



### Difficulties in early diagnosis of autism

ISSN: 2178-7514

Vol. 16 | Nº. 2 | Ano 2024

Lilian Fonseca Clemente<sup>1</sup>; João Pedro Pereira de Moraes<sup>2</sup>; Sandy Hevelyn Araujo Henrique<sup>3</sup>; Kevillyn Maria Nava Flores<sup>4</sup>; Mirielly Santos Maracaipe<sup>5</sup>; Josafá Diniz de Araújo Filho<sup>6</sup>; Beatriz Pessoa Cardoso Oliveira<sup>7</sup>; Guilherme Rodrigues da Costa Souza<sup>8</sup>; Victor Tadeu Tavares De Almeida<sup>9</sup>; Geverson Oliver de Assis Oliveira<sup>10</sup>; Diógenes Emanuel Dantas da Silva<sup>11</sup>; Thainá Bastos Venturim<sup>12</sup>; Heloísa Pereira Carneiro<sup>13</sup>; Kelven Henrique Silva de Sousa<sup>14</sup>; Amanda Luiza Batista Cordeiro<sup>15</sup>; Manuela Correa Dos Santos Reis<sup>16</sup>; Jonas Felipe Bonato<sup>17</sup>

### RESUMO

O transtorno do espectro autista (TEA) é caracterizado por uma série de condições relacionadas ao dano no desenvolvimento neurológico como comportamento repetitivo, comprometimento nas habilidades sociais, fala, e na comunicação não verbal. Assim, o diagnóstico precoce é de suma importância para a intervenção visando o desenvolvimento dos pacientes com TEA e o auxílio de seus familiares. O presente estudo busca destacar os critérios diagnósticos e a dificuldade para que tal diagnóstico seja realizado de forma precoce, além de salientar o principal manejo para tal transtorno.

**Palavras-chave:** “Autismo”, “Diagnóstico precoce ” e “Dificuldade diagnóstica”

### ABSTRACT

Autism spectrum disorder (ASD) is characterized by a series of conditions related to neurological development damage such as repetitive behavior, impairment in social skills, speech, and non-verbal communication. Thus, early diagnosis is extremely important for intervention aimed at the development of patients with ASD and the help of their families. The present study seeks to highlight the diagnostic criteria and the difficulty in making such a diagnosis early, in addition to highlighting the main management for this disorder.

**Keywords:** “Autismo”, “Diagnóstico precoce ” e “Dificuldade diagnóstica”

- 1 UNISL (Porto Velho/RO)
- 2 Universidade Federal de Alfenas.
- 3 UNINASSAU/Cacoal-RO
- 4 UNINASSAU/Cacoal-RO
- 5 UNISUMA
- 6
- 7 Universidade Unigranrio
- 8 Universidade José do Rosário Vellano (UNIFENAS) / Alfenas -MG
- 9 Universidade Federal De Alfenas
- 10 Must University
- 11 UFRN/ Medicina
- 12 Hospital de Base Dr Ary Pinheiro
- 13 UFRR
- 14 Universidade Federal de Roraima
- 15 UNP- Universidade Potiguar/ Medicina
- 16 Universidade federal de Pelotas
- 17 UFPEL

### Autor de correspondência

Sandy Hevelyn Araujo Henrique - sandy.hevelyn.eumesma@gmail.com

## INTRODUÇÃO

O transtorno autista, como parte dos Transtornos do Espectro do Autismo (TEAs), está entre os Transtornos Globais do Desenvolvimento (TGDs), apresentando sintomas centrais que afetam áreas-chave do desenvolvimento. Estes incluem déficits nas habilidades sociais, dificuldades de comunicação (tanto verbal quanto não verbal) e padrões de comportamento restritivos, repetitivos e estereotipados.<sup>1</sup>

