

transtorno do espectro autista

 guia prático

editores

Erasmo Casella

Rosa Magaly C. B. de Moraes

autores

Adélia Henriques-Souza

Beatriz Borba Casella

Eliete Chiconelli Faria

Hélio van der Linden Junior

Joana Portolese

Juliana H. Arita

Rodrigo Ambrosio Fock

Transtorno do Espectro Autista

 Guia Prático

editores

Erasmus Casella

Rosa Magaly C. B. de Moraes

autores

Adélia Henriques-Souza

Beatriz Borba Casella

Eliete Chiconelli Faria

Hélio van der Linden Junior

Joana Portolese

Juliana H. Arita

Rodrigo Ambrosio Fock

sbn:

Guia Prático – Transtorno do Espectro Autista

Copyright® 2025, Erasmo Casella e Rosa Magaly C. B. de Moraes

Proibida a reprodução total ou parcial desta obra, por qualquer meio ou sistema, sem prévio consentimento do editor. Todos os direitos desta edição estão reservados a Segmento Farma Editores Ltda.

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP) (Câmara Brasileira do Livro, SP, Brasil)

Guia Prático: Transtorno do Espectro Autista

Ambrosio Fock... [et al.]; editores Erasmo Casella, Rosa Magaly Moraes. – São Paulo: Segmento Farma Editores, 2025.

ISBN 978-85-7900-142-0

1. Autismo - Obras de divulgação 2. TEA (Transtorno do Espectro Autista) - Avaliação 3. TEA (Transtorno do Espectro Autista) - Diagnóstico 4. TEA (Transtorno do Espectro Autista) - Tratamento I. Fock, Rodrigo Ambrosio. II. Henriques-Souza, Adélia. III. Faria, Eliete Chiconelli. IV. Casella, Beatriz Borba. V. Portolese, Joana. VI. Linden Junior, Hélio van der. VII. Arita, Juliana H. VIII. Casella, Erasmo. IX. Moraes, Rosa Magaly.

25-316066.0

CDD-616.858

NLM-WM-203

Índices para catálogo sistemático:

1. Autismo : TEA : Transtorno do Espectro Autista :
Ciências médicas 616.858

Eliane de Freitas Leite - Bibliotecária - CRB 8/8415



Impresso no Brasil
2026

 **Segmento Farma**
EDITORES

Av. Angélica, 2355 – sala 122, 12º andar, Consolação – 01227-200 – São Paulo, SP.
Fone: 11 3093-3300

www.segmentofarma.com.br • segmentofarma@segmentofarma.com.br

Diagramação: Sandra Santana | **Revisão e finalização:** Glair Picolo Coimbra

Cód. da publicação: 31588.11.2025



Editores

Erasmus Casella

Professor Livre-docente de Neurologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP) (2013). Professor do Curso de Pós-graduação do Departamento de Pediatria da FMUSP. Professor Colaborador do Departamento de Pediatria da FMUSP. Membro do Setor de Transtornos do Neurodesenvolvimento da Sociedade Brasileira de Neurologia Infantil (SBNi). Atualmente, é médico do Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da FMUSP, Coordenador do Ambulatório de Transtornos do Neurodesenvolvimento do Instituto da Criança do HCFMUSP. Tem experiência em Distúrbios do Aprendizado, Déficit de Atenção, Transtornos do Espectro Autista, Erros Inatos do Metabolismo e Emergências em Neurologia Infantil.

Rosa Magaly C. B. de Moraes

Médica pela Universidade Federal de Pernambuco. Residência em Pediatria pela Universidade Estadual de Pernambuco. Psiquiatra pelo Sistema Único de Saúde (SUS) de São Paulo. Psiquiatra da Infância e Adolescência pela Universidade de São Paulo (USP). Doutora em Ciências da Saúde pelo Instituto de Ensino e Pesquisa do Hospital Sírio-Libanês de São Paulo. Médica voluntária do Programa de Transtornos do Espectro do Autismo (PROTEA) do Instituto de Psiquiatria do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP. Diretora Acadêmica da Comportalmente. Tem experiência em Transtornos do Neurodesenvolvimento, com ênfase no Transtornos do Espectro Autista.



Autores

Adélia Henriques-Souza

Neurologista Infantil do Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP) – Recife.

Beatriz Borba Casella

Graduação Médica pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Residência Médica em Pediatria pela FMUSP. Residência Médica em Neurologia Infantil pela FMUSP. Preceptoria Médica em Neurologia Infantil pela FMUSP. Médica Assistente do Ambulatório de Distúrbios de Aprendizagem e Transtorno de Espectro Autista do Instituto da Criança da FMUSP. Neurologista infantil do Hospital Albert Einstein.

Eliete Chiconelli Faria

Graduada em Medicina pela Escola Paulista de Medicina da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp). Residência Médica em Pediatria e em Neurologia Pediátrica pela Unifesp. Título de Especialista em Pediatria pela Sociedade Brasileira de Pediatria. Certificado de Área de Atuação em Neurologia Pediátrica pela Academia Brasileira de Neurologia e Sociedade Brasileira de Pediatria. Mestra em Neurologia/Neurociências pela Unifesp, com a tese “Avaliação do perfil clínico e metabólico em resposta ao tratamento com melatonina em pacientes com transtorno do espectro autista”. Pós-graduada em Sono na Faculdade Israelita de Ciências da Saúde Albert Einstein. Médica neuropediatra voluntária no Programa de Transtornos do Espectro do Autismo (PROTEA) do Instituto de Psiquiatria do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.



Hélio van der Linden Junior

Neurologista infantil e neurofisiologista com formação pela Universidade de São Paulo. Especialização em Epilepsia e Medicina do Sono. Pós-graduação em Análise do Comportamento Aplicada. Membro do Departamento Científico dos Transtornos do Neurodesenvolvimento da Sociedade Brasileira de Neurologia Infantil. Atualmente, neurologista infantil do Centro de Reabilitação Dr. Henrique Santillo (CRER) e do Hospital Estadual da Criança e do Adolescente (Hecad), em Goiânia, GO.

Joana Portolese

Neuropsicóloga. Doutora em Ciências pelo Departamento de Psiquiatria do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (IPq-HCFMUSP). Coordenadora do Programa de Transtornos do Espectro do Autismo (PROTEA) do Serviço de Psiquiatria da Infância e Adolescência do IPq-HCFMUSP. Supervisora do Programa dos Transtornos do Neurodesenvolvimento (PROANDE) do Serviço de Psiquiatria da Infância e Adolescência do IPq-HCFMUSP.

Juliana H. Arita

Preceptora do Programa de Residência Médica em Neurologia Infantil da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp). Médica colaboradora do Ambulatório de Doenças Neurogenéticas da Unifesp. Mestrado em Neurologia e Neurociências pela Unifesp. Doutorado em Neurologia e Neurociências pela Unifesp.

Rodrigo Ambrosio Fock

Médico geneticista do Centro de Genética Médica da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp). Médico geneticista do Programa de Transtornos do Espectro do Autismo (PROTEA) do Instituto de Psiquiatria do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. Mestre em Tecnologias e Atenção em Saúde pela Unifesp.



Sumário

Prefácio.....	9
1. Impactos do transtorno do espectro autista	11
Rosa Magaly C. B. de Moraes	
2. Epidemiologia.....	27
Erasma Casella	
3. Etiologia do transtorno do espectro autista	41
Rodrigo Ambrosio Fock	
4. Quadro clínico do transtorno do espectro autista	55
Adélia Henriques-Souza	
5. Processo diagnóstico no transtorno do espectro autista	69
Eliete Chiconelli Faria	
6. Comorbidades e diagnósticos diferenciais no transtorno do espectro autista	85
Beatriz Borba Casella	
7. Tratamento não farmacológico – transtorno do espectro autista	105
Joana Portolese	
8. Abordagem farmacológica do transtorno do espectro autista.....	121
Hélio van der Linden Junior	
9. Prognóstico no transtorno do espectro autista	135
Juliana H. Arita	
Casos Clínicos.....	153
Fluxogramas.....	173



Prefácio

A **Sociedade Brasileira de Neurologia Infantil (SBNi)** tem como missão promover a educação continuada, abordando temas de grande relevância para a prática da neurologia infantil.

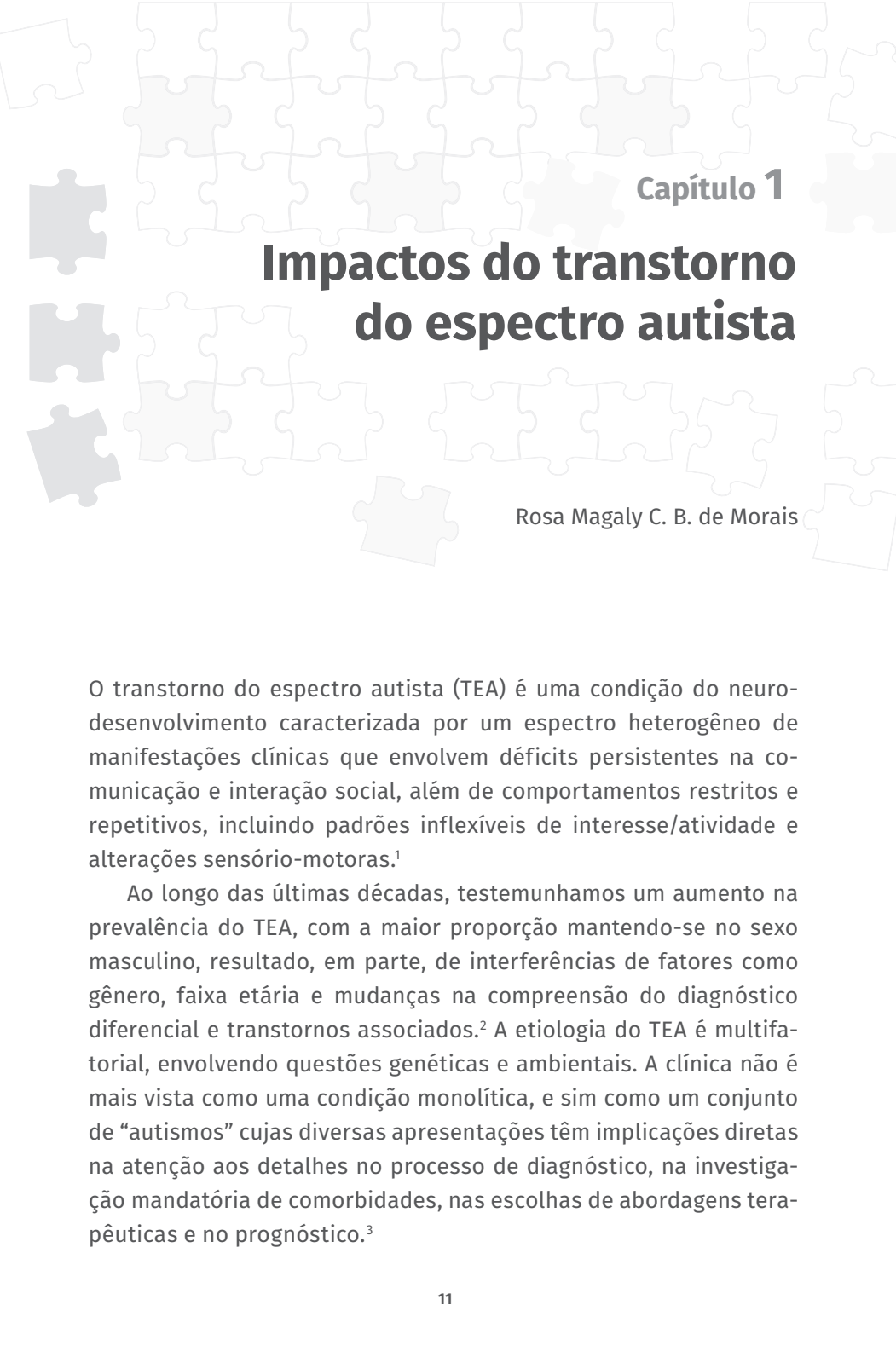
Nos últimos anos, observamos um avanço notável no conhecimento sobre o **neurodesenvolvimento infantil** e os **transtornos que o afetam**, em especial o **transtorno do espectro autista (TEA)**. O número de publicações científicas de impacto nessa área cresceu de forma expressiva, ampliando o corpo de evidências disponíveis. Entretanto, paralelamente, também se multiplicaram informações anedóticas e pouco embasadas, que muitas vezes geram dúvidas e confundem profissionais e familiares.

Este livro foi idealizado pelos coordenadores **Dra. Rosa Magaly C. B. de Moraes e Dr. Erasmo Casella**, especialistas de renome nacional, e contou com o apoio e a realização da **Sociedade Brasileira de Neurologia Infantil**, que reconhece a importância desta obra em suprir uma demanda emergente entre os profissionais de saúde. Seu conteúdo reúne informações baseadas em evidências científicas, aliadas a boas práticas clínicas, apresentadas de forma didática por experientes especialistas.

A **SBNi** expressa seu sincero agradecimento aos editores e autores, cujo empenho e dedicação tornaram este projeto uma realidade, conduzido com excelência e profissionalismo.

Agradecemos também à **Biosintética** e ao **Aché**, pelo apoio e pela confiança depositados na **SBNi** e neste projeto, que certamente contribuirá para o aprimoramento da assistência aos pacientes com **TEA** em nosso país.

Diretoria da SBNi (Biênio 2024-2025)
Presidente: Juliana Gurgel Giannetti
Vice-presidente: Ricardo Silva Pinho
Tesoureira: Simone Consuelo Amorim
Secretária: Kette Valente

The background of the page is decorated with a pattern of puzzle pieces. Some pieces are solid light gray, while others are white with a thin gray outline. They are scattered across the page, with a higher concentration on the left side.

Capítulo 1

Impactos do transtorno do espectro autista

Rosa Magaly C. B. de Moraes

O transtorno do espectro autista (TEA) é uma condição do neurodesenvolvimento caracterizada por um espectro heterogêneo de manifestações clínicas que envolvem déficits persistentes na comunicação e interação social, além de comportamentos restritos e repetitivos, incluindo padrões inflexíveis de interesse/atividade e alterações sensório-motoras.¹

Ao longo das últimas décadas, testemunhamos um aumento na prevalência do TEA, com a maior proporção mantendo-se no sexo masculino, resultado, em parte, de interferências de fatores como gênero, faixa etária e mudanças na compreensão do diagnóstico diferencial e transtornos associados.² A etiologia do TEA é multifatorial, envolvendo questões genéticas e ambientais. A clínica não é mais vista como uma condição monolítica, e sim como um conjunto de “autismos” cujas diversas apresentações têm implicações diretas na atenção aos detalhes no processo de diagnóstico, na investigação mandatória de comorbidades, nas escolhas de abordagens terapêuticas e no prognóstico.³

Para o clínico, torna-se essencial compreender de forma integrada as consequências nas diversas esferas de vida dos indivíduos afetados. A presença do TEA impacta não só o indivíduo, mas também a estrutura familiar, os cuidados de saúde e educação, além de demandas específicas de políticas públicas.⁴

O plano terapêutico deve envolver ajustes dinâmicos contínuos, oferecendo apoio emocional e assistência social necessária para preservar a qualidade de vida dos assistidos.⁵

Impacto individual

As dificuldades na comunicação e interação social constituem o núcleo definidor do TEA,⁴ impactando amplamente o desenvolvimento e a qualidade de vida do indivíduo. Alterações na linguagem verbal podem se manifestar como atrasos na aquisição, uso limitado da pragmática ou padrões prosódicos atípicos, dificultando a adaptação da fala a diferentes contextos sociais. Paralelamente, comprometimentos na comunicação não verbal prejudicam a interpretação e a emissão de sinais socioemocionais fundamentais para a reciprocidade social.⁶ Esses déficits comprometem a capacidade de estabelecer trocas sociais, resultando em barreiras significativas à participação social.⁷

A dificuldade em decodificar normas sociais implícitas, reconhecer estados mentais de terceiros e responder de forma contingente em interações cotidianas repercute negativamente na aplicação de habilidades sociais como negociação, cooperação e resolução de conflitos. Essas características aumentam a vulnerabilidade a sintomas ansiosos e depressivos ao longo da vida.⁸ Abordagens precoces e individualizadas, além de campanhas de conscientização, têm se mostrado eficazes na ampliação do engajamento interpessoal e na redução de barreiras comunicacionais.⁷

O estigma social e a exclusão seguem como fatores estruturais que perpetuam desigualdades para pessoas no espectro. Concepções equivocadas sobre competência social, autonomia e capacidade laboral alimentam preconceitos e atitudes discriminatórias, mesmo sutis,

nos mais diversos contextos.⁸ Esse cenário contribui para situações de violência e adoecimento psíquico. A exclusão social limita o acesso a oportunidades, funcionando como determinante social direto de desfechos clínicos negativos, em consonância com os dados epidemiológicos globais sobre o peso não fatal e a mortalidade associada ao TEA.⁹

Outro eixo central refere-se às dificuldades de autonomia e independência, resultantes da combinação de déficits executivos – como problemas de planejamento, flexibilidade cognitiva e inibição – com discrepâncias entre inteligência medida e desempenho adaptativo.¹⁰ Essas limitações repercutem em tarefas cotidianas, além de constituírem barreiras relevantes na educação, transição para a vida adulta e inserção no mercado de trabalho.⁷ Estratégias de suporte estruturado são ferramentas fundamentais para a emancipação e a qualidade de vida.

Apesar dessas dificuldades, também se destacam impactos positivos e potenciais associados ao TEA. De 10% a 15% dos indivíduos com TEA apresentam habilidades excepcionais em áreas específicas, como memória declarativa, raciocínio lógico, matemática, música e artes visuais, configurando as chamadas “ilhas de habilidade”.¹¹ Reconhecer e incentivar esses talentos não apenas fortalece a autoeficácia, como também abre espaço para trajetórias acadêmicas e profissionais bem-sucedidas.¹⁰ Quando ambientes de trabalho e de aprendizagem reduzem a ambiguidade social e a sobrecarga sensorial, essas características tornam-se um diferencial competitivo.⁷ Os fatores positivos do TEA não devem ser vistos como compensações de déficits, mas como formas legítimas de expressão cognitiva e social, que ganham relevância quando o ambiente é inclusivo e oferece oportunidades de participação plena. Há desafios e potencialidades que precisam ser avaliados.

Impacto em serviços de saúde

O manejo clínico do TEA demanda que diferentes especialistas da saúde possuam compreensão aprofundada das especificidades do espectro. As comorbidades clínicas e comportamentais são

altamente prevalentes e podem mascarar ou agravar os sintomas centrais, dificultando diagnósticos diferenciais e a formulação de intervenções eficazes.^{12,13} A ausência de conhecimento qualificado sobre essas interações leva, frequentemente, a subdiagnóstico, diagnósticos equivocados ou tratamentos fragmentados, comprometendo a integralidade e a humanização do cuidado.^{12,13}

As evidências epidemiológicas reforçam a urgência dessa competência clínica. O estudo *Global Burden of Disease* (GBD 2021) demonstrou que o TEA é uma das principais causas de impacto global não fatal, com prevalência de 1 em 127 pessoas, além de associar o espectro a cerca de 13.400 mortes por suicídio em 2021, muitas vezes ligadas à negligência em rastrear comorbidades e necessidades de saúde mental.¹⁴

Estudos clínicos apontam, ainda, desigualdades graves no acesso a cuidados. Em análise retrospectiva de mais de 34 mil adultos autistas hospitalizados nos Estados Unidos, verificou-se risco significativamente maior de mortalidade intra-hospitalar, sobretudo entre mulheres autistas, mesmo após ajuste para fatores sociodemográficos e clínicos.¹² Gestantes e mães autistas relatam mais experiências de incompreensão e estigmatização por parte de profissionais de saúde, em comparação à população em geral. Apesar disso, revelam estratégias de cuidado centradas nas necessidades dos filhos, evidenciando resiliência diante de barreiras sociais e clínicas.¹⁵ Esses achados evidenciam que a falta de protocolos adaptados e de sensibilização das equipes multiprofissionais pode expor indivíduos com TEA a riscos desnecessários.

