

Desafios do diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista na infância

Challenges in diagnosing Autism Spectrum Disorder in childhood

Desafíos en el diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista en la infancia

Recebido: 30/11/2023 | Revisado: 15/12/2023 | Aceitado: 16/12/2023 | Publicado: 19/12/2023

Lara Cardoso Dias Braga

ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-5888-7808>
Faculdade da Saúde e Ecologia Humana, Brasil
E-mail: laracdbraga@gmail.com

Sofia de Souza Faria e Silva

ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-5797-0559>
Faculdade da Saúde e Ecologia Humana, Brasil
E-mail: sofiasfsilva@gmail.com

Paôla Andrade do Carmo

ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-2029-9922>
Faculdade da Saúde e Ecologia Humana, Brasil
E-mail: paolaandrade01@hotmail.com

Gabriela Nunes Lacerda

ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-0928-7781>
Faculdade da Saúde e Ecologia Humana, Brasil
E-mail: gabrielanlacerda@hotmail.com

Cristiane Sarmiento Cruz

ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-1928-6198>
Faculdade da Saúde e Ecologia Humana, Brasil
E-mail: crissarmiento2@gmail.com

Resumo

Introdução: O transtorno do espectro autista (TEA) é um transtorno do neurodesenvolvimento de base biológica, caracterizado por déficits persistentes na comunicação e interação social de padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses e atividades. É um dos diagnósticos mais desafiadores do neurodesenvolvimento em crianças atualmente. A literatura agrega estudos de prevalência ao redor do mundo, mas são encontradas apenas três metanálises. **Objetivo:** analisar, descrever e classificar dados, com o intuito de reunir o conhecimento sobre a relevância do diagnóstico e abordagem terapêutica precoce do autismo, para melhora do prognóstico e qualidade de vida dos pacientes. **Métodos:** trata-se de uma revisão integrativa da literatura. O início da busca se deu por meio da elaboração da pergunta de base e seleção dos descritores “Diagnóstico Clínico”; “Transtorno do Espectro Autista”; “Criança”, no thesaurus Decs/Mesh, e foram utilizados nas bases de dados Scielo, UpToDate, Pubmed e portal regional BVS usando como estratégia de busca “TEA” e “diagnóstico TEA na pediatria”. **Resultados:** foram analisados artigos que apresentassem dados relacionados ao Transtorno do Espectro Autista identificou-se que 19 produções abordavam a temática central. **Conclusões:** quanto mais tardio o diagnóstico da síndrome, pior seu prognóstico e adequação do estilo de vida.

Palavras-chave: Diagnóstico clínico; Transtorno do espectro autista; Criança.

Abstract

Introduction: Autism spectrum disorder (ASD) is a biologically based neurodevelopmental disorder characterized by persistent deficits in communication and social interaction and restricted and repetitive patterns of behavior, interests and activities. It is one of the most challenging neurodevelopmental diagnoses in children today. The literature includes prevalence studies from around the world, but only three meta-analyses are found. **Objective:** analyze, describe and classify data, with the aim of gathering knowledge about the relevance of the diagnosis and early therapeutic approach to autism, to improve the prognosis and quality of life of patients. **Methods:** this is an integrative literature review. The search began by creating the basic question and selecting the descriptors “Clinical Diagnosis”; “Autism Spectrum Disorder”; “Child”, in the Decs/Mesh thesaurus, and were used in the Scielo, UpToDate, Pubmed and regional portal VHL databases using “TEA” and “ASD diagnosis in pediatrics” as the search strategy. **Results:** articles that presented data related to Autism Spectrum Disorder were analyzed and it was identified that 19 productions addressed the central theme. **Conclusions:** the later the diagnosis of the syndrome, the worse its prognosis and lifestyle adjustment.

Keywords: Clinical diagnosis; Autism spectrum disorder; Child.

Resumen

Introducción: El trastorno del espectro autista (TEA) es un trastorno del neurodesarrollo de base biológica caracterizado por déficits persistentes en la comunicación y la interacción social y patrones restringidos y repetitivos de

comportamiento, intereses y actividades. Es uno de los diagnósticos del desarrollo neurológico más desafiantes en los niños de hoy. La literatura incluye estudios de prevalencia de todo el mundo, pero solo se encuentran tres metanálisis. Objetivo: analizar, describir y clasificar datos, con el objetivo de recopilar conocimiento sobre la relevancia del diagnóstico y abordaje terapéutico temprano del autismo, para mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes. Métodos: se trata de una revisión integradora de la literatura. La búsqueda se inició creando la pregunta básica y seleccionando los descriptores “Diagnóstico Clínico”; “Desorden del espectro autista”; “Child”, en el tesoro Decs/Mesh, y fueron utilizados en las bases de datos Scielo, UpToDate, Pubmed y en el portal regional VHL utilizando como estrategia de búsqueda “TEA” y “ASD diagnostic in pediatría”. Resultados: se analizaron artículos que presentaban datos relacionados con el Trastorno del Espectro Autista y se identificó que 19 producciones abordaron el tema central. Conclusiones: cuanto más tardío es el diagnóstico del síndrome, peor es su pronóstico y adaptación al estilo de vida.

