



## Dificuldade no diagnóstico precoce do Transtorno do Espectro Autista

Difficulty in the early diagnosis of Autism Spectrum Disorder

Dificultad en el diagnóstico precoz del Trastorno del Espectro Autista

Natália Matos da Silva<sup>1,2</sup>.

### RESUMO

**Objetivo:** Analisar a literatura recente quanto as principais dificuldades no diagnóstico precoce do Transtorno do Espectro Autista (TEA). **Métodos:** Trata-se de revisão integrativa de literatura, realizada na base de dados PubMed, visando responder à pergunta “Quais as principais dificuldades no diagnóstico precoce do TEA?”. Foram pesquisados artigos de estudos clínicos e revisões publicados nos últimos cinco anos na língua inglesa. **Resultados:** Foram identificados 20 artigos relacionados às principais dificuldades no diagnóstico do TEA, muitos dos quais visando avaliar a eficiência de novos métodos ou técnicas para triagem precoce de TEA. Estes instrumentos diagnósticos compreendem desde marcadores bioquímicos, exames clínicos, como exames de ressonância magnética, e a aplicação de ferramentas como listas de verificação, testes e entrevistas com os pais. **Considerações finais:** De modo geral, os estudos analisados evidenciam as dificuldades em identificar métodos eficientes para o diagnóstico precoce do TEA, embora existam várias técnicas potencialmente promissoras. A necessidade, portanto, de maiores desenvolvimentos neste campo é um impeditivo para a aplicação destes novos instrumentos de detecção precoce de forma sistemática.

**Palavras-chave:** Transtorno do espectro autista, Diagnóstico precoce, Detecção precoce, Dificuldades.

### ABSTRACT

**Objective:** To analyze the recent literature regarding the main difficulties in the early diagnosis of Autism Spectrum Disorder (ASD). **Methods:** This is an integrative literature review, carried out in the PubMed database, aiming to answer the question “What are the main difficulties in the early diagnosis of ASD?”. Clinical study articles and reviews published in the last five years in English were searched. **Results:** 20 articles related to the main difficulties in the diagnosis of ASD were identified, many of which aimed to evaluate the efficiency of new methods or techniques for early screening of ASD. These diagnostic tools range from biochemical markers, clinical examinations such as MRI scans, and the application of tools such as checklists, tests and interviews with parents. **Final considerations:** In general, the studies analyzed show the difficulties in identifying efficient methods for the early diagnosis of ASD, although there are several potentially promising techniques. The need, therefore, for further developments in this field is an impediment to the systematic application of these new early detection instruments.

**Key words:** Autistic spectrum disorder, Early diagnosis, Early detection, Difficulties.

<sup>1</sup> Universidade Brasileira (UNIBRA), Recife – PE.

<sup>2</sup> Faculdade Mineira (UNIMINAS), Juiz de Fora – MG.

## RESUMEN

**Objetivo:** Analizar la literatura reciente sobre las principales dificultades en el diagnóstico precoz del Trastorno del Espectro Autista (TEA). **Métodos:** Se trata de una revisión sistemática de la literatura, realizada en la base de datos Pubmed, con el objetivo de responder a la pregunta “¿Cuáles son las principales dificultades en el diagnóstico precoz de los TEA?”. Se realizaron búsquedas en artículos y revisiones de estudios clínicos publicados en los últimos cinco años en inglés. **Resultados:** Se identificaron 20 artículos relacionados con las principales dificultades en el diagnóstico de TEA, muchos de los cuales tenían como objetivo evaluar la eficacia de nuevos métodos o técnicas para la detección temprana de TEA. Estas herramientas de diagnóstico van desde marcadores bioquímicos, exámenes clínicos como resonancias magnéticas y la aplicación de herramientas como listas de verificación, pruebas y entrevistas con los padres. **Consideraciones finales:** En general, los estudios analizados muestran las dificultades para identificar métodos eficientes para el diagnóstico precoz de los TEA, aunque existen varias técnicas potencialmente prometedoras. La necesidad, por tanto, de nuevos desarrollos en este campo es un impedimento para la aplicación sistemática de estos nuevos instrumentos de detección temprana.

**Palabras clave:** Trastorno del espectro autista, Diagnóstico precoz, Detección precoz, Dificultades.

## INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um transtorno do neurodesenvolvimento heterogêneo caracterizado por deficiências na vida social, comunicação, interação social e sensorial, comportamento estereotipado e repetitivo. As estimativas de prevalência geralmente variam entre aproximadamente 1% a 1,5%, embora um recente estudo sugere que a prevalência possa atingir cerca de 2% (JAMES SN e SMITH CJ, 2020).

Estimativas de prevalência de TEA aumentaram ao longo do tempo, principalmente como resultado de uma compreensão mais ampla da manifestação do TEA, e também como um resultado de diferentes abordagens utilizadas na epidemiologia. A maioria dos indivíduos com diagnóstico de TEA são do sexo masculino, sendo que a proporção masculina em relação à feminina aumenta em níveis mais elevados de capacidade intelectual. Casos de diagnóstico tardio de meninas e mulheres com TEA tem provocado muito interesse de estudiosos devido à suspeita de que as crianças do sexo feminino possam ser mais hábeis do que as do sexo masculino em ‘camuflar’ os sintomas do autismo e a probabilidade de que muitas permaneçam não diagnosticadas (JAMES SN e SMITH CJ, 2020).

Ambos os sistemas Classificação Internacional de Doenças, ou *International Classification of Diseases* (ICD), e Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, ou *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM) anteriormente incorporavam subtipos de diagnósticos, incluindo síndrome de Asperger, mas DSM-5 agora especifica um conceito único de TEA. Diferenças individuais são definidas por descrições de aspectos cognitivos e habilidades de linguagem, deficiência sensorial e quaisquer comorbidades conhecidas (HAFFNER DN, 2021).

Embora a base genética do autismo tenha sido claramente estabelecida em estudos há várias décadas, e se constatado que o autismo tem um forte componente familiar, a busca por genes específicos envolvidos no autismo não teve sucesso e, portanto, dificulta a criação de processos de triagem baseados em marcadores genéticos específicos (STEINMAN G, 2019).

