



Atualizações sobre triagem, diagnóstico e manejo do transtorno do espectro autista

Updates on screening, diagnosis, and management of autism spectrum disorder

Actualizaciones sobre el cribado, diagnóstico y manejo del trastorno del espectro autista

Giovanna Silva Quirino¹, Jordana Prado de Castro¹, Antônio Márcio Teodoro Cordeiro Silva¹, Hermínio Maurício da Rocha Sobrinho^{1,2}.

RESUMO

Objetivo: Apresentar as principais atualizações sobre triagem, diagnóstico e manejo do transtorno do espectro autista (TEA). **Revisão bibliográfica:** Apesar dos avanços recentes, o diagnóstico precoce do TEA ainda enfrenta desafios significativos, especialmente em crianças com menos de 3 anos. Nessa faixa etária, os atrasos no desenvolvimento frequentemente se tornam evidentes apenas em contextos sociais fora do ambiente familiar. Estudos recentes destacam o papel de novas ferramentas, como biomarcadores sanguíneos e de imagem, neuroimagem, eletroencefalograma e rastreamento ocular, na melhoria dos métodos diagnósticos. Evidências apontam diferenças em ressonâncias magnéticas, níveis de proteínas e aminoácidos no sangue e na urina, bem como padrões de rastreamento ocular, ao comparar indivíduos com TEA e pessoas com desenvolvimento típico. **Considerações finais:** A heterogeneidade do TEA permanece um obstáculo para o estabelecimento de um método universal de triagem e diagnóstico. No entanto, uma triagem adequada possibilita o diagnóstico precoce, favorecendo um manejo eficaz que contribui para o desenvolvimento e a qualidade de vida dos pacientes.

Palavras-chave: Transtorno do Espectro Autista, Triagem, Diagnóstico.

ABSTRACT

Objective: To present the main updates on screening, diagnosis and management of autism spectrum disorder (ASD). **Literature review:** Despite recent advances, early diagnosis of ASD still faces significant challenges, especially in children under 3 years of age. In this age group, developmental delays often become evident only in social contexts outside the family environment. Recent studies highlight the role of new tools, such as blood and imaging biomarkers, neuroimaging, electroencephalography and eye tracking, in improving diagnostic methods. Evidence points to differences in MRI scans, protein and amino acid levels in blood and urine, as well as eye tracking patterns, when comparing individuals with ASD and typically developing people. **Final considerations:** The heterogeneity of ASD remains an obstacle to the establishment of a universal screening and diagnosis method. However, adequate screening allows for early diagnosis, favoring effective management that contributes to the development and quality of life of patients.

Keywords: Autism Spectrum Disorder, Triage, Diagnosis.

¹ Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC GOIÁS), Goiânia - GO.

² Universidade Estadual de Goiás (UEG), Goiânia - GO.

RESUMEN

Objetivo: Presentar las principales actualizaciones sobre cribado, diagnóstico y manejo del trastorno del espectro autista (TEA). **Revisión de la literatura:** A pesar de los avances recientes, el diagnóstico temprano del TEA todavía enfrenta desafíos importantes, especialmente en niños menores de 3 años. En este grupo de edad, los retrasos en el desarrollo a menudo se hacen evidentes sólo en contextos sociales fuera del entorno familiar. Estudios recientes destacan el papel de nuevas herramientas, como los biomarcadores sanguíneos y de imágenes, la neuroimagen, la electroencefalografía y el seguimiento ocular, en la mejora de los métodos de diagnóstico. La evidencia apunta a diferencias en las resonancias magnéticas, los niveles de proteínas y aminoácidos en sangre y orina, así como los patrones de seguimiento ocular, al comparar personas con TEA y personas con desarrollo típico. **Consideraciones finales:** La heterogeneidad de los TEA sigue siendo un obstáculo para el establecimiento de un método universal de detección y diagnóstico. Sin embargo, un cribado adecuado permite un diagnóstico precoz, favoreciendo un manejo eficaz que contribuya al desarrollo y calidad de vida de los pacientes.

Palabras clave: Trastorno del Espectro Autista, Triaje, Diagnóstico.

INTRODUÇÃO

O transtorno do espectro autista (TEA) é um distúrbio de neurodesenvolvimento multifatorial complexo, caracterizado por manifestações clínicas baseadas em dois âmbitos principais: o primeiro é a falta ou dificuldade de interação e comunicação social, o segundo é a presença de comportamento generalizado, estereotipado ou repetitivo. Atualmente, o diagnóstico é clínico por meio do Manual de Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-5, do inglês, Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders), da Associação Americana de Psiquiatria (LAZZARINI F, 2022).