Além do autismo, outros transtornos dentro desse grupo incluem a síndrome de Asperger, o transtorno desintegrativo da infância, o transtorno de Rett e o transtorno global do desenvolvimento, que abrange casos como o autismo atípico. Esses transtornos compartilham características comuns, mas também podem apresentar variações significativas em termos de gravidade e padrões de sintomas.<sup>2</sup>

Os desafios no desenvolvimento costumam surgir entre os 12 e 24 meses, mas os sinais de alerta podem iniciar antes do paciente completar um ano. Vários estudos indicam que a identificação precoce beneficia as chances de intervenção nas primeiras fases do desenvolvimento infantil, permitindo a aquisição de habilidades cognitivas, sócio cognitivas e comportamentais.<sup>3</sup>

Os pais geralmente são os primeiros a suspeitar, mas o desconhecimento sobre os marcos do desenvolvimento pode atrasar a busca

por ajuda. Os profissionais de saúde primária desempenham um papel crucial na identificação de desenvolvimentos atípicos e no encaminhamento adequado para serviços especializados, como os Centros de Atenção Psicossocial Infantojuvenil (CAPSi) na Rede de Atenção Psicossocial (RAPS) do Sistema Único de Saúde (SUS).<sup>2</sup>

Assim, o objetivo deste estudo é investigar os fatores associados ao diagnóstico precoce do autismo e sua importância, no período 2019 a 2024, no Brasil.

## METODOLOGIA:

O presente estudo trata-se de uma revisão de literatura, com objetivo de discorrer sobre as dificuldades no diagnóstico de autismo. Foi realizado um levantamento de dados nos sites Scientific Electronic Library Online (SciELO), e U. S. National Library of Medicine National Institutes Health (PubMed), relacionados a temática com buscas em abril de 2024. Foram utilizadas como descritores para a busca, com os seguintes termos: “Autismo”, “Diagnóstico precoce” e “Dificuldade diagnóstica”. Os critérios de inclusão foram artigos, cartilhas, livros e capítulos de livros publicados entre 2019 e 2024, disponíveis na íntegra e de forma gratuita em inglês, espanhol e português, que destacam as dificuldades no diagnóstico precoce do autismo. Foram excluídos estudos superiores há 5 anos de publicação, os de acesso não gratuitos e aqueles que não corroboram com a temática proposta por este estudo.

## RESULTADOS E DISCUSSÕES

### FISIOPATOLOGIA E EPIDEMIOLOGIA

De maneira global estima-se que uma em cada 160 crianças tem transtorno do espectro autista, entretanto nos últimos 50 anos estudos epidemiológicos mostram o aumento da prevalência de TEA globalmente, fatores como aumento da conscientização sobre o tema, a expansão dos critérios diagnósticos, melhores ferramentas de diagnóstico são possíveis explicações para esse aumento.<sup>2</sup>

O TEA acomete cerca de 1% da população, sendo 4 vezes mais prevalentes nos homens do que em mulheres, estima-se que algumas causas possuem uma parte na evolução do TEA como, uso de determinados medicamentos no decorrer da gestação e infecções, também é considerado que 50 a 90% dos casos de autismo sejam hereditário, a relação de vários genes (poligênica) e os fatores ambientais que independentes ou juntos com os fatores genéticos, elevam o risco.<sup>3</sup>

Apesar da causa do TEA não ser completamente conhecida, afirma-se a prevalência das anormalidades multifatoriais e epigenéticas, as modificações podem ser ocasionadas por fatores ambientais ou multifacetados, desse modo sua etiologia pode ser definida pela interação poligênica e fatores ambientais, levando a um transtorno de heranças multifatoriais.<sup>4</sup>

### DIAGNÓSTICO

O diagnóstico de autismo é fundamentalmente baseado em critérios comportamentais estabelecidos por órgãos como o CID-10 e o DSM-IV-TR. De acordo com o DSM-IV-TR, uma criança deve exibir pelo menos seis dos doze sintomas listados, com pelo menos dois na área de interação social, um na área de comunicação e um na área de comportamentos restritos, repetitivos e estereotipados.<sup>5</sup>