Palabras clave: Diagnóstico clínico; Desorden del espectro autista; Niño.

1. Introdução

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um transtorno do neurodesenvolvimento de base biológica, caracterizado por déficits persistentes na comunicação e interação social de padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses e atividades. Seu perfil sutil, crônico e sintomático, tem envolvimento de mecanismos biológicos essenciais relacionados ao desenvolvimento (Sociedade Brasileira de Pediatria [SBP], 2021).

É um dos diagnósticos mais desafiadores do neurodesenvolvimento em crianças atualmente, mas um diagnóstico precoce, entre 18 a 24 meses, juntamente com uma intervenção corretiva possibilita melhores resultados dos pacientes, que se beneficiam das terapias propostas pelos profissionais envolvidos (Sanchack, & Thomas, 2016).

O autismo foi descrito pela primeira vez em 1943 por Leo Kanner, em seu artigo “Distúrbios autísticos de contato afetivo”, a partir da análise de onze casos com patologia grave e condições singulares; que englobava, além da inabilidade para estabelecer contato afetivo, comportamentos obsessivos, ecololia e estereotipia. Somente em 1980 que o autismo foi enquadrado no *Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM)* e atualmente no DSM V é classificado com Transtorno do Espectro Autista (TEA).

A etiologia do TEA é incerta, existem várias hipóteses que envolvem fatores ambientais, genéticos, acometimento por vírus, exposição a substâncias químicas, e até mesmo, complicações obstétricas.

O diagnóstico de TEA é essencialmente clínico, feito a partir das observações da criança, entrevista com os pais e aplicação de instrumentos específicos. Com o intuito de rastrear e iniciar uma abordagem precocemente, a Academia Americana de Pediatria (AAP), tem recomendado a realização de questionários como forma de triagem a ser aplicada em crianças entre 18 e 24 meses, ou mesmo antes, nos casos em que se evidenciarem alguns agravantes de risco, tais como: casos preexistentes na família, detecção de um ou mais indícios comumente conhecidos pelo público em geral, tais como problemas com a linguagem e interação social, expressão de movimentos repetitivos e interesse restrito em algo incomum para a faixa etária. Realizado o teste, com resultado positivo, o paciente deve iniciar um tratamento multidisciplinar com sessões de fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicopedagogia, psicologia, psicomotricidade, fisioterapia e terapia nutricional, a depender da necessidade apresentada pelo paciente. Os pais enfrentam uma nova situação que existe um ajuste familiar, pois as crianças exigem um cuidado prolongado e diferenciado, requer uma atenção maior dos pais e seus familiares e inclui adaptações na educação formal e na criação como um todo.

Devido à complexidade, gravidade e sobreposição dos sintomas do TEA com outros transtornos psiquiátricos, é importante o uso de instrumentos e escalas apropriadas para diagnosticar corretamente o TEA, a fim de melhorar o manejo clínico dos pacientes com TEA. Os instrumentos de avaliação incluem entrevistas com pais/cuidadores, entrevistas com pacientes, observação direta dos pacientes e avaliações clínicas detalhadas que abrangem uma revisão completa do histórico familiar de TEA ou outros transtornos do desenvolvimento neurológico (Sharma et al., 2018).

Dado o exposto, o objetivo desta revisão consiste em analisar, descrever e classificar dados, com o intuito de reunir o conhecimento sobre a relevância do diagnóstico e abordagem terapêutica precoce do autismo, para melhora do prognóstico e qualidade de vida dos pacientes.

2. Metodologia

Tipo de estudo

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, que consiste em uma coleta de dados realizada a partir de fontes secundárias, por meio de levantamento bibliográfico. É uma síntese das pesquisas disponíveis sobre determinada temática que direciona a prática fundamentando-se em conhecimento científico (de Souza et al. 2010).