É imprescindível aprimorar não apenas a acurácia diagnóstica, mas também oferecer tratamentos integrados, equitativos e humanizados. A capacitação interprofissional, o desenvolvimento de protocolos clínicos específicos e a incorporação da perspectiva da neurodiversidade são passos fundamentais para reduzir a morbidade, a mortalidade e as desigualdades em saúde enfrentadas pela população autista.^{12,13,15}

Impacto educacional

O impacto do TEA na educação envolve tanto os aspectos do neurodesenvolvimento quanto a necessidade de práticas pedagógicas adaptadas. A detecção precoce de atrasos nos marcos do desenvolvimento e a inserção em creches e escolas são fundamentais para favorecer o engajamento social e apoiar a construção de pré-requisitos para a aprendizagem.¹⁶ Estudos recentes demonstram que a efetividade das práticas inclusivas depende não apenas da disponibilidade de recursos técnicos, mas também das crenças, valores e preparo do corpo docente, bem como da comunicação e colaboração com as famílias.¹⁶ A equidade no processo educacional só se concretiza quando concebida como responsabilidade de toda a comunidade escolar, por meio de ambientes que promovam bem-estar, propostas de aprendizagem universal e a remoção de barreiras de participação.¹⁷

Impacto familiar

O impacto do diagnóstico de TEA transcende o indivíduo afetado, estendendo-se ao núcleo familiar e acarretando consequências significativas em diferentes dimensões da vida dos cuidadores. Até 80% dos pais apresentam padrão de comportamento hipervigilante, associado a níveis elevados de estresse.¹⁸ Esse cenário está relacionado a maior vulnerabilidade para transtornos mentais, além de dificultar o seguimento de orientações terapêuticas, realimentando desafios na dinâmica familiar.¹⁹

Essas consequências não se restringem à esfera emocional. A literatura descreve a presença de privação de sono, redução do autocuidado e sobrecarga física decorrente das demandas contínuas de acompanhamento.²⁰ Tais condições também se associam à privação social, ao afastamento de redes de apoio²¹ e, muitas vezes, à necessidade de redução ou interrupção da atividade profissional, com repercussões socioeconômicas.^{22,23}

A participação em grupos de apoio possibilita a construção de novos vínculos, porém o estigma social permanece como barreira

relevante, restringindo a inclusão do núcleo familiar e reforçando sentimentos de inadequação.²⁴

A incerteza em relação ao futuro da criança contribui para ciclos de expectativas frustradas, intensificação da solidão e taxas de separação conjugal superiores às observadas em famílias de crianças com outras condições.^{23,24} Nesse contexto, a implementação de estratégias de orientação parental configura-se como recurso essencial para apoiar os cuidadores, promovendo maior segurança no manejo diário e favorecendo o bem-estar coletivo.¹⁹

Impacto econômico

O TEA acarreta impacto econômico relevante, que envolve não apenas os indivíduos diagnosticados, mas também suas famílias e o sistema de saúde. A magnitude dos investimentos varia conforme a presença de deficiência intelectual (DI): entre pessoas sem DI, a perda de produtividade é o principal fator, enquanto naquelas com DI os maiores investimentos recaem sobre cuidados não médicos, como reabilitação e assistência a adultos.²⁵

Revisões sistemáticas apontam que a educação especializada e programas adaptados representam cerca de 37% dos investimentos totais, seguidos pelas perdas de produtividade dos pais, que podem corresponder a quase 30%. Ademais, entre 25% e 45% dos cuidadores relatam necessidade de reduzir ou interromper suas atividades profissionais em função das demandas do cuidado diário.²⁶ O TEA, como condição de curso crônico, associa-se a desafios adicionais para a autonomia e a inserção no mercado de trabalho, frequentemente limitadas não apenas por características clínicas, mas também por barreiras sociais persistentes, incluindo preconceito e exclusão. Nesse contexto, os investimentos extrapolam o campo médico e incluem cuidados de saúde, intervenções terapêuticas, necessidades educacionais, apoio comunitário, perda de produtividade de cuidadores e despesas pessoais.²⁷

O aumento da prevalência e a necessidade de apoio contínuo tornam o TEA uma questão de saúde pública. Fortalecer serviços existentes, ampliar estratégias de acolhimento e promover autonomia e independência são medidas fundamentais para assegurar os direitos das pessoas autistas, reduzindo desigualdades e atenuando o impacto econômico ao longo da vida.²⁸ **(Tabela 1)**

Impacto nas políticas públicas

O reconhecimento do TEA como uma condição de relevância em saúde pública e em direitos humanos impulsionou mudanças significativas na legislação brasileira ao longo da última década. A crescente conscientização social, aliada ao avanço científico e ao ativismo das famílias e associações, contribuiu para a formulação de marcos legais que asseguram às pessoas autistas direitos equivalentes aos das pessoas com outras deficiências.

Na esfera das políticas públicas, o TEA adquiriu maior visibilidade com a promulgação da Lei nº 12.764/2012, conhecida como Lei Berenice Piana, que instituiu a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista. Esse marco normativo consolidou garantias fundamentais, reconhecendo o autismo como deficiência para todos os efeitos legais.²⁹

O arcabouço jurídico brasileiro foi posteriormente fortalecido pela Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Lei nº 13.146/2015), também denominada Estatuto da Pessoa com Deficiência, que ampliou a proteção de direitos e estabeleceu diretrizes para a eliminação de barreiras arquitetônicas, comunicacionais, pedagógicas e atitudinais, favorecendo a participação plena e efetiva das pessoas com deficiência.³⁰

Em setembro de 2025, o Ministério da Saúde instituiu a Linha de Cuidado para o TEA, orientando a rede de atenção do Sistema Único de Saúde (SUS) desde a atenção primária até os serviços especializados. Essa linha estabelece protocolos de rastreio precoce, fluxos de encaminhamento estruturados, ampliação de modalidades

Tabela 1. Desafios e potencialidades no transtorno do espectro autista

Dimensão	Desafios frequentes	Potencialidades/aspectos positivos
Comunicação e interação social 	Déficits na linguagem verbal e não verbal; dificuldade em compreender regras sociais implícitas; barreiras na reciprocidade social.	Habilidades de comunicação alternativa ou aumentativa; formas autênticas e diretas de expressão; vínculos significativos em contextos de acolhimento.
Cognição e funções executivas 	Dificuldade de planejamento, flexibilidade cognitiva e autorregulação; discrepância entre inteligência formal e desempenho adaptativo.	Pensamento lógico e detalhista; memória declarativa superior; atenção a detalhes que favorece análises específicas.
Comportamento e sensorialidade 	Padrões restritos e repetitivos; sensibilidade aumentada ou hipoatividade a estímulos sensoriais; dificuldade de adaptação a mudanças.	Foco intenso em áreas de interesse; talentos em campos específicos (matemática, música, artes, tecnologia).
Educação 	Barreiras de inclusão escolar; subestimação de competências; práticas pedagógicas pouco adaptadas.	Boa resposta a metodologias estruturadas; aprendizagem aprofundada em áreas de interesse; contribuições singulares em ambientes inclusivos.
Saúde mental e física 	Maior risco de ansiedade, depressão e isolamento social; dificuldades de acesso a serviços de saúde adaptados.	Resiliência diante de adversidades; capacidade de desenvolver estratégias próprias de enfrentamento; benefícios com intervenções precoces.
Vida adulta e trabalho 	Obstáculos à inserção profissional; preconceito e capacitismo; autonomia reduzida em contextos pouco adaptados.	Desempenho diferenciado em ambientes que valorizam a diversidade; contribuição inovadora em tarefas analíticas ou criativas.
Família e sociedade 	Estresse parental elevado; impacto socioeconômico; preconceito e estigmatização social.	Fortalecimento de vínculos familiares; redes de apoio entre pares; estímulo à conscientização social sobre neurodiversidade.

terapêuticas e fortalecimento dos Centros Especializados em Reabilitação (CERs). Também prevê o uso do Projeto Terapêutico Singular e maior integração entre saúde e educação, priorizando o início imediato de intervenções, ainda que o diagnóstico formal não esteja consolidado.³¹

Essas políticas, quando devidamente implementadas, representam um avanço fundamental para a redução de desigualdades e o fortalecimento de uma perspectiva de neurodiversidade que valoriza a participação plena em sociedade.

Considerações finais

Este capítulo evidenciou a complexidade e a relevância do TEA, ressaltando seus impactos em múltiplas dimensões da vida dos indivíduos e de seus familiares. Foram discutidos não apenas os desafios, mas também os potenciais a serem valorizados, os quais dependem tanto das especificidades clínicas do espectro quanto do engajamento coletivo da sociedade em promover informação qualificada, combater o capacitismo e superar estereótipos. O fortalecimento de intervenções baseadas em evidências e a construção de ambientes verdadeiramente inclusivos configuram-se como pilares para favorecer o desenvolvimento pleno e a qualidade de vida.

Compreender o TEA sob a perspectiva da neurodiversidade é essencial para aprimorar os processos de diagnóstico, ampliar o acesso a tratamentos humanizados e orientar a formulação de políticas públicas eficazes. Nos capítulos subsequentes, serão aprofundados os aspectos epidemiológicos, clínicos e interventivos, fundamentais para consolidar práticas transformadoras que assegurem cuidado integral e respeito aos direitos das pessoas autistas e de suas famílias.

Referências

1. WORLD HEALTH ORGANIZATION. *International classification of diseases for mortality and morbidity statistics (11th Revision)* – ICD-11. Geneva: WHO, 2019. Disponível em: <https://icd.who.int/> . Acesso em: 1 ago. 2025.

2. ZEIDAN, J. et al. Global prevalence of autism: a systematic review update. *Autism Research*, v. 15, n. 5, p. 778-790, 2022. doi: <https://doi.org/10.1002/aur.2696>
3. HIROTA, T.; KING, B. H. Autism spectrum disorder: a review. *JAMA*, v. 329, n. 2, p. 157-168, 2023. doi: <https://doi.org/10.1001/jama.2022.23661>
4. LORD, C. et al. Autism spectrum disorder. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 6, n. 5, p. 1-23, 2020. doi: <https://doi.org/10.1038/s41572-019-0138-4>
5. DICKSON, K. S. et al. A systematic review of mental health interventions for ASD: characterizing interventions, intervention adaptations, and implementation outcomes. *Administration and Policy in Mental Health*, v. 48, n. 5, p. 857-883, 2021. doi: <https://doi.org/10.1007/s10488-021-01133-7>
6. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5-TR. 5. ed. rev. Washington, DC: American Psychiatric Association Publishing, 2022.
7. TAFOLLA, M.; SINGER, H.; LORD, C. Autism spectrum disorder across the lifespan. *Annual Review of Clinical Psychology*, v. 21, p. 193-220, 2025. doi: <https://doi.org/10.1146/annurev-clinpsy-081423-031110>
8. TURNOCK, A.; LANGLEY, K.; JONES, C. R. G. Understanding stigma in autism: a narrative review and theoretical model. *Autism in Adulthood*, v. 4, n. 1, p. 76-91, 2022. doi: <https://doi.org/10.1089/aut.2021.0005>
9. SANTOMAURO, D. F. et al. The global burden of suicide mortality among people on the autism spectrum. *Psychiatry Research*, v. 330, p. 115-124, 2024. doi: <https://doi.org/10.1016/j.psychres.2023.115124>
10. BRACONNIER, M. L.; SIPER, P. M. Neuropsychological assessment in autism spectrum disorder. *Current Psychiatry Reports*, v. 23, n. 63, 2021. doi: <https://doi.org/10.1007/s11920-021-01267-w>
11. MOTTRON, L. In prototypical autism, the genetic ability to learn complex embedded structures is associated with high verbal intelligence and special abilities. *Genes*, v. 12, n. 8, p. 1112, 2021. doi: <https://doi.org/10.3390/genes12081112>
12. AKOBIRSHOEV, I. et al. In-hospital mortality among adults with autism spectrum disorder in the United States: a retrospective analysis of US hospital discharge data. *Autism*, v. 23, n. 6, p. 1482-1490, 2019. doi: <https://doi.org/10.1177/1362361319836363>
13. SIMONOFF, E. et al. Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, v. 47, n. 8, p. 921-929, 2008. doi: <https://doi.org/10.1097/CHI.0b013e318179964f>
14. GLOBAL BURDEN OF DISEASE 2021 AUTISM COLLABORATORS. Autism spectrum disorder: findings from the Global Burden of Disease Study 2021. *The Lancet Psychiatry*, v. 12, n. 1, p. 25-39, 2025. doi: [https://doi.org/10.1016/S2215-0366\(24\)00317-9](https://doi.org/10.1016/S2215-0366(24)00317-9)
15. POHL, A. L. et al. A comparative study of autistic and non-autistic women's experience of motherhood. *Molecular Autism*, v. 11, n. 3, p. 1-14, 2020. doi: <https://doi.org/10.1186/s13229-020-0314-3>
16. PETERSSON-BLOOM, L. et al. Strategies in supporting inclusive education for autistic students: a systematic review of qualitative research results. *Autism & Developmental Language Impairments*, v. 7, p. 1-15, 2022. doi: <https://doi.org/10.1177/23969415221105643>

17. SULEK, R.; TREMBATH, D.; PAYNTER, J. Factors influencing the selection and use of strategies to support students with autism in the classroom. *International Journal of Inclusive Education*, v. 25, n. 14, p. 1579-1597, 2021. doi: <https://doi.org/10.1080/13603116.2019.1642404>
18. KARST, J. S.; VAN HECKE, A. The impact of autism on families: a review and proposed model for intervention evaluation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 42, n. 5, p. 1103-1117, 2012. doi: <https://doi.org/10.1007/s10803-011-1322-4>
19. YORKE, I. et al. The association between emotional and behavioral problems in children with autism spectrum disorder and psychological distress in their parents: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 48, n. 9, p. 3393-3415, 2018. doi: <https://doi.org/10.1007/s10803-018-3605-y>
20. LEE, J.; BARGER, B. Factors predicting poor mental and physical health in parents of children with autism spectrum disorder: results from 2016 to 2019 National Survey of Children's Health. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 54, n. 3, p. 915-930, 2024. doi: <https://doi.org/10.1007/s10803-022-05870-y>
21. PICARDI, A. et al. Parental burden and its correlates in families of children with autism spectrum disorder. *Clinical Practice & Epidemiology in Mental Health*, v. 14, p. 143-176, 2018. doi: <https://doi.org/10.2174/1745017901814010143>
22. BONIS, S. Stress and parents of children with autism: a review of literature. *Issues in Mental Health Nursing*, v. 37, n. 3, p. 153-163, 2016. doi: <https://doi.org/10.3109/01612840.2015.1116030>
23. FIRTH, I.; DRYER, R. The predictors of distress in parents of children with autism spectrum disorder. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, v. 38, n. 2, p. 163-171, 2014. doi: <https://doi.org/10.3109/13668250.2013.773964>
24. SHEPHERD, D. et al. The types and functions of social supports used by parents caring for a child with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 50, n. 3, p. 1074-1089, 2020. doi: <https://doi.org/10.1007/s10803-019-04359-5>
25. ZHAO, Y. et al. The economic burden of autism spectrum disorder with and without intellectual disability in China: a nationwide cost-of-illness study. *Asian Journal of Psychiatry*, v. 92, p. 103877, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ajp.2023.103877>
26. SCHMID, R. et al. A systematic literature review of the economic burden of autism in children. *Value in Health*, v. 23, p. S630, 2020. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jval.2020.04.1731>
27. BUREAU OF LABOR STATISTICS. Persons with a disability: labor force characteristics – 2024. Washington, DC: U.S. Department of Labor, 2024. Disponível em: <https://www.bls.gov>. Acesso em: 1 ago. 2025.
28. ROGGE, N.; JANSSEN, J. The economic costs of autism spectrum disorder: a literature review. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 49, p. 3939-3415, 2019. doi: <https://doi.org/10.1007/s10803-019-04014-z>

- 29.** BRASIL. Lei nº 12.764, de 27 de dezembro de 2012. Institui a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista; e altera o § 3º do art. 98 da Lei nº 8.112, de 11 de dezembro de 1990. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 28 dez. 2012.
- 30.** BRASIL. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 7 jul. 2015.
- 31.** BRASIL. Ministério da Saúde. Linha de cuidado do transtorno do espectro autista no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2025.

Perguntas Comentadas



1

De que maneira as dificuldades de comunicação (verbal e não verbal) e as limitações de autonomia e funções executivas no transtorno do espectro autista (TEA) repercutem no desenvolvimento, na saúde mental e nas oportunidades de inserção social e profissional do indivíduo?

As dificuldades de comunicação – tanto verbal quanto não verbal – e os desafios relacionados à autonomia e às funções executivas são pilares centrais do impacto que o TEA tem na vida de uma pessoa. Problemas com linguagem, como atrasos na fala, uso limitado da linguagem em situações sociais ou entonação atípica, dificultam a adaptação a diferentes contextos. Já as barreiras na comunicação não verbal – como dificuldade em interpretar expressões faciais, gestos e outros sinais sociais – afetam a capacidade de criar e manter relações.

Essas limitações tornam mais difícil participar ativamente da vida social, o que pode levar ao isolamento e, com o tempo, aumentar o risco de ansiedade e depressão. Além disso, dificuldades nas funções executivas – como planejar, adaptar-se a mudanças ou controlar impulsos – criam uma distância entre o que a pessoa é capaz de entender e o que consegue realizar no dia a dia, o que afeta desde o autocuidado até a rotina escolar ou profissional.

No longo prazo, todos esses fatores se acumulam, influenciando negativamente o desenvolvimento e a saúde mental, e limitando as chances de inclusão social e profissional. Quando não há suporte adequado, essa desigualdade só aumenta.

Mas é importante destacar que o TEA também pode vir acompanhado de habilidades específicas: cerca de 10% a 15% das pessoas no espectro têm talentos marcantes, como memória acima da média e facilidade com lógica, matemática, música ou artes visuais. Em ambientes bem estruturados – com menos ruído social e sensorial –, essas habilidades podem se transformar em vantagens reais, tanto na vida acadêmica quanto no trabalho.

Diante disso, o acompanhamento clínico deve ir além do diagnóstico. É essencial investir em intervenção precoce, treino de habilidades sociais, adaptações no ambiente e manejo das comorbidades. O foco deve estar sempre em promover mais autonomia, bem-estar e qualidade de vida.

Referências

- BRACONNIER, M. L.; SIPER, P. M. Neuropsychological assessment in autism spectrum disorder. *Current Psychiatry Reports*, v. 23, n. 10, p. 63, 2021.
- LAI, M. C.; LOMBARDO, M. V.; BARON-COHEN, S. Autism. *The Lancet*, v. 383, n. 9920, p. 896-910, 2014.
- PICKLES, A.; ANDERSON, D. K.; LORD, C. Heterogeneity and plasticity in the development of language: a 17-year follow-up of children referred early for possible autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, v. 55, n. 12, p. 1354-1362, 2014.
- SZATMARI, P. et al. Developmental trajectories of symptom severity and adaptive functioning in an inception cohort of preschool children with autism spectrum disorder. *JAMA Psychiatry*, v. 72, n. 3, p. 276-283, 2015.
- BAL, V. H. et al. Autism spectrum disorder symptoms from ages 2 to 19 years: implications for diagnosing adolescents and young adults. *Autism Research*, v. 12, n. 1, p. 89-99, 2019.
- SIMONOFF, E. et al. Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, v. 47, n. 8, p. 921-929, 2008.
- MOTTRON, L. In prototypical autism, the genetic ability to learn complex embedded structures is associated with high verbal intelligence and special abilities. *Genes*, v. 12, n. 8, p. 1112, 2021.
- GATES, J. A.; KANG, E.; LERNER, M. D. Efficacy of group social skills interventions for youth with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Clinical Psychology Review*, v. 52, p. 164-181, 2017.
- ZWAIGENBAUM, L. et al. Early intervention for children with autism spectrum disorder under 3 years of age: recommendations for practice and research. *Pediatrics*, v. 136, p. S60-S81, 2015.
- DAWSON, G. et al. Early behavioral intervention is associated with normalized brain activity in young children with autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 51, n. 11, p. 1150-1159, 2012.

2

Como o diagnóstico de TEA influencia a saúde física, emocional e socioeconômica dos cuidadores, e de que forma estratégias de orientação parental e redes de apoio podem mitigar o estresse familiar e promover bem-estar coletivo?

