação de considerar ‘especificadores’ (descritores) voltados para subgrupos homogêneos de indivíduos que compartilham certas características (uma condição médica, genética ou ambiental conhecida; deficiência intelectual e/ou de linguagem; outro transtorno de neurodesenvolvimento, transtorno mental ou comportamental ou catatonía). Essa melhora é acompanhada pelo reconhecimento de alguns sintomas que, embora frequentemente experienciados pelos pacientes, não foram considerados nas classificações anteriores: aqueles relacionados a hiper ou hiporreatividade a estímulos sensoriais ou interesse incomum em aspectos sensoriais do ambiente, por exemplo, aparente indiferença à dor/temperatura, resposta adversa a sons ou texturas específicas, cheiros ou toques excessivos de objetos, fascinação visual com luzes ou movimento.

Finalmente, em um movimento salutar para esclarecer as necessidades funcionais do indivíduo e o planejamento de suporte necessário, o DSM-5 oferece uma tabela descrevendo os níveis de severidade, que pode ser resumida como:

- **Nível 1:** *Requer suporte* (p.ex., sem o devido apoio, déficits na comunicação social causam deficiências visíveis. Dificuldade para iniciar interações sociais e respostas atípicas ou mal-sucedidas às iniciativas dos outros. Inflexibilidade causa interferência significativa com o funcionamento em um ou mais contextos)
- **Nível 2:** *Requer suporte substancial* (p.ex., déficits acentuados na comunicação social verbal e não-verbal; deficiências sociais aparentes mesmo com devido apoio; iniciação limitada de interações sociais. Inflexibilidade de comportamento, dificuldade em lidar com mudanças ou outros comportamentos restritos ou repetitivos aparecem com frequência e interferem no funcionamento)
- **Nível 3:** *Requer apoio muito substancial* (p.ex., déficits severos na comunicação social verbal e não verbal que causam graves prejuízos no funcionamento, iniciação muito limitada de interações sociais e resposta mínima a iniciativas de outros. Inflexibilidade do comportamento, extrema dificuldade em lidar com mudanças que interferem com o funcionamento)



Clique na imagem para assistir uma aula de Andrés Martin (Universidade de Yale, EUA) sobre **A nova definição de TEA no DMS-5** (disponível em inglês, basco, espanhol e francês); no encontro da Sociedade Internacional de Pesquisa em Autismo (INSAR) em Donostia/San Sebastian (Espanha) em 2013 (28:23).

Especificadores

Especificadores são extensões de um diagnóstico, que clarificam mais o curso, gravidade ou outras características especiais (descrições). No caso do TEA, alguns dos especificadores são: gravidade atual, com ou sem deficiência intelectual, associado com alguma condição médica ou genética conhecida, etc.



Clique na imagem para ouvir a Dra Temple Grandin discorrer sobre hiper-reatividade a estímulos sensoriais. Ela é uma escritora, bióloga e educadora que sofre de Autismo (0:47).

Talvez a mudança mais controversa no DSM-5 tenha sido a criação de uma nova categoria – *transtorno da comunicação social (pragmática)* – separado do TEA. De acordo com muitos, o distúrbio de comunicação social (pragmático) é idêntico ao que no DSM-IV foi descrito como transtorno invasivo do desenvolvimento sem outra especificação, uma condição que constitui em alguns programas especializados para TEA até 50% de seus pacientes.

Pesquisas iniciais sobre o impacto dos critérios do DSM-5 produziram resultados conflitantes, alguns positivos e outros negativos. Parece que, nesse ponto, os novos critérios fornecem melhor especificidade em detrimento da redução da sensibilidade, especialmente para pacientes mais velhos, com comorbidade intelectual e aqueles com quadro de Asperger e quadros clínicos parciais (Grzadzinski, 2013; Volkmar, 2013). O fornecimento de mais descritores foi apontado como uma maneira útil de identificar os principais aspectos desses pacientes (Lai, 2013).

Finalmente, para complicar ainda mais as questões de classificação, o influente Instituto Nacional de Saúde Mental dos EUA lançou para fins de pesquisa, os *critérios de domínio de pesquisa* (RDoC), uma nova maneira de classificar a psicopatologia com base nas dimensões do comportamento observável e medidas neurobiológicas.



Clique na imagem para acessar o site do CDC sobre TEA, com diversas informações bastante úteis.

EPIDEMIOLOGIA

O autismo já foi considerado uma condição relativamente rara. Dados epidemiológicos recentes alteraram radicalmente essa percepção. Com base em grandes pesquisas nos EUA, o [Centro de Controle e Prevenção de Doenças \(CDC\)](#), estima a prevalência de TEA como 1 em 68 crianças, ocorrendo em todos os grupos raciais, étnicos e socioeconômicos, embora seja cinco vezes mais comum

Tabela C.2.1 Prevalência dos Transtornos do Espectro Autista – Autism and Developmental Disabilities Monitoring (ADDM) Network 2000 – 2010 (dados combinados de todos os sites)

Ano da pesquisa	Data de nascimento	Prevalência para 1,000 crianças (margem)	Frequência
2000	1992	6,7 (4,5–9,9)	1/150
2002	1994	6,6 (3,3–10,6)	1/150
2004	1996	8,0 (4,6–9,8)	1/125
2006	1998	9,0 (4,2–12,1)	1/110
2008	2000	11,3 (4,8–21,2)	1/88
2010	2002	14,7 (14,2–15,1)	1/68

Fonte: [CDC website](#)

- Você tem perguntas?
- Comentários?

Clique aqui para ir à página do Tratado no Facebook para compartilhar sua opinião com outros leitores, pergunte aos autores ou editor e faça comentários.

entre os meninos (1 em 42) que as meninas (1 em 189). O site do CDC também oferece dados de vários estudos na Ásia, Europa e América do Norte, mostrando uma prevalência média de TEA de cerca de 1%. Uma pesquisa recente na Coreia do Sul, que examinou crianças em escolas, relatou uma prevalência de 2,6% (3,7% entre meninos e 1,5% entre meninas) (Kim et al, 2011). Outro estudo na Inglaterra estimou a prevalência de TEA em quase 1% em adultos (Brugha et al, 2011).

No entanto, estudos epidemiológicos são difíceis de comparar. Eles variam na composição da população pesquisada, mecanismos de recrutamento, tamanho da amostra, desenho, conscientização, taxas de participação, critérios diagnósticos, instrumentos usados, bem como se os critérios de comprometimento estão incluídos ou não (Fombonne, 2009). De qualquer forma, usando a mesma metodologia em um período de dez anos, a Rede de Monitoramento de Incapacidades do Autismo e Desenvolvimento de CDC encontrou taxas crescentes de TEA nos EUA (Tabela C.2.1).

Embora os estudos não descartem fatores demográficos temporais ou externos (como nascer de pais mais velhos, sobrevivência de bebês prematuros ou de baixo risco, diagnóstico precoce de crianças pequenas com QI mais alto que progridem espontaneamente ao longo do tempo e que não teriam sido diagnosticados anos atrás, ou contando apenas com crianças mais velhas que recebem apoio especial), especialistas no campo explicam essa prevalência crescente pelo aumento da conscientização e melhoria no reconhecimento e detecção do distúrbio. Isso pode explicar por que a prevalência de TEA é menor na China (6,4 em 10.000) (Li et al, 2011). Embora haja muita pesquisa sobre TEA na Europa e na América do Norte, não há um único estudo epidemiológico baseado na comunidade sobre TEA na África Subsaariana (Bakare & Munir, 2011). Existem pequenos estudos examinando a prevalência de TEA em crianças com deficiência intelectual na África Setentrional e Subsaariana, mas nenhum estudo de TEA em pessoas sem deficiência intelectual (Bello-Mojeed et al, 2013). No entanto, um aumento significativo de TEA entre filhos de mães ugandenses (Gillberg et al, 1995) e de mulheres somalis que vivem na Suécia (Barnevik-Olsson et al, 2008) foi relatado.

DETECÇÃO PRECOCE

Reconhece-se que a detecção precoce constitui um avanço importante na medida em que permite uma intervenção imediata que pode melhorar o prognóstico em uma proporção significativa de crianças com TEA, mas também porque esclarece as dúvidas e angústias dos pais e permite um planejamento adequado para futuras alocações nas escolas e para o apoio comunitário.

Sabe-se há algum tempo que há uma maior incidência de TEA entre irmãos de casos já identificados; essa observação levou a um exame mais detalhado dos irmãos recém-nascidos e ao acompanhamento nos primeiros anos de vida. Tentar identificar sinais precoces de desenvolvimento que precedem um diagnóstico de TEA em irmãos que eventualmente desenvolvam o transtorno tem sido uma área frutífera de investigação. Essa mudança, de uma visão retrospectiva do desenvolvimento anormal para um acompanhamento prospectivo de crianças em risco, levou a avanços notáveis. Mostrou-se nesses bebês de alto risco que não há achados durante os primeiros seis meses naqueles que mais tarde desenvolvem TEA, exceto, talvez, atrasos inespecíficos no desenvolvimento motor.



Para aprimorar o reconhecimento de sinais precoces de TEA pelos profissionais, pais, e cuidadores, a Dra Rebecca Landa, do Kenney Krieger Institute, desenvolveu um vídeo com um breve tutorial sobre sinais comportamentais precoces de TEA em pacientes com 01 ano de idade. O tutorial consiste em seis vídeos, que comparam crianças sem sinais de TEA com crianças que apresentam os sinais precoces do TEA. Clique na figura para assistir (9:02).

Figura C.2.1 Sinais de alerta (“Red Flags”) para identificar Transtornos do Espectro Autista e atrasos no desenvolvimento



Fonte: [First Words](#)

No entanto, nos seis meses seguintes, os problemas de interação social começam a se tornar aparentes (Zwaigenbaum et al, 2005). Aos dois anos de idade, as crianças no espectro apresentam problemas claros em comunicação social, brincadeira, linguagem e cognição, bem como outras dificuldades sensoriais e motoras (Zwaigenbaum et al, 2009). Esses achados confirmam a noção de que o TEA pode ser identificado mais cedo do que o habitual em alguns casos e que, para muitas crianças, os 24 meses de idade coincidem com um pico no início de novos sintomas que facilitariam o reconhecimento. [Clique aqui](#) para acessar um webinar de uma hora do Dr. Zwaigenbaum discutindo pesquisas sobre os chamados ‘irmãos bebês’ de crianças com autismo, bem como as implicações dos recentes avanços na detecção precoce do distúrbio.

As informações relevantes para orientar os médicos vêm de pesquisas longitudinais conduzidas pelo Projeto First Words (Primeiras Palavras) (Florida State University), que identificaram “Bandeiras Vermelhas” para o TEA, embora insistam que não há sintoma patognomônico que garanta a presença de TEA. Nem todas as crianças com TEA mostram todos e cada um dos sintomas o tempo todo - isso deve evitar que os médicos digam que “essa criança não tem autismo, porque eu o vi olhando para os olhos dos outros” ou similar. O Projeto Primeiras Palavras apontou nove bandeiras vermelhas que ajudam a distinguir crianças com TEA de crianças com deficiências de desenvolvimento e crianças em desenvolvimento típico, e quatro bandeiras vermelhas que distinguem crianças com TEA e deficiências de desenvolvimento de crianças em desenvolvimento normal (Wetherby et al, 2004).

Muitos questionários foram desenvolvidos como potenciais ferramentas de



[Clique na imagem para ver uma palestra de Rebecca Landa \(Kenney Krieger Institute, Baltimore, EUA\) sobre “Diagnóstico Precoce e Curso do TEA” \(disponível em inglês, basco, espanhol e francês; no encontro da Sociedade Internacional de Pesquisa em Autismo \(INSAR\) em Donostia/San Sebastian \(Espanha\) em 2013 \(34:32\).](#)

Tabela C.2.2 Mitos sobre rastreamento do desenvolvimento

Mito # 1	<i>“Não existem ferramentas adequadas de rastreamento para pré-escolares”</i>
Fato	Apesar de ter sido verdade décadas atrás, hoje existem medidas de rastreamento sonoro. Muitas medidas de rastreamento têm sensibilidades e especificidades maiores que 70%
Mito # 2	<i>“Deve haver muito treino para poder aplicar corretamente o rastreamento”</i>
Fato	O treinamento requerido para a maioria das ferramentas de rastreamento não é extenso. Muitos rastreamentos podem ser aplicados por outros profissionais
Mito # 3	<i>“O rastreamento requer muito tempo”</i>
Fato	Muitos instrumentos de rastreamento levam menos de 15 minutos para se aplicarem, e alguns levam cerca de 2 minutos do profissional
Mito # 4	<i>“As ferramentas que incorporam informações de pais não são válidas”</i>
Fato	As preocupações dos pais são geralmente válidas e são preditivas de atrasos no desenvolvimento. Pesquisas mostram que queixas parentais detectam de 70% a 80% das crianças com deficiências

Fonte: CDC / Autism website

rastreamento para a avaliação do desenvolvimento de crianças, bem como para rastreio do TEA, como descritos aqui. A descrição dessas ferramentas de triagem de desenvolvimento, sejam traduções em outros idiomas além do inglês, sua sensibilidade e especificidade e onde elas podem ser encontradas estão disponíveis na tabela da [American Academy of Pediatrics](#).