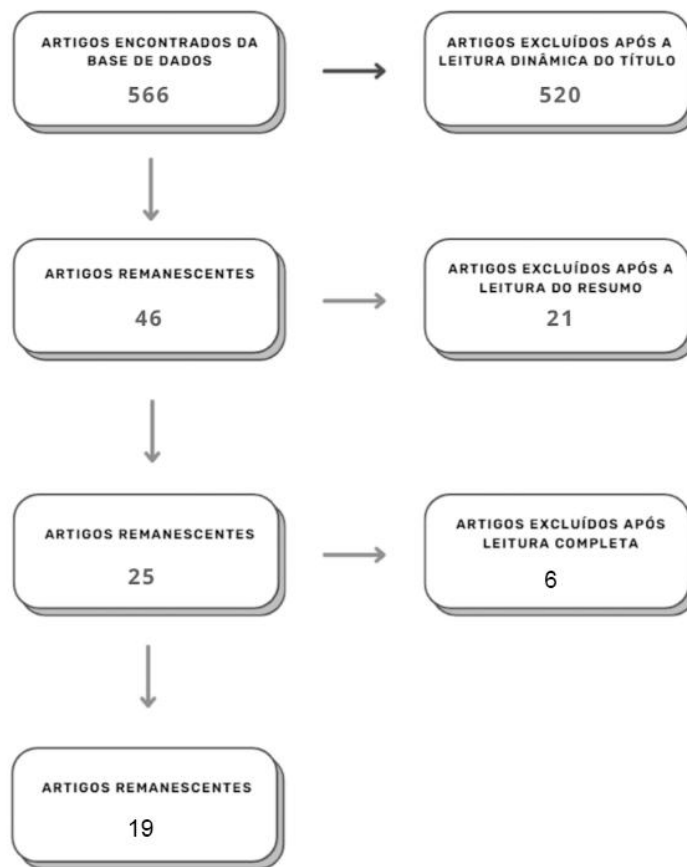
Estratégia de busca

O início da busca se deu por meio da elaboração da pergunta de base e seleção dos descritores “Diagnóstico Clínico”; “Transtorno do Espectro Autista”; “Criança”, no thesaurus Decs/Mesh, nas bases de dados Scielo, UpToDate, Pubmed e portal regional BVS, onde foram filtrados artigos em português, inglês e espanhol publicados entre 2014 e 2023. A busca ocorreu entre 19 de setembro de 2023 e 26 de setembro de 2023 e foram identificados 566 artigos. Iniciou a triagem, selecionando os artigos utilizando os critérios de exclusão e inclusão. A seleção ocorreu por meio do título e da leitura dos trabalhos na íntegra, estudos com até 13 anos de publicação e alta relevância para a pesquisa. Foram excluídos os duplicados, período de publicação abaixo de 2012, não adequados ao tema proposto. Ao final foram selecionados 25 artigos que foram examinados pelos revisores para confirmar sua adequação e no final foram selecionados 19 artigos para realização deste trabalho.

Seleção de estudos

Foram identificados 566 artigos por meio dos descritores utilizados nas bases de dados. Primeiramente 520 artigos foram excluídos através da leitura do título. Logo após, foi feita a leitura dos resumos dos trabalhos e mais 21 artigos foram excluídos. No final, sobraram 25 artigos dos quais mais 5 foram excluídos após a leitura completa. Com isso, dos 566 artigos totais encontrados, 19 foram incorporados ao trabalho. As referências de artigos selecionados foram escolhidas de forma independente e examinadas pelos revisores para confirmar sua adequação. Foi elaborado um fluxograma que explica a triagem dos artigos selecionados (Figura 1).

Figura 1 - Triagem de estudos.



Fonte: Elaborado pelos autores.

Outros materiais

Dada a demanda por embasamento técnico, foram utilizadas duas outras fontes para a elaboração da revisão integrativa, como diretrizes e recomendações da Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP) que abordam a temática da revisão. Tais referências foram analisadas pelos autores e incluídas para agregar informações importantes sobre o tema.

3. Resultados

Com o objetivo de promover o conhecimento voltado à temática central do estudo, foram analisados artigos que apresentassem dados relacionados ao Transtorno do Espectro Autista identificou-se que 19 produções abordavam a temática central, conforme descritos nos quadros a seguir.

Quadro 1 - Caracterização da amostra.

Nº	AUTOR/ANO	PERIÓDICO	TEMÁTICA/OBJETIVOS
1	Academia Americana de Psiquiatria, 2014.	<i>Editora Artmed</i>	Mostrar como é realizado o diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista e dados estatísticos.
2	Cabral, 2022.	<i>Brazilian Journal of Health Review</i>	Descrever a importância do diagnóstico e intervenção precoce na pessoa com TEA para sua inclusão na sociedade.
3	Christensen, 2016.	<i>Surveillance Summaries.</i>	Mostrar um estudo sobre a prevalência do TEA entre crianças de 8 anos, feito por uma Rede de monitoramento de autismo e deficiências no desenvolvimento em 11 locais, Estados Unidos 2012.
4	de Sousa, 2022.	<i>Research, Society and Development</i>	Relatar os desafios enfrentados para realização do diagnóstico precoce do autismo.