Nos últimos anos, a incidência do TEA aumentou consideravelmente. Por exemplo, nos Estados Unidos, a prevalência geral estimada do transtorno, entre 2000 e 2002, foi de apenas 6,7%, o equivalente a uma a cada 150 crianças com idade de até 8 anos. Enquanto, em 2020, a prevalência foi de 27,6%, cerca de uma a cada 36 crianças, na mesma faixa etária. Portanto, houve aumento de quase 21% da quantidade de jovens com TEA, em apenas 18 anos (CDC, 2021).

Em relação à etiologia, acredita-se que o autismo seja um transtorno multifatorial, que sofre influência, principalmente, de fatores genéticos e ambientais (RIBEIRO ANP, et al., 2021). Essas variáveis são importantes para a análise na triagem, porém a principal é a genética, visto que a herdabilidade do espectro pode variar de 50 até 90% (STAFFORD CF e SANCHEZ-LARA PA, 2022).

Para rastrear autismo, a Academia Americana de Pediatria (AAP) recomenda triar todas as crianças com sintomas associados ao TEA a partir dos 18 e 24 meses de idade, já que nessa idade, existem sinais de alerta comuns, como: não responder ao nome, não apontar para objetos a fim de demonstrar interesse, evitar contato visual e predisposição a gostar de ficar sozinho (HYMAN SL, et al., 2020). Entre as formas de rastreio, a principal é o Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT). No Brasil, esse instrumento é um dos mais utilizados, junto a outras escalas como: Autism Diagnostic Observation Schedule (Ados) e Autism Diagnostic Interview-Revised (ADIS-R) (FERNANDES CS, et al., 2020).

Sobre o diagnóstico de TEA, estudos e análises atuais apresentaram novas ferramentas para auxiliar a identificação do transtorno, principalmente, se tratando de crianças com menos de 3 anos. Nessa perspectiva, o desenvolvimento de biomarcadores no sangue e biomarcadores de imagem, utilização de neuroimagem, eletroencefalograma e rastreamento ocular, mostraram-se importantes para aprimorar os métodos de diagnóstico (FERNANDES CS, et al., 2020).

Quanto ao manejo do TEA, objetiva-se minimizar os sintomas da condição e potencializar habilidades desejáveis, como a melhoria da interação social. Para isso, o protocolo mais amplamente utilizado é o Applied Behavior Analysis (ABA), que baseia suas intervenções na análise do comportamento individual de cada paciente (CDC, 2019). A abordagem terapêutica, contudo, pode variar significativamente, uma vez que o

manejo deve ser personalizado de acordo com a gravidade do espectro e com as possíveis causas subjacentes da condição (STAFFORD CF e SANCHEZ-LARA PA, 2022). Este estudo propôs identificar, apresentar e sintetizar as principais inovações relacionadas à triagem, diagnóstico e manejo do paciente com TEA. A relevância desta abordagem reside em sua capacidade de compilar, de forma concisa, as descobertas mais significativas sobre o transtorno, oferecendo uma visão abrangente e atualizada do tema.

REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

Etiologia do TEA

As possíveis causas do TEA ainda são desconhecidas, mas sabe-se que é um transtorno com grande influência genética. Visto que a herdabilidade é alta, pode chegar até a 0,9 (quanto mais próximo de 1 maior a carga genética do transtorno). Outrossim, muitas vezes apresenta outras síndromes genéticas concomitantes, sendo a do X frágil a mais comum (GUPTA AR e STATE MW, 2006).

Nesse sentido, estudos com gêmeos comprovaram o caráter hereditário do transtorno ao apontar evidências do aumento das chances de irmãos possuírem TEA. Além disso, irmãos do sexo masculino têm três vezes mais chance de ter diagnóstico semelhante, quando comparados a irmãs do sexo feminino (ÉVA K, 2023).

Ademais, acredita-se que fatores ambientais e paternos são relevantes para o aumento dos riscos de desenvolvimento do espectro (CUNHA CNA, et al., 2023). Dentre eles, os mais relevantes são: idade paterna e materna acima dos 45 anos, mães com doença autoimune ou síndrome do ovário policístico, exposição a materiais tóxicos e às ondas de ultrassom e o uso de certas medicações durante a gestação, como: acetaminofeno, ácido valpróico e homocisteína (RIBEIRO ACP, et al., 2021).

Manifestações clínicas do TEA

Os sinais e sintomas do TEA podem ser observados desde cedo nos pacientes, dependendo da gravidade do espectro. Dentre elas, as mais importantes são: aquelas relacionadas com o déficit de comunicação e interação social, como: dificuldade em interpretar linguagem corporal e falta de compartilhamento de emoções, seguido pela restrição dos padrões que se alteram de acordo com: a idade, a capacidade e o apoio atual, por exemplo, o uso repetitivo de objetos, abanar as mãos, ecolalia (AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION, 2014).