Mitos comuns compartilhados por muitos profissionais e formuladores de políticas sobre triagem de desenvolvimento estão resumidos na Tabela C.2.2. Uma variedade de fluxogramas práticos também está disponível, em grande parte produzidos por sociedades nacionais, mas o produzido pela American Academy of Pediatrics representa o atual padrão-ouro para o rastreamento de TEA em países desenvolvidos (Johnson & Mayers, 2007).

Instrumentos de rastreamento para TEA

Entre os muitos instrumentos disponíveis ([clique aqui para uma lista: Tabela 1 nos Parâmetros práticos da AACAP](#)), existem atualmente dois que merecem menção especial, uma vez que são livres para usar, lidar com diferentes faixas etárias (um para crianças mais novas e outra para as mais velhas), foram submetidos a adaptação transcultural e tradução para muitas línguas, e foram pesquisados em vários países. Estas são a Lista de Verificação Modificada para Autismo em Pré-Escolares (Modified Checklist for Autism in Toddlers - M-CHAT) (Robins et al, 2001) e o Teste de Distúrbios do Espectro Autista Infantil (Childhood Autism Spectrum Disorders Test - CAST) (anteriormente conhecido como Teste de Síndrome da Asperger na Infância) ([clique aqui para uma versão online de teste](#)).

O M-CHAT pode ser complementado com a [Entrevista de Seguimento M-CHAT](#), também disponível no site do M-CHAT. Recomenda-se que os

Clique na figura abaixo para acessar a versão online inglesa, gratuita, com resultado instantâneo, junto com todos os materiais e referências requeridos.



usuários do M-CHAT também incorporem a Entrevista de Acompanhamento do M-Chat na triagem, dada as descobertas recentes de que o uso da entrevista de acompanhamento reduz muito os casos de falsos positivos, evitando encaminhamentos desnecessários. O CAST também está disponível gratuitamente para fins não comerciais e em muitas línguas no site do [Centro de Pesquisa de Autismo da Universidade de Cambridge](#).

A Academia Americana de Pediatria recomenda a triagem para TEA em todas as crianças de 18 e 24 meses, usando um procedimento em etapas (Johnson & Meyers, 2007). No entanto, existem dificuldades práticas e éticas em fazê-lo, e é questionável se o rastreamento deve ser implementado rotineiramente em todo o mundo. Primeiro, as propriedades psicométricas desses instrumentos estão longe de serem perfeitas. Alguns, como o M-CHAT, identificam uma proporção de casos que não têm TEA (falsos positivos), embora as autoridades de saúde talvez não considerem isso um problema, pois detecta crianças que necessitam de apoio para outras condições de qualquer maneira (por exemplo, atrasos no desenvolvimento, problemas de fala). Há também falsos negativos: uma proporção de crianças com a doença não é identificada pela triagem. Um estudo que combinou a observação da interação social da criança e os relatórios dos pais, mostrou um aumento significativo na sensibilidade e especificidade da triagem. A Tela de Observação Direta de Três Itens (TIDOS) (Oner et al, 2013) é um desses dispositivos de triagem. Foi desenvolvido em um país de renda média, mas também pode ser útil em configurações de renda baixa e média.

Al-Qabandi et al (2011) desafiam a crença de que a triagem deve ser feita porque existe um tratamento eficaz (por exemplo, intervenção comportamental precoce). Apesar de promissores, os tratamentos não são igualmente eficazes em todas as crianças com TEA e estamos apenas começando a entender quem será melhor atendido com o tratamento, mas muitas questões permanecem e ainda não há cura. É amplamente reconhecido que a triagem para uma condição sem ter recursos ou tratamento efetivo (como acontece para a TEA na maioria das regiões do mundo) pode ser antiética. Na mesma linha, não está claro se as crianças pequenas



Dr Bernard Rimland (1928-2006), psicólogo norte-americano, foi fundador e diretor do Instituto de Pesquisa em Autismo, e fundador da Sociedade Americana de Autismo. Ele abriu caminho para a compreensão atual do autismo ao introduzir a concepção de que esse seria um transtorno do desenvolvimento cerebral.



Existem dificuldade práticas e éticas em rastrear o TEA, e é questionável se os instrumentos de rastreamento deveriam ser implementados rotineiramente em todo o mundo.

Desenho feito por Khalil, uma criança de 11 anos com TEA.

com TEA são mais facilmente reconhecidas usando instrumentos universais de triagem administrados por profissionais do que, por exemplo, através de uma campanha comunitária culturalmente sensível. Apesar de todas essas controvérsias, aceita-se que aumentar a informação, educar as famílias, os professores e a equipe médica para reconhecer o TEA é um passo à frente.

Os mecanismos utilizados para detectar o TEA provavelmente serão diferentes para cada país e região, dependendo da cultura e das práticas de educação infantil, mas dependerão principalmente da disponibilidade de vigilância do desenvolvimento (e não uma verificação isolada para uma condição específica). A maioria das crianças no mundo não tem acesso a “programas de saúde para bebês” e a vigilância na puericultura. O acesso à saúde deve incluir o empoderamento das comunidades e dos sistemas de saúde para identificar as deficiências mais prevalentes em uma determinada comunidade. Nos países desenvolvidos, estes incluem deficiência intelectual, paralisia cerebral, surdez, cegueira e TEA. Em outras partes do planeta, as prioridades para a vigilância podem ser muito diferentes. Em resumo, propomos que a vigilância do desenvolvimento favorável ao contexto deve ser conduzida para todas as crianças com administração de instrumentos de triagem para os suspeitos de TEA.

ETIOLOGIA E FATORES DE RISCO

Nos EUA, na década de 1950 e início dos anos 1960, acreditava-se que o autismo se devia à educação defeituosa de crianças por pais frios e rejeitadores, deixando a criança sem outra alternativa a não ser procurar conforto na solidão, como afirmou Bruno Bettelheim. Em seu livro “A fortaleza vazia: autismo infantil e o nascimento do eu”, Bettelheim comparou o autismo a ser prisioneiro em um campo de concentração (algo que ele experimentou na Alemanha durante a Segunda Guerra Mundial) (Finn, 1997). Em 1964, Bernard Rimland abriu o caminho para a compreensão atual do autismo, introduzindo a noção de que era um distúrbio do desenvolvimento do cérebro com seu livro seminal “Autismo Infantil: A Síndrome e suas Implicações para uma Teoria Neural do Comportamento” (Rimland, 1964).

Fatores genéticos

A evidência da importância dos fatores genéticos na etiologia do autismo vem de muitas fontes, incluindo estudos com gêmeos e familiares (Muhle et al, 2004). O autismo é, por exemplo, 50 a 200 vezes mais prevalente em irmãos de probandas autistas do que na população geral. Entre os parentes dos probandos que não têm autismo, há também uma maior prevalência de formas mais leves de dificuldades do desenvolvimento relacionadas à comunicação e habilidades sociais (fenótipo amplo). As taxas de concordância para o autismo variam de 36% a 96% em gêmeos monozigóticos, mas apenas de 0% a 27% em gêmeos dizigóticos (Shaddock & Shaddock, 2008).

Embora a hereditariedade do autismo tenha sido estimada em 90% (Freitag, 2007), os fatores genéticos são heterogêneos, complexos e, na maioria das vezes, pouco compreendidos. Os mecanismos precisos estão sendo explorados por meio de rastreamento completo, citogenética e avaliação de genes candidatos (Muhle et al, 2004). Em estudos de genes candidatos, há resultados replicados de aumento do risco de autismo associados a variantes em genes únicos nos cromossomos 2, 3, 4,



Clique na imagem para ver uma palestra de Thomas Bourgeron (Instituto Pasteur, Paris, França) sobre “Explicando o TEA: Aspectos Genéticos” (disponível em inglês, basco, espanhol e francês; no encontro da Sociedade Internacional de Pesquisa em Autismo (INSAR) em Donostia/San Sebastian (Espanha) em 2013 (26:42).

Etiologia

Os leitores interessados podem aprender mais sobre os estudos em andamento sobre a etiologia do TEA checando os sites a seguir:

- [Childhood Autism Risks from Genetics and the Environment \(CHARGE\)](#)
- [Norwegian Autism Birth Cohort Study \(ABC\)](#)
- [Centers for Autism and Developmental Disabilities Research and Epidemiology \(CADDRE\)](#)

6, 7, 10, 15, 17 e 22 (Freitag et al, 2010). Estudos citogenéticos têm implicado anormalidades no locus 15q11-q13 em indivíduos com autismo (Muhle et al, 2004; Smalley, 1991). Estudos de associação genômica ampla encontraram efeitos leves no risco de autismo com variantes genéticas nos loci 5p14.1 e 5p15 (Ma et al, 2009; Weiss et al, 2009). Além disso, variações no número de cópias replicadas, encontradas em estudos de associação genômica ampla como sendo mais comuns em indivíduos com autismo do que em controles, estão localizadas nas regiões cromossômicas 1q21, 2p16.3, 3p25-26, 7q36.2, 15q11-13, 16p11.2 e 22q11.2 (Freitag et al, 2010). As direções futuras para a pesquisa genética no autismo estão na identificação de interações específicas gene-ambiente. Clique aqui para acessar a recente [revisão recente detalhada de genética em TEA e diretrizes para estudos genéticos do Colégio Americano de Genética e Genômica \(Schaefer & Medelsohn, 2013\)](#).

Achados de neuroanatomia e neuroimagem

Os achados neuroanatômicos e de neuroimagem, embora não diagnósticos, revelaram consistentemente aumento do volume cerebral que afeta a substância cinzenta e a branca, bem como os ventrículos aumentados. Os achados de neuroimagem também incluem anormalidades na química do cérebro, na síntese de serotonina e na eletrofisiologia do cérebro (Courchesne et al, 2004; Hazlett et al., 2005; Lainhart, 2006).

O *espectro* do autismo é agora entendido como neurodesenvolvimento, o que significa que existem diferenças no padrão de desenvolvimento do cérebro. Por exemplo, o crescimento precoce do cérebro foi documentado nos dois primeiros



Clique na imagem para ver uma palestra de Joe Piven (Carolina Institute for Developmental Disabilities, EUA) sobre **“Explicando o TEA: Aspectos Neurobiológicos”** (disponível em inglês, basco, espanhol e francês; no encontro da Sociedade Internacional de Pesquisa em Autismo (INSAR) em Donostia/San Sebastian (Espanha) em 2013 (30:00).



Escultura em massa feita por Santiago, uma criança de 11 anos, com diagnóstico de TEA. Foto: Lynn Albrink

anos de vida (Courchesne et al, 2001) e, em desenvolvimentos posteriores, há claras diferenças na função e estrutura do ‘circuito de empatia’ do cérebro (amígdala, córtex pré-frontal ventromedial, junção têmporo-parietal, córtex orbitofrontal, cíngulo anterior e outras regiões cerebrais relacionadas) (Lombardo et al, 2011). Há também diferenças na conectividade entre as funções do lobo frontal e parietal que se pensa relacionar com o estilo cognitivo, em particular uma segurança excessiva no processamento de detalhes, e uma relativa subestimação no processamento de informação integral ou holística (Belmonte et al, 2004). Estudos de imagem de tensores de difusão sugeriram aberrações no desenvolvimento do trato da substância branca (Wolf et al, 2012). Estudos recentes (Stoner et al, 2014) identificaram manchas discretas de córtex desorganizado na maioria das amostras post-mortem obtidas de crianças autistas jovens. Essas manchas ocorreram em regiões mediando as funções que são perturbadas no autismo: social, emocional, comunicação e linguagem. Essas anormalidades podem representar um conjunto comum de características neuropatológicas de desenvolvimento que sublinham o autismo e provavelmente resultam da desregulação da formação de camadas e da diferenciação neuronal específica da camada nos estágios de desenvolvimento pré-natal.

Fatores ambientais

Uma série de fatores ambientais tem sido reivindicada, particularmente na Internet, como desempenhando um papel na etiologia dos TEAs, incluindo mercúrio, cádmio, níquel, tricloroetileno e cloreto de vinila (Kinney et al, 2010). É importante notar que a ligação sugerida anteriormente entre a vacina Tríplice Viral (Sarampo - Caxumba - Rubéola) e transtornos do espectro do autismo (Wakefield et al, 1998) foi desmascarada por agências internacionais que incluem Centros de Controle e Prevenção de Doenças, Instituto de Medicina da Academia Nacional de Ciências dos EUA, o Serviço Nacional de Saúde do Reino Unido e a Biblioteca Cochrane. O artigo de Wakefield et al (1988) publicado no Lancet que sugeriu a associação entre a vacina Tríplice Viral e o autismo foi declarado fraudulento e oficialmente retirado (Goodlee et al, 2011)..

Associações entre diferentes fatores ambientais que contribuem para a deficiência de vitamina D e aumento do risco de autismo também têm sido propostas (Grant & Soles, 2009). Estudos populacionais na Escandinávia descobriram que o uso de suplementos de ácido fólico pré-natal ao longo do tempo de concepção foi associado com um menor risco de transtorno autista (Surén et al, 2013), enquanto o uso materno de valproato durante a gravidez foi associado a um risco significativamente aumentado de TEA e autismo infantil na prole, mesmo após o ajuste para a epilepsia materna (Christensen et al, 2013).