5	Fezer, 2017.	<i>Revista Paulista de Pediatria</i>	Fazer uma abordagem sobre as características perinatais de crianças com Transtorno do Espectro Autista.
6	Fiúsa, 2023.	<i>Revista Eletrônica Acervo Médico</i>	Refletir os benefícios da intervenção precoce no Transtorno do Espectro Autista para o desenvolvimento cognitivo e adaptativo da criança.
7	Girianelli, 2023.	<i>Revista de Saúde Pública</i>	Fazer uma análise do diagnóstico precoce do autismo.
8	Homercher, 2020.	<i>Estudos e Pesquisas em Psicologia.</i>	Mostrar a importância da observação materna nos primeiros sinais do Transtorno do Espectro Autista.
9	Mandy, 2016.	<i>Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines.</i>	Relatar o papel do ambiente em que a criança está inserida no desenvolvimento do TEA.
10	Mercado, 2022.	<i>Research, Society and Development</i>	Questionar os reflexos que o diagnóstico precoce do autismo impacta na qualidade de vida da criança e da família.
11	Sanchack, 2016.	<i>American family physician</i>	Relatar sobre os princípios de atenção primária no TEA.
12	Sandin, 2014.	<i>Jama</i>	Fornecer estimativas de agregação familiar e herdabilidade do TEA.
13	Sharma, S. R., Gonda, X., & Tarazi, 2018.	<i>Pharmacology & therapeutics.</i>	Descrever sobre a classificação, diagnóstico e a terapia do TEA.
14	Siqueira, 2020.	<i>Residência Pediátrica</i>	Relatar os desafios do diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista: da suspeita até a realização do diagnóstico.
15	Sociedade Brasileira de Pediatria, 2017.	<i>Departamento Científico de Pediatria do Desenvolvimento e Comportamento.</i>	Mostrar como é feito a Triagem precoce do Transtorno do Espectro Autista.
16	Sociedade Brasileira de Pediatria, 2019.	<i>Departamento Científico de Pediatria do Desenvolvimento e Comportamento.</i>	Relatar quais são as orientações do Departamento de Pediatria para o desenvolvimento e comportamento das crianças com Transtorno do Espectro Autista.
17	Wang, L., 2023.	<i>International Journal of Molecular Sciences</i>	Descrever os fatores de risco do neurodesenvolvimento, mecanismo biológico e terapia utilizada no TEA.
18	Zablotsky & Blumberg 2017.	<i>Nacional Center for health Statistics</i>	Mostrar resultados de um estudo feito nos Estados Unidos sobre a prevalência de crianças diagnosticadas com deficiências no desenvolvimento, dentre elas o TEA
19	Zablotsky, Maenner & Blumberg, 2015.	<i>National Health Interview Survey</i>	Fazer uma discussão sobre um estudo sobre a prevalência de TEA e outras alterações no desenvolvimento, a partir da análise de um questionário realizado em 2014.

Fonte: Elaborado pelos autores.

4. Discussão

Segundo a SBP (2017) é recomendado que crianças de dezoito a vinte e quatro meses devem ser submetidas a triagem para o TEA, independente de apresentarem sinais clínicos ou não. Tal triagem se baseia no exame clínico do paciente, bem como nos critérios do Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-5) e na escala *Modified Checklist for Autism in Toddlers* (M-CHAT).

No entanto, a realidade brasileira, embora próxima da recomendação da SBP, ficou evidenciada pelo estudo de Girianelli et al. (2023) - que avaliou 126 crianças autistas - que a idade média para o diagnóstico de TEA em crianças tem sido entre dezesseis meses e dezessete anos. Os índices de diagnóstico precoce melhoraram ao longo dos anos, porém, a faixa etária ainda está alta. Além disso, identificou-se divergência nos resultados entre as regiões, sendo os diagnósticos mais precoces nas regiões Nordeste e Sudeste se comparados às demais regiões.

4.1 Manifestações Clínicas: Alterações na Linguagem, no Comportamento e na Interação Social

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um distúrbio heterogêneo e complexo do desenvolvimento do indivíduo, caracterizado por apresentar deficiência comportamental, comunicativa e na relação interpessoal com graus de gravidade variados (Fezer et al., 2017). Os sinais precoces manifestados pela criança autista incluem atraso e distúrbio do desenvolvimento da fala, comportamento repetitivo e falta de contato visual. Além disso, a criança pode apresentar sensibilidade à luz, dificuldade e isolamento nas interações sociais, hiperatividade, choro excessivo, deambulação na ponta dos pés e fixação por letras e números (Siqueira et al., 2020). Posto isto, entende-se que os primeiros sinais de alteração no neurodesenvolvimento podem ser percebidos

nos primeiros meses de vida, aproximadamente a partir do décimo oitavo mês. Entretanto, segundo Homercher et al. (2020), em alguns casos, as crianças obtiveram uma “regressão” no desenvolvimento. Inicialmente o indivíduo apresentava desenvolvimento de forma típica, porém, ao passar dos meses ou anos, manifestaram sintomas do autismo.