A idade do diagnóstico do TEA varia devido a combinações de capacidade intelectual, ou seja, comprometimento cognitivo, e gravidade da sintomatologia do autismo. Crianças identificadas com graus moderados a graves de deficiência intelectual ou que foram diagnosticadas com condições congênitas podem receber um diagnóstico de autismo antes dos dois anos de idade. Independente da habilidade intelectual, crianças mostrando dificuldades claras e prejudiciais associadas ao TEA, incluindo insistência em rotinas elaboradas ou rígidas, resistência à mudança e fortes interesses sensoriais ou aversões, tenderão a suscitar preocupações nos pais, que podem então discutir essas preocupações com os profissionais dos primeiros anos. No entanto, de acordo com um grande estudo americano, em comparação com pais de crianças com

dificuldades de aprendizagem ou atraso no desenvolvimento sem diagnóstico de TEA, pais de crianças com TEA podem ser atendidos inicialmente com respostas tranquilizadoras e menos proativas (SHAW KA, 2022).

Pré-escolares que frequentam o berçário e crianças que entram no sistema educacional podem atrair preocupações relacionadas ao TEA devido ao atraso de início da fala, características incomuns da linguagem, incluindo o uso de palavras e frases estereotipadas e repetitivas, ou dificuldades de socialização. Indivíduos mais capazes e aqueles cujos sintomas são menos profundos podem não atrair preocupações até mais tarde na escola primária, depois de iniciar a escola secundária ou até mesmo mais tarde, com as dificuldades se tornando mais evidentes à medida que as expectativas em maior sofisticação social aumentam com a idade (PIERCE K, et al., 2021).

O Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH) é reconhecido como uma comorbidade comum de TEA, e o foco nos sintomas e o tratamento do TDAH podem desviar a atenção da identificação de autismo. Na adolescência e na idade adulta, ansiedade, depressão, transtornos alimentares e outras condições psiquiátricas podem ocorrer concomitantemente com TEA, especialmente na ausência de um diagnóstico formal de autismo (HAFFNER DN, 2021).

Há uma série de características iniciais do desenvolvimento e comportamentos infantis que se acredita serem manifestações precoces do TEA, muitas vezes chamados de “bandeiras vermelhas”. Esses incluem engajamento e interação pobres ou ausentes durante o início da infância, falta de balbúcio aos 12 meses, início tardio da fala, incluindo nenhuma palavra isolada por volta dos 18 meses ou frases curtas por 24 meses, ausência ou uso reduzido de comportamentos não-verbais socialmente motivados, como gestos, apontar e mostrar, perda de linguagem ou outras habilidades sociais e de comunicação uma vez claramente estabelecida (DELEHANTY A, et al., 2020).

O conhecimento dessas características entre os profissionais da área da saúde envolvidos diretamente ou indiretamente em atendimento pediátrico, terapeutas de fala e linguagem e equipe de enfermagem, pode ajudar a precipitar a identificação de crianças que podem merecer atenção de especialistas e equipes especializados em identificação de TEA. Informações sobre os sinais iniciais de TEA podem ser incluídos como parte do treinamento inicial e desenvolvimento profissional contínuo, e também estarem disponíveis através dos sites de organizações estatutárias e voluntárias do setor (JAMES SN e SMITH CJ, 2020).

A natureza altamente hereditária do autismo significa que ele muitas vezes tem componente familiar. A taxa de recorrência em irmãos mais novos de crianças com TEA podem chegar a 10%, e pesquisas que investigam o desenvolvimento de irmãos mais novos em risco familiar sugere que a taxa de recorrência pode ser maior. O fato de que irmãos estão em risco elevado para ASD significa que os serviços locais de saúde envolvidos no atendimento a bebês e crianças nos primeiros anos de idade podem acompanhar essas crianças mais de perto, com o objetivo de identificar os sintomas potenciais o mais cedo possível (BARANEK GT, et al., 2018).

Existe uma crença compreensível de que quanto mais cedo melhor quando se trata de intervenções para crianças com TEA. Dado que o autismo é uma condição, e que sabemos que muitos aspectos do comportamento, comunicação e interação social podem ser influenciados por fatores diretos e incidentais, é provável que intervenções precoces em vez de intervenções positivas posteriores terão mais impacto nestas e outras áreas de desenvolvimento (HAFFNER DN, 2021; PIERCE K, et al., 2021; DELEHANTY A, et al., 2020).

Uma das barreiras para intervir com crianças muito pequenas com TEA é a idade em que a identificação e o diagnóstico são feitos. Os tratamentos não exigem que a criança tenha um diagnóstico formal, e muitas crianças que eventualmente receberão um diagnóstico de TEA provavelmente já estarão recebendo alguma forma de tratamento direto ou intervenção indireta. Poucos estudos de intervenção de alta qualidade envolveram crianças com TEA abaixo de 2 anos de idade. Um estudo relata que crianças entre 18 e 30 meses de idade no início do estudo demonstraram melhorias significativas na capacidade cognitiva, comportamento e sintomatologia autista seguindo uma intervenção comportamental de desenvolvimento (HAFFNER DN, 2021).

Deste modo, os resultados mostraram que independentemente do tipo de intervenção, quanto mais cedo e maior a intensidade da intervenção melhores são resultados em termos de progresso geral do desenvolvimento e redução da sintomatologia autista. Além disso, o diagnóstico precoce e o acesso a alguma forma de intervenção precoce pode reduzir o estresse e ansiedade para os pais e outros membros da família. Não obstante os benefícios potenciais da provisão antecipada, há uma série de razões pelas quais as crianças com autismo em particular podem deixar de obter acesso a intervenção precoce. Em primeiro lugar, a falta de um instrumento de triagem com sensibilidade específica e com especificidade para identificar crianças em risco de diagnóstico de TEA, quando usado em um contexto de toda a comunidade. Em segundo lugar, por receio de sobrecarregar os pais com preocupações sobre o desenvolvimento de seus filhos em casos de suspeita de TEA, as respostas iniciais dos profissionais tendem a ser menos proativas (PIERCE K, et al., 2021).