Fatores epigenéticos

Há indicações de que, além de fatores genéticos e ambientais, os fatores epigenéticos também desempenham algum papel pelo fato de que várias síndromes genéticas que são comórbidas com TEA mostram desregulação de marcas epigenéticas que ajudam a regular a expressão gênica (Grafodatskaya et al, 2010). A linha de pesquisa epigenética também é promissora em oferecer um modelo explicativo para entender o suposto aumento na incidência de autismo sugerido



Clique na imagem para acessar à diretriz do NICE: “Autismo: Reconhecimento, Referência e Diagnóstico em Crianças e Jovens no Espectro Autista”.

pelos achados epidemiológicos.

Fatores de risco

A diretriz do NICE (2011) guideline *Autismo: Reconhecimento, Encaminhamento e Diagnóstico de Crianças e Jovens no Espectro do Autismo*, enquanto enfatiza a baixa qualidade das evidências encontradas, lista os fatores de risco para TEAs que são clinicamente e estatisticamente importantes como:

- Um irmão com Autismo
- Um irmão com outro TEA
- História parental de psicose esquizofrênica
- História parental do transtorno afetivo
- História parental de outro transtorno mental ou comportamental
- Idade materna acima de 40 anos
- Idade paterna entre 40 e 49 anos (TEA)
- Idade paterna acima de 40 anos (autismo)
- Peso ao nascer inferior a 2500g
- Prematuridade (menos de 35 semanas)
- Admissão em uma unidade de terapia intensiva neonatal
- Presença de defeitos congênitos
- Sexo masculino
- Ameaça de aborto com menos de 20 semanas
- Residir em uma capital
- Residir no subúrbio de uma cidade capital.

Em relação às condições médicas associadas ao TEA, com a mesma premissa de baixa qualidade das evidências, a diretriz NICE lista a prevalência de TEA em várias condições médicas (prevalência de TEAs entre parênteses):

- Deficiência intelectual (8%-27,9%)
- Síndrome do X frágil (24%-60%)
- Esclerose tuberosa (36%-79%)
- Encefalopatia neonatal/encefalopatia epiléptica/espasmos infantis (4%-14%)
- Paralisia cerebral (15%)
- Síndrome de Down (6%-15%)
- Distrofia muscular (3%-37%)
- Neurofibromatose (4%-8%).

Doenças físicas neonatais, como infecções pós-encefalíticas e sepse, foram documentadas precedendo o aparecimento de sintomas de TEA, especialmente na África Subsaariana. Fatores auto-imunes também têm sido apontados como um possível fator etiológico em TEA. Isso resultaria, se finalmente demonstrado, de reações entre os anticorpos maternos e o feto (Bakare & Munir, 2011).

Em resumo, embora a hereditariedade do autismo tenha sido estimada como extremamente alta, os desafios enfrentados na compreensão da etiologia do autismo residem na observação de que os fatores genéticos são heterogêneos,

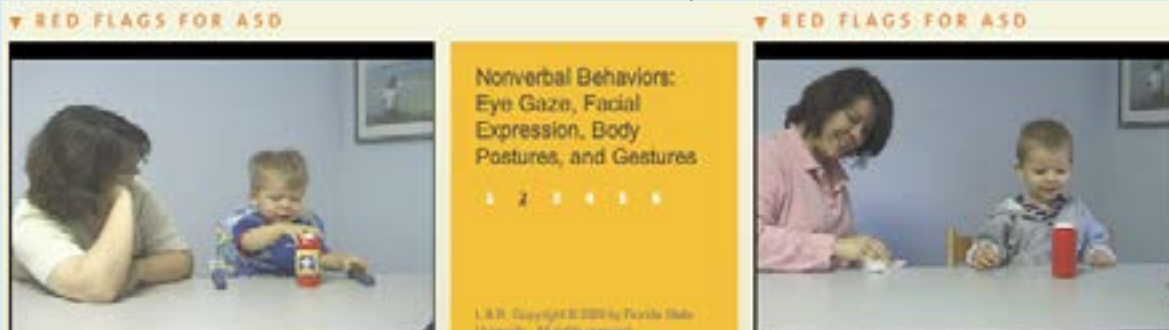
complexos e a interação entre genes e ambiente é pouco compreendida. Há estudos longitudinais e individuais contínuos e ambiciosos em andamento que prometem nos fornecer dados úteis a esse respeito.

As direções futuras para a pesquisa genética no autismo estão na identificação de interações específicas gene-ambiente. A pesquisa deve superar os desafios de elucidar os papéis da heterogeneidade genética, mecanismos epigenéticos e modificadores ambientais. Espera-se que os avanços tecnológicos, combinados com projetos longitudinais, nos ajudem a entender, num futuro próximo, as complexidades etiológicas desses distúrbios e buscar formas específicas de tratá-los

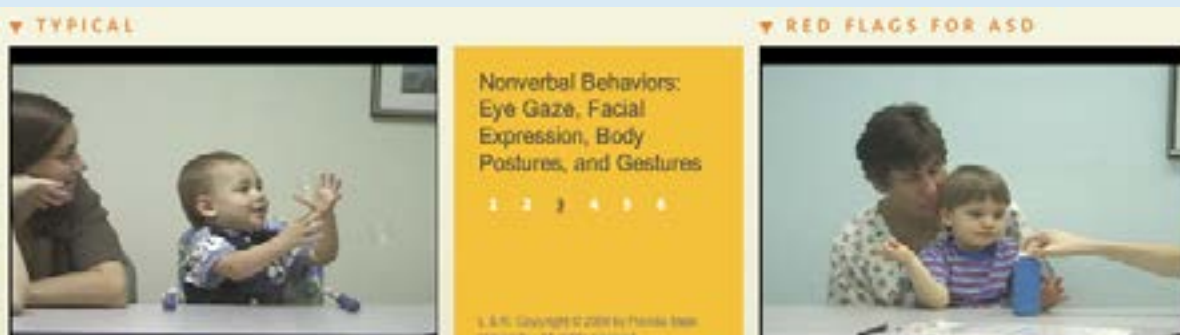
Figura C.2.2 Fotos ilustrando “Bandeiras Vermelhas” (BV); vídeos disponíveis no [Autism Speaks video glossary](#)



Uma criança típica de 12 meses de idade muda a direção do seu olhar do brinquedo-de-corda para a avaliadora e coordena seu olhar com um sorriso. Uma criança com TEA mantém o foco no brinquedo e não olha, nem inicia interação com adultos.



Uma criança de 18 meses com TEA olha para o pote e para as mãos de sua mãe, mas não muda a direção do olhar do pote para o rosto da mãe para transmitir o que ele quer. A mesma criança, aos 27 meses, esteve em um programa de intervenção precoce e, apesar de ainda apresentar desafios importantes na linguagem, ele agora pode olhar para o rosto de sua mãe, coordenado com sinal ou gesto e com palavras.



Uma criança típica de 15 meses mostra expressões faciais; os movimentos da face são usados para expressar suas emoções e para comunicar com os demais de forma não-verbal. Uma criança com TEA aos 20 meses de vida têm uma deficiência importante no uso de expressões faciais e outros comportamentos não-verbais.

e preveni-los.

ASPECTOS CLÍNICOS

Prejuízos qualitativos na interação social e comunicação social

Dos principais domínios sintomáticos que definem o TEA, o comprometimento da interação social e da comunicação é central. Isso inclui o comprometimento dos comportamentos não verbais usados para regular as interações sociais, a falha em desenvolver relacionamentos apropriados ao nível de desenvolvimento da criança e a falta de espontaneidade para compartilhar prazer, interesses ou conquistas com os outros (p.ex., não mostrar ou apontar objetos de interesse para outros). Crianças com deficiências nessas áreas carecem de reciprocidade social ou emocional.

Responder e iniciar a atenção compartilhada é muito importante na aprendizagem social e está associado à linguagem e ao desenvolvimento cognitivo. O comprometimento na atenção compartilhada é um sintoma inicial muito importante que pode ser visto até mesmo em crianças muito jovens com autismo

Pesquisas sobre a *teoria da mente* mostraram que a capacidade das crianças de imitar os outros está na origem da compreensão da perspectiva dos outros. A teoria da mente permite que se tenha uma idéia do estado mental dos outros e, em certa medida, prever suas ações.

A teoria da mente também está relacionada com a capacidade de compreender a decepção e as emoções de outras pessoas (empatia). A teoria do comprometimento da mente afeta negativamente o brincar de faz de conta, a empatia, o compartilhamento, a reciprocidade social e emocional e os relacionamentos entre pares. As deficiências na teoria da mente podem ser vistas em todos os indivíduos com TEA, independentemente da idade e da inteligência, quando são usados testes apropriados para a idade mental (Baron-Cohen, 2009). Entretanto, os déficits de teoria da mente não são exclusivos de TEA e podem ser vistos na esquizofrenia e em alguns transtornos de personalidade.

Outro conceito importante é a *superseletividade ao estímulo*: crianças com TEA exibem atenção excessivamente seletiva a alguns estímulos específicos e não à proposta do que está sendo visto ou ouvido (como fazer um quebra-cabeça não usando a imagem a ser construída, mas prestar atenção apenas à forma de os pedaços). Isso também não é exclusivo do TEA e pode ser visto em crianças com deficiências intelectuais.

A superseletividade do estímulo pode dever-se a uma atenção mais restrita ou a um viés para uma informação local, não global. Este último tem sido descrito como a *teoria da coerência central fraca* (Happé & Frith, 2006). A explicação desse viés permite que os indivíduos com TEA tenham uma capacidade superior de processamento de informações locais. A *teoria do funcionamento perceptual aprimorado* (Motttron et al, 2006) postula que indivíduos com TEA têm percepção tendenciosa, que é mais orientada localmente; a percepção detalhada é aprimorada e a percepção do movimento é reduzida. Baron-Cohen e colaboradores (2009) argumentam que a hipersensibilidade sensorial leva a uma excelente atenção aos detalhes e a *hipersistemização* leva ao reconhecimento mais regrado de padrões, o



Clique na imagem para ver uma palestra de Francesca Happé (King's College, Londres, RU) sobre "**Compreender a pessoa com TEA**" (disponível em inglês, basco, espanhol e francês; no encontro da Sociedade Internacional de Pesquisa em Autismo (INSAR) em Donostia/San Sebastian (Espanha) em 2013 (41:45).

Atenção compartilhada

Esse termo descreve a capacidade da criança de olhar para uma face alheia, a fim de colher informações sobre, por exemplo, como aquela pessoa se sente, o que ela estaria olhando, ou o que aquela pessoa estaria tentando fazer. Também é ser capaz de acompanhar a direção do olhar de outra pessoa e observar a mesma coisa que ela para manter a atenção compartilhada, que é mais difícil quando não se pode prever o que a outra pessoa irá pensar, sentir ou fazer. Algumas situações sociais requerem mudança constante da atenção para monitorizar a outra pessoa.



Clique na imagem para ouvir Uta Frith (University College, Londres, RU) falar sobre a *fraca Coerência Central* e seu papel no TEA (4:00).

que pode produzir talentos.

As crianças com TEA usam comportamentos não-verbais como contato visual, gestos, posturas corporais e expressões faciais com menos frequência do que crianças com desenvolvimento típico. Uma das descobertas mais importantes nos últimos anos foi a observação de que crianças de dois anos com autismo não conseguem se orientar em direção ao movimento biológico - corpos humanos em movimento (Klin et al, 2009) - e não olham preferencialmente para os olhos de adultos que se aproximam (Jones et al, 2008).

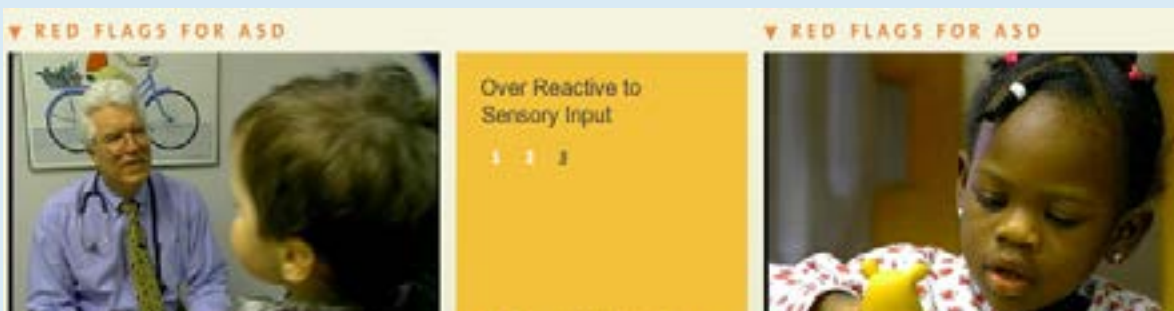
Figura C.2.3 Fotos ilustrando “Bandeiras Vermelhas” (BV); vídeos disponíveis [Autism Speaks video glossary](#)



Uma criança típica de 12 meses alcança cautelosamente a sacola, olha para a avaliadora e para reassegurar e explora ativamente a bolinha felpuda apalpando-a e pondo-a na boca, e então mostra a sua mãe. Uma criança com TEA, aos 20 meses de idade, tem bom contato escolar, porém se mostra muito relutante em tocar a bolinha felpuda. Sua reação fortemente negativa é chamada “defesa sensorial”.