De acordo com Siqueira et al. (2020), os pais são os primeiros a notarem sinais atípicos nos filhos, em seguida, os professores e por último o pediatra. Dessa forma, como os sinais do autismo são inespecíficos e o diagnóstico é exclusivamente clínico, é importante conversar com os responsáveis legais da criança, procurar informações na escola ou creche, realizar supervisão com profissionais experientes e observar a criança para melhor avaliação dos distúrbios (Cabral et al., 2022).

4.2 Epidemiologia e Fatores de Risco

Nos últimos anos, observou-se um notável aumento nas estimativas da prevalência do autismo. Por exemplo, nos Estados Unidos, a prevalência do Transtorno do Espectro Autista (TEA) aumentou de 1 em 150 crianças de 8 anos em 2000 e 2002 para 1 em 68 crianças em 2010 e 2012. Em 2014, essa taxa atingiu 1 em 58, o que representou mais que o dobro de casos durante esse período. Esse aumento na prevalência do TEA é amplamente atribuído à expansão dos critérios de diagnóstico e ao desenvolvimento de instrumentos de triagem e diagnóstico com propriedades psicométricas mais adequadas (Christensen et al., 2016; Zablotzky et al., 2015; Zablotzky et al., 2017).

Embora a identificação e o acesso à intervenção sejam menos frequentes em certas populações em comparação a outras, o TEA afeta indivíduos de diversas origens étnicas, raciais e estratos socioeconômicos. A prevalência é maior em meninos do que em meninas, em uma proporção de aproximadamente 4 para 1. Estima-se que cerca de 30% dos casos apresentam deficiência intelectual. Além disso, o TEA frequentemente está associado a outros distúrbios psiquiátricos, como transtorno do déficit de atenção e hiperatividade, depressão e ansiedade, além de condições médicas como epilepsia e transtornos genéticos. Dificuldades motoras também são relativamente comuns entre indivíduos com TEA, embora não sejam um requisito para o diagnóstico (Christensen et al., 2016; SBP, 2019).

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é produto da interação complexa entre fatores genéticos e ambientais. De acordo com Sandin et al. (2014), que realizou um estudo estimando a probabilidade de recorrência desta doença dentro das famílias revelou que o risco de autismo aumenta dez vezes se um irmão tiver o diagnóstico e cerca de duas vezes se um primo for diagnosticado. Isso indica um componente genético substancial na origem do autismo. A evidência aponta para a contribuição de centenas ou até milhares de genes, com variantes herdadas ou mutações de novo, que seguem diversos padrões de herança.

No entanto, é importante ressaltar que os fatores genéticos não agem isoladamente, pois sua influência é moldada e, em alguns casos, amplificada por fatores ambientais de risco. Esses fatores incluem a idade avançada dos pais no momento da concepção, negligência extrema nos cuidados da criança, exposição a certos medicamentos durante a gravidez, nascimento prematuro, consumo de álcool, tipo de gravidez e baixo peso ao nascer (Mandy et al., 2016).

4.3 Realidade na Unidade Básica de Saúde e Unidade de Saúde da Família

A Unidade Básica de Saúde (UBS) e a Unidade de Saúde da Família (USF) são locais de atendimentos primários e representam a porta de entrada para os pacientes terem acesso à saúde. Mesmo sem um especialista pediátrico, essas unidades são essenciais para a realização da triagem de TEA em crianças. Um atendimento executado de forma eficaz contribui na diminuição dos impactos dos déficits funcionais dos pacientes autistas a longo prazo, reduz a sobrecarga dos atendimentos mais especializados e auxilia no encaminhamento para profissionais qualificados (Girianelli et al., 2023).

A detecção confiável do Transtorno do Espectro Autista (TEA) pode ocorrer até os 2 anos de idade, no entanto, a média de diagnóstico em nosso país historicamente se estabeleceu em torno dos 6 anos. Esse atraso, de pelo menos 36 meses, acarreta consequências adversas, incluindo maior morbidade e subaproveitamento da plasticidade neuronal nos primeiros anos de vida.

É essencial um esforço global para modificar essa, nesse sentido, cabe aos pediatras avaliarem o desenvolvimento infantil, manter atualizada a caderneta de Saúde da Criança e orientar familiares, creches, escolas, educadores, profissionais de saúde e cuidadores a acompanharem os marcos do desenvolvimento da criança. Da mesma forma, a aplicação do M-CHAT-R entre 16 e 30 meses desempenha um papel crucial na identificação de crianças com sinais de risco (SBP, 2019).

Todavia, isto não tem acontecido em grande parte dos casos. Observa-se dificuldade de acesso aos serviços de saúde, falta de conhecimento e utilização dos protocolos de avaliação para a triagem diagnóstica pelos profissionais, uso de ferramentas não validadas, dificuldade de acesso da família aos pontos de atendimento e frustração ao acessarem o serviço (Girianelli et al., 2023).