Receber o diagnóstico de TEA de um filho ou filha muda a rotina de toda a família – especialmente a dos cuidadores. O impacto vai muito além da preocupação com a saúde da criança. A vida emocional, física e financeira dos pais ou responsáveis costuma ser profundamente afetada. Pesquisas apontam que até 80% dos cuidadores desenvolvem um padrão de hipervigilância, vivendo em estado constante de alerta. Isso contribui para altos níveis de estresse, que muitas vezes evoluem para quadros de ansiedade e depressão. Além disso, o cansaço físico é intenso: noites mal dormidas, pouco tempo para si mesmos e maior vulnerabilidade a doenças crônicas se tornam parte da realidade de muitos. A sobrecarga também afeta o convívio social e profissional. É comum que um dos pais se afaste do trabalho ou até abra mão da carreira para cuidar da criança, o que gera impacto direto na renda da família. Soma-se a isso o medo constante sobre o futuro e a sensação de estar sozinho nessa jornada – fatores que aumentam o risco de conflitos conjugais e separações.

Diante desse cenário, oferecer orientação aos pais é fundamental. A informação certa, no momento certo, ajuda a lidar melhor com os desafios do dia a dia, favorece o tratamento da criança e reduz significativamente o estresse familiar. Além disso, os grupos de apoio – formais ou informais – fazem grande diferença. Eles oferecem um espaço de escuta, troca de experiências e acolhimento emocional.

Por isso, políticas públicas e programas de saúde voltados ao TEA devem incluir o suporte contínuo às famílias. Cuidadores bem informados, fortalecidos emocionalmente e cercados por uma rede de apoio têm mais condições de oferecer o cuidado necessário e garantir o bem-estar de todos à sua volta.

Referências

KARST, J. S.; VAN HECKE, A. The impact of autism on families: a review and proposed model for intervention evaluation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 42, n. 5, p. 1103-1117, 2012.

YORKE, I. et al. The association between emotional and behavioral problems in children with autism spectrum disorder and psychological distress in their parents: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 48, n. 9, p. 3393-3415, 2018.

LEE, J.; BARGER, B. Factors predicting poor mental and physical health in parents of children with autism spectrum disorder: results from 2016 to 2019 National Survey of Children's Health. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 54, n. 3, p. 915-930, 2024.

PICARDI, A. et al. Parental burden and its correlates in families of children with autism spectrum disorder. *Clinical Practice & Epidemiology in Mental Health*, v. 14, p. 143-176, 2018.

BONIS, S. Stress and parents of children with autism: a review of literature. *Issues in Mental Health Nursing*, v. 37, n. 3, p. 153-163, 2016.

FIRTH, I.; DRYER, R. The predictors of distress in parents of children with autism spectrum disorder. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, v. 38, n. 2, p. 163-171, 2014.

SHEPHERD, D. et al. The types and functions of social supports used by parents caring for a child with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 50, n. 3, p. 1074-1089, 2020.

BRASIL. Lei nº 12.764, de 27 de dezembro de 2012. Institui a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista; e altera o § 3º do art. 98 da Lei nº 8.112, de 11 de dezembro de 1990. *Diário Oficial da União*: seção 1, Brasília, DF, 28 dez. 2012.

BRASIL. Ministério da Saúde. Linha de cuidado do transtorno do espectro autista no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2025.

Epidemiologia

Erasmus Casella

O transtorno do espectro autista (TEA) é conhecido há muito tempo, havendo descrições de quadros semelhantes com o que conhecemos hoje há vários séculos. Há descrições na literatura médica de quadros semelhantes aos atuais desde a década de 1940.¹

O diagnóstico do TEA cresceu de modo exponencial desde 1980 até os dias de hoje, quando alcançou o valor de 1 em 31 pessoas de 8 anos de idade em pesquisa ativa em 16 estados americanos pelo *Centers for Disease Control and Prevention* (CDC, 2024).² Esse órgão informa que o aumento de casos ocorre principalmente pelo melhor conhecimento desse transtorno e maior acesso aos meios diagnósticos.²

Associam-se a maior número de casos fatores como pais de maior idade, maior número de sobreviventes entre prematuros extremos e pacientes com anoxia neonatal. Da mesma forma, alguns medicamentos utilizados na gestação, como o topiramato e o ácido valproico, estão relacionados a uma maior incidência de TEA.³

Em adultos, a prevalência tende a ser menor, em parte devido ao subdiagnóstico em gerações anteriores e à menor sensibilidade dos critérios diagnósticos aplicados retrospectivamente.⁴

Prevalência do transtorno do espectro autista por sexo

Diversos estudos epidemiológicos e populacionais demonstram de forma consistente que o TEA é significativamente mais frequente em indivíduos do sexo masculino.^{5,6} A razão entre meninos e meninas varia de 2:1 a 5:1, sendo a média global estimada em aproximadamente 4:1, conforme dados do estudo *Global Burden of Disease* de 2019.⁷ Em levantamento recente realizado pelo CDC com crianças de 8 anos de idade em diversos estados norte-americanos, observou-se uma proporção de cerca de 3,4 meninos para cada menina diagnosticada com TEA.² Vários fatores têm sido propostos para explicar essa discrepância, incluindo a hipótese de que as meninas precisariam de uma carga genética maior para manifestar os sintomas, além de possíveis efeitos protetores relacionados aos hormônios sexuais.⁸

Também é reconhecido que há um subdiagnóstico importante entre as meninas, que frequentemente apresentam manifestações clínicas mais sutis e são mais hábeis em camuflar dificuldades sociais. Além disso, os critérios diagnósticos historicamente foram desenvolvidos com base em estudos predominantemente masculinos, o que pode reduzir a sensibilidade para detectar o transtorno em meninas.³

Prevalência e incidência global do transtorno do espectro autista

As estimativas de prevalência do TEA são fundamentais para o planejamento de políticas públicas, ampliação da conscientização social e definição de prioridades em pesquisa.^{9,10}

O aumento expressivo dessas estimativas nas últimas décadas reflete não apenas uma possível elevação na incidência real, mas

também mudanças nos critérios diagnósticos, maior visibilidade do transtorno e aprimoramento das estratégias de rastreamento precoce.

Esse cenário tem resultado em uma demanda crescente por serviços especializados e maior atenção ao TEA na saúde pública. As taxas de prevalência variam consideravelmente entre os países, influenciadas por diferenças metodológicas, critérios diagnósticos adotados e contextos socioeconômicos. Estima-se que, globalmente, o TEA afete entre 0,6% e 3,2% da população infantil.^{2,6}

Uma revisão sistemática conduzida por Zeidan *et al.* (2022), com base em 71 estudos internacionais, estimou a prevalência global do TEA em 1% (100 casos por 10.000 pessoas). A análise também identificou que cerca de um terço dos indivíduos com TEA apresentava deficiência intelectual associada. Os autores ressaltaram que as variações nas estimativas podem ser atribuídas a fatores como nível de conscientização da comunidade, disponibilidade de serviços de saúde, busca ativa por diagnóstico e características sociodemográficas.⁹

Mais recentemente, dados do *Global Burden of Disease Study* 2021, publicados em 2025 na revista *Lancet Psychiatry*, indicaram que aproximadamente 61,8 milhões de pessoas vivem com TEA no mundo – o que equivale a cerca de 1 em cada 127 indivíduos. A prevalência padronizada por idade foi de 788,3 casos por 100.000 habitantes, sendo maior entre homens (1.064,7/100.000) do que entre mulheres (508,1/100.000). O TEA também foi listado entre as dez principais causas de comprometimento funcional não fatal em indivíduos com menos de 20 anos de idade.¹⁰

Assim, nos Estados Unidos, as estimativas atuais apontam uma prevalência entre 2% e 4% entre crianças, com tendência de crescimento nas últimas décadas.² No panorama global, a prevalência média situa-se em torno de 0,8%, com ampla variação entre regiões e entre os sexos.¹⁰ Embora a incidência do TEA esteja relativamente estável, de modo global, acredita-se que os números sejam subestimados em países de baixa renda devido a subnotificação, escassez de profissionais especializados e barreiras de acesso ao diagnóstico.^{11,12}

Prevalência e incidência do transtorno do espectro autista no Brasil

Dados sobre o TEA no Brasil, embora ainda escassos em comparação com países de alta renda, recentemente começaram a ser supridos por pesquisas nacionais, principalmente após a inclusão de uma pergunta específica no Censo Demográfico de 2022 do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE).¹³ Segundo divulgação do órgão, cerca de 1,2% da população – aproximadamente 2,4 milhões de pessoas – relatou diagnóstico de TEA confirmado por profissional de saúde.¹³ Essa foi a primeira vez que o IBGE incluiu tal questionamento, o que, porém, não captura casos sem diagnóstico formal.

Dados do Ministério da Saúde e instituições parceiras indicam que, entre crianças, a prevalência chega a 1 em 51 – algo como 19 casos por mil –, confirmando o diagnóstico clínico.¹³

Por faixa etária, os percentuais observados no Censo foram:

- 2,1% entre 0-4 anos,
- 2,6% entre 5-9 anos,
- 1,9% entre 10-14 anos,
- 1,3% entre 15-19 anos,

somando cerca de 1,1 milhão de crianças com TEA nessa faixa etária. Nos demais grupos etários, os percentuais oscilaram entre 0,8% e 1,0%.¹³

Esses valores posicionam o Brasil em patamar semelhante com as médias internacionais (cerca de 1,2%), embora exista alta variabilidade regional – reflexo de desigualdades no acesso ao diagnóstico, sistemas de notificação fragmentados e diferenças na capacitação dos profissionais de saúde.¹¹

A partir de registros municipais e estaduais, observa-se tendência de crescimento no número de notificações – especialmente após a vigência da Lei nº 12.764/2012, também conhecida como Lei Berenice Piana, e a inclusão de dados no Cadastro Nacional de Inclusão da Pessoa com Deficiência.¹⁴

Esse aumento aparente pode refletir:

- maior conscientização da população;
- ampliação dos critérios diagnósticos;
- avanço na capacitação de profissionais em saúde e educação.

Tais fatores ressaltam a urgência de fortalecer uma vigilância epidemiológica específica para o TEA no Brasil, com um sistema padronizado de notificação de casos e investimentos contínuos em formação profissional.

Influência de fatores geográficos e culturais no diagnóstico do transtorno do espectro autista

O diagnóstico do TEA é um processo multifacetado que envolve não apenas critérios clínicos padronizados, mas também elementos contextuais relevantes. Aspectos geográficos e culturais influenciam profundamente a maneira como os sintomas são percebidos, interpretados e, por consequência, diagnosticados nas diferentes populações ao redor do mundo.

Pesquisas indicam que a prevalência do TEA varia consideravelmente entre regiões, não apenas por fatores biológicos, mas também em razão das particularidades dos sistemas de saúde, da disponibilidade de profissionais qualificados e da existência – ou ausência – de políticas públicas voltadas ao rastreamento e ao diagnóstico precoce.¹⁰

Em países com sistemas de saúde mais consolidados e vigilância epidemiológica eficiente, como Estados Unidos, Canadá e Reino Unido, os índices de diagnóstico são significativamente mais elevados, com prevalências que ultrapassam 2% em determinadas localidades.^{2,15,16}

Em contrapartida, regiões da América Latina, África e partes da Ásia frequentemente enfrentam situações de subdiagnóstico ou de diagnóstico tardio. Esses cenários geralmente se devem à escassez de recursos humanos especializados, à desigualdade no acesso aos serviços de saúde e à inexistência de programas estruturados de triagem.^{12,13} Além da estrutura dos sistemas de saúde, as dimensões culturais também desempenham papel crucial na identificação dos sinais de TEA. Características

frequentemente associadas ao transtorno – como evasão do contato visual, rigidez diante de mudanças ou interesses restritos – podem ser compreendidas de maneiras distintas, conforme as normas e expectativas culturais locais. Em determinadas culturas, por exemplo, o comportamento introspectivo ou o silêncio na infância são menos valorizados como sintomas, o que pode atrasar a identificação precoce.¹⁷

Adicionalmente, a forma como a deficiência é percebida socialmente pode influenciar diretamente a busca por diagnóstico e intervenção. O estigma social, crenças religiosas e concepções tradicionais sobre saúde mental ainda são prevalentes em muitas comunidades, criando barreiras para o acesso ao diagnóstico formal. Em alguns contextos, há resistência em buscar avaliação, por medo de rotulagem, discriminação ou marginalização da criança.¹⁷

Implicações para a prática clínica

Essas variações geográficas e culturais evidenciam a necessidade urgente de desenvolver instrumentos de avaliação que sejam culturalmente sensíveis e contextualizados. Além disso, é fundamental capacitar profissionais das áreas da saúde e da educação para que possam atuar de forma eficaz em realidades socioculturais distintas. A aplicação indiscriminada de protocolos elaborados em países ocidentais, sem a devida adaptação cultural, pode resultar em subdiagnósticos ou diagnósticos imprecisos, perpetuando desigualdades no acesso a cuidados e intervenções adequadas.¹⁷

Dessa forma, incorporar aspectos culturais e regionais ao processo diagnóstico é imprescindível para garantir maior equidade em saúde mental, além de viabilizar intervenções mais eficazes, sensíveis às necessidades locais e centradas na pessoa.

O aumento recente no número de diagnósticos de TEA: fatores contribuintes

Nas últimas décadas, observou-se um crescimento expressivo nas taxas de diagnóstico do TEA em diversas partes do mundo. Esse

aumento não deve ser interpretado exclusivamente como um reflexo de maior incidência da condição, mas, sim, como resultado de múltiplos fatores que ampliaram a capacidade da sociedade em identificar casos com maior precisão e sensibilidade.^{2,3}

1. Avanços nos critérios diagnósticos

A evolução das classificações diagnósticas, especialmente com a transição do DSM-IV para o DSM-5, promoveu uma abrangência maior do espectro autista. O DSM-5 (*American Psychiatric Association*, 2014) unificou diagnósticos anteriormente fragmentados (como autismo clássico, síndrome de Asperger e transtorno desintegrativo da infância) sob um único guarda-chuva diagnóstico: o TEA.¹⁸ Isso possibilitou o reconhecimento de apresentações clínicas mais sutis, antes desconsideradas, aumentando o número de indivíduos elegíveis para o diagnóstico.

2. Maior conscientização da população

A ampliação do conhecimento público sobre o autismo teve papel central no aumento das notificações. Campanhas educativas, disseminação de informações pela mídia e o ativismo de famílias e organizações não governamentais contribuíram para reduzir o estigma e estimular a busca por avaliação especializada. Essa mobilização permitiu que sintomas precocemente observados por familiares, professores e cuidadores fossem levados com mais seriedade aos serviços de saúde.²

3. Melhoria das ferramentas diagnósticas

O desenvolvimento e a disseminação de instrumentos diagnósticos mais sensíveis e padronizados (como o ADOS-2, ADI-R e escalas de triagem como M-CHAT) facilitaram a identificação de sinais precoces de TEA, inclusive em crianças muito pequenas. A formação de equipes multiprofissionais e o aprimoramento da capacitação dos profissionais da saúde e educação também contribuíram para diagnósticos mais precoces e acurados.³

4. Ampliação do acesso a serviços

Com o reconhecimento do TEA como uma prioridade de saúde pública, diversos países passaram a estruturar políticas de atenção ao autismo, incluindo linhas de cuidado, centros especializados e protocolos de triagem em creches e escolas. No Brasil, a promulgação da Lei nº 12.764/2012, que instituiu a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista, representou um marco nesse processo.¹⁴

Avanço das políticas públicas e sua influência na ampliação dos diagnósticos de transtorno do espectro autista

O aumento expressivo na prevalência do TEA nas últimas décadas ressalta a urgência de políticas públicas eficazes voltadas ao diagnóstico precoce, qualificação de profissionais e ampliação do acesso a intervenções especializadas. A incorporação de ações estruturadas no âmbito da saúde pública tem sido decisiva para ampliar a cobertura diagnóstica e reduzir as disparidades regionais e sociais no acesso ao cuidado.¹¹

1. Marcos legais e diretrizes nacionais

No Brasil, a promulgação da Lei nº 12.764/2012, que institui a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista, representou um marco legal fundamental. A legislação reconhece o TEA como uma deficiência para todos os efeitos legais, assegurando o direito à saúde, à educação e à assistência social, além de prever o atendimento multiprofissional e o estímulo à inclusão.¹⁴

Iniciativas complementares, como o Plano Viver sem Limite e a Linha de Cuidado para Atenção às Pessoas com Transtorno do Espectro Autista no Sistema Único de Saúde (SUS), estabeleceram parâmetros para a detecção precoce, o manejo clínico e a articulação intersetorial, contribuindo para a criação de fluxos organizados de atenção.

2. Expansão da triagem e avaliação precoce

Com o intuito de promover o diagnóstico em fases iniciais do desenvolvimento, políticas públicas têm incentivado a implementação de programas de triagem em unidades básicas de saúde, creches e escolas. A adoção de instrumentos padronizados de rastreio – como o M-CHAT-R/F – tem possibilitado a identificação precoce de sinais sugestivos de TEA, muitas vezes antes dos 3 anos de idade.¹⁹

Esse processo tem favorecido o encaminhamento mais ágil para avaliação especializada e intervenção precoce, etapa crítica para o desenvolvimento de habilidades adaptativas e comunicativas.

3. Qualificação profissional e regionalização da rede

A capacitação de equipes multiprofissionais e a interiorização dos serviços de saúde mental infantil têm sido pilares importantes para a ampliação do acesso. A estruturação de dispositivos como os Centros de Atenção Psicossocial Infantojuvenil (CAPSij), os Centros Especializados em Reabilitação (CERs) e os Serviços de Estimulação Precoce tem desempenhado papel central na oferta de cuidado especializado.²⁰

Essas ações contribuem para mitigar desigualdades no diagnóstico e tratamento, ainda que persistam desafios importantes em regiões com baixa cobertura assistencial e entre populações em maior vulnerabilidade.

4. Resultados observáveis

Estudos nacionais têm demonstrado que a adoção de políticas públicas voltadas ao TEA resultou em maior número de diagnósticos formais, redução na idade média do diagnóstico e melhoria na adesão a programas de intervenção. Esses avanços evidenciam que, quando bem implementadas, as políticas públicas podem gerar impacto direto na qualidade da atenção prestada às pessoas autistas.

Considerações finais

Apesar dos progressos, é fundamental garantir que o aumento do diagnóstico venha acompanhado de estratégias terapêuticas eficazes, acesso equitativo e políticas sustentáveis. O fortalecimento contínuo das ações intersetoriais e da vigilância epidemiológica é indispensável para promover inclusão, autonomia e qualidade de vida às pessoas com TEA e suas famílias.

Referências

1. WING, L.; POTTER, D. The epidemiology of autistic spectrum disorders: Is the prevalence rising? *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, v. 8, p. 151-161, 2002.
2. SHAW, K. A. et al. Prevalence and early identification of autism spectrum disorder among children aged 4 and 8 years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 16 Sites, United States, 2022. *MMWR Surveillance Summaries*, v. 74, n. 2, p. 1-22, 2025. doi: 10.15585/mmwr.ss7402a1.
3. LORD, C. et al. Autism spectrum disorder. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 6, n. 1, p. 5, 2020. doi: 10.1038/s41572-019-0138-4.
4. O'NIONS, E.; et al. Autism in England: assessing underdiagnosis in a population-based cohort study of prospectively collected primary care data. *The Lancet Regional Health – Europe*, v. 29, p. 100626, 2023.
5. LOOMES, R.; HULL, L.; MANDY, W. P. L. What is the male-to-female ratio in autism spectrum disorder? A systematic review and meta-analysis. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, v. 56, n. 6, p. 466-474, 2017.
6. BRUGHA, T. S. et al. Epidemiology of autism in adults across age groups and ability levels. *The British Journal of Psychiatry*, v. 209, p. 498-503, 2016.
7. KANG, L. et al. Global, regional, and national disease burden of autism spectrum disorder among children under 5 years from 1990 to 2019: An analysis for the Global Burden of Disease 2019 Study. *Asian Journal of Psychiatry*, v. 79, p. 103359, 2023.
8. BARON-COHEN, S. et al. Foetal oestrogens and autism. *Molecular Psychiatry*, v. 25, p. 2970-2978, 2020.
9. ZEIDAN, J. et al. Global prevalence of autism: A systematic review update. *Autism Research*, v. 15, n. 5, p. 778-790, 2022. doi: 10.1002/aur.2696.
10. GLOBAL BURDEN OF DISEASE STUDY 2021 AUTISM SPECTRUM COLLABORATORS. The global epidemiology and health burden of the autism spectrum: findings from the Global Burden of Disease Study 2021. *The Lancet Psychiatry*, v. 12, n. 2, p. 111-121, 2025. doi: 10.1016/S2215-0366(24)00317-9.
11. FREIRE, J. M. S.; NOGUEIRA, J. S. Considerações sobre a prevalência do autismo no Brasil: uma reflexão sobre inclusão e políticas públicas. *Revista Foco*, v. 16, n. 2, p. e1225, 2023.