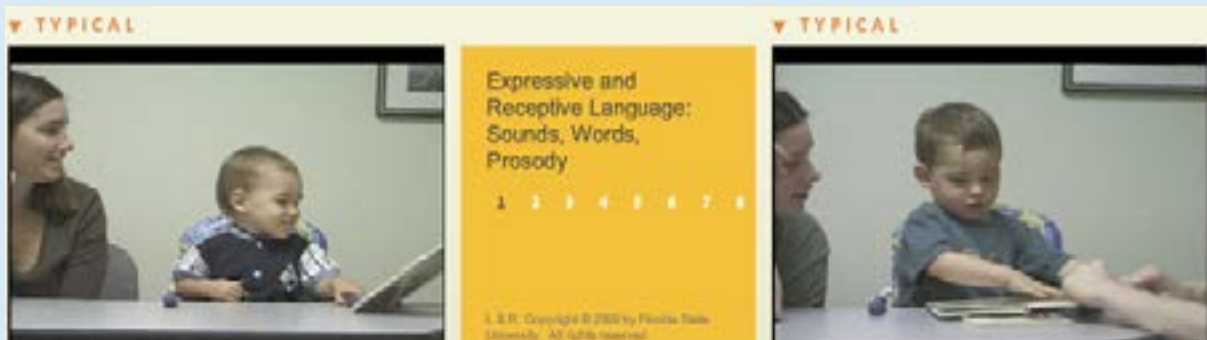


Uma criança de 3 anos com TEA se antecipa ao ruído do balão esvaziando e cobre seus ouvidos, joga o balão e depois entrega a sua mãe para protestar. A mesma criança aos 5 anos cobre novamente os ouvidos em antecipação ao balão sendo esvaziado no ar. Apesar de ainda hiper-reativo ao estímulo sensorial, ele agora pode dizer à profissional que ele não quer ouvi-la esvaziar o balão..

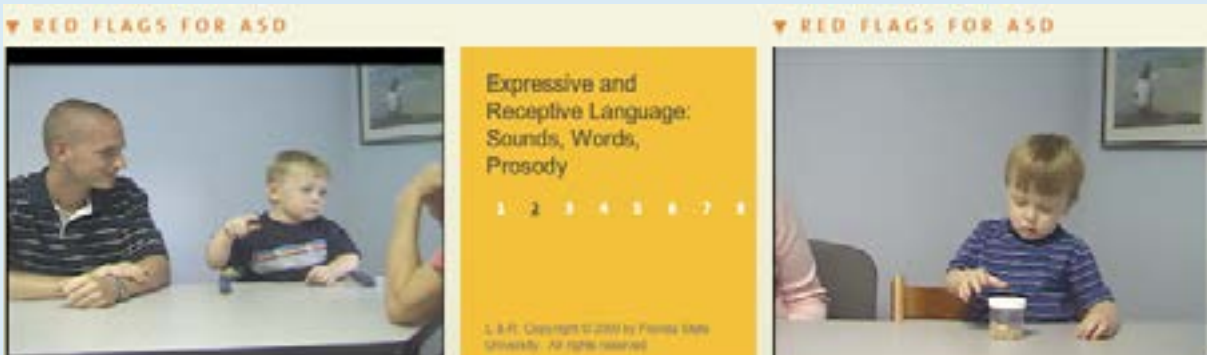


Uma criança de 2 anos de idade com TEA é hiperativa a luz, e inicia um comportamento de auto-estímulo, para se acalmar ou confortar. Uma criança de 3 anos com TEA é muito sensível a ruídos, como bater palmas. Essa criança põe as mãos sobre os olhos e busca a mãe para se confortar.

Figura C.2.4 Fotos ilustrando “Bandeiras Vermelhas” (BV); vídeos disponíveis no **Autism Speaks video glossary**



Uma criança típica de 15 meses de idade usa sons semelhantes à fala ou balbucios de forma interativa, com significado. A mesma criança com 22 meses já usa palavras completas para nomear animais enquanto aponta figuras no livro.



Uma criança de 22 meses de idade com TEA tem o desejo e se esforça para se comunicar com diversos gestos e mínima vocalização, mas ele ainda não tem palavras. A mesma criança, aos 28 meses de idade, está tentando imitar as palavras “mais” e “abrir” verbalmente.



Uma criança de 28 meses de idade com TEA produz sons incomuns como forma de linguagem. Uma criança de 36 meses de idade com TEA produz sons incomuns como forma de linguagem. Ela aparenta mais estar “falando consigo mesma”, uma vez que ela nunca olha para os outros.



Clique na imagem para acessar o site Autism Speaks. É um excelente recurso para documentar todos os sinais e sintomas. O acesso é gratuito; as informações não podem ser baixadas, mas podem ser usadas online por profissionais que desejam mostrar tais sintomas (pelos vídeos) a familiares ou em sessões de treinamento. Os vídeos contrastam os comportamentos encontrados em crianças com TEA em relação a crianças com desenvolvimento típico. O Video Glossary foi criado pela Dra Amy M. Wetherby, diretora da Florida State University Autism Institute e Nancy D. Wiseman, fundadora e presidente do First Signs®.

Eu não tenho amigos. O bullying começou no jardim de infância, quando eu comecei a usar óculos. A professora fez um aluno popular usar óculos de mentira para eu ter alguém com quem me conectar, mas no fim das contas ele não necessariamente queria debater sobre se o archaeopteryx seria um pássaro pré-histórico ou um dinossauro. Nem é necessário dizer, mas a amizade durou menos que um dia. Hoje em dia, eu já me acostumei com as crianças me dizendo para sair, para sentar em outro lugar. Eu nunca sou chamado nos fins de semana. Eu apenas não entendo as dicas sociais que as outras pessoas entendem. Logo, se eu estiver conversando com alguém na sala e ele diz: “Cara, já é uma hora mesmo?”, eu olho para o relógio e respondo que “sim, é uma hora mesmo” quando, na realidade, ele está tentando encontrar um jeito mais educado de se livrar de mim. Eu não entendo por que as pessoas nunca falam o que querem... Para mim, estar em situações sociais – seja na escola, ou no jantar de Ação de Graças, ou na fila do cinema – é como se mudar para a Lituânia sem ter estudado Lituano.

Judi Picoult (2010). *House Rules*. New York: Atria Books







Mesmo indivíduos com TEA com alto desempenho têm problemas nas relações entre pares. Algumas pessoas com TEA não têm qualquer interesse em se relacionar com pares, enquanto outras podem não ser capazes de brincar em lados diferentes de um jogo (p.ex., pique-esconde). Alguns podem querer se relacionar com colegas, mas têm problemas em interpretar as ações de outras pessoas e responder de acordo. Muitos sujeitos com TEA não compreendem a natureza das relações sociais, isto é, as normas ou significados ocultos intuitivos ou dedutivos que regem nossos relacionamentos, e podem falhar em desenvolver uma empatia adequada. Todas essas dificuldades levam a prejuízos nas relações sociais..

Em termos de comprometimento qualitativo da comunicação, os sintomas podem incluir:

- Atraso ou total falta de desenvolvimento da linguagem falada, que não é acompanhada de tentativas compensatórias
- Comprometimento acentuado na capacidade de iniciar ou sustentar conversas
- Linguagem estereotipada, repetitiva ou idiossincrática; e
- Falta de variadas brincadeiras espontâneas, de imitação ou de faz-de-conta.

Atraso de linguagem, falta de linguagem e peculiaridades na linguagem falada são comuns em TEA e são frequentemente a preocupação inicial dos pais. A distinção importante está nas tentativas compensatórias; crianças com outras deficiências sensoriais e do desenvolvimento geralmente tentam compensar usando meios não verbais – como gestos – para comunicação. Em crianças com fala, funcionalidade e direcionamento social da fala são muito importantes, muitas vezes falta naqueles com TEA. Repetição de palavras de outra pessoa, ecolalia, é frequente em TEA. A velocidade, o volume e a entonação da fala podem ser anormalmente altos, baixos, rápidos, lentos, espasmódicos, monótonos, etc. Indivíduos com TEA podem inventar suas próprias palavras ou frases e a linguagem pode ser repetitiva, repetir as mesmas frases mesmo quando estão inadequado ao contexto. Mesmo indivíduos com TEA com alto desempenho podem ter problemas para iniciar e sustentar uma conversa. Isso inclui a falta de conversa casual, não fornecer informações suficientes, não pedir informações e não se basear nos comentários de outras pessoas. Quando combinado com interesses restritos, a conversação com

Figura C.2.5 Fotos ilustrando “Bandeiras Vermelhas” (BV); vídeos disponíveis no [Autism Speaks video glossary](#)

<p>▼ TYPICAL</p> 	<p>Preoccupation with Restricted Patterns of Interest</p> <p>1 2 3 4</p> <p>L & P. Copyright © 2009 by Florida State University. All rights reserved.</p>	<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 
<p>Uma criança típica de 20 meses de idade começa uma brincadeira de faz-de-conta ao oferecer “café” a todos e oferecia comida para o pato de pelúcia e para si mesmo. Uma criança de 20 meses de idade com TEA não brinca de faz-de-conta, mas explora os brinquedos revirando e rolando-os.</p>		
<p>▼ TYPICAL</p> 	<p>Preoccupation with Restricted Patterns of Interest</p> <p>1 2 3 4</p> <p>L & P. Copyright © 2009 by Florida State University. All rights reserved.</p>	<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 
<p>Uma criança típica de 15 meses de idade inicia uma brincadeira de faz-de-conta ao abraçar e alimentar o pato de pelúcia com a mamadeira, enchendo, derramando e soprando a comida. Ele muda seu foco de um brinquedo para outro e do brinquedo para as pessoas. Uma criança de 16 meses de idade com TEA não brinca de faz-de-conta, mas fica mais focado em balançar a tigela e o copo.</p>		
<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 	<p>Preoccupation with Restricted Patterns of Interest</p> <p>1 2 3 4</p> <p>L & P. Copyright © 2009 by Florida State University. All rights reserved.</p>	<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 
<p>Uma criança de 5 anos de idade com TEA foca (e fica “empacado”) em uma bola que parece um globo. Ele permaneceu bastante interessado em planetas por alguns anos, mas ele era particularmente atraído por bolas, em detrimento dos outros brinquedos. A mesma criança aos 5 anos fica “empacado” em uma câmera. Ele se mostrou interessado em por câmeras e outros aparelhos eletrônicos por alguns anos.</p>		



Clique na imagem para acessar: [Autism Europe's "Persons with Autism Spectrum Disorders: Identification, Understanding, Intervention".](#)

- I- Eu disse, “Obrigado por me auxiliar em minha investigação.”
- E ela disse, “Você é o Christopher, não é?”
- Eu disse, “Sim, eu vivo na casa 36.”
- Então ela disse, “Nós não conversamos antes, não é?”
- Eu respondi, “Não, eu não gosto de conversar com estranhos. Mas estou fazendo um trabalho investigativo.”
- E ela disse, “Eu te vejo todos os dias, indo para a escola.”
- Eu não retruquei.
- Então ela disse, “É muito bacana você vir e dar um oi.”
- Eu não respondi a isso porque a Sra. Alexander estava fazendo o que é chamado de bate-papo, onde as pessoas dizem coisas umas as outras que não sejam perguntas e respostas e não sejam conectadas.
- Então ela disse, “Mesmo que seja apenas por você estar fazendo trabalho de detetive.”
- E então eu disse, “Obrigado mais uma vez”.

Haddon M (2003) *The Curious Incident of the Dog in the Night-Time*. Jonathan Cape, p50.

peças com TEA pode ser muito difícil de sustentar.

O brincar pode ser funcional ou imaginativo. O brincar funcional é quando os brinquedos são usados como pretendido, por exemplo, usando um garfo de brinquedo como um garfo ou pressionando os botões de um brinquedo de causa e efeito. Problemas em brincadeiras de faz-de-conta e imitação são aparentes em muitas crianças com TEA. Crianças em desenvolvimento adequado brincam com vários materiais de forma flexível e criativa. Por exemplo, em brincadeiras típicas de faz-de-conta, as crianças podem usar um fantoche como um general e um bloco de madeira como o carro do soldado inimigo (brincadeira imaginativa). Tudo pode ser usado de uma forma imaginativa.

Padrões repetitivos, restritos e estereotipados de atividades e interesses comportamentais

De acordo com o DSM-5, esse domínio central de sintomas inclui a preocupação com padrões estereotipados e restritos, a adesão inflexível a rotinas, maneirismos motores estereotipados e repetitivos e a preocupação persistente com partes de objetos. Tem sido sugerido que esse domínio é muito amplo e contém pelo menos dois subtipos de comportamentos: (a) comportamentos sensório-motores repetitivos (ordem inferior) e (b) insistência na mesmice – e possivelmente interesses circunscritos – (ordem superior). Comportamentos sensório-motores repetitivos são mais frequentemente vistos em crianças pequenas e estão associados com menor inteligência não verbal.