4.4 Testes de Triagem

Os critérios diagnósticos mais comumente usados para o autismo são os delineados no DSM-V. Estes incluem déficits na comunicação e interação social, limitações na socialização, padrões comportamentais restritos e repetitivos, movimentos estereotipados ao falar ou usar objetos, hiperfoco em interesses específicos e padrões ritualísticos. Esses sintomas devem ser observados nas fases iniciais do desenvolvimento e impactar significativamente em várias áreas da vida do paciente. O diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista é tipicamente clínico e envolve a observação do comportamento da criança, juntamente com entrevistas com os pais e cuidadores (Associação Americana de Psiquiatria, 2014).

Como citado anteriormente, a SBP recomenda a triagem de todas as crianças entre dezoito e vinte e quatro meses de idade em busca de sinais de Transtorno do Espectro Autista (TEA). Assim, os pediatras são encorajados a utilizar o Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) como ferramenta de triagem, apropriada para crianças com idades entre 18 e 30 meses. Com a finalidade de tornar o teste mais sensível e detectar o máximo de casos suspeitos de TEA, o teste foi revisado e acrescido de uma entrevista de seguimento (M-CHAT-R/F). Este é um questionário online composto por vinte perguntas que podem ser respondidas com "sim" ou "não" e categorizadas como "passa" ou "falha". Após a conclusão, o pediatra receberá um resultado que classifica o risco como baixo, moderado ou alto. Vale ressaltar que um resultado positivo da triagem não faz o diagnóstico de TEA mas auxilia na hipótese diagnóstica e na necessidade ou não de vigilância e avaliação da necessidade de intervenção, além de sinalizar a existência de potenciais atrasos no desenvolvimento (SBP, 2019).

Existem também outros métodos de triagem que complementam o processo de diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA). Entre eles, destacam-se a Entrevista para o Diagnóstico do Autismo (ADI-R, Autism Diagnostic Interview Revised) e a Escala de Observação para Diagnóstico do Autismo (ADOS, Autism Diagnostic Observation Schedule), bem como a Childhood Autism Rating Scale (CARS) e a Gilliam Autism Rating Scale (GARS). Essas ferramentas envolvem formatos de entrevistas e avaliações semi-estruturadas, assim como a observação direta do comportamento da criança, conforme orientações da SBP. Para obter um diagnóstico de Transtorno do Espectro Autista, esses instrumentos consideram especificadores que registram as características clínicas individuais, contribuindo para uma descrição clínica mais detalhada. Todos os testes de triagem mencionados anteriormente podem revelar a possibilidade de risco de TEA (Associação Americana de Psiquiatria, 2014).

4.5 Importância do Diagnóstico e Intervenção Precoce

De acordo com Fiúsa et al. (2023) a infância é o período no qual ocorre a maior parte da neuroplasticidade humana, pois o cérebro de um recém-nascido aumenta diariamente cerca de 1%, estando em constante evolução desde o nascimento, é notavelmente flexível e capaz de se reorganizar em resposta a estímulos externos. Portanto, esse é o melhor momento para adaptar os comportamentos e realizar medidas terapêuticas, que incluem estimulação e treinamento para promover o desenvolvimento da criança a fim de ter ganhos duradouros na vida do indivíduo.

Como medidas terapêuticas não farmacológicas, inclui-se musicoterapia, terapia cognitiva comportamental e social, estimulação cerebral não invasiva e terapias com suplementos dietéticos como vitamina B6, B12, D e ácido fólico. Ainda não está disponível tratamento farmacológico para o autismo, apenas medicamentos que tratam efeitos adversos decorrentes do transtorno. Neste sentido, tal tratamento deve ser administrado de forma individualizada, levando-se principalmente em conta a diversidade dos sintomas (Wang et al., 2023).

As intervenções precoces, proporcionam uma oportunidade valiosa, permitindo que se adapte aos novos estímulos de maneira positiva. Isso, por sua vez, pode resultar na modificação de alguns dos traços característicos do Transtorno do Espectro Autista, permitindo à criança o poder de adquirir gradualmente habilidades específicas que a ajudam a se integrar de forma mais eficaz em diversos contextos, incluindo a família e a escola (Mercado et al., 2022).

Dessa forma, o diagnóstico precoce em crianças autistas é fundamental, visto que a demora da instituição de tratamento em identificar o diagnóstico resulta em piora do prognóstico e danos significativos para o desenvolvimento global do paciente. Por sua vez, a intervenção precoce desempenha um papel fundamental na promoção do desenvolvimento da linguagem oral, na melhoria dos comportamentos adequados e na facilitação das habilidades sociais necessárias para uma integração bem-sucedida em ambientes sociais, podendo levar a um quadro de Transtorno do Espectro Autista menos severo e, conseqüentemente, proporcionar uma vida mais satisfatória para as crianças afetadas por essa condição (Fiúsa et al., 2023).