12. ADERINTO, A. et al. Autism in Africa: prevalence, diagnosis, treatment and the impact of social and cultural factors on families and caregivers: a review. *Annals of Medicine & Surgery*, v. 85, n. 9, 2023.
13. AGÊNCIA DE NOTÍCIAS IBGE. Censo 2022 identifica 2,4 milhões de pessoas diagnosticadas com autismo no Brasil. Rio de Janeiro: IBGE, 23 maio 2025. Disponível em: <https://agenciadenoticias.ibge.gov.br/agencia-noticias/2012-agencia-de-noticias/noticias/43464-censo-2022-identifica-2-4-milhoes-de-pessoas-diagnosticadas-com-autismo-no-brasil>. Acesso em: 2 jul. 2025.
14. BRASIL. Lei nº 12.764, de 27 de dezembro de 2012. Institui a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista. *Diário Oficial da União*: Seção 1, Brasília, DF, p. 2, 28 dez. 2012. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2012/lei/l12764.htm. Acesso em: 9 jul. 2025.
15. RUSSELL, G. et al. Time trends in autism diagnosis over 20 years: a UK population-based cohort study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, v. 63, p. 674-682, 2022.
16. COLLINS, E. et al. Prevalence of autism among adults in Canada: results from a simulation modelling study. *BMJ Open*, v. 15, p. e089414, 2025.
17. BERTRAMS, A. Cultural context and the relationship between autistic traits and belief in a just world. *Personality and Individual Differences*, v. 173, p. 110642, 2021.
18. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: DSM-5. 5. ed. Porto Alegre: Artmed, 2014.
19. ALMEIDA, C. A. Questionário M-CHAT-R para Despiste Precoce de Autismo com Entrevista de Seguimento (M-CHAT-R/F). 2015. Disponível em: https://mchatscreen.com/wp-content/uploads/2015/05/M-CHAT-R_F_Portuguese_Portugal.pdf. Acesso em: 9 jul. 2025.
20. BRASIL. Ministério da Saúde. Plano Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência – Viver sem Limite. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2023. Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/plano-viver-sem-limite-ministerio-da-saude-avanca-em-acoes-para-pessoas-com-deficiencia/>. Acesso em: 9 jul. 2025.



Perguntas Comentadas

1 Qual a incidência de casos de transtorno do espectro autista (TEA) de acordo com o *Centers for Disease Control and Prevention* (CDC) e quais fatores podem explicar o maior número de casos identificados nos últimos anos?

Segundo dados do CDC, estimou-se que 1 entre 31 crianças de 8 anos (ou seja, ~3,2%) foi identificada com TEA em 2022 nos 16 estados monitorados (*Autism and Developmental Disabilities Monitoring [ADDMM] Network*). O CDC aponta que o aumento observado nos casos decorre principalmente do melhor reconhecimento do transtorno, maior acesso a meios diagnósticos e expansão dos critérios de rastreio e triagem.

Além desses fatores, alguns estudos citam outros potenciais contribuintes, tais como:

- Idade mais avançada dos pais (especialmente o pai);
- Sobrevivência maior de prematuros extremos;
- Histórico de anoxia ou sofrimento neonatal;
- Uso de medicamentos durante a gestação, como ácido valproico e topiramato.

Essas hipóteses são menos firmes, mas têm sido exploradas na literatura como possíveis fatores de risco adicionais (embora com evidência variável).

Referências

CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION (CDC). Data and Statistics on Autism Spectrum Disorder. 2025. Disponível em: <https://www.cdc.gov/autism/data-research/index.html>.

CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION (CDC). Prevalence and Early Identification of Autism Spectrum — MMWR Surveillance Summary. 2025. Disponível em: <https://www.cdc.gov/mmwr/volumes/74/ss/ss7402a1.htm>.

NATIONAL INSTITUTE OF MENTAL HEALTH. Autism Spectrum Disorder (ASD) – Statistics. Disponível em: <https://www.nimh.nih.gov/health/statistics/autism-spectrum-disorder-asd>.

CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION (CDC). Autism Prevalence Varies Across US Communities. 2025. Disponível em: <https://www.cdc.gov/autism/articles/prevalence-varies-across-us-communities.html>.

2

Qual a prevalência do TEA de acordo com o sexo e quais seriam as explicações para isso?

Diversos estudos epidemiológicos e comunitários têm demonstrado uma diferença significativa na prevalência do TEA entre os sexos, sendo consideravelmente mais comum em indivíduos do sexo masculino, com proporções relatadas variando de 2:1 a 5:1. O estudo *Global Burden of Disease* de 2019 relata uma estimativa de 4:1, que tem sido consistentemente reportada em diferentes populações e contextos culturais. Shaw *et al.* (2025) relataram a presença e TEA 3,4:1 em meninos aos 8 anos de idade, avaliando o diagnóstico de TEA em 16 estados nos EUA.

Possíveis explicações para essa disparidade incluem:

- Diferenças biológicas e genéticas entre os sexos que podem influenciar a expressão do transtorno têm sido levantadas para explicar essa discrepância.
- Fatores biológicos e genéticos sexuais: maior carga genética necessária para manifestação clínica em meninas, “modelo protetor feminino”.
- Viés diagnóstico e subdiagnóstico nas meninas: manifestações mais sutis, habilidade de camuflagem social, menos concordância com os critérios diagnósticos centrados em sintomas masculinos.
- Critérios diagnósticos dominados por amostras masculinas, o que pode tornar os instrumentos menos sensíveis para identificar meninas com TEA.

Referências

CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION (CDC). Prevalence and Early Identification of Autism Spectrum Disorder – MMWR Surveillance Summary. 2025. Disponível em: <https://www.cdc.gov/mmwr/volumes/74/ss/ss7402a1.htm>. Acesso em: 10 jul. 2025.

LOOMES, R.; HULL, L.; MANDY, W. P. L. What is the male-to-female ratio in autism spectrum disorder? A systematic review and meta-analysis. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, v. 56, n. 6, p. 466-474, 2017. doi: 10.1016/j.jaac.2017.03.013

GLOBAL BURDEN OF DISEASE STUDY 2021 AUTISM SPECTRUM COLLABORATORS. The global epidemiology and health burden of the autism spectrum: findings from the Global Burden of Disease Study 2021. *The Lancet Psychiatry*, v. 12, n. 2, p. 111-121, 2025. doi: 10.1016/S2215-0366(24)00317-9

SHAW, K. A. et al. Prevalence and early identification of autism spectrum disorder among children aged 4 and 8 years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 16 Sites, United States, 2022. *MMWR Surveillance Summaries*, v. 74, n. 2, p. 1-22, 2025. doi: 10.15585/mmwr.ss7402a1.

Etiologia do transtorno do espectro autista

Rodrigo Ambrosio Fock

O transtorno do espectro autista (TEA) não é uma condição com uma única causa, mas, sim, um transtorno de etiologia multifatorial. Isso significa que tanto fatores genéticos quanto ambientais desempenham papel significativo em sua origem, contribuindo em diferentes graus para a arquitetura do transtorno.^{1,2} A busca pela compreensão das causas do TEA tem sido uma das prioridades para a comunidade científica desde a primeira descrição dos sinais da condição por Kanner, em 1943. E essa compreensão é crucial não apenas para aliviar a incerteza e a angústia de pais, familiares, profissionais de saúde e pesquisadores em todo o mundo, mas também para desenvolver estratégias de acompanhamento aprimoradas, tratamentos eficazes e personalizados e uma avaliação mais precisa do risco de recorrência familiar.

A profunda influência genética no transtorno do espectro autista

A influência genética na etiologia do TEA é amplamente reconhecida e bem estabelecida.^{1,2} Essa compreensão começou a ser avaliada já nos anos 1950, com os primeiros relatos de concordância de fenótipo entre irmãos gêmeos: tais estudos de gêmeares avaliam a concordância entre o fenótipo nos gêmeos monozigóticos e dizigóticos e são ferramentas valiosas para determinar se a genética ou o ambiente tem maior influência na etiologia de uma condição. Se a concordância do fenótipo é alta em gêmeos monozigóticos (idênticos), que compartilham a mesma genética e ambiente, e baixa em gêmeos dizigóticos (não idênticos), que compartilham o ambiente, mas possuem variações genéticas, isso sugere um peso relevante da genética. Em contrapartida, se a concordância é similar em ambos os tipos de gêmeos, o ambiente é considerado o fator predominante. No caso do TEA, a concordância em gêmeos monozigóticos é de 95%, enquanto em gêmeos dizigóticos é de 31%.³ Esses dados indicam um papel fundamental da genética no TEA, embora o ambiente também tenha sua importância. Por fim, ao analisar os dados de hereditariedade, que representam a proporção do fenótipo atribuída ao genoma e são calculados a partir de estudos de concordância em gêmeos, observa-se que entre 60% e 90% do TEA tem na genética sua base etiológica principal.³

Apesar de a influência genética ser bem estabelecida, o mecanismo exato pelo qual as variantes genéticas se manifestam no fenótipo do TEA ainda não é totalmente compreendido. Sabe-se que múltiplas alterações genéticas podem influenciar o risco de TEA, desde variantes pontuais em genes individuais, como a substituição de um ou poucos pares de bases, até alterações estruturais mais complexas no genoma, como deleções ou duplicações de segmentos cromossômicos. Na maioria das vezes, o TEA não está associado a uma alteração genética única ou identificável por exames genéticos e genômicos disponíveis na prática clínica, já que o transtorno é

resultado do somatório de diversas pequenas alterações genéticas, em que cada uma contribui em diferentes quantidades e que, juntas com fatores ambientais, ultrapassam o limiar que leva ao transtorno. Algumas dessas variantes genéticas podem ser herdadas dos pais, o que explica a ocorrência de histórico familiar de TEA ou outros transtornos do neurodesenvolvimento e psiquiátricos em membros da família. Estudos utilizando sequenciamento de nova geração para estudar as variantes genéticas compartilhadas entre as pessoas no espectro identificaram centenas de genes e regiões genômicas associadas ao risco do transtorno, não existindo uma única região genômica ou via gênica que esteja alterada em todos os indivíduos, o que ressalta a complexidade da genética do TEA. No entanto, alguns genes e regiões genômicas recorrentes têm sido identificados em diversos desses estudos, o que sugere que certas variantes genéticas e regiões genômicas exercem papel mais significativo na etiologia do TEA e de outros transtornos do neurodesenvolvimento do que outras. A interação desses diversos fatores de risco genéticos com fatores ambientais é o que caracteriza o TEA como um transtorno multifatorial.^{1,2,4-6}

Em alguns casos, certas alterações genéticas, quando presentes em regiões genômicas críticas, como nas regiões de genes relacionados à modificação e regulação de cromatina, sinalização neuronal, fenda sináptica e atividade de canal, podem ser suficientes, por si só, para ultrapassar o limiar gênico necessário e desencadear o TEA.⁷ Nesses cenários, o TEA pode estar associado a síndromes genéticas específicas, que podem ser identificadas tanto pelos achados clínicos da síndrome (fenótipo clínico) quanto por exames complementares. Apesar de não ser uma regra, comumente nessas situações nas quais o TEA está associado a um quadro sindrômico, a variante genética que levou à síndrome ocorre por uma alteração *de novo*, ou seja, não foi herdada da família.^{7,8} No processo de investigação etiológica – que inclui exames genéticos –, busca-se prioritariamente identificar alterações responsáveis pelo quadro, especialmente

quando configuram uma síndrome. A determinação de uma causa associada ao TEA, geralmente sindrômica, permite oferecer aconselhamento genético mais preciso e orientar um acompanhamento clínico personalizado, alinhado à história natural da condição.^{7,8}

Classificação: transtorno do espectro autista essencial e transtorno do espectro autista complexo

Considerando as bases explicadas anteriormente, o conceito de TEA essencial e complexo é decorrente da observação de que pacientes autistas poderiam ser categorizados em dois grupos baseando-se em achados como: comorbidades (que incluem, por exemplo, deficiência intelectual, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, malformações congênitas e epilepsia), a presença de três ou mais dismorfismos (que são achados fenotípicos sem repercussões sistêmicas, mas que sugerem um insulto embrionário ou fetal, como orelhas de baixa implantação, fenda palpebral descendente ou clinodactilia dos dedos das mãos ou pés; baixo ganho pômbero-estatural; e macrocrania ou microcrania) e baixo ganho pômbero-estatural.⁹ A presença desses achados indica maior probabilidade de que o paciente apresente um quadro primário, como uma síndrome genética, no qual o TEA pode ser entendido como uma comorbidade, ou seja, secundário à síndrome, e portanto é considerado um quadro de TEA complexo. Além das diferenças já citadas quando falávamos sobre o TEA essencial e complexo, como a diferença de chance de ter uma causa sindrômica de base, a diferença da presença de comorbidades e a maior frequência de história familiar, a relação de incidência entre os sexos também é um fator distinguível entre os dois grupos. No TEA complexo, a relação aproxima-se de 1:1, em contrapartida, no TEA essencial, a incidência entre os sexos é a classicamente descrita na literatura como 4 homens para 1 mulher com TEA.⁷

A distinção entre TEA complexo e TEA essencial é relevante, pois implica prognóstico, manejo clínico e aconselhamento genético, já que no TEA complexo a identificação da causa auxilia no manejo

específico, monitoramento de complicações e planejamento familiar. Já no TEA essencial, o foco recai sobre o manejo dos sintomas e o suporte às necessidades individuais do paciente devido ao autismo. Contudo, a fronteira entre TEA complexo e essencial nem sempre é nítida, podendo haver sobreposição, já que casos de TEA essencial podem ter influências genéticas sutis ou desconhecidas, e novas descobertas surgem com o avanço das pesquisas na área.^{4,10,11} Ademais, o diagnóstico preciso da etiologia do TEA pode ser complexo, exigindo avaliação clínica especializada e testes genéticos apropriados, como *microarray* genômico e sequenciamento do exoma ou do genoma.

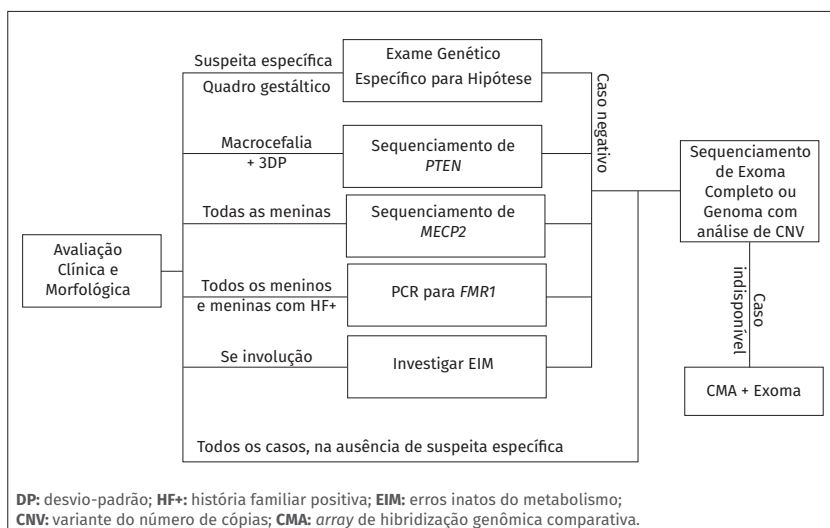
Proposta de investigação genética para transtorno do espectro autista

O **fluxograma 1** apresenta o protocolo de investigação genética para TEA considerando as evidências atuais sobre quais exames e quadros são mais relevantes para investigação.

Em resumo, os principais pontos são os seguintes:

1. Todo caso deve ser avaliado para achados clínicos e morfológicos que possam levar à suspeita de um quadro sindrômico. Tal avaliação inclui, durante a anamnese, a avaliação da história familiar e, durante o exame físico, a realização de exame morfológico, ou seja, a busca por dismorfismos que possam indicar uma síndrome genética.¹²⁻¹⁴
2. Caso haja suspeita de uma hipótese específica devido a um quadro gestáltico de acordo com achados clínicos do paciente, deve-se considerar o exame de escolha para investigação desse quadro.¹²⁻¹⁴
3. Todo paciente macrocefálico acima de 3 desvios-padrão deve ser investigado para o gene *PTEN*.¹²
4. Toda menina deve idealmente ser investigada para variantes no gene *MECP2*.¹²

5. Todo menino com ou sem história familiar para síndrome do X frágil e toda menina com história familiar positiva de deficiência intelectual ligada ao X, de tremor-ataxia ou de menopausa precoce devem ser investigados para síndrome do X frágil, por meio de PCR (reação em cadeia da polimerase) ou *Southern Blot* para *FMR1*.^{12,13}
6. Na presença de involução neurológica e flutuações do quadro, a investigação para erros inatos do metabolismo deve ser contemplada.^{14,15} Em casos de aumento de lactato, é fundamental a investigação de doença mitocondrial.¹⁶
7. Caso a investigação inicial com esses primeiros passos seja negativa, ou na ausência de suspeita clínica que justifique não realizar tais investigações, deve-se considerar o sequenciamento de exoma completo (WES) ou de genoma (WGS), caso tais exames sejam oferecidos com análise de variantes de número de cópias (CNV). Na ausência dessa possibilidade, deve-se realizar *array* de hibridização genômica comparativa (CMA) e exoma.^{12-14,17,18}



Fluxograma 1. Fluxo de escolha de exames para investigação genética para transtorno do espectro autista

Fonte: Acervo do autor.

A importância de fatores ambientais na etiologia do transtorno do espectro autista

Quando se discute sobre a influência do ambiente na etiologia do TEA, podem-se incluir fatores pré-concepcionais, gestacionais e neonatais que, em conjunto com outros fatores de risco genéticos, contribuem para o TEA.¹⁹⁻²¹ Um dos maiores desafios na identificação de fatores ambientais relacionados ao TEA é a exigência de estudos metodologicamente robustos e adequados, que permitam uma análise confiável sobre o fator ambiental que está sendo estudado e que muitas vezes devem incluir grandes coortes de pacientes devidamente pareados quanto a outros potenciais fatores de risco.

Apesar desses desafios, é possível identificar alguns fatores que apresentam maior robustez quanto à sua participação na etiologia do TEA. De forma semelhante aos fatores genéticos, é importante compreender que não existe um único fator ambiental que explique todos os casos, da mesma forma que não é esperado que todos os indivíduos com TEA tenham tido exposições semelhantes a tais fatores, e é o somatório de um ou alguns deles com os fatores genéticos que leva ao TEA, justificando o uso do termo multifatorial.

Entre os fatores ambientais associados ao TEA, a prematuridade e a presença de evento hipóxico-isquêmico, geralmente associado a sofrimento fetal durante o parto, são consideradas fatores de risco ambiental com maior importância para gerar o transtorno, sendo achados recorrentes e presentes na maioria dos estudos sobre o assunto.^{20,21} A **tabela 1** a seguir destaca os principais fatores de risco ambientais estudados para o TEA.

Tabela 1. Principais fatores de risco ambientais estudados associados ao risco de transtorno do espectro autista

Fator ambiental	Tipo de risco	Detalhamento
Infertilidade, subfertilidade e procedimentos reprodutivos 	Risco pré-concepcional	Evidências indicam que casais com histórico de infertilidade apresentam risco maior de ter um filho no espectro do que casais sem histórico de infertilidade. Os casais que passam por algum procedimento de tratamento reprodutivo também parecem ter risco maior de ter um filho com diagnóstico de TEA. ²²
Idade da concepção mais avançada 	Risco pré-concepcional	Homens com idade mais avançada no momento da concepção têm chance maior de ter um filho com diagnóstico de TEA. Uma diferença de pelo menos 10 anos entre a idade paterna e materna durante a concepção também parece aumentar o risco. ²³
Exposição a fatores químicos 	Risco gestacional e neonatal	A exposição a diversos fatores químicos e biológicos durante a gestação já foi associada a risco maior para o diagnóstico de TEA. Entre os fatores químicos, podem-se incluir poluentes no ar, herbicidas, metais pesados, produtos químicos e o uso de drogas. Já entre os biológicos, podemos citar infecção viral e bacteriana, principalmente de trato respiratório. ^{24,25}
Saúde materna durante a gestação 	Risco gestacional	Evidências corroboram que o ganho de peso importante durante a gestação pode ser um fator de risco para o TEA. Fatores imunológicos, relacionados tanto a infecções durante a gestação quanto a doenças autoimunes, também parecem ser fatores de risco para o TEA. ²¹
Fatores neonatais relacionados à saúde do recém-nascido 	Risco neonatal	Fatores como prematuridade, baixo peso ao nascimento e eventos de hipóxia ao nascimento são fatores de risco para o TEA que parecem contribuir para o fenótipo. ^{20,21}

TEA: transtorno do espectro autista.