Muitas pessoas demonstram fortes interesses em alguns tópicos; leem extensivamente sobre eles, coletam itens relacionados a eles, podem falar sobre esse assunto por horas, e podem proceder como jovens adultos para se juntarem a grupos de interesse ou sociedades dedicadas ao seu interesse. A diferença entre esses comportamentos normais e aqueles de indivíduos com TEA pode ser explicada em termos de estreitamento do foco, inflexibilidade, perseveração e falta de qualidade

social. Indivíduos com TEA podem se concentrar em uma parte muito específica do objeto de seu interesse, por exemplo, apenas o número de dentes em dinossauros. Eles podem ter problemas em mudar para outros tópicos, mesmo quando outras pessoas não estão claramente interessadas no que estão falando. Eles se concentram no tópico quando devem fazer outras tarefas e podem ficar angustiados ou mesmo agitados quando são interrompidos. Eles podem demonstrar menos interesse em compartilhar seu hobby de maneiras sociais, como ingressar em um clube.

A adesão inflexível a rotinas ou rituais específicos e não funcionais também é um sintoma típico dos TEAs. Dificuldades com pequenas mudanças na rotina pessoal e resistência a pequenas mudanças no ambiente podem causar problemas significativos no dia-a-dia de suas famílias (p.ex., birras severas).

Maneirismos motores estereotipados e repetitivos e preocupação persistente com partes de objetos são mais evidentes em crianças mais jovens e indivíduos com deficiência intelectual. Estes incluem movimentos com as mãos e os dedos, balançar o corpo, caminhar na ponta dos pés, farejar e lambe objetos não alimentares, girar o corpo e olhar fixamente de incomum, entre outros. Preocupação persistente com partes de objetos pode ser vista, por exemplo, rodas girando, piscando os olhos das bonecas.

Comportamentos estereotipados podem ser observados em várias outras condições, incluindo Transtorno de Tourette, síndrome do X Frágil, transtorno de Rett, transtorno obsessivo-compulsivo, surdez, cegueira, esquizofrenia e uma variedade de deficiências intelectuais sem TEA. Parece que a frequência do comportamento é o que é distintivo para TEA, e não o padrão - que está relacionado ao nível de desenvolvimento (Bodfish et al, 2000).

As crianças com TEA apresentam vários comportamentos atípicos, provavelmente devido à hipersensibilidade sensorial, que podem ser observadas nas modalidades visual, auditiva e tátil e podem ser específicas de certos estímulos (Baron-Cohen et al, 2009). A hipersensibilidade visual pode levar à visão lateral – olhando para objetos com pupilas no canto dos olhos (Motttron et al, 2006). A visão lateral foi interpretada como uma tentativa de limitar a informação excessiva ou focar na informação ideal.

DIAGNÓSTICO

Existe um consenso geral de que, suspeitada a presença de TEA, a criança deve ser encaminhada para uma avaliação multidisciplinar na qual todos os membros da equipe devem ter algum treinamento sobre TEA e pelo menos um membro da equipe deve ser treinado na avaliação e no diagnóstico de TEA utilizando instrumentos padronizados. Além disso, recomenda-se que a criança seja observada idealmente em ambientes diferentes, estruturados e não estruturados. É preciso reconhecer, no entanto, que a grande maioria dos serviços de saúde mental em infância e adolescência em todo o mundo não possuem instrumentos de última geração, como a Escala de Observação Diagnóstica do Autismo, a Entrevista Diagnóstica do Autismo, a Entrevista Diagnóstica para o Transtorno de Comunicação Social ou a Entrevista Dimensional e Diagnóstica do Desenvolvimento, usada em clínicas especializadas em países ricos. Isso destaca a necessidade de disseminação, treinamento e desenvolvimento de instrumentos multiculturais, multilíngues, baratos, orientados para a realidade e de fácil utilização.



[Clique na imagem para acessar o "Instrumentos Diagnósticos para TEA".](#)

A diretriz NICE está disponível gratuitamente e considera todos os aspectos da avaliação diagnóstica específica para TEA, fornece recomendações sobre seus principais elementos, ferramentas de diagnóstico específicas para o autismo e a melhor forma de comunicar aos pais um diagnóstico de autismo do seu filho. Em resumo, a diretriz NICE reitera o que foi estabelecido em outras diretrizes, incluindo uma investigação detalhada sobre as preocupações específicas levantadas por famílias e professores, história médica, vida doméstica, educação e assistência social, e história e observação focando as características do desenvolvimento e comportamentais especificadas no CID-10 e no DSM-5. Esta informação central é geralmente suficiente para estabelecer um diagnóstico de autismo quando o diagnóstico é simples. Além do diagnóstico de TEA, uma avaliação diagnóstica também deve incluir um perfil de pontos fortes, necessidades, habilidades e deficiências. Os instrumentos necessários para isso dependerão da idade do paciente e do nível de desenvolvimento, mas devem ser capazes de ajudar a identificar:

- Habilidade intelectual e estilo de aprendizado
- Habilidades acadêmicas
- Fala, linguagem e habilidade de comunicação
- Habilidades motoras finas e grosseiras
- Habilidades adaptativas (incluindo autoajuda)
- Habilidades de socialização
- Saúde mental e emocional, incluindo autoestima, saúde física e nutrição
- Hipossensibilidades e hipersensibilidades sensoriais
- Comportamentos que provavelmente afetam a participação em experiências de vida, suporte e gerenciamento futuros.

Exame físico

Um exame físico completo também deve ser realizado. Os achados do exame físico podem ser úteis para detectar condições coexistentes ou sintomas de distúrbios que possam ter um papel causal ou aumentar a suspeita de um TEA. Particular atenção deve ser dada à identificação de estigmas da pele de neurofibromatose e esclerose tuberosa, bem como anormalidades congênicas e características dismórficas, incluindo micro e macrocefalia. O exame também deve procurar sinais de lesão física, como autoflagelação ou maus-tratos (Volkmar et al, 2014^{p244}).

Diagnóstico diferencial

O transtorno do espectro autista, quando apresentado em sua forma típica, não é difícil de ser reconhecido por um profissional com alguma experiência. No entanto, os médicos devem descartar disfunções ou transtornos médicos, genéticos, neurológicos ou sensoriais. A situação é diferente para quadros clínicos que não se enquadram nas descrições tradicionais do transtorno, que estão se tornando mais frequentes devido à ampliação do construto no espectro autista e isso pode levar a discordância diagnóstica.



[Clique na imagem para acessar a diretriz do National Institute for Health and Clinical Excellence \(RU\) sobre o reconhecimento, referência, diagnóstico e manejo de adultos no espectro autista.](#)

É importante salientar que a associação entre o TEA e o Déficit Intelectual é muito comum e que muitas causas conhecidas de deficiência intelectual, como anormalidades cromossômicas, geralmente se apresentam com sintomas autísticos (p.ex., Síndrome do X-Frágil, Síndrome de Prader-Willi).

Escultura em massa
feita por Santiago,
uma criança de 11
anos com diagnóstico
de TEA. Foto: Lynn
Albrink



Bebês e pré-escolares

O diagnóstico diferencial nesta idade deve excluir os distúrbios que interferem com o desenvolvimento normal da linguagem e habilidades sociais. A perda auditiva pode ser suspeitada se a criança perdeu o balbúcio, mostra baixa vocalização ou indiferença aos estímulos auditivos. Exames de rotina em crianças muito jovens que não podem cooperar incluem emissões otoacústicas e audiometria de impedância. Se eles são normais, não há necessidade de mais testes. Se eles são anormais, a orelha externa deve ser examinada e ambos os testes devem ser repetidos em dois a três meses. Se os resultados forem novamente anormais, os potenciais evocados auditivos devem ser estudados.

Privação psicossocial grave

É bem conhecido que a privação emocional grave na infância leva a sérios danos psicológicos, incluindo quadros clínicos pseudo-autistas (Rutter et al, 1999). Os sintomas autistas nesses casos geralmente consistem em uma relativa indiferença ao ambiente, atraso na comunicação, interesses restritos e comportamentos repetitivos. Ao contrário do TEA, a reciprocidade social não é completamente anormal – embora o vínculo possa ser afetado – e os déficits podem ser revertidos rapidamente na maioria dos casos, se o ambiente melhorar.

Deficiência intelectual (anteriormente conhecido como retardo mental)

Geralmente, é um diagnóstico difícil de excluir nos primeiros anos de vida porque a avaliação do funcionamento cognitivo é mais difícil (ver Capítulo C.1). Alguns sintomas (por exemplo, dismorfismo facial, microcefalia) podem sugerir a existência de problemas genéticos ou neurológicos conhecidos por causar deficiência intelectual. Também está documentado que a gravidade da deficiência intelectual está positivamente correlacionada com déficits de interação social (Wing & Gould, 1979). Portanto, atribuir defeitos de comunicação e socialização, comportamentos autolesivos ou estereotipados ao autismo ou deficiência intelectual grave pode ser

um desafio. Isto pode ser provisoriamente resolvido se houver evidência de um desenvolvimento anormal em habilidades sociais, comunicativas e imaginativas discordantes com o nível geral de inteligência (muito difícil de esclarecer quando a idade mental for menor que 18 meses). É importante destacar aqui que a associação de TEA e deficiência intelectual é muito comum e que muitas causas conhecidas de deficiência intelectual, como anomalias cromossômicas, frequentemente apresentam sintomas de autismo (por exemplo, síndrome do X Frágil, síndrome de Prader-Willi) (ver Capítulo C.1).

Síndrome de Rett

O DSM-5 não inclui essa condição entre os TEAs. Embora os pacientes geralmente tenham sintomas autistas, eles são aparentes apenas por um breve período durante a primeira infância, portanto, a inclusão no espectro do autismo não é apropriada para a maioria dos indivíduos. O distúrbio de Rett é uma condição do neurodesenvolvimento ligada ao cromossomo X que afeta meninas quase exclusivamente. Tipicamente, há desenvolvimento normal até 6–18 meses de idade, o desenvolvimento cessa e aparece uma regressão (perda da fala e do uso proposital da mão) com estereotípias específicas da mão e retraimento social, que imitam um quadro autístico. Além disso, há uma desaceleração no crescimento da cabeça levando à microcefalia adquirida e convulsões podem aparecer. Pesquisas levaram à identificação de um gene (MECP2) no cromossomo X (explicando a maior frequência em meninas, mas alguns casos masculinos foram relatados) (Amir et al, 1999).

Transtornos da linguagem receptiva-expressiva

Os transtornos de linguagem expressiva são muito comuns em crianças e geralmente consistem em um atraso simples no domínio da fonologia, léxico e sintaxe que parece muito seletivo no contexto de um desenvolvimento típico de habilidades sociais, comunicação não-verbal, habilidades cognitivas e imaginação. A situação é mais desafiadora em um grupo de crianças previamente diagnosticadas como “transtornos invasivos do desenvolvimento sem outra especificação” que no DSM-5 são consideradas como não tendo TEA, mas como um transtorno de comunicação social (pragmático), uma condição apenas diferenciada do TEA pela ausência de padrões restritos / repetitivos de comportamento, interesses ou atividades. A utilidade deste novo diagnóstico tem sido questionada de forma contundente, uma vez que não há estudos que o apoiem como um transtorno não relacionado. Os transtornos de comunicação social (pragmática) constituem, também, uma proporção significativa de casos que participam em programas de tratamento de TEA.

Síndrome de Landau-Kleffner

A afasia adquirida com epilepsia ou síndrome de Landau-Kleffner é caracterizada por um desenvolvimento normal até os três a quatro anos, seguida por uma regressão massiva da linguagem receptiva e posteriormente expressiva, geralmente em conjunto com o desenvolvimento de convulsões ou anormalidades do eletroencefalograma do sono. A regressão pode estar associada à retirada social transitória, mas não se observa um quadro autístico completo. Existe um subtipo

de transtorno invasivo do desenvolvimento, *transtorno desintegrativo da infância*, em que a regressão é evidente, mas a regressão ocorre mais cedo (18 a 24 meses de idade).

Mutismo seletivo e ansiedade de separação

Problemas de separação, ansiedade e comunicação são comuns. No entanto, pode ser facilmente distinguido do autismo por causa da existência de comunicação normal e habilidades sociais em casa ou em outros ambientes familiares.

Crianças mais velhas

O diagnóstico diferencial em apresentações típicas de autistas é mais fácil em crianças mais velhas, mas pode ser difícil em casos dentro do fenótipo mais amplo, casos na “periferia” do espectro, especialmente em crianças com alto funcionamento, ou casos com síndrome parcial. Histórias médicas e de desenvolvimento precisas, exame clínico cuidadoso e relatos de situações sociais são essenciais.

Os clínicos devem considerar a esquizofrenia infantil (ver Capítulo H.5). Confusão entre esta condição rara e TEA pode surgir da má expressão de emoções e negativismo. No entanto, alucinações e delírios são específicos para a esquizofrenia. Além disso, a maioria das crianças com esquizofrenia de início precoce não apresenta o atraso ou anormalidades da linguagem e os déficits sociais típicos dos TEAs.