Finalmente, pode haver longos períodos de espera para obter acesso aos serviços de saúde adequados. Um complicador adicional em relação ao tratamento de crianças com autismo, no entanto, reside no fato de que pode haver várias etapas até que se chegue a terapias especializadas. Desde a consulta inicial com um profissional de saúde até se lograr cuidados de saúde adequados como, por exemplo, terapia fonoaudiológica ou outra terapia aplicável nos primeiros anos e finalmente, para se chegar a uma equipe de diagnóstico multidisciplinar especializada, usualmente se percorre um longo período (OZONOFF S, et al., 2018; PASCO G, 2018).

Na ausência de marcadores biológicos válidos, a identificação do TEA depende da observação e avaliação das habilidades, dificuldades e necessidades das pessoas. Como sugerido acima, a idade em que o diagnóstico é feito varia de acordo com um número de fatores individuais, embora isso também seja influenciado por outras questões, incluindo os recursos disponíveis através de serviços locais de saúde, tempo de espera para se obter referências, dados demográficos e circunstâncias familiares. Nos últimos 30 anos pesquisadores e médicos tentaram projetar instrumentos de triagem para identificar crianças em risco de diagnóstico posterior de autismo, particularmente para uso em um ambiente primário de toda a população (HAFFNER DN, 2021).

Em muitos países medidas de triagem inicial foram projetadas para serem usadas sob a forma de um check-up de rotina, normalmente administrado por um médico. Entretanto, a avaliação de diversos aspectos das primeiras habilidades de comunicação social e de imaginário, que são afetados pelo TEA, dependem da qualidade do relato dos pais e observação profissional. Embora muitos resultados pareçam promissores, diversos relatos indicam que as sensibilidades dos testes de triagem inicial são muito pobres, o que dificulta ainda mais a capacidade de detecção precoce do TEA. Os instrumentos de triagem podem ser mais eficazes quando usados como parte de um programa de vigilância em andamento, ou para distinguir o autismo de outras condições em crianças sobre as quais preocupações gerais de desenvolvimento foram levantadas. Entretanto até hoje o desenvolvimento de instrumentos efetivos de triagem para TEA representa um desafio (DELEHANTY A, et al., 2020).

Este trabalho visou analisar a literatura recente quanto as principais dificuldades no diagnóstico precoce do TEA, evidenciando as principais linhas de pesquisa utilizadas para realizar triagem de TEA precoce, quais os desafios identificados nessas abordagens, e quando possível, quais os caminhos sugeridos para superar essas dificuldades.

## MÉTODOS

Foi realizada uma revisão integrativa na base de dados Pubmed visando responder à pergunta “Quais as principais dificuldades no diagnóstico precoce do TEA?”. Foram utilizados na busca os seguintes booleanos: "early diagnose Autism Spectrum Disorder" OR "Early identification of autism" OR "Early autism" OR "Early autism detection".

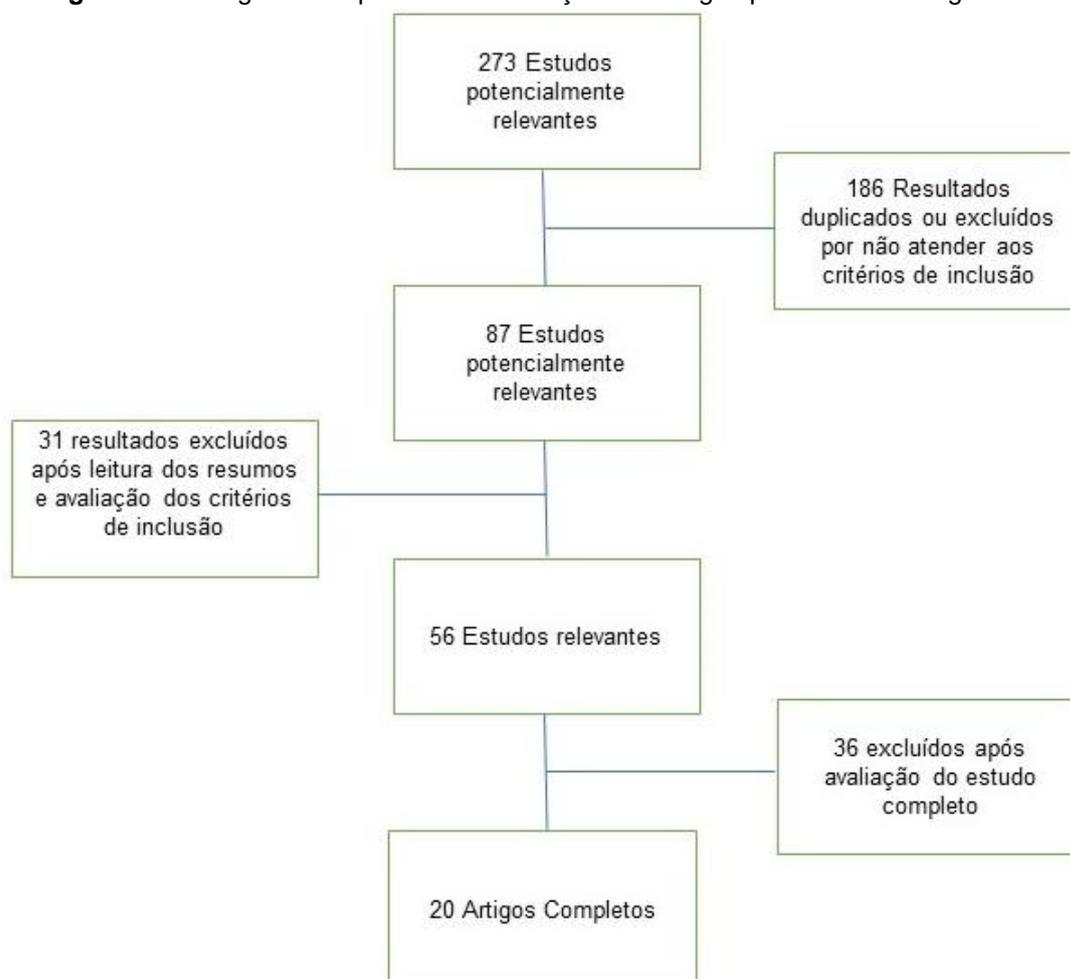
Os critérios de inclusão aplicados foram: artigos publicados nos últimos 5 anos, entre 2018 e 2022, em bases de dados internacionais, publicados na língua inglesa ou em português. Como critérios de exclusão

aplicou-se: artigos fora do período requisitado, capítulos de livros, e que não atendessem ao tema proposto ou que abordassem o tema proposto apenas de forma parcial, sem, entretanto, apresentar propostas de instrumentos de avaliação dos mecanismos de triagem precoce ou abordar as dificuldades relacionadas à identificação destes instrumentos.