Outros aspectos que caracterizam o espectro são: os padrões repetitivos observados por meio da ecolalia, alinhar brinquedos, aversão a cheiros ou texturas específicas e a aflição em mudanças pequenas (refeições e roupas). Em alguns casos, ainda há a associação com outros transtornos e doenças: 20% possuem depressão, 11% ansiedade, 13% dificuldade de sono e 21% epilepsia (OKOYE C, et al., 2023).

Todavia, na prática, os pais ou responsáveis percebem outros sintomas que também são considerados sinais de alerta para o transtorno. Dentre eles, os mais comuns são: menor contato visual com os genitores, dificuldade em aparecer o “sorriso social”, preferência por ficarem sozinhos, não atender quando chamados, baixa tolerância a estímulos sensoriais e disfunção na alimentação e sono (HOMERCHER BM, et al., 2020).

Triagem e diagnóstico de TEA convencionais

O diagnóstico do TEA é essencialmente clínico estabelecido pelos critérios do Manual de Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-V) ou pelas características estabelecidas pela Classificação Internacional de Doenças (CID-10), documento da Organização Mundial de Saúde (OMS). Pode-se determinar ambos os sistemas tanto para os critérios e score para o diagnóstico, quanto para a gravidade do TEA (**Quadro 1**) (FERNANDES CS, et al., 2020).

Esse diagnóstico pode ser apoiado por escalas de avaliação, sendo a maioria realizada por meio de entrevistas. Existem várias ferramentas que podem ser utilizadas, uma das principais é o Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT), o qual contém 20 perguntas objetivas e avalia o risco de TEA. A pontuação pode ser ≤ 2 , mostrando resultado negativo; entre 3-7, indicando risco moderado, e ≥ 8 , apontando alto risco

(COELHO-MEDEIROS ME, et al., 2019). O Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) avalia os pacientes pela observação e avaliação dos comportamentos sociais. Nessa ferramenta, a pontuação varia de 0 a 2 pontos, que significam respectivamente: dentro dos limites de normalidade, anormalidade rara ou possível, anormalidade clara/distinta (COELHO-MEDEIROS ME, et al., 2019).

Outra ferramenta é o Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R), entrevista feita com pais ou cuidadores, dividida em cinco partes, para avaliar o desenvolvimento e comportamento dos pacientes. Pode ser aplicada em todos os indivíduos acima de 2 anos de idade e com cognição compatível a essa faixa etária (MENEZES MZM, 2020).

Quadro 1 – Sistemas de classificação e diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista.

Sistema de avaliação	Critérios	Score	Gravidade
DSM-V	(A) déficit persistente na comunicação e interação social em múltiplos contextos, déficits: de reciprocidade socioemocional, nos comportamentos comunicativos e para manter/iniciar relacionamentos. (B) padrões repetitivos e restritos de comportamento, interesses ou atividades, caracterizado por: movimentos motores, uso de objetos ou fala estereotipadas; insistência nas mesmas coisas, interesses fixos e restritos; hiper ou hiporreatividade a estímulos sensoriais. (C) sintomatologia deve estar presente precocemente ou até que exista uma demanda social para ocorrerem, mas também podem ser mascaradas por estratégias aprendidas mais tarde. (D) sintomas devem causar prejuízo para o paciente em alguma área importante da sua vida. (E) não é bem explicado por deficiência cognitiva ou atraso do desenvolvimento	Todos os critérios devem estar presentes, sendo que deve apresentar pelo menos 2 sinais e sintomas do critério B.	É baseada em prejuízos na comunicação social e padrões restritos ou repetitivos de comportamentos. Classificada em Nível 1 "exigindo apoio"; nível 2 "exigindo apoio substancial" e nível 3 "exigindo muito apoio substancial"
CID-10	(1) prejuízo no uso de comportamentos não verbais: contato visual; dificuldade em desenvolver relacionamentos apropriados para o nível de desenvolvimento, dificuldade em demonstrar interesse, prazeres e falta de reciprocidade emocional. (2) prejuízos qualitativos na comunicação: atraso ou falta de desenvolvimento da linguagem falada; dificuldade em iniciar ou manter uma conversa; uso estereotipado e repetitivo da linguagem e falta de jogos ou brincadeiras de imitação social. (3) padrões restritos e repetitivos: adesão inflexíveis aparentemente a rotinas; preocupação com padrões estereotipados; maneirismo motores estereotipados e preocupação persistente por partes do objeto	Presença de 6 ou mais sinais e sintomas, sendo pelo menos duas características do tópico 1, uma do tópico 2 e uma do tópico 3	Não define gravidade

Fonte: Giovanna Silva Quirino GS, et al., 2025. Fundamentado em american psychiatric association DSM-5, 2014; Wells RHC, et al., 2011.