Outras condições psiquiátricas a serem excluídas são o *transtorno do déficit de atenção e hiperatividade* (TDAH), especialmente agora que no DSM-5 TDAH e TEA podem coexistir, e *transtorno obsessivo-compulsivo* (TOC), devido aos rituais e interesses selecionados vistos no TOC, mas o diagnóstico diferencial pode ser feito com base na história e apresentação clínica. É interessante destacar que alguns autores se referem a um distúrbio não incluído nas classificações atuais: transtorno complexo múltiplo do desenvolvimento (Towbin et al, 1993), que consiste na regulação prejudicada do estado afetivo com ansiedades primitivas, reciprocidade social prejudicada e transtornos do pensamento, mas que não cumpre os critérios para TEA.

Três palavras resumem o tratamento de indivíduos com TEA:

- Personalizar
- Contextualizar
- Empoderar.

PROGNÓSTICO E DESFECHOS EM ADULTOS

TEAs são transtornos que começam na infância; portanto, mudanças significativas ocorrem com o desenvolvimento que afetará o resultado adulto. Essas mudanças não devem ser negligenciadas e exigem monitoramento contínuo e adaptação individualizada para otimizar os programas de suporte. Baghdadli et al (2007) destacaram a alta variabilidade nos desfechos de curto prazo dos pré-escolares, enfatizando a importância de se considerar as características individuais e as estratégias adaptativas. Eles sugerem que essas diferenças podem ser devido a certas características iniciais, como habilidades de fala e gravidade dos sintomas autistas.

Quanto mais grave a deficiência intelectual comórbida, pior é o resultado. É geralmente aceito que a fala antes dos seis anos de idade e um QI mais alto estão associados a melhores resultados (Billstedt et al, 2011). No entanto, existem dados

Para avaliar a Teoria da Mente, os pesquisadores utilizaram o teste Sally-Ann para ver se as crianças entendem como as outras pessoas pensam. Esse teste usa uma formatação de história com duas personagens, as garotas Sally e Ann. Sally tem uma bola, e a põe em um cesto, e então ela sai da sala. Enquanto ela estiver fora, sua amiga traiçoeira Ann remove a bola e transfere do cesto para uma caixa. As crianças são solicitadas a adivinhar onde a personagem Sally irá procurar a bola quando retornar. Aquelas que compreendem o raciocínio de Sally escolherão o cesto, sabendo que é onde Sally teria deixado a bola. Aquelas mais deficientes na Teoria da Mente escolherão a caixa, por saberem onde a bola foi posta. Crianças tipicamente autistas acreditam que Sally sabe que a bola estaria na caixa por eles mesmos saberem que a bola está lá; eles não param para considerar que Sally não estaria ciente que a bola teria sido removida enquanto ela estava fora.

Uma vez que o Alex nunca havia sido testado para a Teoria da Mente até onde eu saiba, eu estava curiosa de como ele se sairia no Teste Sally-Ann. Quando eu o dei o teste nessa manhã, ele imediatamente me deu uma resposta direta, dizendo confiantemente que a Sally procuraria sua bola no cesto. Aquilo foi um palpite sortudo, ou o Alex realmente possui a Teoria da Mente? Pelo progresso recente que tivemos com Alex, eu creio que ele desenvolveu algum entendimento sobre como outras pessoas pensam.

Como mostra o artigo na revista Science, poucas pesquisas foram feitas para determinar o que ajudou a desenvolver a Teoria da Mente. Com o Alex, eu acredito que a Terapia Comportamental o ajudou a entender melhor como suas atitudes impactam os outros. Através de histórias e roteiros que a terapeuta comportamental desenvolveu, Alex utiliza de regras para interagir com outras pessoas. Por exemplo, em seu roteiro “Eu Preciso Manter Minhas Mãos para Mim Mesmo”, ele lembra si mesmo que precisa parar quando quer tocar outra pessoa ou pertences alheios. A última linha do roteiro explica o desfecho quando ele segue a regra: “TODO MUNDO fica feliz quando eu mantenho minhas mãos para mim mesmo”. Além disso, sua terapeuta comportamental discute as consequências potenciais de seus comportamentos impulsivos, questionando o que poderia acontecer caso ele jogasse algo ou segurasse amém. Ele sabe que são comportamentos ruins e pode verbalizar que ele não quer quebrar coisas ou ferir pessoas. Ele eventualmente adiciona, “Isso seria triste.”

Pam Byrne. *One Autism Mom's Notes* (com permissão)

de pesquisa limitados sobre todo o espectro ao longo do ciclo de vida. Portanto, os clínicos devem ser cautelosos ao prever o futuro distante de seus pacientes. TEAs são distúrbios de vida e não podem ser curados ainda. No entanto, a deficiência depende não apenas das características do indivíduo, mas também do ambiente que é oferecido a essa pessoa, adaptado ou não, para minimizar as deficiências.

A incerteza surge de três fontes. Primeiro, pouca pesquisa foi feita sobre o papel desempenhado pelos suportes fornecidos. Em segundo lugar, há um grupo de indivíduos mais jovens e menos severamente afetados, agora diagnosticados com TEA nos países industrializados; seu prognóstico e resposta ao tratamento podem ser melhores do que os tradicionalmente observados e alguns podem até mesmo superar alguns de seus sintomas, de modo que eles não preencham mais os critérios para o diagnóstico mais tarde. Esses pacientes com resultado ótimo ainda retêm anomalias residuais, como no desempenho narrativo (Feinn, 2013; Suh, 2014). Finalmente, há dados epidemiológicos limitados sobre adultos, particularmente aqueles com transtorno de Asperger. Marriage e Wolverson (2009) mostraram que, apesar do desempenho acadêmico adequado, o status de trabalho, vida e saúde mental pode ser ruim nessa população. Lehndardt et al (2011) estimam que a taxa de consultas psiquiátricas ao longo da vida para este grupo na Alemanha pode chegar a 78%.

No geral, pode-se dizer que a maioria das crianças com TEA continuará mostrando desvios e dificuldades nas interações sociais ao longo de suas vidas. Deve-se assumir que eles precisarão de apoio e ajuda em muitas áreas. No entanto, sua qualidade de vida pode ser melhorada quando programas adequados estão



[Clique na imagem assistir à aplicação do Teste Sally-Ann.](#)



[Clique na imagem para ver uma palestra de Connie Kasari \(University of California, Los Angeles, EUA\) sobre “Tratamento do TEA na primeira infância” \(disponível em inglês, basco, espanhol e francês; no encontro da Sociedade Internacional de Pesquisa em Autismo \(INSAR\) em Donostia/San Sebastian \(Espanha\) em 2013 \(33:36\).](#)

disponíveis em suas comunidades. Programas baseados na comunidade devem ser adaptados a cada indivíduo, levando em consideração áreas de dificuldade e fortalezas, bem como os recursos que a comunidade tem a oferecer. As pessoas com autismo precisarão de estrutura, clareza e previsibilidade por toda a vida.

Comportamento e habilidades adaptativas tendem a melhorar com a idade. Nordin e Gillberg (1998) descobriram que medidas de flexibilidade e habilidades de mudança cognitiva tendem a ser preditoras de um bom desfecho social. Infelizmente, mais pesquisas são necessárias sobre a população adulta, para que os programas possam ser adaptados para atender às suas necessidades, bem como apoiar a transição para a vida adulta, o que pode ser bastante difícil.

O prognóstico deve ser discutido com a família para evitar expectativas irrealistas e concentrar todos os esforços na intervenção precoce e na promoção do envolvimento e conhecimento da família, bem como da participação da comunidade. É importante ressaltar que os esforços atuais em tratamentos e a criação de serviços (inexistentes na maioria dos países) moldarão o futuro funcionamento das crianças diagnosticadas e tratadas atualmente.

TRATAMENTO

TO tratamento dos TEAs depende de muitos fatores que tornam difícil a descrição do “tratamento”. Diferenças em idade, grau de comprometimento, transtornos comórbidos, situação familiar e social, nível de recursos e desenvolvimento da comunidade, provisão de educação (ou falta dela), assistência à saúde e bem-estar, oportunidades de emprego protegido e disponibilidade de vivência inclusiva na comunidade na vida adulta fará uma enorme diferença para o desfecho e qualidade de vida dos pacientes. Se há três palavras que resumem o que deve ser feito para pessoas com TEA, elas são *personalizar*, *contextualizar* e *capacitar*.

Apesar de aceitarem essas ideias de senso comum, muitas famílias e médicos buscam uma *cura* para o TEA, como se houvesse uma causa única, um mecanismo único e uma única condição subjacente à síndrome que, se identificada, levaria a uma cura para todos os TEAs. A Internet permite que famílias e profissionais ouçam sobre muitos “tratamentos” - alguns baseados no conhecimento atual, mas outros baseados em falsas crenças ou mesmo superstições - com o resultado de que muitos estão confusos sobre o que fazer. O pior é que as famílias (e muitas vezes os profissionais) sentem que há algo mais que deveriam estar fazendo e, ao não fazê-lo, não estão oferecendo o melhor tratamento para a pessoa amada com TEA. Na mesma linha de pensamento, muitas vezes há um desrespeito pelas limitações e recursos locais. Assim, programas desenvolvidos ao longo dos anos em países ricos são copiados ou aplicados em áreas completamente diferentes do mundo, sem levar em conta as circunstâncias locais, as oportunidades e a manutenção futura do programa.

Embora não haja cura para os TEAs, há fortes evidências de que abordagens educacionais adequadas ao longo da vida, apoio a famílias e profissionais e prestação de serviços comunitários de alta qualidade podem melhorar drasticamente a vida de pessoas com TEA e suas famílias. Há diretrizes práticas atualizadas em muitos países, como a Espanha (Fuentes-Biggi et al, 2006) e o Reino Unido (NICE, 2011),



[Clique na imagem para ver uma palestra de Patricia Howlin \(Institute of Psychiatry, Londres, RU\) sobre “Tratamento do TEA durante o Ciclo da Vida” \(disponível em inglês, basco, espanhol e francês; no encontro da Sociedade Internacional de Pesquisa em Autismo \(INSAR\) em Donostia/San Sebastian \(Espanha\) em 2013 \(40:09\).](#)



Há uma variedade de estratégias que podem aumentar as habilidades de comunicação de crianças com TEA. As novas tecnologias estão expandindo a capacidade de sofisticação desses auxílios de comunicação. Um exemplo é “e-Mintza”, um aplicativo grátis para gerar um quadro de comunicação personalizada, num computador ou tablet (atualmente disponível em basco, espanhol, inglês e francês). Para visualizar um vídeo curto sobre o e-Mintza (em basco e espanhol), clique na imagem acima. Clique [aqui](#) para baixar o aplicativo em qualquer uma das quatro línguas.

Tabela C.2.3 Tratamentos para transtornos do espectro autista, evidências que suportam sua efetividade e recomendação sobre seu uso

Efetividade	Intervenção	Recomendação
Sem suporte por evidências	<ul style="list-style-type: none"> • Terapia Doman-Delacato • Lentes Irlen • Comunicação Facilitada • Psicoterapia Psicodinâmica • Secretina • Terapia Antimicótica • Quelação • Imunoterapia • Terapia Craniossacral • Terapia Assistidas com Animais 	Não recomendado
Suporte fraco por evidências	<ul style="list-style-type: none"> • Integração Auditiva • Integração Sensorial • Psicoterapias Expressivas (arte e música) • Vitaminas e Suplementos Dietéticos • Dietas livres de glúten ou caseína 	Recomendado apenas em estudos controlados
	<ul style="list-style-type: none"> • Programas de Habilidades Sociais • Sistemas aumentativos / alternativos de comunicações • Programa TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Related Communication-Handicapped Children) • Terapia Cognitivo-Comportamental • ISRSs em adultos com TEA (se comórbido com Transtorno Obsessivo-Compulsivo) • Estimulantes em pacientes com TEA e TDAH comórbidos 	Recomendado
Suporte por evidências	<ul style="list-style-type: none"> • Intervenções comportamentais • Risperidona (para irritabilidade grave comórbida ou comportamentos desafiadores) 	Recomendado

Fonte: Fuentes-Biggi et al (2006)

que revisaram as evidências disponíveis para uma grande variedade de tratamentos preconizados para o TEA. Os departamentos de Educação e Competências para a Saúde do Reino Unido também produziram diretrizes para a educação de alunos com TEA. Muito se aprendeu sobre práticas que são apoiadas por evidências e aquelas que não são, e sobre quais programas fazem uma diferença real para as vidas de indivíduos com TEA. Infelizmente, esse conhecimento ainda não foi incorporado à prática clínica em todo o mundo, mesmo em algumas sociedades afluentes. Assim, permanece uma lacuna entre conhecimento e oportunidade; é evidente que muito poucas pessoas com TEA recebem suporte de ponta.