## RESULTADOS

Após a busca na base de dados, foram localizados 273 artigos. Destes 186 foram descartados devido a duplicidade e por não atender aos critérios. Os 87 estudos potencialmente relevantes remanescentes foram avaliados, sendo excluídos 31 artigos cujo resumo indicava não atenderem aos critérios de inclusão. Destes, 56 artigos relevantes permaneceram, dos quais 36 foram descartados após leitura completa e avaliação de sua adequação aos critérios de inclusão, conforme a **Figura 1**.

**Figura 1** - Fluxograma do processo de seleção dos artigos para revisão integrativa.



Fonte: Silva NM, 2022.

Os artigos restantes foram revisados, consistindo em 20 resultados conforme o **Quadro 1**.

**Quadro 1 – Resultados da pesquisa.**

N	Autores (Ano)	Principais achados
1	Baranek GT, et al. (2018)	Estudo clínico baseado em avaliações de busca sensorial em bebês de 12 meses identificadas como altamente propensas a um diagnóstico de autismo. O objetivo foi de identificar se testes de busca sensorial em bebês, em momentos distintos, aos 13-15 meses e aos 18-24 meses, podem ser utilizados como precursores para comportamento associado ao espectro autista e se podem ser utilizados para estabelecer vínculos com o futuro transtorno do espectro autista (TEA). Embora os resultados indiquem a possibilidade de utilizar marcadores de busca sensorial com o intuito de identificar sintomatologia futura para o TEA, os resultados foram limitados.
2	Delehanty A, et al. (2020)	Estudo qualitativo baseado em testes de opinião aplicado em pais enfatizando a necessidade de realização de exames de triagem para crianças, com o objetivo de reduzir a idade média de detecção de TDA, que se encontra em torno de 4-5 anos de idade. Visando elucidar familiares quanto à importância de identificação precoce de TDA, mensagens promovendo a triagem do autismo foram apresentadas a 282 pais, analisando o envolvimento dos participantes, respostas afetivas, ameaça percebida à liberdade comportamental, atitudes e intenções de discutir a triagem com um profissional de saúde. Os resultados apoiaram a inclusão de ambos os tipos de evidências nas mensagens desenvolvidas para incentivar os pais a se envolverem na triagem precoce do autismo e apoiaram parcialmente o foco dessas mensagens nos custos potenciais da não triagem.
3	Green J, et al. (2022)	Revisão de literatura. A provisão integrada de cuidados precoces para crianças autistas à luz de suas necessidades pode ser aperfeiçoada. Descobertas relevantes da pesquisa de desenvolvimento e intervenção criaram um caminho viável de pré-diagnóstico para crianças autistas. Entretanto, a implementação dessas técnicas exigirá um trabalho significativo para redesenhar a prestação de serviços de saúde e cuidados. As inovações em ferramentas digitais exigirão uma parceria cuidadosa.
4	Haffner DN (2021)	O diagnóstico precoce do TEA em crianças prematuras, que possuem risco acima da média para TEA, é desafiador porque as ferramentas convencionais de rastreamento são menos confiáveis nessa população. Através de um estudo clínico realizado em crianças com idade entre 18-36 meses, se buscou determinar se os testes de Detecção de Autismo na Primeira Infância (DAPI) e a Lista de Verificação de Comportamento Infantil (LVCI) poderiam identificar com precisão crianças em risco de TEA em um ambiente de acompanhamento de UTI e, assim, facilitar o encaminhamento para avaliação formal de TEA.
5	James SN e Smith CJ (2020)	Revisão de Literatura. Os resultados indicam que grande proporção de crianças com TDA não recebe um diagnóstico até os quatro anos. Existem várias razões para o diagnóstico tardio, incluindo compreensão limitada de sinais de alerta precoce matizados e conhecimento limitado de mecanismos eficazes de detecção precoce entre os profissionais de saúde. Como o diagnóstico precoce permite o acesso ao tratamento e a intervenção intensiva precoce melhora os resultados de desenvolvimento a longo prazo, a detecção precoce por profissionais de saúde pediátricos é fundamental.