Adaptada de: KHACHADOURIAN, V. et al. (2023);²⁰ GARDENER, H.; SPIEGELMAN, D.; BUKA, S. L. (2009);²¹ VELEZ, M. P. et al. (2023);²² WU, S. et al. (2017);²³ LEE, B. K. et al. (2015);²⁴ AWADH, S. M.; YASEEN, Z. M.; AL-SUWAIYAN, M. S. (2023).²⁵

A epigenética como fator crucial para a etiologia do transtorno do espectro autista

Por fim, mas certamente não menos importante, a epigenética contribui diretamente para a etiologia do TEA. A epigenética é uma série de mecanismos regulatórios que modificam a expressão de determinados genes sem alterar a sequência do DNA e que podem ser regulados parcial ou totalmente pelo ambiente, de forma que alguns eventos ou situações de exposição considerados como fatores de risco ou protetivos atuam alterando o produto gênico e, consequentemente, o risco de desenvolver o TEA.²⁶

Um dos mecanismos epigenéticos mais conhecidos e estudados é o da metilação, no qual um determinado gene pode ser silenciado ou expresso dependendo de como sua região regulatória estiver ativada. Um exemplo prático disso ocorre na região genômica do cromossomo 22q13.33, que possui um desses mecanismos regulatórios de metilação. Quando ocorre um evento de hipóxia perinatal, esse mecanismo se altera, levando a uma hipometilação, o que representa um importante fator de risco para o TEA. Em contrapartida, quando há hipermetilação dessa região, observa-se um efeito protetor em relação ao transtorno do neurodesenvolvimento.²⁶ O principal fator ambiental conhecido associado a hipermetilação dessa região é o ácido fólico, agente que, quando utilizado em doses adequadas, reduz o risco de TEA.^{26,27}

Perspectivas futuras

Na região de confluência entre duas áreas onde o conhecimento está em constante ampliação, como na genética e no TEA, a compreensão de que ainda estamos em evolução de aprendizado e que o conhecimento atual é limitado, comparado ao que esperamos saber nos próximos anos, é fundamental. A cada nova década, o conhecimento se soma e transforma nossa percepção sobre o tema. A possibilidade iminente de utilizar técnicas de análise do epigenoma, com as epiassinaturas, assim como o advento das ciências

“ômicas”, que incluem, além da genômica, estudos como a metabo-
lômica e a proteômica, vai modificar, na próxima década, a forma
como fazemos diagnóstico de condições genéticas e como com-
preendemos a própria etiologia do TEA.^{28,29}

Referências

1. FANG, Y. et al. Comprehensive systematic review and meta-analysis of the association between common genetic variants and autism spectrum disorder. *Gene*, v. 887, p. 147723, 15 Dec 2023. doi: 10.1016/j.gene.2023.147723.
2. RAMASWAMI, G.; GESCHWIND, D. H. Genetics of autism spectrum disorder. *Handbook of Clinical Neurology*, v. 147, p. 321-329, 2018. doi: 10.1016/B978-0-444-63233-3.00021-X.
3. TICK, B. et al. Heritability of autism spectrum disorders: a meta-analysis of twin studies. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, v. 57, n. 5, p. 585-595, May 2016. doi: 10.1111/jcpp.12499.
4. LEBLOND, C. S. et al. Operative list of genes associated with autism and neurodevelopmental disorders based on database review. *Molecular and Cellular Neuroscience*, v. 113, p. 103623, Jun 2021. doi: 10.1016/j.mcn.2021.103623.
5. RATANATHARATHORN, A. et al. Polygenic risk for major depression, attention deficit hyperactivity disorder, neuroticism, and schizophrenia are correlated with experience of intimate partner violence. *Translational Psychiatry*, v. 10, n. 1, p. 372, 2024.
6. CHOI, L.; AN, J. Y. Genetic architecture of autism spectrum disorder: Lessons from large-scale genomic studies. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, v. 128, p. 244-257, Sep 2021. doi: 10.1016/j.neubiorev.2021.06.028.
7. MILES, J. H. Autism spectrum disorders: A genetics review. *Genetics in Medicine*, v. 13, n. 4, p. 278-290, 2011.
8. MILES, J. H.; HILLMAN, R. E. Value of a clinical morphology examination in autism. *American Journal of Medical Genetics*, v. 91, p. 245-253, 2000.
9. MILES, J. H. et al. Development and validation of a measure of dysmorphology: useful for autism subgroup classification. *American Journal of Medical Genetics Part A*, v. 146A, p. 1101-1116, 2008.
10. FERNANDEZ, B. A.; SCHERER, S. W. Syndromic autism spectrum disorders: moving from a clinically defined to a molecularly defined approach. *Dialogues in Clinical Neuroscience*, v. 19, n. 4, p. 353-371, Dec 2017. doi: 10.31887/DCNS.2017.19.4/sscherer.
11. AZZAR, A. et al. RADX Gene Variant May Predispose to Familial Asperger Syndrome. *Genes (Basel)*, v. 14, n. 2, p. 301, 23 Jan 2023. doi: 10.3390/genes14020301.
12. SCHAEFER, G. B.; MENDELSON, N. J.; PROFESSIONAL PRACTICE AND GUIDELINES COMMITTEE. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. *Genetics in Medicine*, v. 15, n. 5, p. 399-407, May 2013. Erratum em: *Genetics in Medicine*, v. 15, n. 8, p. 669, Aug 2013. doi: 10.1038/gim.2013.32.
13. KREIMAN, B. L.; BOLES, R. G. State of the Art of Genetic Testing for Patients with Autism: A Practical Guide for Clinicians. *Seminars in Pediatric Neurology*, v. 34, p. 100804, Jul 2020. doi: 10.1016/j.spen.2020.100804.

14. CARTER, M. T. et al. Genetic and metabolic investigations for individuals with neurodevelopmental disorders: A survey of Canadian geneticists' practices. *American Journal of Medical Genetics Part A*, v. 185, n. 6, p. 1757-1766, Jun 2021. doi: 10.1002/ajmg.a.62167.
15. CAMPISTOL, J. et al. Inborn error metabolic screening in individuals with nonsyndromic autism spectrum disorders. *Developmental Medicine & Child Neurology*, v. 58, n. 8, p. 842-847, Aug 2016. doi: 10.1111/dmcn.13114.
16. SIDDIQUI, M. F.; ELWELL, C.; JOHNSON, M. H. Mitochondrial Dysfunction in Autism Spectrum Disorders. *Autism Open Access*, v. 6, n. 5, p. 1000190, 27 Sep 2016. doi: 10.4172/2165-7890.1000190.
17. ARTECHE-LÓPEZ, A. et al. Towards a Change in the Diagnostic Algorithm of Autism Spectrum Disorders: Evidence Supporting Whole Exome Sequencing as a First-Tier Test. *Genes (Basel)*, v. 12, n. 4, p. 560, 12 Apr 2021. doi: 10.3390/genes12040560.
18. CHAN, A. J. S. et al. Genome-wide rare variant score associates with morphological subtypes of autism spectrum disorder. *Nature Communications*, v. 13, n. 1, p. 6463, 29 Oct 2022. doi: 10.1038/s41467-022-34112-z.
19. STYLES, M. et al. Risk factors, diagnosis, prognosis and treatment of autism. *Frontiers in Bioscience (Landmark Edition)*, v. 25, p. 1682-1717, 1 Jun 2020. doi: 10.2741/4873.
20. KHACHADOURIAN, V. et al. Comorbidities in autism spectrum disorder and their etiologies. *Translational Psychiatry*, v. 13, n. 1, p. 71, 25 Feb 2023. doi: 10.1038/s41398-023-02374-w.
21. GARDENER, H.; SPIEGELMAN, D.; BUKA, S. L. Prenatal risk factors for autism: comprehensive meta-analysis. *The British Journal of Psychiatry*, v. 195, n. 1, p. 7-14, Jul 2009. doi: 10.1192/bjp.bp.108.051672.
22. VELEZ, M. P. et al. Infertility and Risk of Autism Spectrum Disorder in Children. *JAMA Network Open*, v. 6, n. 11, p. e2343954, 1 Nov 2023. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2023.43954.
23. WU, S. et al. Advanced parental age and autism risk in children: a systematic review and meta-analysis. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, v. 135, n. 1, p. 29-41, Jan 2017. doi: 10.1111/acps.12666.
24. LEE, B. K. et al. Maternal hospitalization with infection during pregnancy and risk of autism spectrum disorders. *Brain, Behavior, and Immunity*, v. 44, p. 100-105, Feb 2015. doi: 10.1016/j.bbi.2014.09.001.
25. AWADH, S. M.; YASEEN, Z. M.; AL-SUWAIYAN, M. S. The role of environmental trace element toxicants on autism: A medical biogeochemistry perspective. *Ecotoxicology and Environmental Safety*, v. 251, p. 114561, Feb 2023. doi: 10.1016/j.ecoenv.2023.114561.
26. LASALLE, J. M. Epigenomic signatures reveal mechanistic clues and predictive markers for autism spectrum disorder. *Molecular Psychiatry*, v. 28, n. 5, p. 1890-1901, May 2023. doi: 10.1038/s41380-022-01917-9.
27. HOXHA, B. et al. Folic Acid and Autism: A Systematic Review of the Current State of Knowledge. *Cells*, v. 10, n. 8, p. 1976, 3 Aug 2021. doi: 10.3390/cells10081976.
28. NOMURA, J.; MARDO, M.; TAKUMI, T. Molecular signatures from multi-omics of autism spectrum disorders and schizophrenia. *Journal of Neurochemistry*, v. 159, n. 4, p. 647-659, Nov 2021. doi: 10.1111/jnc.15514.
29. DERI, E. et al. Multi-omics study reveals differential expression and phosphorylation of autophagy-related proteins in autism spectrum disorder. *Scientific Reports*, v. 15, n. 1, p. 10878, 29 Mar 2025. doi: 10.1038/s41598-025-95860-8.



Perguntas Comentadas

1

“O que causou o transtorno do espectro autista (TEA) no meu filho? Foi algo que eu fiz?”

O TEA é um transtorno do neurodesenvolvimento de origem multifatorial, resultante da combinação entre fatores genéticos e ambientais. Isso significa que não existe uma causa única, mas, sim, o acúmulo de múltiplas variantes genéticas de pequeno efeito, que interagem com fatores ambientais, ultrapassando um limiar de vulnerabilidade biológica. Estudos com gêmeos e famílias mostram que entre 60% e 90% do risco para TEA é hereditário, com contribuição tanto de genes poligênicos quanto de mutações raras de alta penetrância associadas a síndromes genéticas específicas.

Dentre os fatores ambientais associados, destacam-se idade parental avançada, prematuridade, eventos hipóxico-isquêmicos perinatais e infecções maternas durante a gestação, embora nenhum desses fatores, isoladamente, seja suficiente para causar o transtorno.

É essencial reforçar que o TEA não é causado por atitudes, hábitos ou falhas parentais. As variações genéticas e exposições ambientais envolvidas não estão sob controle dos pais – portanto, não há culpa ou responsabilidade pessoal. Trata-se de uma condição biológica e complexa, não de origem comportamental.

Referências

FANG, Y. et al. Comprehensive systematic review and meta-analysis of the association between common genetic variants and autism spectrum disorder. *Gene*, v. 887, p. 147723, 2023.

CHOI, L.; AN, J. Y. Genetic architecture of autism spectrum disorder: lessons from large-scale genomic studies. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, v. 128, p. 244-257, 2021.

TICK, B. et al. Heritability of autism spectrum disorders: a meta-analysis of twin studies. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, v. 57, n. 5, p. 585-595, 2016.

LEBLOND, C. S. et al. Operative list of genes associated with autism and neurodevelopmental disorders based on database review. *Molecular and Cellular Neuroscience*, v. 113, p. 103623, 2021.

WU, S. et al. Advanced parental age and autism risk in children: a systematic review and meta-analysis. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, v. 135, n. 1, p. 29-41, 2017.

2 Quando vamos investigar a causa do autismo, sempre vai aparecer algo em exames genéticos?

Não. Em cerca de 70% dos casos, o TEA é considerado essencial ou idio-pático, isto é, sem uma alteração genética identificável. Nesses casos, o transtorno decorre da combinação de múltiplos fatores genéticos e ambientais, sem que um gene específico explique o quadro.

Nos 30% restantes, o TEA é sindrômico ou complexo, associado a síndromes monogênicas, alterações cromossômicas estruturais ou variantes no número de cópias (CNVs). Nesses casos, exames genéticos especializados – como *microarray* cromossômico (CMA) ou sequenciamento do exoma completo (WES) – podem identificar a causa.

Contudo, mesmo os exames mais modernos podem ter resultados normais. Isso não significa que não exista base genética, mas que a ciência ainda não dispõe de tecnologia suficiente para detectar todos os mecanismos envolvidos.

Referências

MILES, J. H. Autism spectrum disorders: a genetics review. *Genetics in Medicine*, v. 13, n. 4, p. 278-290, 2011.

FERNANDEZ, B. A.; SCHERER, S. W. Syndromic autism spectrum disorders: moving from a clinically defined to a molecularly defined approach. *Dialogues in Clinical Neuroscience*, v. 19, n. 4, p. 353-371, 2017.

SCHAEFER, G. B.; MENDELSON, N. J. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. *Genetics in Medicine*, v. 15, n. 5, p. 399-407, 2013.

KREIMAN, B. L.; BOLES, R. G. State of the art of genetic testing for patients with autism: a practical guide for clinicians. *Seminars in Pediatric Neurology*, v. 34, p. 100804, 2020.

Quadro clínico do transtorno do espectro autista

Adélia Henriques-Souza

O termo “neurodiversidade” foi cunhado pela socióloga Judy Singer no final da década de 1990 para oferecer uma nova perspectiva sobre a variação humana nos estilos de percepção e comunicação. Singer sugeriu que a diversidade neurológica é uma característica saudável e natural da espécie humana e que as diferenças neurológicas fazem parte da diversidade humana, não devendo ser automaticamente patologizadas.¹

Em resposta à globalização, às mudanças demográficas e às expectativas sociais, a neurodiversidade passou a descrever a ampla variação das experiências cognitivas, sensoriais e comunicacionais humanas, incentivando iniciativas de inclusão voltadas à promoção da igualdade de oportunidades e da representatividade.¹

Contudo, quando aplicado ao transtorno do espectro autista (TEA), o conceito de neurodiversidade gera debates relevantes. Embora esse enquadramento seja amplamente abraçado por muitos autistas – sobretudo aqueles com linguagem preservada e sem deficiência intelectual –, o espectro é marcado por grande

heterogeneidade. Existem pessoas cujas diferenças podem florescer em contextos adaptados, mas também aquelas que apresentam dificuldades graves, que se enquadram de forma mais adequada em uma perspectiva médica.²

Não se trata de visões excludentes, mas sim complementares. A neurodiversidade valoriza talentos, reduz o estigma e promove inclusão, enquanto o modelo médico é fundamental para compreender e tratar comorbidades ou manifestações clínicas que geram sofrimento significativo. Essa integração é indispensável, pois o TEA envolve não apenas diferenças, mas também deficiências, além de transtornos e, em alguns casos, doenças associadas, como a epilepsia.²

Portanto, ao abordar clinicamente o TEA, é crucial evitar reducionismos. A neurodiversidade não deve ser interpretada como negação dos sintomas, assim como o diagnóstico não deve ser utilizado para refutar a dignidade e a identidade autista. O reconhecimento simultâneo da diversidade neuropsiquiátrica e das necessidades de cuidado especializado possibilita a construção de um modelo mais abrangente, ético e sensível, capaz de contemplar a pluralidade de experiências dentro do espectro.²

Atrasos do desenvolvimento são comuns e muitas vezes não são identificados antes da idade escolar. Estima-se que 1 em cada 6 crianças (de 3 a 17 anos de idade) tenha atraso de desenvolvimento e que 1 em cada 31 crianças (de 8 anos de idade) tenha autismo. Deficiências de desenvolvimento são ainda mais comuns entre crianças de famílias de baixa renda (1 em cada 5 crianças).³

Os domínios clínicos nucleares do TEA são **prejuízo persistente na comunicação social recíproca e na interação social** (Critério A) e **padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades** (Critério B). Esses sintomas estão presentes desde o início da infância e limitam ou prejudicam o funcionamento diário (Critérios C e D). O estágio em que o prejuízo funcional fica evidente variará de acordo com características do indivíduo e do seu ambiente.⁴

Os sintomas precisam estar presentes desde os primeiros anos do desenvolvimento, embora, em muitos casos, só se tornem evidentes quando as demandas sociais excedem as capacidades do indivíduo ou permaneçam encobertos por estratégias compensatórias aprendidas ao longo da vida.⁴

Apesar de o TEA ser um transtorno do neurodesenvolvimento, normalmente não é diagnosticado até os 3 anos de idade, e as diretrizes clínicas atuais destacam o diagnóstico precoce como um catalisador no caminho clínico para iniciar a intervenção terapêutica.⁵

Sinais precoces e *red flags* para suspeita clínica

O programa *Learn the Signs. Act Early* (LTSAE), do *Centers for Disease Control and Prevention* (CDC) dos Estados Unidos, visa aprimorar a identificação precoce de atrasos e deficiências no desenvolvimento, incluindo autismo, facilitando o monitoramento do desenvolvimento com o envolvimento da família e promovendo a triagem do desenvolvimento para que as crianças e suas famílias possam obter os serviços e o apoio de que precisam o mais precocemente possível.³

A Academia Americana de Pediatria (AAP) recomenda que todas as crianças sejam avaliadas quanto a atrasos no desenvolvimento durante consultas médicas regulares aos 9, 18 e 30 meses de idade. Todas as crianças devem ser avaliadas especificamente para TEA durante consultas médicas regulares aos 18 e 24 meses de idade.³

O reconhecimento de sintomas sutis de desenvolvimento atípico nos primeiros dois anos de vida, aliado à intervenção precoce, pode levar a um melhor prognóstico na infância posterior.⁵

Além dos déficits na comunicação social, o diagnóstico do TEA requer a presença de padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades. Considerando que os sintomas mudam com o desenvolvimento, podendo ser mascarados por mecanismos compensatórios, os critérios diagnósticos podem ser preenchidos com base em informações retrospectivas, embora a apresentação atual deva causar prejuízo significativo.⁵

Os critérios diagnósticos podem ser preenchidos quando padrões limitados e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades estiverem claramente presentes na infância ou em algum momento do passado, mesmo que os sintomas não estejam mais presentes.⁵

A apresentação clínica do TEA depende da idade, do nível de comprometimento da linguagem, das habilidades cognitivas e do sexo. Nos primeiros dois anos de vida, as **características comuns** incluem aquisição deficiente ou involução das habilidades de linguagem previamente adquiridas e gestos sociais, ou incapacidade de aprender ou adotar essas habilidades.⁵

A maneira como o bebê brinca, aprende, fala, age e se move oferece pistas importantes sobre seu desenvolvimento. Caso o atraso do desenvolvimento seja grave, os sintomas poderão ser reconhecidos antes dos 12 meses de idade. A perda abrupta da habilidade linguística e social é rara em outros transtornos, podendo ser um sinal de alerta útil para o TEA.⁴

Entre 6 e 12 meses de idade, devemos estar atentos a:

- **Comunicação social** – deficiências sutis na comunicação social são os primeiros sinais específicos do TEA e iniciam-se no segundo semestre de vida. Clinicamente, há menores taxas de comportamento social, incluindo não olhar fixamente para o rosto de um adulto, não sorrir ou vocalizar para um adulto com contato visual, não iniciar a atenção conjunta e não responder ao próprio nome.⁶
- **Alterações no processamento sensorial** – hiper-responsividade a sons.⁶
- **Alterações motoras** – são muito sutis e de difícil percepção; bebês com TEA podem começar a produzir movimentos mais repetitivos, como bater as mãos, do que bebês sem TEA.⁶

SINAIS DE ALERTA ATÉ O PRIMEIRO ANO DE VIDA

6 meses Poucas expressões faciais, baixo contato ocular, ausência de sorriso social e pouco engajamento sociocomunicativo	9 meses Não faz troca de turno comunicativa; não balbucia “mamã/papa” Não olha quando chamado Não olha para onde o adulto aponta; imitação pouca ou ausente	12 meses Ausência de balbucios; não apresenta gestos convencionais (abandar para dar tchau, por exemplo); Não fala mamãe/papai; ausência de atenção compartilhada
Em qualquer idade: perdeu habilidades		

Fonte: Sociedade Brasileira de Pediatria (2019).⁷

Quadro clínico em pré-escolares

Nos primeiros anos de vida, crianças no espectro podem apresentar padrões restritos e repetitivos de comportamento, e interesses e respostas sensoriais que variam em intensidade e impacto funcional. Esses sinais, quando frequentes, persistentes e descontextualizados para a idade, contribuem para a suspeita clínica e orientam a avaliação diagnóstica. É fundamental observá-los em diferentes ambientes (casa, escola e espaços sociais) e ao longo do tempo, considerando a consistência, interferência nas rotinas e estresse familiar. A seguir, exemplificam-se manifestações comuns que auxiliam na caracterização clínica:⁵

- Alinha os brinquedos em uma ordem específica e fica irritado(a) quando a ordem é alterada.
- Usa palavras e frases repetitivas.
- Move os dedos, as mãos ou o corpo de maneira incomum (por exemplo, estalando os dedos, batendo as mãos, balançando o corpo, girando em círculos).
- Demonstra interesse excessivo por objetos específicos.
- Tem apego incomum e interesse obsessivo por certos objetos.