Revisões recentes das evidências concluem que relativamente poucos tratamentos atendem aos critérios necessários ao avaliar o valor das intervenções. No entanto, as evidências estão melhorando, com um número crescente de estudos bem conduzidos. Ensaios clínicos randomizados e controlados também estão aumentando em número. No entanto, mesmo quando o resultado é positivo, a



Tratamento medicamentoso

Clique na imagem para ver uma aula de Andrés Martin (Yale Child Study Center, EUA), discorrendo detalhadamente sobre as evidências para a intervenção farmacológica no autismo (52:15).

maioria das pesquisas ainda se concentra em metas de muito curto prazo e em um número limitado de medidas de resultados. Há pouca tentativa de abordar questões como se o tratamento consegue maximizar o potencial de longo prazo dos indivíduos envolvidos, ou se realmente melhora sua qualidade de vida. Tais questões podem exigir diferentes estratégias de pesquisa, como auditorias e revisões, análise sistemática de problemas e medidas de satisfação. Também é crucial coletar as opiniões de indivíduos com TEA.

Até o momento, os programas que envolvem intervenções de base comportamental, aqueles destinados a melhorar as interações entre pais e filhos e aqueles com ênfase no desenvolvimento de habilidades sociais e de comunicação parecem ter a evidência mais forte, pelo menos a curto prazo. Como o Autism Europe afirma, há muitos outros elementos que são essenciais para melhorar os resultados a longo prazo:

- *Educação*, o mais cedo possível, com especial atenção para o desenvolvimento social, de comunicação, acadêmico e comportamental, fornecido no ambiente menos restritivo por funcionários que tenham conhecimento e compreensão do autismo e do aluno individual.
- *Apoio acessível da comunidade*, em termos de serviços adequados, bem informados e de múltiplas agências, que ajudarão cada indivíduo a realizar seus objetivos potenciais e de vida (escolhidos pelos próprios indivíduos ou por aqueles que os conhecem, amam e representam legalmente)..
- *Acesso a toda a gama de tratamentos psicológicos e médicos* (adaptados conforme necessário para atender às necessidades de indivíduos com TEA) que estão disponíveis para a população em geral.

O uso de *medicação psicotrópica* nessa população exige cautela e conhecimento sólido. Em resumo, a medicação presentemente justifica-se apenas para tratar estados com comorbidades (p.ex., TDAH), não para os sintomas principais do TEA e no tratamento de comportamentos desafiadores (por exemplo, agressão, automutilação) que não respondem a outras abordagens. Há boas evidências de que a Risperidona pode ser útil para o último (ver apresentação de Andres Martin na caixa ao lado). Sung et al (2014) revisaram drogas em desenvolvimento para TEA.

De acordo com o Autism Europe, as intervenções que são melhor apoiadas por evidências e são exemplos de boas práticas incluem quatro princípios:

- *Individualização*. Não existe um único tratamento que seja igualmente eficaz para todas as pessoas com TEA. Variações nas manifestações desse espectro, bem como nas habilidades, interesses, visão de vida e circunstâncias dos pacientes, exigem a personalização.
- *Estruturação*. Ou seja, adaptar o ambiente para maximizar a participação de cada indivíduo, oferecendo graus variados de previsibilidade e estabilidade, meios mais eficazes de comunicação, estabelecendo objetivos claros de curto e longo prazo, definindo as maneiras pelas quais esses objetivos podem ser alcançados e monitorando os resultados.
- *Intensidade e generalização*. As intervenções utilizadas não devem ser esporádicas ou de curto prazo, mas aplicadas de maneira sistemática em uma base diária, em diferentes contextos, e por todos aqueles que vivem e trabalham com a pessoa com TEA. Isso garantirá que as



Clique na imagem para ver uma palestra de Joaquín Fuentes (Policlinica Gipuzkoa, San Sebastian, Espanha) sobre **“TEA: Suporte e Desenvolvimento na Comunidade”** (disponível em inglês, basco, espanhol e francês; no encontro da Sociedade Internacional de Pesquisa em Autismo (INSAR) em Donostia/San Sebastian (Espanha) em 2013 (40:09).

habilidades adquiridas em ambientes mais estruturados possam ser mantidas em situações da vida real. Os responsáveis pela execução das intervenções também devem ter acesso a apoio e orientação adequados de profissionais com experiência em TEAs.

- *Participação Familiar.* Durante toda a infância e além, os pais devem ser reconhecidos e valorizados como elementos-chave de qualquer intervenção. Informação, treinamento e apoio, sempre dentro do contexto de valores e cultura familiar, devem ser o denominador comum de qualquer intervenção profissional. Outras fontes importantes de apoio, como babás, cuidados de descanso, pausas curtas ou benefícios fiscais devem estar disponíveis para evitar a discriminação que muitas dessas famílias enfrentam. O apoio adequado aos serviços sociais, médicos e educacionais é necessário para garantir que essas famílias possam desfrutar da mesma qualidade de vida que todos os outros. Um estudo recente nos EUA (Lavelle et al, 2014) concluiu que, mesmo em um país de alta renda, a carga econômica associada aos TEAs é substancial e pode ser medida em vários setores. Análises prévias que focalizaram os cuidados de saúde subestimaram esse ônus econômico, particularmente para as escolas. Dada a crescente incidência de TEA, esses altos custos podem não ser sustentáveis. Portanto, a intervenção custo-efetiva no contexto dos países de baixa e média renda é fundamental.

Globalmente, os profissionais de saúde mental infantil deveriam estar dedicando seus esforços no desenvolvimento de recursos na comunidade onde eles praticam e em apoiar as famílias dessas crianças, dado que a grande maioria das pessoas com TEAs não estão recebendo tratamento especializado – na maioria das vezes, eles não estão recebendo o que poderia ser considerado tratamento genérico adequado – os profissionais de saúde mental infantil devem dedicar seus esforços ao desenvolvimento de recursos na comunidade onde praticam e apoiar as famílias dessas crianças. Independentemente da idade, a maioria das pessoas com TEA ao redor do mundo vive com suas famílias. São essas famílias que devem ser perguntadas como elas querem ser apoiadas, quais são suas prioridades, quais são seus sonhos, que projeto de vida elas gostariam de ter para seus filhos. A pessoa com TEA deve participar deste diálogo, diretamente ou através de meios de apoio interpessoal e de comunicação aumentativa; na minoria (pelo menos 25%) que não pode se expressar, por delegação, de pessoas que os conhecem bem. As famílias são a rede de apoio essencial que não pode ser substituída pelo governo; seu papel deve ser reconhecido com gratidão - nossa tarefa é maximizar seu potencial em seus próprios termos. Estamos falando não apenas de um objetivo de saúde, mas também de combater a ignorância e a discriminação.

- Você tem perguntas?
- Comentários?

Clique aqui para ir à página do Tratado no Facebook para compartilhar sua visão do capítulo com outros leitores, questionar os autores ou o editor e fazer comentários.

FAVOR IR PARA APÊNDICE C.2.1 PARA EXERCÍCIOS DE APRENDIZAGEM AUTODIRIGIDA E QUESTÕES DE AUTOAVALIAÇÃO



Arte em argila por Santiago, um menino de 11 anos com transtorno do espectro do autismo. Foto: Lynn Albrink



Arte em argila por Santiago, um menino de 11 anos com transtorno do espectro do autismo

REFERÊNCIAS

- Al-Qabandi M, Gorter JW, Rosenbaum P (2011). Early autism detection: are we ready for routine screening? *Pediatrics*, 128:e211-217.
- American Psychiatric Association (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, Fifth Edition. Arlington, VA: American Psychiatric Association.
- Amir RE, Van Den Veyver IB, Wan M et al (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding metil-CpG-binding protein 2. *Nature Genetics*, 23:185-188.
- Asperger H (1938). [Das psychisch abnormale Kind]. *Wiener Klinische Wochenschrift*, 51:1314-1317.
- Asperger H (1944). [Die "Autistischen Psychopathen" im Kindesalter]. *Archiv für psychiatrie und nervenkrankheiten*, 117: 76-136. Translated and annotated by Frith U (1991). Autistic psychopathy in childhood. In Frith U (ed), *Autism and Asperger Syndrome*. Cambridge, UK: Cambridge University Press, pp37-92.
- Baghdadli A, Picot M, Michelon C (2007). What happens to children with PDD when they grow up? Prospective follow-up of 219 children from preschool age to mid-childhood. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 115:403-412.
- Bakare MO, Munir KM (2011). Autism spectrum disorders in Africa. In Mohammad-Reza Mohammadi (ed), *A Comprehensive Book on Autism Spectrum Disorders*. In Tech, pp183-184.
- Barnevič-Olsson M, Gillberg C, Fernell E (2008). Prevalence of autism in children born to Somali parents living in Sweden: a brief report. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 50:598-601.
- Baron-Cohen S (2009). Autism: the empathizing-systemizing (E-S) theory. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1156:68-80.
- Baron-Cohen S, Ashwin E, Ashwin C et al (2009). Talent in autism: hyper-systemizing, hyper-attention to detail and sensory hypersensitivity. *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences*, 364:1377-1383.
- Belmonte MK, Allen G, Beckel-Mitchener A et al (2004). Autism and abnormal development of brain connectivity. *The Journal of Neuroscience*, 24:9228-9231.
- Bello-Mojed MA, Bakare MO, Munir K (2013). *Identification of Autism Spectrum Disorders (ASD) in Africa: Need for Shifting Research and Public Health Focus*. SpringerReference
- Billstedt E, Gillberg C, Gillberg I (2011). Aspects of quality of life in adults diagnosed with autism in childhood. *Autism*, 15:7-20.
- Bodfish JW, Symons FJ, Parker DE, (2000). Varieties of repetitive behavior in autism: comparisons to mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30:237-43.
- Brugha TS, Mc Manus S, Bankart J et al (2011). Epidemiology of autism spectrum disorders in adults in the community in England. *Archives of General Psychiatry*, 68:459-65.
- Christensen J, Gronborg TK, Sorensen MJ, et al (2013) Prenatal valproate exposure and risk of autism spectrum disorders and childhood autism. *Journal of the American Medical Association*, 309:1696-1703.
- Courchesne E, Karns CM, Davis HR et al (2001). Unusual brain growth 17 patterns in early life of patients with autistic disorder. *Neurology*, 57, 245-254.
- Courchesne E, Redcay E, Kennedy DP (2004). The autistic brain: birth through adulthood. *Current Opinion in Neurology*, 17:489-496.
- Fein D, Barton M, Eigsti IM et al (2013). Optimal outcome in individuals with a history of autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 54: 195-205.
- Finn M (1997). In the case of Bruno Bettelheim. *First Things*, 74:44-48.
- Fombonne E (2009). Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatric Research*, 65:591-598.
- Fuentes-Biggi J, Ferrari-Arroyo MJ, Boada-Muñoz L et al (2006). [Good practice guidelines for the treatment of autistic spectrum disorders]. *Revista de Neurologia*, 43:425-438.
- Freitag CM (2007). The genetics of autistic disorders and its clinical relevance: a review of the literature. *Molecular Psychiatry*, 12:2-22.
- Freitag CM, Staal W, Klauck SM et al (2010). Genetics of autistic disorders: review and clinical implications. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 19:169-178.
- Gillberg C, Schaumaun H, Gillberg IC (1995). Autism in immigrants: Children born in Sweden to mother born in Uganda. *Journal of Intellectual Disability Research*, 39:141-144.
- Goodlee F, Smith J, Marcovitch H (2011) Wakefield's article linking MMR vaccine and autism was fraudulent. *British Medical Journal*, 342:c7452.
- Grafodatskaya D, Chung B, Szatmari P et al (2010). Autism spectrum disorders and epigenetics. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 49:794-809.
- Grant WB, Soles CM (2009). Epidemiological evidence supporting the role of maternal Vitamin-D deficiency as a risk factor for the development of infantile autism. *Dermato-Endocrinology*, 1:223-228.
- Grzadzinski R, Huerta M, Lord C (2013). DSM-5 and autism spectrum disorders (ASDs): an opportunity for identifying ASD subtypes. *Molecular Autism*, 4:12, doi:10.1186/2040-2392-4-12.
- Happé F, Frith U (2006). The weak coherence account: Detail focused cognitive style in autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36:5-25.