Além disso, é necessário que a criança apresente atrasos ou funcionamento atípico até os três anos de idade em áreas como interação social, linguagem e brincadeiras simbólicas. É importante também diferenciar o transtorno autista de outras condições do espectro do autismo, como o transtorno de Rett e o transtorno desintegrativo da infância, para um diagnóstico preciso e adequado.<sup>6</sup>

Esse diagnóstico é fundamentalmente clínico, e várias ferramentas têm sido desenvolvidas para auxiliar nesse processo. Estudos baseados em marcos de desenvolvimento e triagens têm sido utilizados para identificar sintomas sugestivos de autismo. Assim, foram desenvolvidos instrumentos como o Protocolo de Avaliação Comportamental para Crianças com Suspeita de Transtorno do Espectro Autista, visando a um diagnóstico mais preciso. No entanto, ainda não existe um instrumento padrão ouro para o diagnóstico precoce desta síndrome, o que tem motivado a realização de diversos estudos nessa área.<sup>3</sup>





Além disso, um novo método computadorizado de precisão foi desenvolvido para calcular medidas antropométricas faciais em crianças com autismo. Embora promissor, esse método ainda requer melhorias para se tornar uma ferramenta eficaz no diagnóstico clínico precoce do TEA.<sup>4</sup>

Ademais, vale ressaltar que o diagnóstico demanda estudo dedicado, observação cuidadosa e a exclusão de outras patologias. Requer tempo para ser confirmado, além de uma abordagem especializada para identificação precoce em serviços qualificados. O profissional de saúde deve evitar se prender a descrições padronizadas, dada a singularidade de cada caso de autismo. A maneira como o médico aconselha os pais e descreve a condição é crucial para moldar a perspectiva e enfrentar as dificuldades que a família enfrentará. Portanto, é essencial que esteja preparado não apenas para diagnosticar

com qualidade, mas também para oferecer apoio adequado aos familiares envolvidos.<sup>2</sup>

Embora os primeiros sinais do TEA geralmente apareçam antes dos 3 anos, muitas crianças apresentam alterações entre 12 e 24 meses. No entanto, a média de diagnóstico ocorre por volta dos 60 meses, com um grande desvio padrão entre os casos, destacando a dificuldade em reconhecer precocemente o transtorno. No Brasil, a média de idade para o diagnóstico é ainda mais tardia, em torno dos cinco anos, o que evidencia a urgência de intervenções e aprimoramento na identificação precoce.<sup>7</sup>

Em resumo, a busca por métodos mais precisos e eficazes para o diagnóstico precoce do TEA é um campo em constante evolução, visando uma intervenção precoce e personalizada para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida das pessoas afetadas por essa condição.<sup>3</sup>

Manuais	CID-10	DSM-IV-TR	DSM-5	CID-11
<b>a) Interação social</b>				
Relações de companheirismo				
Satisfação, interesses ou realizações com outras pessoas				
Reciprocidade social ou emocional				
<b>b) Comunicação</b>				
Falta de criatividade e fantasia nos processos de pensamento				
Deficiências na linguagem oral				
Ausência de brincadeira de faz de conta				
Linguagem estereotipada, repetitiva ou idiossincrática				
Déficits nos processos de desenvolver e manter relacionamentos				
Ausência de comportamentos comunicativos não verbais				
Comunicação social				
<b>c) Padrões restritos e repetitivos de comportamento</b>				
Hiper ou hiporreatividade a entrada sensorial ou interesse incomum em aspectos sensoriais do ambiente				
Padrões ritualizados de comportamento verbal ou não-verbal				
Movimentos motores ou uso de objetos				
Aderência excessiva a rotinas				
Resistência excessiva à mudança				
Interesses fixos e restritos				
<b>Legenda:</b> Presente em um manual  Presente em três manuais  Presente em dois manuais  Presente em todos os manuais 				