- Tem reações incomuns a estímulos sensoriais (por exemplo, fica irritado com uma etiqueta de roupa, evita comer alimentos com certas texturas, incomoda-se com alguns odores e sons).
- Tem forte interesse e busca experiências sensoriais incomuns (por exemplo, apertar os olhos ou bater as mãos diante de certas luzes, esfregar excessivamente certas texturas, lamber ou cheirar objetos).

Quadro clínico em escolares

Crianças com TEA inteligentes e sem atrasos na aquisição da linguagem ou outros marcos do desenvolvimento podem apresentar atrasos no diagnóstico de TEA, pois frequentemente a queixa inicial decorre de problemas comportamentais associados ao TEA, como comportamentos disruptivos, dificuldades em seguir instruções devido ao interesse intenso em atividades preferidas, rigidez cognitiva ou transtornos neurodesenvolvimentais e psiquiátricos concomitantes.⁵

Quadro clínico na adolescência

Nessa fase, o diagnóstico tardio é comum, pois os sintomas podem ser confundidos com a própria “fase” da adolescência ou comportamentos de “mascaramento” (*masking*), em que o adolescente com inteligência preservada pode tentar esconder suas dificuldades sociais.⁵ O quadro clínico encontrado é diverso:

- Dificuldade em fazer e manter amigos, manter contato visual, compreender expressões faciais e linguagem corporal e expressar as próprias emoções.
- Uso repetitivo da linguagem, dificuldade em iniciar ou manter um diálogo e interpretação mais literal das situações sociais.
- Resistência a mudanças na rotina, rigidez com atividades não planejadas e dificuldade em lidar com imprevistos.
- Reações exageradas a estímulos como luzes, sons, texturas e certos alimentos.

- Desenvolvimento de interesses intensos e específicos e possibilidade de exibir talentos nessas áreas.
- Maior risco de ansiedade, depressão, baixa autoestima e comportamentos disruptivos.
- Crises de angústia intensa (*meltdowns*), que envolvem choro, gritos, tremores e mal-estar, diferentes de uma birra.
- Problemas para gerir tempo, tarefas e materiais, o que afeta o desempenho escolar e a vida diária.

Sexualidade no adolescente com transtorno do espectro autista

A infantilização de indivíduos com TEA é um processo disfarçado sob o pretexto de cuidado e proteção, que gera limitações e dependências, o que, por sua vez, faz com que eles sejam vistos como incapazes de experimentar vivências de natureza mais autônoma, como as sexuais. Outro fator é o desconhecimento sobre a sexualidade, em função da educação sexual intencionalmente inadequada.⁸

As dificuldades em compreender normas sociais, distinguir entre o certo e o errado, identificar emoções e intenções, expressar sentimentos e interesse romântico, interagir com pessoas novas, compreender duplos sentidos e ser sincero em demasia estabelecem um desafio para o adolescente ou adulto autista manter relações sociais e afetivas.⁸

Outra característica comumente observada no autismo é a presença marcante da não heterocisnormatividade.⁸

De forma geral, com o crescimento e o aumento da demanda inerente à idade cronológica, surgem mais características, agora mais parecidas com os critérios requeridos para o diagnóstico segundo o *Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais*, 5ª edição, texto revisado (DSM-5-TR).⁴ (**Tabela 1**)

Tabela 1. Sinais clínicos de transtorno do espectro autista

Comunicação e interação social	Comportamentos restritos e repetitivos
• Dificuldade para estabelecer conversa ("bater papo"), mesmo quando habilidades linguísticas formais estão intactas • Dificuldade para iniciar interação social • Dificuldade em fazer amigos • Dificuldade em demonstrar emoções • Preferência por ficar sozinho • Pouco contato visual • Linguagem corporal pobre • Pouca expressão facial • Não entende linguagem corporal ou facial • Dificuldade para entender ironia ou piadas • Ausência de filtro social	• Estereotípias motoras • Alinhar objetos • Ecolalia imediata e tardia • Insistência na "mesmice" • Sofrimento extremo diante de mudanças • Dificuldade com transições • Padrões rígidos de pensamento • Interesse extremo ou restrito por um assunto • Rituais de saudação • Necessidade de fazer o mesmo caminho • Hipo ou hiper-reatividade a estímulos sensoriais • Cheirar ou tocar objetos • Apego incomum a determinado objeto • Recusa de determinados alimentos • Indiferença a dor, calor ou frio

Adaptada de: American Psychiatric Association (2022).⁴

Peculiaridades clínicas do transtorno do espectro autista

O prejuízo pode ser relativamente sutil em áreas individuais (por exemplo, alguém pode ter contato visual relativamente bom ao falar), mas muito perceptível na integração insatisfatória entre contato visual, gestos, postura corporal, prosódia e expressão facial para a comunicação social. Pode existir aparente preferência por atividades solitárias ou por interações com pessoas muito mais jovens ou mais velhas.⁴

Mais de 96% dos pacientes com TEA têm pelo menos uma condição comórbida.⁹ Sabemos que o TEA é um transtorno de alta complexidade e heterogeneidade, e que traz consigo diversas comorbidades neurológicas (epilepsia, distúrbios do sono, transtorno de coordenação), psiquiátricas (ansiedade, fobias específicas, deficiência intelectual, transtorno opositivo-desafiante, transtorno de déficit de

atenção e hiperatividade) e comorbidades médicas diversas (distúrbios gastrointestinais, asma, dermatite atópica, transtornos alimentares, dificuldades pedagógicas).^{10,11}

Coletivamente, todas essas dificuldades contribuem para a gravidade do autismo, bem como para a independência e o bem-estar em cada idade.¹⁰ A presença de comorbidades, tais como deficiência intelectual e epilepsia, está associada a formas mais graves do TEA.⁹

Existem outros fatores influenciadores na gravidade do TEA ao longo da vida. O TEA é diagnosticado quatro vezes mais frequentemente no sexo masculino do que no feminino. Em amostras clínicas, pessoas do sexo feminino têm mais propensão a apresentar deficiência intelectual concomitante, sugerindo que meninas sem comprometimento intelectual concomitante ou atrasos da linguagem podem não ter o transtorno identificado, talvez devido à manifestação mais sutil das dificuldades sociais e de comunicação.⁴

Ser menina com TEA, por exemplo, contribui para a redução dos sintomas sociais, uma vez que o ambiente feminino tende a dar mais oportunidades de interação social, em comparação com o ambiente masculino. As meninas acabam tendo mais oportunidades e experiências vividas. Além disso, as meninas autistas com inteligência preservada acabam tentando “camuflar” seus sintomas de autismo em ambientes sociais para atender a essas expectativas, o que gera muita ansiedade.¹¹

Outra condição importante no TEA e frequentemente subdiagnosticada é a presença de dificuldades motoras, que ocorrem em 50% a 85% das crianças, incluindo coordenação bilateral deficiente, força de preensão reduzida, velocidade motora prejudicada, anormalidades na marcha e controle motor fino deficiente (destreza manual, caligrafia, controle de objetos). Por não serem lembradas, raramente são abordadas na terapia, apesar de poderem afetar profundamente o desenvolvimento da criança nos domínios acadêmico, social e de comunicação.¹²

Déficits motores finos em crianças com TEA reduzem a participação em diferentes ambientes. Em casa, dificultam as atividades básicas de vida diária (como cortar com faca e alimentar-se), devido a menor força de preensão, pior coordenação dos membros superiores e menor destreza manual. No contexto escolar, observam-se escrita com lápis prejudicada, dificuldades para recortar, fechar e abotoar roupas, menor precisão motora fina, baixa coordenação óculo-manual e integração motora fina mais fraca.¹²

O transtorno de coordenação (dispraxia motora) deve sempre ser lembrado quando diagnosticamos TEA.¹² Crianças com TEA são mais propensas a apresentar atraso nos domínios motor grosso e fino, em comparação com crianças neurotípicas, e esse atraso é mais pronunciado nas crianças mais velhas com TEA.¹³

Alguns indivíduos desenvolvem comportamento motor semelhante à catatonia (lentificação e “congelamento” em meio à ação), embora isso tipicamente não costume alcançar a magnitude de um episódio catatônico. É possível que indivíduos com TEA apresentem deterioração acentuada em sintomas motores e um episódio catatônico completo com sintomas como mutismo, posturas atípicas, trejeitos faciais e flexibilidade cêrea. O período de risco de catatonia comórbida parece ser maior nos anos de adolescência.⁴

Considerações finais

Os primeiros meses e anos de vida de uma criança formam a base para a saúde, o desenvolvimento e a aprendizagem futuros. Crianças pequenas aprendem melhor por meio de relacionamentos afetuosos com suas famílias e cuidadores primários. Quando os problemas de desenvolvimento são identificados precocemente e as crianças e suas famílias recebem intervenção precoce ou outras abordagens necessárias, o prognóstico é melhor.³

O TEA é um transtorno de alta complexidade e heterogeneidade, com espectro muito amplo nas habilidades cognitivas, que abrange desde pacientes não verbais e verbais (inclusive com linguagem

rebuscada), assim como pacientes com deficiência intelectual grave ou, em contraste, com altas habilidades, frequentemente associados a uma variedade de comorbidades.⁴ Além disso, a presença de comorbidades, tais como deficiência intelectual e epilepsia, está associada a formas mais severas de TEA.⁹

A detecção precoce do atraso no desenvolvimento, mesmo que sutil, é fundamental para permitir a intervenção precoce e otimizar os resultados em longo prazo, promovendo o desenvolvimento das habilidades que são essenciais para os resultados gerais do desenvolvimento de todas as crianças.¹³

A parceria entre a família e o médico da atenção primária tem enorme importância no binômio atraso do desenvolvimento x reabilitação, principalmente em países de baixa renda. A utilização de vídeos caseiros e relatórios de berçários e escola poderá ajudar o examinador a detectar comportamentos indicativos de atenção, enriquecendo a observação clínica.

Recomendamos que o pediatra utilize a Caderneta da Criança do Ministério da Saúde, que contém instrumentos de vigilância do desenvolvimento.¹⁴

Referências

1. GOLDBERG, H. Unraveling neurodiversity: insights from neuroscientific perspectives. *Encyclopedia*, v. 3, p. 972-980, 2023.
2. BARON-COHEN, S. The concept of neurodiversity is dividing the autism community. *Scientific American Mind*, v. 30, n. 4, p. 30-32, 2019.
3. CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION (CDC). Autism Spectrum Disorder. Disponível em: <https://www.cdc.gov/autism/index.html>. Acesso em: 20 set. 2025.
4. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: texto revisado (DSM-5-TR). Tradução: Maria Inês Corrêa Nascimento et al.; revisão técnica: Aristides Volpato Cordioli et al. 5. ed. Porto Alegre: Artmed, 2022.
5. HIROTA, T.; KING, B. H. Autism spectrum disorder: a review. *JAMA*, v. 329, n. 2, p. 157-168, 2023. doi: 10.1001/jama.2022.23661.
6. HADDERS-ALGRA, M. Emerging signs of autism spectrum disorder in infancy: putative neural substrate. *Developmental Medicine & Child Neurology*, v. 64, p. 1344-1350, 2022.
7. SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA (SBP). Manual de Orientação: Transtorno do Espectro Autista. v. 5, p. 1-24, 2019.

8. STRINI, M. J. G.; MELO, A. S.; ZEOTI, F. S. Invisibilizada, negada e mal-compreendida: a sexualidade da pessoa com autismo. *Revista Brasileira de Sexualidade Humana*, v. 36, e1192, p. 1-14, 2025.
9. SALEHI, M. et al. Characteristics and co-morbidities of autism spectrum disorder as risk factors for severity: a national survey in the United States. *Research Square*, 2024. doi: 10.21203/rs.3.rs-3921934/v1. Disponível em: <https://doi.org/10.21203/rs.3.rs-3921934/v1>. Acesso em: 6 fev. 2024.
10. LORD, C. et al. Autism spectrum disorder. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 6, n. 1, p. 1-53, 2022. doi: 10.1038/s41572-019-0138-4.
11. WAIZBARD-BARTOV, E. et al. Autism severity and its relationship to disability. *Autism Research*, v. 16, p. 685-696, 2023.
12. KANGARANI-FARAHANI, M.; MALIK, M. A.; ZWICKER, J. G. Motor impairments in children with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 54, p. 1977-1997, 2024. doi: 10.1007/s10803-023-05948-1.
13. MOHD NORDIN, A.; ISMAIL, J.; KAMAL NOR, N. Motor development in children with autism spectrum disorder. *Frontiers in Pediatrics*, v. 9, p. 598276, 2021. doi: 10.3389/fped.2021.598276.
14. MINISTÉRIO DA SAÚDE (BRASIL). *Caderneta de Saúde da Criança*. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/s/saude-da-crianca/caderneta>. Acesso em: 21 set. 2025.



Perguntas Comentadas

1

Como identificar sinais de transtorno do espectro autista (TEA) em bebês e crianças pequenas?

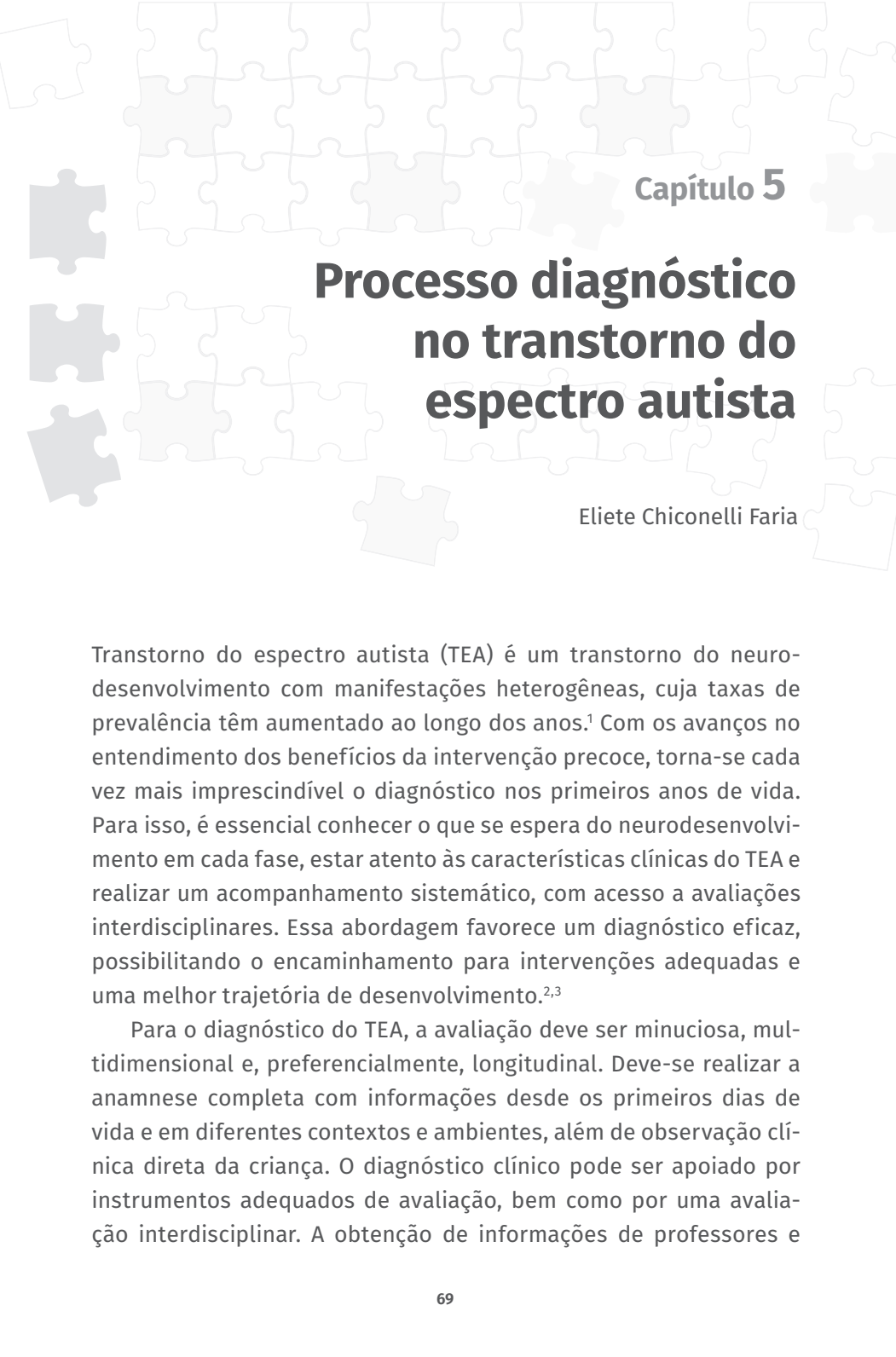
Deficiências sutis na comunicação social são os primeiros sinais específicos do TEA e são mais bem percebidos no segundo semestre de vida. Clinicamente, os sinais de alerta incluem: falta de contato visual, ausência de sorrisos sociais, não atender quando chamado pelo nome, desinteresse por interações sociais e atrasos no desenvolvimento motor ou da fala, além de hiper-responsividade a sons.

Alterações motoras nessa idade são muito sutis e de difícil percepção; bebês com TEA podem começar a produzir movimentos mais repetitivos, como bater as mãos, do que bebês sem TEA.

2

Quais comorbidades podem estar associadas ao TEA?

Mais de 96% dos pacientes com TEA têm pelo menos uma condição comórbida. Sabemos que o TEA é um transtorno de alta complexidade e heterogeneidade, e que traz consigo diversas comorbidades neurológicas (epilepsia, distúrbios do sono e transtorno de coordenação), psiquiátricas (ansiedade, fobias específicas, deficiência intelectual, transtorno opositivo desafiante e transtorno do déficit de atenção e hiperatividade) e comorbidades médicas diversas (distúrbios gastrointestinais, asma, dermatite atópica, transtornos alimentares e dificuldade pedagógica).

A decorative background consisting of a grid of puzzle pieces. Some pieces are solid light gray, while others are white with a gray outline. The pieces are arranged in a way that suggests a larger, partially assembled image.