N	Autores (Ano)	Principais achados
6	Jassim N, et al. (2021)	Um corpo crescente de pesquisas sugere que o processamento sensorial atípico pode ser um fenótipo central em autismo devido à sua ligação com sintomas sociais e cognitivos de ordem superior e, portanto, apresenta potencial como um marcador de diagnóstico precoce do TDA. Visando obter explicações neurobiológicas para a percepção sensorial atípica no autismo, este estudo quantitativo analisa os achados da literatura de TDA, e neuroimagem. Foi realizada uma meta-análise em estudos de imagem de ressonância magnética funcional ("fMRI") investigando diferenças entre participantes autistas e típicos. Os controles típicos, comparados a pessoas autistas, mostram maior atividade no córtex pré-frontal (BA9, BA10) durante tarefas de percepção. Análises mais refinadas revelaram que, quando comparados a controles típicos, pessoas autistas apresentam maior recrutamento do córtex V2 extraestriado (BA18) durante o processamento visual. Em conjunto, essas descobertas contribuem para nossa compreensão das teorias atuais da percepção autista e destacam alguns dos desafios da pesquisa em neurociência cognitiva no autismo.
7	Jones EJH, et al. (2019)	Este estudo clínico em bebês com parentes de primeiro grau com TEA visa desenvolver novos protocolos de detecção precoce desta condição. Através do acompanhamento prospectivo deste público, é possível obter e comparar os exames realizados antes dos 3 anos de idade, quando é possível determinar com maior precisão o TEA, visando identificar os principais marcadores neurocognitivos para TEA que possam ser utilizados como parâmetro. Descobertas identificaram uma série de marcadores neurocognitivos para TEA posterior, como mudança de atenção atrasada ou respostas neurais a rostos, mas, dado o estágio inicial do campo, a maioria dos tamanhos de amostra é pequena e as tentativas de replicação permanecem raras. Através de um protocolo de teste neurocognitivo comum desenvolvido no estudo Eurosibs, as medidas neurocognitivas são uma grande promessa para a detecção precoce do TDA., entretanto resta avaliar sua utilidade clínica.
8	Joudar SS, et al. (2022)	Revisão de Literatura visando identificar as principais dificuldades relacionadas ao diagnóstico precoce do TEA e possíveis técnicas de diagnóstico envolvendo biomarcadores e triagem eletrônica, com uso de algoritmos de inteligência artificial. Conclui-se que os principais métodos de detecção de TEA atuais ainda envolvem a aplicação de questionários clínicos, sem o apoio de recursos tecnológicos que permitam realizar triagem de pacientes e priorizá-los de acordo com a intensidade dos sintomas.
9	Kalantarian H, et al. (2019)	Estudo de caso baseado na utilização de dispositivos portáteis como método de classificação e também aplicação terapêutica para TEA, baseado em tecnologias de reconhecimento facial de emoções. Este artigo apresenta um jogo no estilo de charadas para celular, denominado "Adivinhe ?" (em inglês, Guess What?), contendo um vídeo com alta densidade de emoção variada de uma sessão de jogo de 90 segundos. Em seguida, o artigo apresenta uma estrutura para extração semiautomática de quadros rotulados desses vídeos usando metainformações da sessão do jogo. Os resultados mostram que 94%, 81%, 92% e 56% dos quadros foram automaticamente rotulados corretamente para as categorias desgosto, neutro, surpresa e medo, respectivamente, embora o desempenho para raiva e felicidade não tenha melhorado significativamente em relação à linha de base.

N	Autores (Ano)	Principais achados
10	Keehn RM, et al. (2021)	Estudo quantitativo baseado em registros de crianças referenciadas pela equipe médica do centro de atenção primária para avaliação de TEA pelo Sistema de Avaliação Precoce de Autismo ( <i>Early Autism Evaluation Hub system</i> ). Os resultados indicam a necessidade de aperfeiçoar o treinamento dos profissionais envolvidos no atendimento de crianças nos centros de atenção primária.
11	Ozonoff S, et al. (2018)	Estudo quantitativo baseado em desenho prospectivo de risco familiar para identificar crianças que foram submetidas a múltiplas avaliações abrangentes na pré-escola, até os 3 anos de idade, e foram consideradas negativas para TEA apenas para atender aos critérios para TEA quando testadas no meio da infância. Os resultados lançam luz sobre as razões pelas quais a idade média do diagnóstico de TEA permanece acima de 4 anos.
12	Pasco G (2018)	Revisão de literatura. A literatura indica que o diagnóstico do TEA pode ser feito a partir dos 2 anos de idade, mas é influenciado por uma série de fatores, como a gravidade dos sintomas, circunstâncias familiares e fatores profissionais. A base de evidências para a eficácia das intervenções para crianças com autismo é limitada, mas vários ensaios clínicos randomizados mostraram benefícios em várias medidas de resultados, incluindo comunicação social precoce em crianças e estilo de comunicação parental nas díades pais-filhos. Descobertas emergentes sugerem que o tratamento precoce e mais intensivo pode resultar em resultados mais favoráveis.
13	Pierce K, et al. (2021)	Estudo de caso para avaliar o impacto da nova abordagem " <i>Get SET Early</i> ", nas taxas de detecção precoce do transtorno do espectro do autismo (TEA) e nos fatores que influenciam a cadeia de triagem-avaliação-tratamento. Um grupo de pediatras avaliou crianças de 12, 18 e 24 meses segundo esta metodologia. Os pediatras encaminharam um terço das crianças com triagem positiva para avaliação, citando a falta de confiança na precisão dos resultados positivos da triagem como a principal razão para a não referência. Quando um dos pais expressava preocupação, a probabilidade de encaminhamento dobrava e a taxa de diagnóstico de TEA aumentava em 37%. Das 897 crianças avaliadas, quase metade foi diagnosticada como TEA, traduzindo-se em uma prevalência de TEA de 1%. O modelo <i>Get SET Early</i> foi eficaz na detecção do TEA e no início do tratamento muito precoce.
14	Sangare M, et al. (2019)	Estudo de caso visando avaliar a dificuldade de adequação das ferramentas de detecção precoce de TEA, que segundo os autores foram desenvolvidas com base em padrões culturais ocidentais, aos padrões socioculturais de Mali. Foram aplicadas as ferramentas M-CHAT-R e o Questionário de Comunicação Social ( <i>social communication questionnaire - SCQ</i> ) em 947 crianças com idades variando entre 16 e 30 meses de idade. As ferramentas foram consideradas eficazes para serem integradas ao sistema nacional de saúde de Mali.
15	Shaw KA, et al. (2022)	Estudo de caso com base em registros do Programa Nacional de Vigilância para o TEA dos Estados Unidos no período de 2002 a 2016. O objetivo do estudo foi avaliar se houve melhoria na detecção precoce do TEA. Os dados indicam que houve melhoras na detecção precoce do TEA no período, com aumento no número de casos diagnosticados, principalmente entre crianças sem dificuldades intelectuais, muito embora a idade média de detecção tenha apresentado uma diminuição pouco expressiva.