- Hazlett HC, Poe M, Gerig G et al (2005). Magnetic resonance imaging and head circumference study of brain size in autism: birth through age 2 years. *Archives of General Psychiatry*, 62:1366-1376.
- Johnson CP, Myers SM (2007). Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 120:1183-215.
- Jones W, Carr K, Klin A (2008). Absence of preferential looking to the eyes of approaching adults predicts level of social disability in 2-year-olds with autism spectrum disorder. *Archives of General Psychiatry*, 65:946-954.
- Kanner L (1943). Autistic disturbances of affective contact. *The Nervous Child*, 2:217-250 (Reprinted in *Acta Paedopsychiatrica*, 1968, 35:100-136)
- Kim YS, Leventhal BL, Koh YJ et al (2011). Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample. *American Journal of Psychiatry*, 168:904-912.
- Kinney DK, Barch DH, Chayka B et al (2010). Environmental risk factors for autism: do they help cause de novo genetic mutations that contribute to the disorder? *Medical Hypothesis*, 74:102-106.
- Klin A, Lin DJ, Gorrindo P et al (2009). Two-year-olds with autism orient to non-social contingencies rather than biological motion. *Nature*, 44:257-261.
- Kuhn R (2004). Eugen Bleuler's concepts of psychopathology. *History of Psychiatry*, 15:361-366.
- Lai MC, Lombardo MV, Chakrabarti B, et al (2013). Subgrouping the autism "spectrum": Reflection on DSM-5. *PLOS Biology*, 11(4): e1001544
- Lainhart JE (2006). Advances in autism neuro-imaging research for the clinician and geneticist. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 142C:33-39.
- Lavelle TA, Weistein MC, Newhouse JP et al (2014). Economic burden of childhood autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 133(3):e520-9. Epub 2014 Feb 10 (doi: 10.1542/peds.2013-0763)
- Lehnhardt FG, Gawronkia A, Volpert K et al (2011). [Autism spectrum disorders in adulthood: clinical and neuropsychological findings of Asperger syndrome diagnosed late in life]. *Fortschritte der Neurologie – Psychiatrie*, 79:290-297.
- Li N, Chen G, Song X et al (2011). Prevalence of autism-caused disability among Chinese children: a national population-based survey. *Epilepsy & Behavior*, 22:786-789.
- Lombardo M, Baron-Cohen S, Belmonte M et al (2011). Neural endophenotypes for social behaviour in autism spectrum conditions. In J Decety, J Cacioppo (eds), *The Handbook of Social Neuroscience*. Oxford: Oxford University Press.
- Lotter V (1978). Childhood autism in Africa. *Journal of Child Psychology & Psychiatry*, 19:231-244.
- Ma D, Salyakina D, Jaworski JM et al (2009). A genome-wide association study of autism reveals a common novel risk locus at 5p14.1. *Annals of Human Genetics*, 73:263-273.
- Marriage S, Wolverson A (2009). Autism spectrum disorder grown up: A chart review of adult functioning. *Journal of Canadian Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 18:322-328.
- Mottron L, Dawson M, Soulières I et al (2006). Enhanced perceptual functioning in autism: an update, and eight principles of autistic perception. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36:27-43.
- Muhle R, Trentacoste SV, Rapin I (2004). The genetics of autism. *Pediatrics*, 113:472-486.
- NICE (2011). *Autism: Recognition, Referral and Diagnosis of Children and Young People on the Autism Spectrum*. London: Royal College of Obstetricians and Gynaecologists.
- Nordin V, Gillberg C (1998). The long-term course of autistic disorders: update on follow-up studies. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 97:99-108.
- Oner P, Oner O, Munir K (2013). Three-item Direct Observation Screen (TIDOS) for autism spectrum disorders. *Autism*. Oct 14 [epub ahead of print] PubMed PMID: 24126869
- Rimland B (1964). *Infantile Autism: The Syndrome and Its Implications for a Neural Theory of Behavior*. New York, NY: Appleton-Century-Crofts.
- Robins DL, Fein D, Barton ML et al (2001). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31,131-144.
- Rutter M, Andersen-Wood L, Beckett C (1999). Quasi-autistic patterns following severe early global privation. English and Romanian Adoptees (ERA) Study. *Journal of Child Psychology & Psychiatry*, 40:537-549.
- Sadock BJ, Sadock VA (2008). *Kaplan & Sadock's Concise Textbook of Child and Adolescent Psychiatry*. Philadelphia, PA: Wolters Kluwer/Lippincott William & Wilkins, pp 65-74.
- Schaefer GB, Medelsohn NJ and Professional Practice and Guidelines Committee (2013). Clinical genetic evaluation in identifying the etiology of Autism Spectrum Disorders: 2013 guideline revisions. *Genetics in Medicine*, 15:399-407
- Smalley SL (1991). Genetic influences in autism. *Psychiatric Clinics of North America*, 14:125-139.
- Stoner R, Chow ML, Boyle MP et al (2014). Patches of disorganization in the neocortex of children with autism. *New England Journal of Medicine*, 370:1209-1219.
- Suh J, Eigsti IM, Naigles L et al (2014). Narrative performance of optimal outcome children and adolescents with a history of an autism spectrum disorder (ASD). *Journal of Autism and Developmental Disorders*. Feb 6. [Epub ahead of print] PMID: 24500659
- Sung M, Chin CH, Lim CG et al (2014). What's in the pipeline? Drugs in development for autism spectrum disorder. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, 10:371-381
- Surén P, Roth C, Bresnahan M et al (2013). Association between maternal use of folic acid supplements and risk of autism spectrum disorders in children. *Journal of the American Medical Association*, 309: 570-7.

- Towbin KE, Dykens EM, Pearson GS (1993). Conceptualizing “borderline syndrome of childhood” and “childhood schizophrenia” as a developmental disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 32:775-782.
- Volkmar F, Reichow B (2013). Autism in DSM-5: progress and challenges. *Molecular Autism*, 4:13, doi: 10.1186/2040-2392-4-13.
- Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M et al (2014). Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 53:237-257.
- Wakefield A, Murch S, Anthony A et al (1998). Ileal-lymphoid-nodular hyperplasia, non-specific colitis, and pervasive developmental disorder in children. *Lancet*, 351:637-641(retracted).
- Weiss LA, Arking DE, Daly MJ et al (2009). A genome-wide linkage and association scan reveals novel loci for autism. *Nature*, 461:802-808.
- Wetherby AM, Woods J, Allen L et al (2004). Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *The Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34:473-493.
- Wing L (1997). The history of ideas on autism: legends, myths and reality. *Autism*, 1:13-23.
- Wing L, Gould J (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9:11-29.
- Wing L, Gould J, Gillberg C (2011). Autism spectrum disorders in the DSM-V: Better or worse than the DSM-IV? *Research in Developmental Disabilities*, 32:768-773.
- Wolff JJ, Gu H, Gerig G et al (2012). Differences in white matter fiber tract development present from 6 to 24 months in infants with autism. *American Journal of Psychiatry*, 169: 589-60.
- World Health Organization (2010). *International Classification of Diseases*, Tenth Edition. Geneva: WHO.
- Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T et al (2005). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23:143-152.
- Zwaigenbaum L, Bryson S, Lord C et al (2009). Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorder: insights from studies of high-risk infants. *Pediatrics*, 123:1383-1391.
-

Apêndice C.2.1

EXERCÍCIOS DE AUTO-APRENDIZAGEM E AUTO-AVALIAÇÃO

- Administrar, pontuar e escrever um breve relatório após ter administrado o MCHAT-R aos pais de três crianças, 2½ a 4 anos de idade (sugerimos que escolha uma criança com possível ASD, uma criança com desenvolvimento normal e uma com problemas intelectuais ou de comunicação)

Clique na imagem da página 8 para acessar o site do M-CHAT e ver se a sua versão na língua local está disponível. Caso contrário, utilize a versão inglesa e contacte os autores (endereço de contacto disponível no próprio site). Eles estarão provavelmente interessados em colaborar com você na realização de uma tradução (não comercial) para a sua língua.

- Administrar, pontuar e escrever um breve relatório depois de administrar o CAST aos pais de duas crianças de 5 a 7 anos (sugerimos que escolha uma criança com dificuldades sociais/de comunicação e uma criança com desenvolvimento normal)

Clique na imagem da página 8 para acessar o website do Autism Research Centre of the University of Cambridge, procure o instrumento CAST, e veja se existe uma versão na sua língua local. Caso contrário, utilize a versão inglesa e contacte os autores (endereço de contacto disponível no próprio site). Eles estarão provavelmente interessados em colaborar com você na realização de uma tradução (não comercial) para a sua língua.

- Prepare três slides em PowerPoint ilustrando as causas do TEA para uma palestra a ser proferida a uma audiência de pais e representantes da sua comunidade

Por favor, reveja as páginas 10 a 13. Se quiser fazer uma apresentação completa, acesse também os links incorporados e considere utilizá-los na sua palestra.

- Escreva um texto de uma página resumindo as ideias que pretende destacar depois de estudar este capítulo. Por favor, considere o envio deste texto – com a referência de ligação – aos seus colegas.

MCQ C.2.1 Qual das declarações abaixo se aplica à definição de TEA no DSM-5?

1. A doença de Asperger continua a ser um diagnóstico à parte
2. TEA é classificada sob o título de perturbações globais do desenvolvimento
3. Hiper- ou hiporreatividade aos estímulos sensoriais estão inclusos no Diagnóstico
4. Não considera “especificadores”
5. O transtorno da comunicação social (pragmática) é considerada parte do TEA

MCQ C.2.2 Ao examinar os bebês em risco (os nascidos após um irmão mais velho que sofre de TEA), verificou-se que frequentemente os irmãos mais novos apresentavam atrasos motores não específicos que em cerca de um quarto deles precederam o desenvolvimento do TEA. Estes problemas motores podem ser vistos por volta da idade de...

1. Seis meses
2. Doze meses
3. Dezoito meses
4. Vinte e quatro meses
5. Trinta meses

MCQ C.2.3 *Quais destas condições estão associadas ao TEA com mais frequência do que o esperado?*

1. A Diabetes mellitus tipo 1 (antigamente conhecida como diabetes insulino dependente)
2. Síndrome nefrótica
3. Sarcoma de Ewing
4. Fibrose cística
5. Esclerose tuberosa

MCQ C.2.4 *A Risperidona foi estudada como um tratamento potencialmente útil para a irritabilidade grave e comportamento desafiador comórbidos em crianças com TEA. De acordo com as pesquisas realizadas pelo Research Units on Pediatric Psychopharmacology Autism Network Study, o tamanho do efeito da risperidona em relação ao placebo em relação à irritabilidade (medida com o Aberrant Behavior Checklist) após oito semanas de tratamento foi...*

1. Nulo
2. Marginal (<0,2)
3. Moderado (0,6)
4. Grande (1,2)
5. Muito grande (1,8)

MCQ C.2.5 *Muitos tratamentos têm sido propostos para o TEA e as famílias encontram um conjunto desconcertante de terapias na Internet, a maioria sem qualquer evidência. Diretrizes confiáveis, utilizando dados baseados em evidências e tendo em mente a segurança dos pacientes, destacam que para o tratamento dos sintomas centrais do TEA é recomendável...*

1. Implementar comunicação facilitada
2. Realizar intervenções comportamentais
3. Utilizar a quelação para remover potenciais compostos tóxicos
4. Fornecer psicoterapia psicodinâmica
5. Fornecer secretina

RESPOSTAS DO MCQS

- **MCQ C.2.1** Resposta: 3 (Hiper- ou hiporreatividade aos estímulos sensoriais estão inclusos no diagnóstico)
Veja a página 5, assim como os vídeos de Susan Swedo, Andrés Martin e Temple Grandin
- **MCQ C.2.2** Resposta: 1 (Seis meses)
Os estudos Baby Sibs (inquéritos sistemáticos de desenvolvimento de bebês nascidos depois de um irmão mais velho ter sido diagnosticado com TEA) mostram uma visão prospectiva do desdobramento do autismo, que é diferente do que tínhamos esperado: não aparecem sintomas antes de seis meses, apenas atrasos motores não específicos. Nos 12 meses seguintes, muitos sintomas sociais e de comunicação começam a aparecer. O autismo desdobra-se com o desenvolvimento e o “pico” do aparecimento de sintomas nas crianças mais deficientes é antes de 24 meses. No entanto, alguns irmãos não mostram quaisquer dificuldades com essa idade, mas eventualmente mostram os sintomas de TEA aos 36 meses de idade. Por favor, revejam as páginas 6 e 7 e os videoclips dos Drs. Landa e Zwaigenbaum (incorporados no texto destas páginas).
- **MCQ C.2.3** Resposta: 5 (Esclerose tuberosa)
24-60% dos doentes com esclerose tuberosa também têm TEA. Assim, quando qualquer uma destas duas condições é diagnosticada, os clínicos devem examinar a outra. Por favor, ver página 13. Se quiser rever os fatores de risco identificados para TEA, por favor clique na página 12 na imagem da Diretriz NICE 2011 lá inserida.
- **MCQ C.2.4** Resposta: 3 (Grande (1,2))
O efeito da risperidona na irritabilidade era grande: 1,2 (pontuação de irritabilidade do Aberrant Behavior Checklist). Quando se considerou a melhoria geral observada através de um estudo duplo-cego, a risperidona foi bastante eficaz, ao ponto de ser necessário tratar apenas dois pacientes para observar uma melhoria significativa em um (NUM - número necessário para tratar). É necessário salientar que não se observou qualquer efeito nos aspectos sociais e de comunicação do TEA. Se quiser saber mais, reveja a palestra de Andres Martin inserida na página 28.
- **MCQ C.2.5** Resposta: 2 (Realizar intervenções comportamentais)
Favor rever a Tabela C.2.3 (página 28). Pode também optar por ver o vídeo de Patricia Howlin (página 27) para uma revisão destes tratamentos. O videoclipe de Connie Kasari na página 26 oferece detalhes completos sobre o tratamento precoce. Se quiser saber ainda mais informações sobre tratamentos, clique no link NICE na página 22, e poderá saber as razões da rejeição de muitas terapias que, infelizmente, ainda são defendidas por alguns leigos (e mesmo alguns profissionais) em muitos países.