Atualizações sobre a triagem e o diagnóstico do TEA

Atualmente, busca-se encontrar novas ferramentas para auxiliar o diagnóstico, para além daqueles já determinados. As principais ferramentas auxiliares são: os exames de neuroimagem, biomarcadores em líquidos biológicos corporais (urina e sangue), testes genéticos e rastreamento ocular. O eletroencefalograma (EEG), por exemplo, é um exame não invasivo, que identifica pacientes autistas com desenvolvimento típico, porque o ritmo de baixa frequência diminui gradativamente, enquanto o de alta frequência aumenta com a

idade, fazendo isso, houve uma precisão de 68% no diagnóstico. Logo, as anormalidades no EEG são comuns na ausência de convulsões clínicas (KANG J, et al., 2020).

A partir da análise de vários EEG, estabeleceu-se uma relação entre a gravidade do TEA e os achados encontrados no exame, sendo que quanto maior a gravidade, mais anormalidades são encontradas no EEG. Essas alterações são caracterizadas pela atividade de fundo lenta ou irregular, assimetria, atividade rápida anormal estão em todos os quatro lobos cerebrais, acometem todos os lobos cerebrais, mas o mais importante são os frontotemporais, visto que estão associados à instabilidade comportamental, regressão da linguagem e deficiência intelectual. Além disso, evidenciou mudanças nos padrões de sono, mostrando que indivíduos com TEA dormem menos e demoram mais para iniciar o sono, por isso a insônia pode atingir cerca de 60a90% dos pacientes (BOSETTI C, et al., 2024).

Há outras técnicas de neuroimagem que podem ser utilizadas para a detecção do TEA, sendo a ressonância magnética (RNM) muito importante, tanto pela imagem funcional, com a fMRI (funcional magnetic resonance imaging), quanto com a estrutural, com a sMRI (structural magnetic resonance imaging). A partir delas, foi possível perceber que o cérebro do paciente autista possui cerca de 2 a 4 vezes mais volume de substância branca no cerebelo quando comparado a uma criança sem o transtorno. Não obstante, é relatado desenvolvimento adicional do volume dos lobos temporais e frontais, do líquido cefalorraquidiano e espessura do córtex frontal (MORIDIAN P, et al., 2022).

Dessa maneira, a atividade cerebral analisada por neuroimagem revela diferenças nas áreas consideradas parte do “cérebro social”, sendo relatado não apenas hipoconectividade entre o córtex pré-frontal e o córtex cingulado posterior, como também ativação no pré-frontal e na junção parieto-temporal. Ambas as alterações são correlacionadas com os sintomas e gravidade do TEA (PARELLADA M, et al., 2023). A fMRI determina, ainda, que indivíduos com TEA possuem hipoconectividade entre o córtex visual, o qual processa informações visuais, e o cerebelo, responsável por funções cognitivas, comportamentais e motoras.

As anormalidades encontradas nessas regiões produzem alguns sintomas encontrados no TEA, devido à quebra funcionais dos circuitos cérebro cerebelares. Com o auxílio desses dados, foi possível distinguir pacientes com desenvolvimento típico e aqueles no espectro com precisão acima de 81% (ALVES LC, et al., 2023). Em relação aos biomarcadores, um estudo transversal evidenciou alterações na concentração de proteínas e aminoácidos na urina de crianças com TEA. Sendo que, a quantidade de ácido aspártico, alanina, histidina e tirosina foram menores nos neurodivergentes, enquanto a concentração dos aminoácidos: arginina, glicina, leucina e treonina foram maiores nesses mesmos indivíduos (SILVA NL, et al., 2023).

Acercadas proteínas, elas diminuem a neuroplasticidade do cérebro, mudam a produção de energia para os neurônios, alteram do ciclo do sono pela modificação da produção de serotonina e dopamina, as quais também interferem no desempenho cognitivo e comportamental do indivíduo. Já o aumento dos aminoácidos pode alterar o processo de maturação no cérebro, gerar o estresse oxidativo cerebral, alterar as células microgliais, bem como prejudicar suas funções neuroprotetoras e, por fim, diminuir a produção de alguns neurotransmissores (SILVA NL, et al., 2023).

Também foram detectadas alterações no sangue, tanto de aminoácidos, como: tirosina, triptofano, arginina, cisteína e taurina, quanto de lipídeos, por exemplo, os ácidos graxos, fosfolipídeos e esfingolipídeos. Estes se relacionaram ao estresse oxidativo, ao metabolismo energético de neurotransmissores e à disfunção mitocondrial. As alterações presentes corroboram com a ideia da influência dessas substâncias para a patogênese do TEA (ZHUANG H, et al., 2024). Outra forma de auxiliar o diagnóstico, seria por meio do rastreamento ocular que mede os movimentos oculares interpretados com auxílio de uma máquina.