4.6 Diagnóstico Diferencial

Para o estabelecimento do diagnóstico diferencial com problemas que possam afetar o desenvolvimento do cérebro e a cognição no início da infância, vale investigar se houve exposição durante a gestação desta criança a agentes reconhecidamente tóxicos. Exemplos desses agentes são o ácido valpróico, o DDT e seus subprodutos (altas concentrações), os bifenilospoliclorados (PCBs) em menor concentração e também alguns metais pesados como chumbo e mercúrio inorgânico.

De acordo com um estudo da SBP, em 2019, os principais diagnósticos diferenciais do TEA são:

- a) Transtornos de linguagem, que acabam atrapalhando na sociabilização;
- b) Déficits auditivos, com a diferença que não tem prejuízo na sociabilização e respondem a outros estímulos sonoros;
- c) TDAH, porém a alteração da comunicação social e os comportamentos repetitivos são incomuns no TDAH;
- d) Transtornos do apego reativo (TAR) e transtorno de ansiedade, alteram a comunicação social e a sociabilização, apesar de apresentarem melhora nestas habilidades quando estão em ambientes onde se sentem confortáveis, seguras e mais adequados, o que não acontece na TEA;
- e) Síndrome de Landau-Kleffner. Trata-se de uma síndrome epiléptica com prejuízo importante à linguagem. A piora do quadro é progressiva e pode acarretar em um prejuízo cognitivo e comportamental;
- f) Transtorno obsessivo-compulsivo (TOC). O início do TOC é mais tardio e geralmente não está associado a prejuízo na comunicação como no TEA;
- g) Síndrome de Rett. É um quadro genético caracterizado por prejuízos físicos e cognitivos significativos, assim como regressão no desenvolvimento psicomotor normal após os primeiros 6 meses. Há queda na curva do perímetro cefálico, perdas de habilidades manuais, de linguagem, de marcha e presença de estereotípias, além de comprometimento na comunicação e na interação social;
- h) Esquizofrenia. Se caracteriza por prejuízos na interação social, por padrões de pensamentos incomuns e delírios e alucinações, que são inexistentes no TEA. Entretanto, a esquizofrenia costuma se manifestar após um período normal de desenvolvimento;

- i) Deficiência intelectual (DI) que cursa também com alterações no desenvolvimento cognitivo e comportamental, enfatizando que crianças com TEA pioram a sua comunicação com a idade, ao contrário daquelas com o diagnóstico de DI onde a socialização tende a melhorar com o tempo.

5. Considerações Finais

Diante do exposto, fica elucidado a importância do diagnóstico precoce do TEA, posto que possibilita um melhor prognóstico e adaptação do estilo de vida, tanto para o paciente, quanto para sua rede de apoio. Contudo, a população brasileira enfrenta diversos desafios, como acesso à saúde, continuidade do cuidado, erro diagnóstico e principalmente, diagnóstico tardio. Importante reforçar que o Brasil carece de médicos pediatras preparados para identificar os sinais precoces do autismo e diagnosticá-lo de forma eficaz. Os sinais de risco para o TEA ainda passam despercebidos pelos profissionais, retardando o diagnóstico e resultando em agravos a longo prazo. Se faz de suma importância a capacitação não apenas de pediatras, mas de todos os profissionais da saúde, para atentar-se aos sinais precoces e então, encaminhar o paciente para o médico especialista, na tentativa de termos continuidade do cuidado, resultando na melhora da qualidade de vida dos pacientes portadores de TEA. Apesar da realidade brasileira, vemos profissionais da saúde buscando aprimorar seus conhecimentos, para assim, melhorar as estatísticas de diagnósticos precoces e tratamentos eficazes da TEA.

Em relação a perspectivas futuras, sugere-se que sejam realizadas metanálises que possam elucidar maneiras para o diagnóstico, cada vez mais assertivo, do Transtorno do Espectro Autista, visando o melhor prognóstico para a população brasileira. Portanto, se faz de extrema importância a capacitação dos profissionais de saúde, para que assim possamos ter índices cada vez maiores de diagnóstico precoces, evitando possíveis complicações.