Capítulo 5

Processo diagnóstico no transtorno do espectro autista

Eliete Chiconelli Faria

Transtorno do espectro autista (TEA) é um transtorno do neurodesenvolvimento com manifestações heterogêneas, cuja taxas de prevalência têm aumentado ao longo dos anos.¹ Com os avanços no entendimento dos benefícios da intervenção precoce, torna-se cada vez mais imprescindível o diagnóstico nos primeiros anos de vida. Para isso, é essencial conhecer o que se espera do neurodesenvolvimento em cada fase, estar atento às características clínicas do TEA e realizar um acompanhamento sistemático, com acesso a avaliações interdisciplinares. Essa abordagem favorece um diagnóstico eficaz, possibilitando o encaminhamento para intervenções adequadas e uma melhor trajetória de desenvolvimento.^{2,3}

Para o diagnóstico do TEA, a avaliação deve ser minuciosa, multidimensional e, preferencialmente, longitudinal. Deve-se realizar a anamnese completa com informações desde os primeiros dias de vida e em diferentes contextos e ambientes, além de observação clínica direta da criança. O diagnóstico clínico pode ser apoiado por instrumentos adequados de avaliação, bem como por uma avaliação interdisciplinar. A obtenção de informações de professores e

terapeutas que convivem com a criança também é fundamental para uma avaliação mais precisa.^{4,5}

CrITÉRIOS diagnÓsticos e comorbidades

Os critérios diagnÓsticos do TEA so definidos pelo *Manual DiagnÓstico e Estatístico de Transtornos Mentais*, 5ª edio, texto revisado (DSM-5-TR), da Associao Americana de Psiquiatria, e envolvem dois domínios principais: A. Dificuldades na comunicao social e B. Comportamentos ou interesses restritos, repetitivos e/ou sensoriais.⁶ (**Tabela 1**) De acordo com os critérios diagnÓsticos, as característic s devem estar presentes desde a primeira infncia, embora possam se manifestar plenamente apenas com o aumento das demandas sociais. Alm disso, deve haver prejuízo clinicamente significativo na funcionalidade, impactando reas como a vida social, profissional e escolar ou outras reas da vida. Por fim, diagnÓsticos como transtorno global do desenvolvimento e deficincia intelectual no podem explicar melhor o quadro. Nos casos em que h TEA e deficincia intelectual, uma comorbidade frequente, a comunicao social est abaixo do esperado, considerando o nvel cognitivo.⁶

As condies associadas so comuns no TEA e frequentemente impactam o funcionamento global, por isso devem ser identificadas para orientar o manejo clnico.⁷ Algumas comorbidades que contribuem para a diversidade do quadro incluem: deficincia intelectual, transtorno do dficit de ateno e hiperatividade (TDAH), transtorno de ansiedade, transtorno do humor, transtorno obsessivo-compulsivo, transtorno opositor-desafiador e cataton a. Alm disso, condies clnicas tmbem podem estar associadas, como epilepsia, obesidade, distrbios do sono, alteraes gastrointestinais, sndromes genticas, entre outras. Assim, o TEA se apresenta de formas e intensidades variadas, dependendo das condies associadas e do desenvolvimento da criana.^{8,9} No DSM-5-TR, a gravidade do TEA  determinada de acordo com o nvel de suporte necessrio, variando entre nvel 1 (necessita de suporte), nvel 2 (necessita de suporte substancial) e nvel 3 (necessita de suporte muito substancial).⁶

Tabela 1. Critérios diagnósticos do transtorno do espectro autista conforme o DSM-5-TR

	Domínio A (presença dos três critérios)	Domínio B (presença de dois dos quatro critérios)
Critérios	1. Déficits na reciprocidade socioemocional. 2. Déficits em comportamentos comunicativos não verbais usados para interação social. 3. Déficits para desenvolver, manter e compreender relacionamentos.	1. Movimentos motores, uso de objetos ou fala estereotipados ou repetitivos. 2. Insistência nas mesmas coisas, adesão inflexível a rotinas ou padrões ritualizados de comportamento verbal ou não verbal. 3. Interesses fixos e altamente restritos que são anormais em intensidade ou foco. 4. Hiper ou hiporreatividade a estímulos sensoriais ou interesse incomum por aspectos sensoriais do ambiente.
Exemplos	1. Dificuldade para estabelecer uma conversa normal, compartilhamento reduzido de interesses, emoções ou afeto, dificuldade para iniciar ou responder a interações sociais. 2. Alteração no contato visual e linguagem corporal, déficit na compreensão e uso de gestos, expressões faciais reduzidas ou ausentes. 3. Dificuldade em ajustar o comportamento para se adequar a contextos sociais diversos, dificuldade em compartilhar brincadeiras imaginativas, dificuldade em fazer amigos, ausência de interesses por pares.	1. Estereotipias motoras simples como balançar as mãos, alinhar brinquedos ou girar objetos, ecolalia. 2. Sofrimento extremo em relação a pequenas mudanças, dificuldades com transições, padrões rígidos de pensamento, rituais de saudação, necessidade de fazer o mesmo caminho ou ingerir os mesmos alimentos diariamente. 3. Forte apego a ou preocupação com objetos incomuns, interesses excessivamente circunscritos ou perseverativos. 4. Indiferença aparente a dor/ temperatura, reação contrária a sons ou texturas específicas, cheirar ou tocar objetos de forma excessiva, fascinação visual por luzes ou movimento.

DSM-5-TR: Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, 5ª edição, texto revisado.

Adaptada de: AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (2022).⁶

Na *Classificação Internacional de Doenças* – 11ª revisão (CID-11), assim como no DSM-5-TR, o TEA é definido por déficits persistentes na capacidade de iniciar e manter interações sociais recíprocas e comunicação social, além de padrões de comportamento restritos, repetitivos e inflexíveis. No entanto, a CID-11 não define características obrigatórias para a comunicação social e interação, o que amplia a heterogeneidade do diagnóstico e permite a inclusão de uma gama mais extensa de indivíduos.¹⁰

Assim, ao permitir uma grande variedade de manifestações sintomáticas, a CID-11 admite a inclusão de um número maior de indivíduos, mas ao custo de uma especificidade reduzida. Embora essa flexibilidade possa aumentar a sensibilidade para indivíduos com alto funcionamento ou mais velhos, também pode dificultar a diferenciação de outros transtornos mentais e comportamentais com sintomas semelhantes ao autismo, resultando em diagnósticos falso-positivos. Além disso, a falta de critérios mais rígidos pode dificultar a identificação de comorbidades e prejudicar a precisão dos diagnósticos.¹¹

Uma vantagem da CID-11 é a ênfase na individualização, permitindo uma descrição mais ampla do espectro do transtorno, o que pode ser útil em contextos clínicos mais flexíveis. Contudo, a ausência de especificadores claros para gravidade e a possibilidade de um diagnóstico mais difuso podem comprometer a eficácia de intervenções terapêuticas e a pesquisa em larga escala, dificultando a replicação de estudos e a validação de marcadores biológicos precisos.¹¹

Embora tenha havido avanços significativos nas pesquisas relacionadas a biomarcadores, o diagnóstico do TEA permanece essencialmente clínico. Durante a avaliação clínica, o médico fará uma anamnese ampla e detalhada com o(s) responsável(is), analisará relatórios com informações de outras pessoas que convivem com a criança em diferentes ambientes, realizará exame físico e fará observação clínica.^{2,7} Poderão ser utilizados instrumentos (escalas e questionários) e avaliações interdisciplinares (fonoaudiólogo,

terapeuta ocupacional, psicólogo, fisioterapeuta, avaliação neuropsicológica), que apoiarão o diagnóstico e a compreensão do quadro, identificando as potencialidades e principais dificuldades do paciente. O diagnóstico adequado servirá como base para a orientação dos pais, encaminhamentos, investigação etiológica e planejamento terapêutico.

Alterações motoras em crianças com TEA são frequentemente observadas na prática clínica, mas ainda subavaliadas no processo diagnóstico, uma vez que não integram os critérios diagnósticos formais. Estudos indicam que entre 50% e 95% das crianças com TEA apresentam prejuízos significativos em aspectos como coordenação motora global, motricidade fina, equilíbrio e planejamento motor, reforçando a necessidade do uso de instrumentos específicos para a avaliação dessa dimensão clínica.^{12,13} Esses perfis motores têm repercussões funcionais importantes, impactando diretamente a autonomia, a comunicação e a participação social da criança.¹³ Diante dessas evidências, tem-se discutido a inclusão nos critérios diagnósticos ou de um especificador clínico voltado às alterações motoras dentro do diagnóstico do TEA, com o objetivo de ampliar o reconhecimento clínico e facilitar o acesso a intervenções terapêuticas adequadas.¹³ Dessa forma, a avaliação sistemática das habilidades motoras é recomendada, especialmente em abordagens diagnósticas de caráter multidimensional.

Avaliação diagnóstica

Anamnese

A anamnese fornecerá informações fundamentais sobre características clínicas, fatores de risco e modo de instalação do quadro, sendo um dos pilares para o diagnóstico.⁷ Inicialmente, a família pode buscar avaliação ou ter sido encaminhada devido aos sinais de alerta e sintomas observados nos primeiros 18 meses, que podem ser considerados um pródromo, segundo estudo que avaliou irmãos de alto risco. Podem ser sintomas iniciais dos 0 aos 6 meses, diferenças

motoras, anormalidades na atenção visual e preocupações dos pais em relação ao desenvolvimento; dos 6 aos 12 meses, redução do apontar, balbucios, pouca resposta ao nome, prejuízo em compartilhar interesses, contato visual prejudicado.¹⁴ Uma sugestão de anamnese inclui as seguintes informações:

- **Histórico gestacional e neonatal:** Fatores como anemia durante a gestação, episódios de sangramentos, problemas endocrinológicos (como hipotireoidismo), hipertensão, diabetes, ganho de peso excessivo, uso de medicamentos e substâncias e estresse podem impactar diretamente o desenvolvimento neurológico da criança. Além disso, é importante investigar a prematuridade, hipoxia ao nascimento, infecções neonatais e consanguinidade familiar, pois esses fatores aumentam o risco de TEA.⁷
- **Histórico de desenvolvimento e desenvolvimento atual:** A avaliação do desenvolvimento motor, cognitivo, da linguagem, da interação social, dos interesses e comportamentos repetitivos (incluindo estereotípias motoras e vocais) e do processamento sensorial deve ser feita desde os primeiros meses de vida até o momento atual. Informações sobre o brincar são fundamentais para a compreensão do desenvolvimento (brincar funcional, simbólico, troca de turno).² Devem-se também investigar características relacionadas a função executiva (atenção, planejamento, organização, controle inibitório, flexibilidade cognitiva), autorregulação e agressividade, e comportamentos externalizantes e internalizantes.
- **Problemas de saúde:** Devem-se investigar antecedentes pessoais e problemas atuais de saúde. Diversas condições médicas podem estar associadas ao TEA e impactar a manifestação do quadro e a evolução, como, por exemplo: problemas respiratórios, gastrointestinais, alergias, distúrbios do sono, crises epiléticas, obesidade e problemas alimentares.⁷
- **Histórico familiar:** A presença de histórico familiar, em parentes de primeiro grau, de transtornos do neurodesenvolvimento

ou outros transtornos psiquiátricos pode aumentar o risco de TEA. A análise cuidadosa do contexto familiar ajuda a entender o ambiente em que a criança cresce e permite identificar fatores ambientais ou genéticos que possam contribuir para o transtorno.¹⁵

Exame clínico e observação

O exame físico deve ser completo e incluir a análise das características físicas da criança, como o perímetro cefálico, características fenotípicas, alterações cutâneas com manchas hipocrômicas, hemangiomas etc., e demais componentes do exame físico geral e neurológico. A observação direta do comportamento e interação deve ser realizada em um ambiente tranquilo, para que a criança esteja confortável e possa ser observada sem fatores estressantes.⁵

Solicitação de exames complementares

Na investigação etiológica e/ou afastamento de outras causas (diagnóstico diferencial), podem ser necessários exames para melhor compreensão: exames auditivos (BERA, audiometria condicionada) para todos os pacientes, ressonância magnética de crânio, quando há alteração focal no exame físico ou epilepsia, eletroencefalograma, nos casos de suspeita de crise epiléptica e regressão de habilidades, e exames séricos e genéticos.^{5,7,16}

Instrumentos de triagem e avaliação

Todos os profissionais que atuam com crianças devem realizar vigilância atenta e contínua do desenvolvimento. Uma avaliação completa e cuidadosa permite ao médico capacitado estabelecer o diagnóstico com precisão entre 18 e 36 meses.^{15,17} Nos casos de maior complexidade, em que há dúvida diagnóstica, podem-se solicitar avaliações interdisciplinares e avaliação neuropsicológica e/ou aplicar escalas e questionários, que podem apoiar a hipótese clínica. No entanto, a solicitação dessas avaliações ou a aplicação

de instrumentos complementares devem ser realizadas conforme a disponibilidade dos profissionais e a necessidade avaliada individualmente após a avaliação diagnóstica descrita no item 3. Modelos que exigem avaliações interdisciplinares aprofundadas como única via diagnóstica criam barreiras e podem atrasar o diagnóstico, pois aumentam o custo e necessitam de mais tempo e de pessoas com capacitação, nem sempre facilmente disponíveis.^{7,18}

O *Modified Checklist for Autism in Toddlers – Revised with Follow-Up* (M-CHAT-R/F) é um questionário de 20 perguntas utilizado para triagem em crianças de 16 a 30 meses.^{16,19} A Academia Americana de Pediatria (AAP) e a Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP) indicam a sua realização obrigatória nas consultas de puericultura de 18 e 24 meses, mas ele pode ser utilizado em outros contextos.⁷ Com alta sensibilidade, o M-CHAT-R/F indica alto risco de TEA quando a pontuação é 8 ou mais; nesses casos, a criança deve ser encaminhada para intervenção precoce e avaliação diagnóstica aprofundada. A pontuação entre 3 e 7 indica a necessidade de entrevista de seguimento, com perguntas específicas em roteiro preestabelecido.⁷

Dois instrumentos são considerados padrão-ouro na avaliação do TEA: *Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS), uma avaliação direta com a criança, semiestruturada e padronizada, a partir de 12 meses até a fase adulta, e *Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R), entrevista semiestruturada com o cuidador a partir dos 18 meses. Ambos podem ser utilizados na prática clínica, mas não de forma isolada para o diagnóstico. A escassez de profissionais capacitados, o tempo de aplicação e o custo elevado limitam o uso da ADOS e a ADI-R, sendo mais aplicadas em pesquisa.⁷

A *Childhood Autism Rating Scale*, segunda edição (CARS-2), pode ser aplicada a partir dos 2 anos, com 15 perguntas pontuadas pelo profissional. Ela apoia o diagnóstico e, além disso, a pontuação total oferece uma classificação relacionada à gravidade.⁷

A *Social Responsiveness Scale* (SRS) é um questionário respondido por pais ou professores, utilizado para avaliar dificuldades em

comunicação social e comportamentos associados ao TEA. É uma ferramenta útil para triagem e monitoramento de sintomas ao longo do tempo, mas sua acurácia diagnóstica é limitada quando utilizada isoladamente. A metanálise de Fulceri *et al.*²⁰ demonstrou que a SRS tem sensibilidade e especificidade inferiores à de instrumentos como a ADOS e a ADI-R, sendo mais indicada como ferramenta complementar. Além disso, o resultado da SRS pode ser influenciado por comorbidades como o TDAH e ansiedade, reduzindo sua especificidade para o TEA.²⁰

A *Child Behavior Checklist* (CBCL) é usada para o rastreamento de dificuldades emocionais e comportamentais, com versões por faixa etária. A CBCL não foi desenvolvida especificamente para o diagnóstico do TEA, pois apresenta baixa especificidade para esse fim, mas pode ser útil para complementar a avaliação, especialmente na identificação de comorbidades associadas, e no acompanhamento de alterações comportamentais ao longo do tempo. Sua aplicação deve ser parte de uma avaliação clínica abrangente e multidimensional.²⁰

A *Vineland Adaptive Behavior Scales* (Vineland) é útil na avaliação do funcionamento adaptativo, que abrange comunicação, habilidades sociais, autonomia e comportamentos do cotidiano. É um instrumento complementar, essencial para identificar dificuldades e planejar intervenções individualizadas.²⁰

A avaliação neuropsicológica desempenha papel fundamental na caracterização do perfil cognitivo, comportamental e adaptativo do indivíduo. Por meio de testes padronizados, busca-se compreender domínios como atenção, memória, funções executivas, habilidades visuoespaciais e inteligência. Em crianças com TEA, são comuns perfis cognitivos desiguais, com habilidades superiores em áreas e déficits em outras, o que impacta diretamente o aprendizado, o comportamento e a interação social. Além disso, a avaliação neuropsicológica auxilia na diferenciação de outras condições do neurodesenvolvimento, contribuindo para o planejamento de intervenções eficazes.²¹ A escolha dos instrumentos varia conforme a idade, o nível de linguagem da criança e a experiência do examinador.⁷

Situações especiais

Pacientes considerados de alto risco para o TEA, como prematuros, crianças com baixo peso ao nascer e irmãos de crianças diagnosticadas com TEA, devem ser acompanhados com maior vigilância em relação ao desenvolvimento.

Crianças com sintomas mais leves e/ou inteligência média ou acima da média podem não ser identificadas até a idade escolar, quando diferenças na linguagem social ou rigidez comportamental começam a impactar o funcionamento.⁷

Diferenças entre as manifestações de TEA em meninas e meninos, como a presença de menos comportamentos externalizantes, linguagem mais desenvolvida e maior tendência a mascarar os sintomas por meio de estratégias de camuflagem, contribuem para um diagnóstico mais tardio e para o subdiagnóstico em meninas. Assim, recomenda-se atenção especial na avaliação de meninas.²²

Perspectivas futuras

A incorporação de métodos assistidos por inteligência artificial tem se mostrado uma estratégia promissora para otimizar, no futuro, o processo de triagem e diagnóstico precoce do TEA em crianças pequenas. Embora ainda em fase de pesquisa e validação, ferramentas baseadas em *machine learning* têm sido utilizadas experimentalmente para construir modelos preditivos a partir de dados comportamentais, de neuroimagem e genéticos, permitindo reduzir o número de itens avaliativos e aumentar a acurácia diagnóstica, mesmo em faixas etárias muito precoces.²³

Abordagens como o rastreamento ocular com algoritmos de *deep learning*, análise automatizada de expressões faciais e triagem via vídeos e aplicativos móveis ampliam a possibilidade de identificação precoce, inclusive em contextos comunitários e regiões com escassez de especialistas.²³

Apesar dos avanços, essas tecnologias devem ser compreendidas como ferramentas complementares, que apoiam, e não substituem,

o julgamento clínico. Seu maior potencial está em, futuramente, ampliar o acesso ao diagnóstico, reduzir custos e facilitar a detecção precoce, contribuindo para que mais crianças recebam intervenção no período de maior plasticidade cerebral e melhor prognóstico. A integração ética, responsável e tecnicamente qualificada dessas inovações aos sistemas de saúde será fundamental para que seus benefícios se tornem realidade na prática clínica.

Referências

1. LORD, C. et al. The Lancet Commission on the future of care and clinical research in autism. *The Lancet*, v. 399, n. 10321, p. 271-334, 2022.
2. GORDON-LIPKIN, E.; FOSTER, J.; PEACOCK, G. Whittling down the wait time: exploring models to minimize the delay from initial concern to diagnosis and treatment of autism spectrum disorder. *Pediatric Clinics of North America*, v. 63, n. 5, p. 851-859, 2016. doi: 10.1016/j.pcl.2016.06.007.
3. DUVALL, S. et al. A road map for identifying autism spectrum disorder: recognizing and evaluating characteristics that should raise red or “pink” flags to guide accurate differential diagnosis. *The Clinical Neuropsychologist*, v. 36, n. 5, p. 1172-1207, 2022. doi: 10.1080/13854046.2021.1921276.
4. LORD, C. et al. Autism spectrum disorder. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 6, n. 1, p. 5, 2020. doi: 10.1038/s41572-019-0138-4.
5. HONG, J. S.; GOODWIN, R.; FAGAN, A. Assessment of autism in young children. *Child and Adolescent Psychiatric Clinics of North America*, v. 34, n. 2, p. 235-255, 2025. doi: 10.1016/j.chc.2024.08.007.
6. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. 5th ed., Text Revision (DSM-5-TR). Washington: American Psychiatric Publishing, 2022.
7. HYMAN, S. L.; LEVY, S. E.; MYERS, S. M.; COUNCIL ON CHILDREN WITH DISABILITIES; SECTION ON DEVELOPMENTAL AND BEHAVIORAL PEDIATRICS. Identification, evaluation, and management of children with autism spectrum disorder. *Pediatrics*, v. 145, n. 1, e20193447, 2020. doi: 10.1542/peds.2019-3447.
8. SIMONOFF, E. et al. Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 47, n. 8, p. 921-929, 2008. doi: 10.1097/CHI.0b013e318179964f.
9. LAI, M. C. et al. Prevalence of co-occurring mental health diagnoses in the autism population: a systematic review and meta-analysis. *The Lancet Psychiatry*, v. 6, n. 10, p. 819-829, 2019. doi: 10.1016/S2215-0366(19)30289-5.
10. WORLD HEALTH ORGANIZATION. *ICD-11 for mortality and morbidity statistics*. 11th ed. Geneva: World Health Organization, 2019. Disponível em: <https://icd.who.int/browse/2024-01/mms/en#818792113>. Acesso em: 19 fev. 2024.
11. KAMP-BECKER, I. Autism spectrum disorder in ICD-11 – a critical reflection of its possible impact on clinical practice and research. *Molecular Psychiatry*, v. 29, n. 3, p. 633-638, 2024. doi: 10.1038/s41380-023-02354-y.