O desempenho desse método mostra-se promissor, já que, possui precisão de 81%, especificidade de 79% e sensibilidade de 84%, na classificação de indivíduos com TEA e neurotípicos. É mais impressionante quando se observa os mesmos dados do M-CHAT, usado, atualmente, para o diagnóstico, o qual possui sensibilidade de 83% e especificidade de apenas 51% (WEI Q, et al., 2022). Por fim, o rastreamento ocular mostra-se importante para analisar o desenvolvimento da linguagem e leitura do indivíduo. Os achados evidenciaram que as pessoas com TEA se concentram mais em textos com símbolos e imagens, demoram

mais tempo para construir uma representação coerente do texto e possuem tempo maior de visualização nas palavras. Ao analisar a linguagem, foi percebido que pessoas no espectro prestam mais atenção quando o texto é lido em voz alta e destacado, e apresentam dificuldade em diferenciar gravações com fala em sincronia e assíncronas, sendo que pessoas do grupo controle conseguiram distingui-las (ANDREOU G e RAXIONI K, 2022).

Achados sobre a expressividade variável e a penetrância gênica no transtorno revelam uma complexidade significativa na compreensão deste quadro. A expressividade variável refere-se à diferença na gravidade e na apresentação dos sintomas do TEA entre indivíduos que compartilham a mesma alteração genética (CABLE J, et al., 2021). Estudos mostram que mesmo entre indivíduos com a mesma mutação, a severidade do autismo pode variar amplamente. Isso sugere que fatores genéticos adicionais, bem como influências ambientais, desempenham um papel crucial na manifestação do transtorno. Por exemplo, a presença de comorbidades, como epilepsia ou deficiência intelectual, pode afetar a forma como o autismo se apresenta em um indivíduo (FERNANDEZ CS, et al., 2020).

A penetrância, por sua vez, diz respeito à proporção de indivíduos com uma determinada alteração genética que realmente apresentam o fenótipo associado. No caso do TEA, muitos genes com variantes de novo altamente penetrantes já foram identificados, sugerindo que aproximadamente dois terços desses genes são conhecidos (CABLE J, et al., 2021). No entanto, a penetrância pode variar entre diferentes genes e variantes, com algumas alterações levando a manifestações fenotípicas mais consistentes do que outras.

Isso implica que, embora algumas variantes possam ter alta penetrância, a forma como se manifestam pode ser influenciada por uma combinação de fatores genéticos e ambientais, resultando em uma diversidade de fenótipos observados no espectro do autismo (MEHDI Z, et al., 2023). Alterações no número de cópias de segmentos de DNA, como deleções e duplicações, têm sido associadas a casos de autismo. Essas variações podem afetar a expressão gênica e contribuir para a heterogeneidade do TEA.

A pesquisa sugere que a identificação de variações de número de cópia (CNVs) pode ser útil na compreensão da variação genética em saúde mental e neurodesenvolvimento, mesmo na ausência de um fenótipo clínico evidente, pois apresentam alto valor preditivo positivo (D'ABATE L, et al., 2019).

Assim, outras variações gênicas apresentam grande prevalência de portadores dentro do espectro, entre elas têm-se: trissomias (síndrome de Down, que apresenta 40 vezes mais chances de desenvolver TEA, e síndrome do triplo-X e Klinefelter, cujas taxas de prevalência de TEA são de 15 e 25%, respectivamente); variação no número de cópias (regiões dos cromossomos 1, 2, 7, 15, 16 e 22 estão associadas ao autismo); alterações estruturais; alteração de genes reguladores da expressão gênica (como SHANK, NLGN3 e NLGN4) também associadas ao transtorno (KERESZTUR I, 2023).

Importância do diagnóstico precoce

A utilização de ferramentas de rastreio e diagnóstico atualizadas mostra-se essencial para o diagnóstico cada vez mais precoce de crianças autistas, visto que, pacientes nessa faixa etária são mais sensíveis para intervenções externas. Isso ocorre devido a maior neuroplasticidade cerebral, ou seja, melhor capacidade de adaptação do sistema nervoso central frente aos estímulos oferecidos (BRASIL, 2014).

A intervenção precoce, viabilizada por um diagnóstico rápido e eficiente, é essencial para promover o desenvolvimento das habilidades comprometidas. Além disso, contribui para uma adaptação mais eficaz da família, dos responsáveis e do próprio indivíduo, em relação ao transtorno. Dessa forma, essa abordagem torna-se fundamental para assegurar melhor qualidade de vida para essas pessoas (FERNANDES CS, et al., 2020).

O exemplo prático é o caso de Carly Fleishmann, diagnosticada com 2 anos como autista não verbal, ao observarem que o desenvolvimento dela estava atrasado, comparado ao da irmã gêmea. Logo após a notícia, iniciaram terapias intensivas com múltiplos profissionais e abordagens, até ela conseguir se adaptar. Nessa rotina, aos 11 anos de idade, Carly comunica-se verbalmente, pela primeira vez, com o auxílio do computador, possibilitando melhor entendimento da sua condição física e mental (HOWITT D, 2021).