N	Autores (Ano)	Principais achados
16	Stallworthy IC, et al. (2021)	Estudo clínico realizado com 268 crianças que foram consideradas em risco moderado a elevado de TEA. O foco é mensurar a capacidade de atenção compartilhada, e entender a sua relação com o TEA. As descobertas deste estudo melhoram a compreensão de proficiências e déficits típicos e relacionados ao TEA no desenvolvimento da atenção compartilhada, e se a resposta à mesma pode ser um elemento para aperfeiçoamento da triagem precoce de TEA
17	Steinman G (2019)	Revisão de literatura composta por estudos laboratoriais sobre a deficiência na produção do fator de crescimento semelhante à insulina ou <i>Insulin Growth Factor</i> (IGF) e sua relação com o desenvolvimento neuronal e o TEA. Os resultados auxiliam na definição de fatores bioquímicos e neurológicos essenciais que caracterizam a etiologia do TEA. Embora essa abordagem tenha o potencial de prover meios para triagem precoce do TEA, ainda são necessários maiores desenvolvimentos sobre o tema.
18	Wieckowski AT (2021)	Estudo clínico voltado a avaliar a eficácia de avaliações precoces, aos 12 meses de vida, em crianças com suspeita de TEA. As avaliações iniciais são repetidas aos 15 e 18 meses. Os resultados mostram que já aos 12 meses a triagem identifica efetivamente muitas crianças em risco de TEA. Estas recebem um diagnóstico de TEA significativamente mais cedo comparadas aos pares que são rastreados pela primeira vez em idades mais avançadas, facilitando a intervenção precoce. No entanto, como a sensibilidade é menor para uma única avaliação, a triagem precisa ser repetida.
19	Whitehouse AJO (2019)	Estudo clínico realizado na Austrália visando determinar a eficácia de intervenções prévias em crianças entre 9 e 14 meses de vida que demonstraram sinais precoces relacionados a TEA. Um efeito positivo nas habilidades de comunicação infantil avaliadas pelos pais foi encontrado, embora não tenham sido observados outros desenvolvimentos. O acompanhamento contínuo desta coorte infantil avaliará os efeitos de desenvolvimento a longo prazo.
20	Zhang F e Roeyers H (2019)	Revisão de estudos que utilizam Espectroscopia Funcional Infravermelho, ou <i>Functional near-infrared spectroscopy</i> (FNIRS), como ferramenta para diagnóstico precoce do TEA em bebês com alto risco de desenvolver TEA. Esses estudos investigaram a ativação cerebral usando múltiplas tarefas (por exemplo, processamento facial, atenção conjunta e memória de trabalho) ou organização funcional sob uma condição de estado de repouso no TEA. Alguns estudos revelaram conectividade funcional alterada, sugerindo uma transferência ineficiente de informações entre regiões cerebrais no TEA, embora necessitem de desenvolvimentos posteriores.

Fonte: Silva NM, 2022.

## DISCUSSÃO

Os estudos analisados durante a revisão são, predominantemente, baseados em estudos clínicos visando avaliar a eficácia de diferentes métodos de diagnóstico precoce de TEA.

Baranek GT, et al. (2018) buscam utilizar testes de busca sensorial, caracterizada pelo DSM-V como um dos três principais padrões sensoriais no TEA (hiporreatividade, hiperreatividade e busca sensorial). Exemplos de processos de busca sensorial são a necessidade frequente de tocar pessoas, objetos ou texturas, mesmo quando não é socialmente aceitável; dificuldade de ficar parado; intensa necessidade de correr, pular, percutir ou arremessar objetos ou sacudir-se; atividades que envolvam uma pressão profunda maior como abraços muito apertados, jogar-se no chão com muita força, e atração por movimentos rápidos, giratórios e/ou intensos. Os testes para mensurar a busca sensorial realizados por estes autores indicaram que podem ser clinicamente úteis a partir dos 18-24 meses para auxílio no diagnóstico do TEA, mas não mostraram eficácia quando aplicados em idades mais precoces, aos 13-15 meses.

Pasco G (2018) afirmam que a falta de um instrumento de triagem com sensibilidade específica e especificidade para identificar crianças em risco de diagnóstico de TEA dificulta o diagnóstico precoce do TEA. Stallworthy IC, et al. (2021) realizaram um estudo visando avaliar a atenção compartilhada de crianças, que consiste na capacidade de concentração simultânea entre o bebê e o adulto, sendo um dos pré-requisitos para o desenvolvimento da linguagem, habilidades sociais, emocionais e o aprendizado. A partir dessa análise, os autores buscam avaliar a possibilidade de utilizar uma escala de atenção compartilhada como forma de triagem preliminar para TEA. Embora os resultados preliminares indiquem que a análise da concentração simultânea tenha o potencial de ser utilizada como mecanismo adicional de triagem para TEA, o estudo foi limitado em amostra (apenas 16 crianças de 268 que passaram pela triagem inicial tiveram diagnóstico confirmado posteriormente), indicando a necessidade de novos estudos realizados com base nesses parâmetros para poder validá-los.

Whitehouse AJO (2019) baseia na aplicação da SACS-R, uma ferramenta de triagem precoce para TEA criada na Austrália denominada "Atenção Social e Vigilância da Comunicação-Revisada", ou *Social Attention and Communication Surveillance-Revised* (SACS-R), considerada mais significativa para detecção precoce de TEA em relação às ferramentas tradicionais. Crianças que tiveram correspondência em pelo menos três itens da SACS-R foram identificadas para uma triagem preliminar e intervenções prévias entre 9 e 14 meses de vida, visando avaliar se as intervenções prévias teriam impacto no desenvolvimento posterior. Os resultados indicaram que uma intervenção preventiva para o TEA não teve efeito imediato do tratamento nos sintomas iniciais do transtorno do espectro do autismo, na qualidade das interações pais-filhos ou nas medidas de habilidades de desenvolvimento administradas pelo pesquisador.