Referências

- Academia Americana de Psiquiatria (2014). Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais. *Editora Artmed*, 5.
- Cabral, R. C. C., Cabral, G. C. C., Mozeli, L. S., da Rocha Filho, P. P., & Cabral, H. L. T. B. (2022). Importance of early diagnosis and intervention in person with TEA for its inclusion in society. Importância do diagnóstico e intervenção precoces na pessoa com TEA para sua inclusão na sociedade. *Brazilian Journal of Health Review*, 5(2), 7754-7765.
- Christensen, D. L., Baio, J., Van Naarden Braun, K., Bilder, D., Charles, J., Constantino, J. N., Daniels, J., Durkin, M. S., Fitzgerald, R. T., Kurzius-Spencer, M., Lee, L. C., Pettygrove, S., Robinson, C., Schulz, E., Wells, C., Wingate, M. S., Zahorodny, W., Yeargin-Allsopp, M., & Centers for Disease Control and Prevention (CDC) (2016). Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years--Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2012. Morbidity and mortality weekly report. *Surveillance summaries* (Washington, D.C. 2002), 65(3), 1–23. <https://doi.org/10.15585/mmwr.ss6503a1>
- de Sousa, D. M., Hajjar, A. C., da Costa, A. C. M. M., Boggian, F. C. T. S., Nery, L. G., da Silva, P. H. P., & da Silva Santos, A. M. (2022). Desafios no diagnóstico precoce do Transtorno do Espectro Autista. *Research, Society and Development*, 11(8), e5611829837-e5611829837.
- de Souza, M. T., da Silva, M. D., & de Carvalho, R. (2010). Revisão integrativa: o que é e como fazer. *Einstein* (São Paulo), 8(1), 102–106. <https://doi.org/https://doi.org/10.1590/S1679-45082010RW1134>.
- Fezer, G. F., Matos, M. B. D., Nau, A. L., Zeigelboim, B. S., Marques, J. M., & Liberalesso, P. B. N. (2017). Características perinatais de crianças com transtorno do espectro autista. *Revista Paulista de Pediatria*, 35, 130-135.
- Fiúsa, H. D. S., & de Oliveira Azevedo, C. T. (2023). Transtorno do Espectro Autista: benefícios da intervenção precoce para o desenvolvimento cognitivo e adaptativo da criança. *Revista Eletrônica Acervo Médico*, 23(5), e13078-e13078.
- Girianielli, V. R., Tomazelli, J., Silva, C. M. F. P. D., & Fernandes, C. S. (2023). Diagnóstico precoce do autismo e outros transtornos do desenvolvimento, Brasil, 2013–2019. *Revista de Saúde Pública*, 57, 21.
- Homercher, B. M., Peres, L. S., dos Santos Arruda, L. F., & Smeha, L. N. (2020). Observação Materna: Primeiros Sinais do Transtorno do Espectro Autista Maternal. *Estudos e Pesquisas em Psicologia*, 20(2), 540-558.
- Mandy, W., & Lai, M. C. (2016). Annual Research Review: The role of the environment in the developmental psychopathology of autism spectrum condition. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines*, 57(3), 271–292. <https://doi.org/10.1111/jcpp.12501>
- Mercado, W. I. (2022). TEA–Diagnóstico precoce com reflexos na qualidade de vida da criança e da família. *Research, Society and Development*, 11(15), e544111537482-e544111537482.

- Sanchack, K. E., & Thomas, C. A. (2016). Autism Spectrum Disorder: Primary Care Principles. *American family physician*, 94(12), 972–979.
- Sandin, S., Lichtenstein, P., Kuja-Halkola, R., Larsson, H., Hultman, C. M., & Reichenberg, A. (2014). The familial risk of autism. *JAMA*, 311(17), 1770–1777. <https://doi.org/10.1001/jama.2014.4144>
- Sharma, S. R., Gonda, X., & Tarazi, F. I. (2018). Autism Spectrum Disorder: Classification, diagnosis and therapy. *Pharmacology & therapeutics*, 190, 91–104. <https://doi.org/10.1016/j.pharmthera.2018.05.007>
- Siqueira, B. N. L., Prazeres, Á. C. D. L. F., & Maia, A. M. L. R. (2020). Os desafios do transtorno do espectro autista: da suspeita ao diagnóstico. *Residência Pediátrica, Rio Grande do Norte*, v. 0, (339).
- Sociedade Brasileira de Pediatria (2017). Triagem precoce para Autismo/ Transtorno do Espectro Autista. https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/2017/04/19464b-DocCient-Autismo.pdf
- Sociedade Brasileira de Pediatria (2019). Manual de orientação do Departamento Científico de Pediatria do Desenvolvimento e Comportamento.
- Wang, L., Wang, B., Wu, C., Wang, J., & Sun, M. (2023). Autism Spectrum Disorder: Neurodevelopmental Risk Factors, Biological Mechanism, and Precision Therapy. *International Journal of Molecular Sciences*, 24(3), 1819–1819. <https://doi.org/10.3390/ijms24031819>
- Zablotsky, B., Black, L. I., & Blumberg, S. J. (2017). Estimated Prevalence of Children With Diagnosed Developmental Disabilities in the United States, 2014–2016. *NCHS data brief*, (291), 1–8.
- Zablotsky, B., Black, L. I., Maenner, M. J., Schieve, L. A., & Blumberg, S. J. (2015). Estimated Prevalence of Autism and Other Developmental Disabilities Following Questionnaire Changes in the 2014 National Health Interview Survey. *National health statistics reports*, (87), 1–20.