Desafios na triagem e no diagnóstico do TEA

Em relação à triagem e ao diagnóstico, existem diversas limitações atuais que contribuem para o subdiagnóstico. Uma delas ocorre por parte dos próprios profissionais de saúde, os quais não conseguem determinar os melhores métodos para utilizar na consulta. Assim, baseiam-se em fontes diferentes, alguns no DSM-V, outros em fatores clínicos, tornando o diagnóstico dependente da interpretação pessoal. Além disso, há obstáculos para encontrar uma equipe multiprofissional na área, já que o paciente com TEA urge da necessidade de cuidado multiprofissional, a fim de reduzir os impactos no desenvolvimento mental, físico, motor e psíquico do paciente (SOUSA AP, et al., 2022; ZAMBA M, et al., 2023).

Ainda em relação aos profissionais de saúde, demonstra-se que os pediatras, em comparação com os clínicos gerais, têm mais chances de preencher os requisitos necessários (avaliação, diagnóstico e manejo) na consulta com o paciente autista, tanto por acompanharem o aumento no número de casos nos últimos anos, quanto por deter mais conhecimento sobre o assunto. Também é visto, como função dos pediatras, conscientizar e assistir o TEA para os familiares e para outros profissionais da saúde (SALGADO NDM, et al., 2022).

O autismo é um transtorno neuropsiquiátrico com sintomatologia heterogênea. Sua triagem e seu diagnóstico dependem de fatores externos, como região, cultura do paciente e seu status socioeconômico. Assim, uma das maiores dificuldades é encontrar um teste universalmente abrangente, seja no âmbito de acesso ao teste, seja na esfera econômica ou na elaboração do método do instrumento (OKOYE C, et al., 2023). Na vida adulta, os desafios são evidentes, visto que os sinais e sintomas do TEA podem se esconder por trás de outras condições, como ansiedade, e por trás de estratégias aprendidas pelos indivíduos ao longo da vida para minimizar os sintomas (MENEZES MZM, 2020).

No Brasil, raramente o diagnóstico de TEA ocorre de maneira precoce, isto é, em período de idade pré-escolar. Isso ocorre devido às dificuldades que permeiam os problemas citados anteriormente com profissionais inexperientes, mas também transpassam por percalços estruturais e familiares. Primeiramente, pelo déficit de acesso aos serviços de saúde por parte dos pais. Em segundo lugar, pela escassez de instrumentos para pacientes brasileiros. Por fim, pelos altos custos com despesas adicionais necessárias para o tratamento do transtorno. Tudo isso, contribui para a subnotificação do transtorno no país (GOMES PTM, et al., 2015; FREITAS PM, et al., 2016).

Manejo do TEA atual e novidades

Em estudo realizado com macacos Rhesus machos, com baixo grau de socialização, foi percebido menores níveis de arginina vasopressina no líquido cefalorraquidiano (LCR) desses animais. Menores níveis dessa mesma substância também foram identificados no LCR de pacientes do espectro e em amostra salivar e sanguínea de neonatos com grandes chances de desenvolverem o quadro (tendo familiares diagnosticados ou já apresentando déficits de socialização). A vasopressina intranasal foi testada em um pequeno ensaio clínico de fase 2 e mostrou potencial para melhorar as habilidades sociais, em crianças com TEA (PARKER KJ, 2022). Outra forma de tratamento que se mostrou relevante foi a utilização de doses de metilfenidato (MPH), em pacientes com TEA e com TEA e TDAH.

O tratamento com MPH resultou em ganhos significativos no desempenho em tarefas cognitivas que medem atenção sustentada, atenção seletiva e impulsividade/inibição. A resposta ao tratamento foi, geralmente, linear nas doses estudadas, indicando que aumentos na dose de MPH estavam associados a melhorias contínuas no desempenho, sem evidências de deterioração em doses mais altas.

Essas descobertas sugerem que as formulações de MPH podem ser eficazes para melhorar o desempenho cognitivo, em crianças com TEA e TDAH, apoiando o uso de estimulantes na gestão desses transtornos (PEARSON A, et al., 2020). Um estudo investigou a eficácia da estimulação magnética transcraniana (TMS) em crianças com transtorno do espectro autista. Os principais achados incluíram: eficácia do TMS: a taxa de eficácia total foi significativamente maior no grupo que recebeu TMS ativa em comparação ao grupo que recebeu TMS simulado ($p < 0,05$).