Fonte: DSM V

## **DIFICULDADES PARA DIAGNÓSTICO PRECOCE:**

O TEA, Transtorno do Espectro do Autismo, afeta o desenvolvimento das habilidades de interação social, comunicação e comportamentos de maneira recíproca. Embora existam sintomas gerais que caracterizam essa condição, cada indivíduo autista pode apresentar alterações comportamentais específicas. Por exemplo, enquanto a alteração da fala é comum em muitos autistas, outros podem não manifestar essa característica.<sup>8</sup>

A dificuldade de diagnóstico representa um desafio significativo para o tratamento e desenvolvimento das crianças com TEA. A variabilidade na apresentação dos sintomas, aliada à escassez de profissionais capacitados para identificar essas alterações, e à falta de serviços especializados, contribuem para esse impasse. É comum que o autismo seja diagnosticado tardiamente, muitas vezes após os três anos de idade, apesar de sinais já estarem presentes nos primeiros meses de vida da criança, como evidenciado por análises retrospectivas.<sup>9</sup>

Essa diversidade de manifestações comportamentais torna a avaliação do profissional desafiadora, pois muitas vezes os primeiros sinais do TEA devem ser observados pela família. Além disso, os sintomas podem variar em intensidade e apresentação ao longo do tempo, exigindo uma abordagem delicada e individualizada para cada caso.<sup>10</sup>

A demora no diagnóstico pode impactar negativamente o acesso a intervenções precoces e adequadas, essenciais para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida das crianças com TEA. Portanto, é crucial investir em estratégias de conscientização, capacitação de profissionais de saúde e disponibilização de serviços especializados para facilitar o diagnóstico precoce e o acesso a intervenções terapêuticas adequadas. Isso permite uma intervenção precoce e personalizada, visando promover o desenvolvimento e a qualidade de vida das pessoas com TEA.<sup>6</sup>

Ao reconhecer a importância do diagnóstico precoce e da intervenção precoce, é possível garantir um melhor suporte e desenvolvimento para crianças com TEA, promovendo uma maior inclusão e qualidade de vida para elas e suas famílias.<sup>11</sup>

## **MANEJO**

Atualmente, um grande auxílio sobre as investigações e manejo de pacientes com TEA são os hospitais vinculados ao Ministério da Educação (MEC), como a Ebserh, que foi criada em 2011 e, atualmente, administra 41 hospitais universitários federais, apoiando e impulsionando suas atividades por meio de uma gestão de excelência.<sup>12</sup>

Como hospitais vinculados a universidades federais, essas unidades têm características específicas: atendem pacientes do Sistema Único de Saúde (SUS) ao mesmo tempo que apoiam a formação de profissionais de saúde e o desenvolvimento de pesquisas e inovação.<sup>12</sup>

Os profissionais ligados a essas instituições buscam cada vez mais aprofundar nas principais abordagens de tratamento para o autismo, como ABA, ou Análise do Comportamento Aplicada em inglês. Essa técnica engloba uma variedade de intervenções focadas na análise do comportamento, visando fortalecer comportamentos desejáveis e reduzir a frequência de comportamentos indesejáveis.<sup>13</sup>

## CONCLUSÃO:

Portanto, nota-se a constante demora no diagnóstico do autismo seja pela falta de capacitação dos profissionais de saúde, da disponibilização de serviços especializados ou a escassez de métodos mais precisos e eficazes. Além disso, a individualidade de cada caso de autismo também dificulta o diagnóstico precoce impactando diretamente de forma negativa a intervenção, desenvolvimento e qualidade de vida desses pacientes. Dessa maneira, existe a necessidade de mais estudos na área do diagnóstico do autismo para que o mesmo possa ser feito de forma precoce a fim de melhorar prognóstico e desenvolvimento do paciente.