Outros estudos sugerem que triagem específica deva ser adotada para públicos mais susceptíveis à incidência de TEA. Por exemplo, Haffner DN (2021) pesquisa o grupo de crianças prematuras, que apresentam maior propensão a TEA. Entretanto, segundo estes autores, triagens nesse grupo dependeriam de desenvolvimento de ferramentas específicas mais apropriadas. Jones EJH, et al. (2019) avaliam parentes de primeiro grau de pessoas com diagnóstico confirmado para TEA, que apresentam cerca de 20% de probabilidade de desenvolver esta condição. Segundo estes autores, entretanto, por ser um estudo internacional, os principais desafios são alcançar maior comparabilidade em dados comportamentais nos países europeus envolvidos, devido a diferenças culturais e linguística, e garantir que os protocolos de avaliação sejam aplicados de forma homogênea. Preocupação semelhante é demonstrada por Sangare M, et al. (2019), que alegam que as ferramentas de triagem, desenvolvidas com base nos padrões socioculturais dos países de origem, em alguns casos são consideradas parcialmente inadequadas para os padrões do país onde são aplicadas, necessitando, portanto, de adequação.

Outro grupo de autores pode ser elencado por apresentarem técnicas que, embora sejam promissoras, dependem de maiores investimentos ou pesquisas para que possam ser consolidadas como ferramentas de base em detecção precoce de TEA. Green J, et al. (2022) afirmam que formas mais eficientes de pré-diagnóstico para a detecção precoce do TEA, baseadas no uso de ferramentas digitais, já existem e podem ser utilizados inclusive em países de renda média e baixa, mas dependem, da utilização de modelo de atenção

à saúde que integra ciência de dados e tecnologias de saúde digital. Isso pressupõe uma reformulação mais ampla dos serviços de saúde para que possam ser implementadas.

Steinman G (2019) avaliou a possibilidade de utilizar marcadores bioquímicos como os níveis de Fator de crescimento semelhante à insulina ou *Insulin Growth Factor* (IGF) como elementos para triagem de TEA. Segundo este autor, a relação decorre do fato de que uma deficiência neste fator de crescimento levaria a mielinização neuronal insuficiente e função de sinapse defeituosa, possivelmente resultando em desconexão cerebral durante o primeiro ano de vida pós-parto e causar mau funcionamento social na infância e posterior. Entretanto, embora promissores esses resultados ainda são preliminares e dependem de confirmação em estudos posteriores.

Joudar SS, et al. (2022) afirmam que aplicações de IA pode ser utilizado para produzir um modelo de previsão em tempo real para realizar triagem para autismo por meio de aplicativos de telemedicina. Kalantarian H, et al. (2019) afirmam que devido aos recentes avanços no campo da visão computacional, vários classificadores de emoções desenvolvidos para dispositivos portáteis apresentam potencial para triagem móvel, bem como terapia para atrasos no desenvolvimento que prejudicam o reconhecimento e a expressão de emoções. No entanto, esses classificadores são treinados para utilização em adultos predominantemente neurotípicos e podem não ser adequados para crianças com TEA. A necessidade de melhorar os classificadores existentes e desenvolver novos sistemas e algoritmos que superem essas limitações exige novos métodos para *crowdsourcing* de dados de emoções rotuladas de crianças. Para Jassim N, et al. (2021), exames de ressonância magnética funcional podem ser utilizados para triagem de TEA, embora sua padronização dependa de pesquisas futuras baseadas nessa metodologia, que podem se concentrar em mecanismos cerebrais relevantes associados à percepção autista.

Zhang F e Roeyers H (2019) avaliaram a eficácia da utilização de Espectroscopia Funcional Infravermelha, ou *Functional near-infrared spectroscopy* (FNIRS) como ferramenta de triagem precoce para crianças com suspeita de TEA. Estes autores consideram que este método tem vantagens sobre outras técnicas de neuroimagem funcional no estudo das funções cerebrais no TEA, incluindo portabilidade, baixo custo e disponibilidade. A maioria desses estudos relatou ativação cerebral atípica no córtex pré-frontal, giro frontal inferior, giro temporal médio e superior, indicando que podem funcionar como ferramenta de triagem precoce de TEA. No geral, os resultados sugerem que o FNIRS é uma ferramenta promissora para explorar o neurodesenvolvimento no TEA desde tenra idade, entretanto ainda são necessários estudos subsequentes para sua consolidação como teste em detecção precoce de TEA.

Outro grupo de trabalhos enfatiza a necessidade de aumentar a eficiência das ferramentas de triagem, seja na forma de programas de conscientização de profissionais de saúde ou familiares, seja na revisão dos protocolos existentes de triagem. Segundo Delehanty A, et al., (2020) uma dessas dificuldades é conscientizar os pais acerca da sua participação no processo de detecção do TEA, como forma de antecipar o diagnóstico. Segundo estes autores, o uso eficaz de mensagens com os pais pode ajudar a aumentar o conhecimento e facilitar a tomada de decisão compartilhada com os profissionais de saúde para se envolver na triagem precoce do autismo. Pierce K, et al. (2021) afirmam que há necessidade de incorporar ao processo de triagem de identificação precoce o julgamento do pediatra e o nível de preocupação dos pais no processo, uma vez que a indicação dos pais pode evitar uma triagem inicial com resultado falso negativo.

James SN e Smith CJ (2020) informam que o diagnóstico precoce de TEA é dificultado pela falta de treinamento específico para profissionais da área da atenção primária na saúde identificarem sinais precoces de possível TEA que possam passar despercebidos. Estes profissionais devem estar bem-informados sobre as opções de referência para desenvolvimento adicional e avaliação, para famílias cujos filhos apresentarem indícios nas triagens iniciais. Sem esse conhecimento, o potencial da triagem para diminuir a idade de diagnóstico não será totalmente maximizado.

Keehn RM, et al. (2021) avaliaram a eficácia do sistema norte-americano de referenciamento denominado *Early Autism Evaluation Hub System* (EAEHS), desenvolvido para aumentar a triagem de desenvolvimento e melhorar o acesso a avaliações oportunas de TEA nas comunidades locais, auxiliando a promoção de diagnósticos precoces de TEA. Segundo estes autores, há necessidade de treinamento dos profissionais de

saúde da atenção primária para referenciar os pacientes ao EAEHS e reduzir os intervalos entre os primeiros indícios de TEA e o seu diagnóstico. Shaw KA, et al. (2022) alegam que, observando a evolução do Programa Nacional de Vigilância para TEA norte-americano, embora o número de diagnósticos tenha apresentado uma evolução considerável, a idade média de detecção apresentou uma redução muito sutil, de apenas 3 meses em média.