Qualidade do sono: após 30 sessões de tratamento com TMS, a qualidade do sono melhorou em relação ao que foi observado após 15 sessões, corroborando estudos anteriores que indicaram melhorias significativas após 20 sessões. Esses achados sugerem que a TMS pode ser uma intervenção promissora para melhorar a qualidade do sono e a excitabilidade neural em crianças com TEA (YAN J, et al., 2024). Outro estudo elucidou sobre a intervenção Ibasis – VideoInteractiontoPromote Positive Parenting (iBASIS -VIPP), em português: Interação por Vídeo para Promover a Parentalidade Positiva.

A técnica aplicada a bebês com alta probabilidade de desenvolver TEA, demonstrou efeito terapêutico significativo, com manutenção dos resultados até 18 meses após a intervenção. A avaliação foi realizada por avaliadores cegos em relação à alocação dos grupos, utilizando escalas padronizadas para medir habilidades de desenvolvimento e comportamentos funcionais. Os resultados mostraram que a intervenção teve impacto positivo nas habilidades de linguagem receptiva e expressiva, bem como em habilidades motoras e sociais (WHITEHOUSE O, et al., 2021).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A identificação precoce dos sinais de transtorno do espectro autista (TEA) antes dos 3 anos é essencial para direcionar as crianças a intervenções que podem impactar positivamente seu desenvolvimento, mas isso depende da eficácia da triagem, que requer o uso de instrumentos padronizados. O diagnóstico precoce ainda enfrenta desafios, principalmente, em crianças pequenas, cujos atrasos no desenvolvimento muitas vezes só se tornam aparentes em contextos sociais além do ambiente familiar. Portanto, uma triagem adequada viabiliza o diagnóstico precoce e favorece um manejo eficaz, melhorando o desenvolvimento e a qualidade de vida do paciente.

REFERÊNCIAS

1. ALVES CL, et al. Diagnosis of Autism Spectrum Disorder Based on Functional Brain Networks and Machine Learning. *Scientific Reports*, 2023; 13(1): 8072-8079.
2. APA. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: DSM-5-TR. Porto Alegre: Artmed, 2014; 5.
3. ANDREOU G e RAXIONI K. Language Development, Reading and Word Learning in Autism Spectrum Disorder (ASD): A Review on Eye Tracking Studies.” *International Journal of Developmental Disabilities*, 2022; 70(1): 1–18.
4. ANTAKI D, et al. 48. A phenotypic spectrum of autism is attributable to the combined effects of rare variants, polygenic risk and sex. *European Neuropsychopharmacology*, 2022; 54(9): 1284-1292.
5. BOSETTI C, et al. Children with Autism Spectrum Disorder and Abnormalities of Clinical EEG: A Qualitative Review. *Journal of Clinical Medicine*, 2024; 13(1): 279–279.
6. BRASIL. Diretrizes de atenção à reabilitação da pessoa com Transtornos do Espectro do Autismo (TEA). 2014. Disponível em https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_reabilitacao_pessoa_autismo.pdf. Acessado em: 10 de maio de 2024.
7. CABLE J, et al. Harnessing rare variants in neuropsychiatric and neurodevelopment disorders—a Keystone Symposia report. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 2021; 1506(1): 5-17.
8. CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION. Data & statistics on autism spectrum disorder. Disponível em: <https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/data.html>. Acessado em: 10 de maio de 2024.
9. COELHO-MEDEIROS ME, et al. Validación del M-CHAT-R/F como instrumento de tamizaje para detección precoz en niños con trastorno del espectro autista. *Revista Chilena de Pediatría*, 2019; 90(5): 1-10.
10. CUNHA CNA, et al. Uma revisão abrangente dos fatores genéticos e ambientais no desenvolvimento de transtornos do Espectro Autista. *Brazilian Journal of Health Review*, 2023; 6(5): 24190–24199.
11. D’ABATE L, et al. Predictive impact of rare genomic copy number variations in siblings of individuals with autism spectrum disorders. *Nature Communications*, 2019; 10(1): 5519.