## REFERÊNCIAS

- 1- Castro GRB, Gomes TC, Proença RLS, Hishinuma G. DESMISTIFICAÇÃO DO DIAGNÓSTICO DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA: UMA PERSPECTIVA DA PSIQUIATRIA. Em: SAÚDE MENTAL: Desafios da Prevenção, Diagnóstico, Tratamento e Cuidado na Sociedade Moderna - Edição V. Editora Pasteur; 2022. pág. 24–37.
- 2- Matos M. Diagnóstico precoce de autismo: características típicas presentes em crianças com transtorno do espectro autista. Revista Master-Ensino. 2020;22–7

- 3- Transtorno do espectro autista - OPAS/OMS | Organização Pan-Americana da Saúde [Internet]. www.paho.org. Available from: <https://www.paho.org/pt/topicos/transtorno-do-espectro-autista#:~:text=Estima%2Dse%20que%2C%20em%20todo>
- 4- Research S, Development. Alterações epigenéticas no transtorno do espectro autista: revisão integrativa de literatura Epigenetic changes in autism spectrum disorder: na integrative literature review Cambios epigenéticos en el transtorno del espectro autista: una revisión integradora de la literatura Eduarda Rafaella Resende Andrade Regina Consolação dos Santos. 3691; Available from: <https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/download/19449/17624/241976>
- 5- Dificuldade no diagnóstico precoce do Transtorno do Espectro Autista | Revista Eletrônica Acervo Médico. acervomaiscombr [Internet]. 2022 Sep 14; Available from: <https://acervomais.com.br/index.php/medico/article/view/11000/6483>
- 6- Ribeiro NMGR, Rodrigues DV dos S, Melo RS de, Araújo MRM de, Junger JPC, Maranhão MFC, et al. Diagnóstico Precoce no Transtorno do Espectro Autista: Dificuldades e sua Importância. Em: Saúde Mental e Qualidade de Vida. Luminus editora; 2022. pág. 18–24.
- 7- Das Virgens FV, Castro PMG, Silva LSO, et al. As dificuldades do diagnóstico precoce da Síndrome de Asperger e seus impactos psicossociais na vida do paciente. Revista Eletrônica Acervo Saúde 2021;13(12):e9369–e9369.
- 8- Lin J. Transtorno do Espectro Autista em Meninas: Características Clínicas e Dificuldades Diagnósticas. Boletim do Curso de Medicina da UFSC. 2022;32–37.
9. Diniz NLF, Parlato-Oliveira E, Pimenta PGA, Araújo LA de, Valadares ER. Autism and Down syndrome: early identification and diagnosis. Arquivos de Neuro-Psiquiatria. 2022 Jun;80(6):620–30.
10. Steffen BF, Paula IFD, Martins VMF, López ML. DIAGNÓSTICO PRECOCE DE AUTISMO: UMA REVISÃO LITERÁRIA. REVISTA SAÚDE MULTIDISCIPLINAR [Internet]. 2019;6(2). Available from: <http://revistas.famp.edu.br/revistasaudemultidisciplinar/article/view/91/89>
11. Viana ACV, Martins AAE, Tensol IKV, Barbosa KI, Pimenta NMR, Lima BS de S. Autismo: uma revisão integrativa. Revista Saúde Dinâmica. 2020;5(3):1–18.
- 12- Gov.br. [citado em 2 de maio de 2024]. Disponível em: <https://www.gov.br/ebserh/pt-br/hospitais-universitarios/regiao-nordeste/ch-ufc/acesso-a-informacao/protocolos-e-pops/hospital-universitario-walter-cantidio/protocolos/psiquiatria>
- 13- O DIAGNÓSTICO E MANEJO PRECOCE DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA [Internet]. Com.br. [citado em 2 de maio de 2024]. Disponível em: <https://revistaft.com.br/o-diagnostico-e-manejo-precoce-do-transtorno-do-espectro-autista/>

**Observação:** os/(as) autores/(as) declaram não existir conflitos de interesses de qualquer natureza.