Ozonoff S, et al. (2018) enfatizam que algumas crianças com TEA podem apresentar um fenótipo sutil no início da vida ou apresentar um curso prolongado no tempo de desenvolvimento dos sintomas, que torna uma simples triagem ineficiente, podendo provocar um falso resultado negativo. Isso enfatiza a necessidade de cronogramas de múltiplas triagens e vigilância que ultrapassem os 36 meses e avaliação contínua de qualquer criança que apresente desenvolvimento inicial atípico e/ou status de alto risco.

Pasco G (2018) afirmam que as respostas iniciais dos profissionais tendem a ser menos proativas pelo temor da reação dos pais, ou mesmo que o longo tempo de espera para que as crianças que são filtradas na triagem possam acessar serviços decorre do fato de que podem haver várias etapas para se chegar ao ponto em que a oferta especializada possa estar disponível: de consulta inicial com um profissional de saúde (por exemplo, médico ou visitante de saúde); à prestação de cuidados de saúde primários (por exemplo, terapia fonoaudiológica ou outro serviço de primeiros anos); e finalmente, para uma equipe de diagnóstico multidisciplinar especializada.

Por outro lado, Wieckowski AT (2021), afirmam que triagens iniciadas precocemente, a partir dos 12 meses de vida, são tão efetivas para identificar crianças em risco de TEA quanto triagens realizadas aos 15 e 18 meses, potencializando o diagnóstico adequado e, conseqüentemente, tratamento precoce dos sintomas, com resultados favoráveis para a evolução posterior da criança. Entretanto os autores enfatizam a necessidade de repetição dessa avaliação para ampliar a sensibilidade dos resultados.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Dentre os estudos analisados observa-se como regra geral que a busca por ferramentas mais eficientes de detecção precoce de TEA, em relação aos instrumentos tradicionais que necessitam ser aperfeiçoados, enfrenta uma diversidade de desafios, tanto de ordem técnica quanto de natureza social. De modo geral, evidenciam as dificuldades em identificar métodos eficientes para o diagnóstico precoce do TEA, embora existam várias técnicas potencialmente promissoras. A necessidade, portanto, de maiores desenvolvimentos neste campo é um impeditivo para a aplicação destes novos instrumentos de detecção precoce de forma sistemática.

---

## REFERÊNCIAS

1. BARANEK GT, et al. Cascading effects of attention disengagement and sensory seeking on social symptoms in a community sample of infants at-risk for a future diagnosis of autism spectrum disorder. *Developmental Cognitive Neuroscience*, 2018; 29: 30-40.
2. DELEHANTY A, et al. Exploring message framing to engage parents in early screening for autism spectrum disorder, *Patient Education and Counseling*, 2020; 103(12): 2525-2531.
3. GREEN J, et al. An integrated early care pathway for autism. *The Lancet Child & Adolescent Health*, 2022; 6 (5): 335-344.
4. HAFFNER DN. The Autism Detection in Early Childhood Tool: Level 2 autism spectrum disorder screening in a NICU Follow-up program, *Infant Behavior and Development*, 2021; 65: 101650.
5. JAMES SN, SMITH CJ. Early Autism Diagnosis in the Primary Care Setting, *Seminars in Pediatric Neurology*, 2020; 35: 100827.
6. JASSIM N, et al. Meta-analytic evidence of differential prefrontal and early sensory cortex activity during non-social sensory perception in autism, *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 2021; 127: 146-157.
7. JONES EJH, et al. Eurosibs: Towards robust measurement of infant neurocognitive predictors of autism across Europe, *Infant Behavior and Development*, 2019; 57: 101316.
8. JOUDAR SS, et al. Triage and priority-based healthcare diagnosis using artificial intelligence for autism spectrum disorder and gene contribution: A systematic review, *Computers in Biology and Medicine*, 2022; 146: 105553.
9. KALANTARIAN H, et al. Labeling images with facial emotion and the potential for pediatric healthcare, *Artificial Intelligence in Medicine*, 2019; 98: 77-86,

10. KEEHN RM, et al. Associations Among Referral Concerns, Screening Results, and Diagnostic Outcomes of Young Children Assessed in a Statewide Early Autism Evaluation Network. *The Journal of Pediatrics*, 2021; 233: 74-81.
11. OZONOFF S, et al. Diagnosis of Autism Spectrum Disorder After Age 5 in Children Evaluated Longitudinally Since Infancy, *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 2018; 57(11): 849-857.e2.
12. PASCO G. The value of early intervention for children with autism. *Paediatrics and Child Health*, 2018; 28 (8): 364-367.
13. PIERCE K, et al. Get SET Early to Identify and Treatment Refer Autism Spectrum Disorder at 1 Year and Discover Factors That Influence Early Diagnosis, *The Journal of Pediatrics*, 2021; 236: 179-188.
14. SANGARE M, et al. Validation of two parent-reported autism spectrum disorders screening tools M-CHAT-R and SCQ in Bamako, Mali. *E Neurological Sci*, 2019; 15: 100188.
15. SHAW KA, et al. Progress and Disparities in Early Identification of Autism Spectrum Disorder: Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 2002-2016. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 2022; 61 (7): 905-914.
16. STALLWORTHY IC. Variability in Responding to Joint Attention Cues in the First Year is Associated With Autism Outcome, *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 2022; 61(3): 413-422.
17. STEINMAN G. IGF - Autism prevention/amelioration. *Medical Hypotheses*, 2019; 122: 45-47.
18. WHITEHOUSE AJO. Pre-emptive intervention versus treatment as usual for infants showing early behavioural risk signs of autism spectrum disorder: a single-blind, randomised controlled trial. *The Lancet Child & Adolescent Health*, 2019; 3(9): 605-615.
19. WIECKOWSKI AT. Early and Repeated Screening Detects Autism Spectrum Disorder. *The Journal of Pediatrics*, 2021; 234: 227-235.
20. ZHANG F, ROEYERS H. Exploring brain functions in autism spectrum disorder: A systematic review on functional near-infrared spectroscopy (fNIRS) studies. *International Journal of Psychophysiology*, 2019; 137: 41-53.