12. FERNANDES CS, et al. Diagnóstico de autismo no século XXI: evolução dos domínios nas categorizações nosológicas. *Psicologia USP*, 2020; (31): 200027.
13. FERNANDEZ BA e SCHERER SW. Syndromic autism spectrum disorders: moving from a clinically defined to a molecularly defined approach. *Autism Spectrum Disorders*, 2017; 19(4): 353–371.
14. FREITAS PM, et al. Deficiência intelectual e o transtorno do espectro autista: fatores genéticos e neurocognitivos. *Pedagogia em Ação*, 2016; 8(2): 1-9.
15. FU JM, et al. Rare coding variation provides insight into the genetic architecture and phenotypic context of autism. *Nature Genetics*, 2022; 54(9): 320–1331.
16. GOMES PTM, et al. Autism in Brazil: a systematic review of family challenges and coping strategies. *Jornal de Pediatria (Versão em português)*, 2015; 91(2): 111–121.
17. GUPTA AR e STATE MW. Autismo: genética. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 2006; 28(1): 29–38.
18. HAVDAHL A, et al. Genetic contributions to autism spectrum disorder. *Psychological Medicine*, 2021; 51(13): 1–14.
19. HOMERCHER BM, et al. Observação Materna: Primeiros Sinais do Transtorno do Espectro Autista Maternal. *Estudos e Pesquisas em Psicologia*. Rio de Janeiro, 2020; 20(2): 540-558.
20. HOWITT D. The Case of Carly Fleischmann, Her Speech Therapists, and the Media: Factitious Heroism by Proxy, Factitious Heroism, Foile à Plusieurs, and the Global Impact Thereof. *Uk Policymaker*, 2021; 9.
21. KANG J, et al. The identification of children with autism spectrum disorder by SVM approach on EEG and eye-tracking data. *Computers in Biology and Medicine*, 2020; 120(1): 103722.
22. KERESZTURI E. Diversity and Classification of Genetic Variations in Autism Spectrum Disorder. *International Journal of Molecular Sciences*, 2023; 24(23): 16768–16768.
23. KIM JH, et al. Development of Deep Ensembles to Screen for Autism and Symptom Severity Using Retinal Photographs. *JAMA Network Open*, 2023; 6(12): 2347692.
24. MEHDI Z, et al. Gene copy number variation and pediatric mental health/neurodevelopment in a general population. *Human Molecular Genetics*, 2023; 32(15): 2411-2421.
25. MENEZES MZM. O diagnóstico do transtorno do espectro autista na fase adulta. Monografia – Departamento de Psicologia. Universidade Federal de Minas Gerais, 2020. Disponível em: <https://repositorio.ufmg.br/handle/1843/35946>. Acessado em: 25 agosto de 2024.
26. MORIDIAN P, et al. “Automatic Autism Spectrum Disorder Detection Using Artificial Intelligence Methods with MRI Neuroimaging: A Review.” *Frontiers in Molecular Neuroscience*, 2022; 15(1): 999605.
27. NING LF, et al. Meta-analysis of differentially expressed genes in autism based on gene expression data. *Genetics and Molecular Research*, 2015; 14(1): 2146-55.
28. OKOYE C, et al. Early Diagnosis of Autism Spectrum Disorder: A Review and Analysis of the Risks and Benefits. *Cureus*, 2023, 15(8): 43226.
29. PARELLADA M, et al. In Search of Biomarkers to Guide Interventions in Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review. *American Journal of Psychiatry*, 2023; 180(1): 23–40.
30. PARKER KJ. Leveraging a translational research approach to drive diagnostic and treatment advances for autism. *Molecular Psychiatry*, 2022; 27(6): 2650–2658.
31. PEARSON A, et al. Effects of Extended-Release Methylphenidate Treatment on Cognitive Task Performance in Children with Autism Spectrum Disorder and Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder. *Journal of Child and Adolescent Psychopharmacology*, 2020; 30(7): 414–426.
32. RIBEIRO ACP, et al. Fatores Etiológicos e Riscos Associados ao Transtorno de Espectro Autista: Revisão Bibliográfica. *Jornal Paranaense de Pediatria*, 2021; 22(1): 1-12.
33. SALGADO NDM, et al. Transtorno do Espectro Autista em Crianças: Uma Revisão Sistemática sobre o Aumento da Incidência e Diagnóstico. *Research, Society and Development*, 2022; 11(13): 512111335748.
34. SILVA NI, et al. Searching for Biomarkers Candidates of Autism Spectrum Disorder with Metabolic Disorders Evidences for a Possible Role of Proteins and Amino Acids Content in Urine. *Biomark Journal*. 2023, 9: 11.
35. WEI Q, et al. “Machine Learning Based on Eye-Tracking Data to Identify Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review and Meta-Analysis.” *Journal of Biomedical Informatics*, 2022; 137(1): 104254.

36. WELLS RHC, et al. CID-10: classificação estatística internacional de doenças e problemas relacionados à saúde. São Paulo: EDUSP, 2011.
37. WHITEHOUSE O, et al. Effect of Preemptive Intervention on Developmental Outcomes Among Infants Showing Early Signs of Autism. *JAMA Pediatrics*, 2021; 175(11): 213298.
38. YAN J, et al. Effects of transcranial magnetic stimulation on sleep structure and quality in children with autism. *Frontiers in Psychiatry*, 2024; 15(1): 1413961.
39. ZAMBAMADSA, et al. As dificuldades da triagem do espectro autista em crianças na atenção básica. *Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences*, 2023, 5(5): 4673–4691.
40. ZHUANG H, et al. Autism Spectrum Disorder: Pathogenesis, Biomarker, and Intervention Therapy. *Med Comm*, 2024; 5(3): 497.