12. KANGARANI-FARAHANI, M.; MALIK, M. A.; ZWICKER, J. G. Motor impairments in children with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 54, n. 5, p. 1977-1997, 2024. doi: 10.1007/s10803-023-05948-1.
13. MILLER, H. L. et al. Motor problems in autism: co-occurrence or feature? *Developmental Medicine & Child Neurology*, v. 66, n. 1, p. 16-22, 2024. doi: 10.1111/dmcn.15674.
14. ESTES, A.; ST. JOHN, T.; DAGER, S. R. What to tell a parent who worries a young child has autism. *JAMA Psychiatry*, v. 76, n. 10, p. 1092-1093, 2019. doi: 10.1001/jamapsychiatry.2019.1234.
15. GUAN, X.; ZWAIGENBAUM, L.; SONNENBERG, L. K. Building capacity for community pediatric autism diagnosis: a systematic review of physician training programs. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, v. 43, n. 1, p. 44-54, 2022. doi: 10.1097/DBP.0000000000001042.
16. JOHNSON, N. L. et al. A scoping review of diagnosis of autism spectrum disorder in primary care. *Journal of Pediatric Health Care*, v. 37, n. 5, p. 519-527, 2023. doi: 10.1016/j.pedhc.2023.04.003.
17. ZWAIGENBAUM, L. et al. Early screening of autism spectrum disorder: recommendations for practice and research. *Pediatrics*, v. 136, suppl. 1, p. S41-S59, 2015. doi: 10.1542/peds.2014-3667D.
18. ZWAIGENBAUM, L. et al. Rethinking autism spectrum disorder assessment for children during COVID-19 and beyond. *Autism Research*, v. 14, n. 11, p. 2251-2259, 2021. doi: 10.1002/aur.2615.
19. LOSAPIO, M. F. et al. Translation into Brazilian Portuguese and validation of the M-CHAT-R/F scale for early screening of autism spectrum disorder. *Revista Paulista de Pediatria*, v. 41, p. e2021262, 2022. doi: 10.1590/1984-0462/2023/41/2021262.
20. FULCERI, F. et al. Autism diagnosis in children and adolescents: a systematic review and meta-analysis of test accuracy. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, v. 173, p. 106164, 2025. doi: 10.1016/j.neubiorev.2025.106164.
21. LORD, C. et al. Autism spectrum disorder. *The Lancet*, v. 392, n. 10246, p. 508-520, 2018. doi: 10.1016/S0140-6736(18)31129-2.
22. RATO, A. B. et al. What about the girls? Sex-based differences in autistic traits and adaptive skills. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 48, n. 5, p. 1698-1711, 2018. doi: 10.1007/s10803-017-3413-9.
23. ZHANG, S. AI-assisted early screening, diagnosis, and intervention for autism in young children. *Frontiers in Psychiatry*, v. 16, p. 1513809, 2025. doi: 10.3389/fpsy.2025.1513809.



Perguntas Comentadas

1

Quais sinais precoces de transtorno do espectro autista (TEA) devem chamar a atenção nos primeiros anos de vida e justificar o encaminhamento para avaliação especializada?

O TEA é um transtorno do neurodesenvolvimento de início precoce, caracterizado por dificuldades persistentes na comunicação e interação social, associadas à presença de comportamentos repetitivos e estereotipados ou interesses restritos.

A identificação precoce é fundamental, pois intervenções iniciadas nos primeiros anos de vida podem alterar significativamente a trajetória do desenvolvimento, promovendo melhores resultados cognitivos, sociais e adaptativos.

Geralmente, os pais procuram avaliação entre os 18 e 24 meses, frequentemente motivados por atraso na fala. Contudo, sinais precoces podem ser percebidos ainda no primeiro ano de vida.

- **Entre 0 e 6 meses:** observa-se menor contato visual, reduzida resposta ao nome, escasso sorriso social, baixa reatividade a vozes familiares e diminuição do interesse por interações sociais. Também pode ocorrer ausência ou atraso no balbúcio e nas vocalizações dirigidas.
- **Entre 6 e 12 meses:** destaca-se a ausência de gestos comunicativos (como apontar, mostrar ou acenar), dificuldade em compartilhar atenção conjunta (por exemplo, não olhar para onde o adulto aponta) e pouco engajamento em brincadeiras sociais simples, como esconde-esconde ou imitação.

- **Após os 12 meses:** tornam-se mais evidentes o atraso na linguagem expressiva e receptiva, dificuldades no brincar simbólico e presença de comportamentos estereotipados, como balançar as mãos, alinhar objetos ou fixar o olhar em partes de brinquedos.

É importante ressaltar que o atraso isolado na fala, sem prejuízos na comunicação não verbal ou na reciprocidade social, pode ter outras causas e nem sempre indica TEA. Por outro lado, a presença de múltiplos sinais atípicos, mesmo em crianças com fala preservada, deve levantar suspeita diagnóstica.

A escuta ativa das preocupações parentais é um indicador clínico de alta sensibilidade. Diversos estudos demonstram que as preocupações relatadas pelos pais sobre o desenvolvimento social ou comunicativo costumam anteceder o diagnóstico formal e devem sempre ser valorizadas.

A presença dos sinais precoces descritos justifica o encaminhamento para avaliação especializada. Em casos com fatores de risco, como histórico familiar de TEA, prematuridade, complicações perinatais ou condições genéticas associadas, recomenda-se vigilância ampliada do desenvolvimento, com acompanhamento contínuo e consultas mais frequentes.

O monitoramento sistemático do desenvolvimento nas consultas de puericultura, aliado ao uso de instrumentos de triagem, como o *Modified Checklist for Autism in Toddlers – Revised with Follow-Up* (M-CHAT-R/F) – aplicável entre 16 e 30 meses –, é uma estratégia essencial para garantir o diagnóstico oportuno e a intervenção precoce.

É fundamental compreender que o M-CHAT-R/F é um instrumento de rastreio, não diagnóstico. Um resultado positivo indica a necessidade de avaliação clínica detalhada, enquanto um resultado negativo não exclui o TEA, especialmente diante de sinais clínicos persistentes. Assim, a observação longitudinal e o acompanhamento multiprofissional continuam sendo indispensáveis para um diagnóstico preciso e uma intervenção adequada.

Referências

ZWAIGENBAUM, L. et al. Early identification of autism spectrum disorder: recommendations for practice and research. *Pediatrics*, v. 136, supl. 1, p. S41-S59, 2015.

HADDERS-ALGRA, M. Emerging signs of autism spectrum disorder in infancy: putative neural substrate. *Developmental Medicine & Child Neurology*, v. 64, p. 1344-1350, 2022.

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. *Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: texto revisado (DSM-5-TR)*. 5. ed. Porto Alegre: Artmed, 2022.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. *ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics*. 11th ed. Geneva: WHO, 2019. Disponível em: <https://icd.who.int/>.

2

As alterações motoras são frequentemente observadas em crianças com TEA, mas não são critérios diagnósticos formais. Qual a relevância de atentar a essas alterações no processo diagnóstico e terapêutico?

Embora as alterações motoras não façam parte dos critérios diagnósticos centrais do TEA, segundo o *Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais*, 5ª edição, texto revisado (DSM-5-TR – Associação Americana de Psiquiatria, 2022), ou a *Classificação Internacional de Doenças* – 11ª revisão (CID-11 – Organização Mundial de Saúde, 2019), há consenso crescente na literatura sobre sua alta prevalência e impacto funcional significativo.

Estudos indicam que entre 50% e 95% das crianças com TEA apresentam dificuldades motoras clinicamente relevantes, incluindo:

- Déficits de coordenação global e motricidade fina;
- Alterações de equilíbrio postural e planejamento motor;
- Comprometimentos em praxias e controle postural.

Essas alterações, ainda que não sejam critérios diagnósticos formais, possuem importância clínica e prognóstica. Do ponto de vista funcional, déficits motores podem limitar a autonomia nas atividades de vida diária, restringir interações sociais (como em brincadeiras com pares) e interferir no desenvolvimento da comunicação e cognição.

Por exemplo, dificuldades na imitação motora – consequência de falhas no controle postural e na coordenação – podem prejudicar o aprendizado social precoce, uma via essencial para o desenvolvimento de habilidades comunicativas.

A identificação precoce dessas alterações auxilia na compreensão mais ampla do perfil neurológico da criança e tem levado autores a sugerirem que os déficits motores sejam reconhecidos como especificadores clínicos ou marcadores fenotípicos do TEA, semelhante ao que já ocorre com o comprometimento intelectual ou a presença de linguagem funcional.

Do ponto de vista terapêutico, intervenções voltadas às dificuldades motoras têm demonstrado efeitos positivos não apenas na coordenação motora, mas também na autoestima, engajamento social e regulação comportamental. Estratégias como atividades de ritmo e movimento, brincadeiras estruturadas, esportes adaptados e práticas corporais integrativas contribuem para a melhora global da funcionalidade e da qualidade de vida.

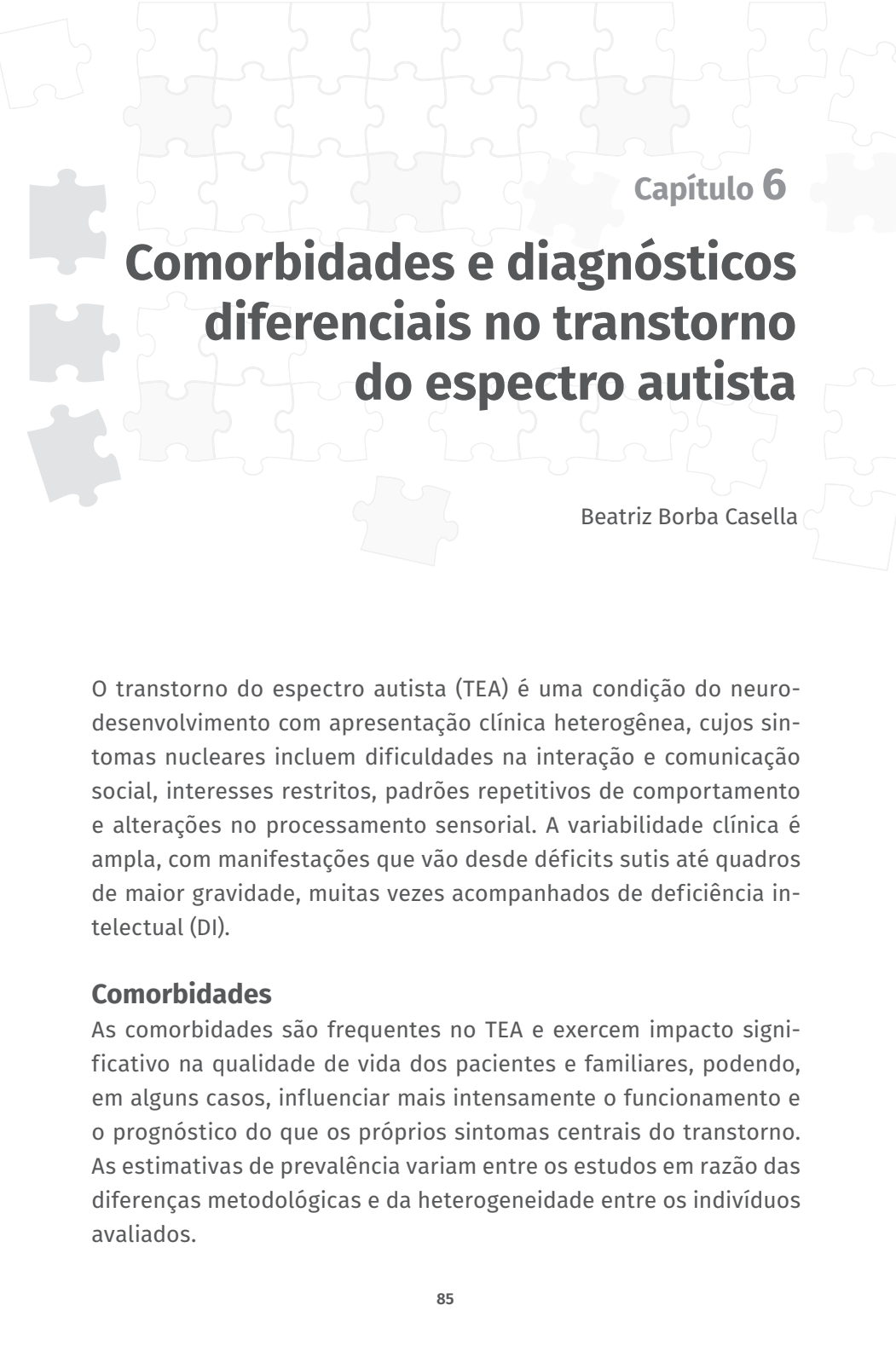
Assim, mesmo não constituindo um critério diagnóstico formal, as alterações motoras devem ser sistematicamente observadas e valorizadas na prática clínica. Elas compõem um aspecto importante do fenótipo do TEA, com implicações diretas no planejamento das intervenções e na promoção de autonomia e inclusão social.

Referências

KANGARANI-FARAHANI, M.; MALIK, M. A.; ZWICKER, J. G. Motor impairments in children with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 54, n. 5, p. 1977-1997, 2024. doi: 10.1007/s10803-023-05948-1

MILLER, H. L. et al. Motor problems in autism: co-occurrence or feature? *Developmental Medicine & Child Neurology*, v. 66, n. 1, p. 16-22, 2024. doi: 10.1111/dmcn.15674

LORD, C. et al. Autism spectrum disorder. *The Lancet*, v. 392, n. 10246, p. 508-520, 2018.



Capítulo 6

Comorbidades e diagnósticos diferenciais no transtorno do espectro autista

Beatriz Borba Casella

O transtorno do espectro autista (TEA) é uma condição do neurodesenvolvimento com apresentação clínica heterogênea, cujos sintomas nucleares incluem dificuldades na interação e comunicação social, interesses restritos, padrões repetitivos de comportamento e alterações no processamento sensorial. A variabilidade clínica é ampla, com manifestações que vão desde déficits sutis até quadros de maior gravidade, muitas vezes acompanhados de deficiência intelectual (DI).

Comorbidades

As comorbidades são frequentes no TEA e exercem impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes e familiares, podendo, em alguns casos, influenciar mais intensamente o funcionamento e o prognóstico do que os próprios sintomas centrais do transtorno. As estimativas de prevalência variam entre os estudos em razão das diferenças metodológicas e da heterogeneidade entre os indivíduos avaliados.

Comorbidades neurológicas

O TEA está associado a alterações no desenvolvimento e funcionamento do sistema nervoso central, compartilhando vulnerabilidades genéticas com diversas condições neurológicas. Essas comorbidades estão associadas a trajetórias clínicas menos favoráveis, maior prejuízo funcional, piores resultados terapêuticos e aumento da mortalidade. Além disso, aumentam o risco de polifarmácia e de interações medicamentosas com potenciais efeitos adversos cognitivos e comportamentais.¹⁻⁸

Epilepsia

A epilepsia é uma das comorbidades neurológicas mais prevalentes no TEA. Diferenciar eventos epilêpticos de não epilêpticos nessa população é um desafio clínico relevante. A epilepsia pode surgir em qualquer momento do desenvolvimento, mas a prevalência tende a aumentar com a idade.⁷⁻¹⁰

Uma metanálise de 66 estudos estimou uma prevalência de epilepsia de 7% em crianças e 19% em adultos com TEA.¹¹ Em um estudo com 5.185 indivíduos, a prevalência foi de 12% na infância, atingindo 26% na adolescência.¹² Outros estudos relatam início mediano das crises aos 13,3 anos, com prevalência ao longo da vida de 22% (*versus* 1,1% na população adulta sem TEA).¹²

Os principais fatores associados ao risco de epilepsia e TEA incluem sexo feminino, maior gravidade dos sintomas do TEA, presença de DI e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor.¹³

Alterações eletroencefalográficas são frequentes mesmo na ausência de crises, com prevalência de atividade epileptiforme variando de 8% a 60,7%.^{14,15} *Chez et al.*, em um estudo retrospectivo com 889 pacientes, encontraram atividade epileptiforme em 60,7% dos casos, predominantemente na região temporal direita.¹⁶ No entanto, não há estudos randomizados controlados que justifiquem o tratamento de paroxismos epileptiformes em pacientes sem o diagnóstico efetivo de epilepsia.

A Academia Americana de Neurologia não recomenda a realização de eletroencefalograma de rotina para todos os indivíduos com TEA, devendo ser reservado a casos com regressão atípica, suspeita de crise ou eventos paroxísticos, quando seria recomendado videoeletroencefalograma prolongado, incluindo vigília, sonolência e o sono.^{16,17}

Deficiência intelectual

Segundo dados do *Centers for Disease Control and Prevention* (CDC) referentes a 2022 (publicados em 2025), 39,6% das crianças com TEA apresentavam DI (Quociente de Inteligência [QI] ≤ 70); 24,2% apresentam QI limítrofe (71-85) e 36,1%, QI > 85 . A prevalência de DI foi de 40,4% entre meninas e de 39,5% entre meninos, além de 52,8% na população afrodescendente com TEA, 38,8% na população hispânica com TEA, 32,7% na população branca e 31,2% na população multirracial.¹⁸

Macrocefalia

Estudos de caso-controle com amostras amplas encontraram associação significativa entre TEA e macrocefalia. A associação foi maior em estudos com controles pareados por idade e sexo, com OR de 4,48.¹⁹

Paralisia cerebral

Uma metanálise que incluiu sete estudos abrangendo 33.680 indivíduos com TEA e 2.001.689 sem TEA indicou uma associação significativa entre paralisia cerebral e TEA.¹⁹

Enxaqueca

Crianças com TEA têm 1,85 vez mais risco de apresentar enxaqueca. Alterações comuns no sistema serotoninérgico são um possível substrato fisiopatológico compartilhado, bem como uma susceptibilidade genética compartilhada.¹⁹

Comprometimento motor

Déficits em habilidades motoras finas e grossas, praxia e coordenação da marcha são extremamente comuns em indivíduos com TEA. Uma metanálise recente apoia uma associação ampla entre habilidades motoras finas e grossas precoces e habilidades de comunicação em bebês que foram posteriormente diagnosticados com TEA. Estudos adicionais demonstram que habilidades motoras já aos 6 meses de idade são preditivas de resultados futuros na linguagem expressiva para esses bebês.²⁰

Estudos clínicos mostram que até 86,9% das crianças com TEA têm prejuízo motor, mas apenas uma pequena parcela recebe diagnóstico formal e tratamento específico.^{21,22} As habilidades motoras, quando estimuladas, podem melhorar a funcionalidade e o comportamento adaptativo.

Comorbidades psiquiátricas

Estima-se que 70% dos indivíduos com TEA apresentem pelo menos uma comorbidade psiquiátrica, e 40% a 50% deles têm múltiplas comorbidades.²³ Essas condições prejudicam o funcionamento adaptativo, aumentam a mortalidade e podem persistir ao longo da vida.

Transtorno do déficit de atenção e hiperatividade (TDAH)

Desde a publicação do *Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais*, 5ª edição (DSM-5), admite-se formalmente a possibilidade de coexistência diagnóstica entre o TDAH e o TEA. A presença concomitante dessas condições está associada a maior comprometimento do funcionamento adaptativo, pior desempenho nas funções executivas e redução na qualidade de vida dos indivíduos afetados.²⁴ Estudos epidemiológicos apontam prevalências de TDAH em indivíduos com TEA variando entre 25,7% e 65%.^{25,26}

Dados longitudinais indicam que crianças que recebem inicialmente o diagnóstico de TDAH tendem a ter o diagnóstico de TEA estabelecido, em média, três anos mais tardiamente. Além disso, essas crianças

apresentam uma chance até 30 vezes maior de receber o diagnóstico de TEA apenas após os 6 anos de idade, evidenciando um risco significativo de subdiagnóstico ou diagnóstico tardio do TEA nesse subgrupo.²⁷

Essa demora diagnóstica pode ser explicada, em parte, pela sobreposição sintomatológica entre os dois transtornos. É frequente que os sintomas iniciais de prejuízo na interação social e alterações comportamentais sejam inicialmente atribuídos à apresentação típica do TDAH, retardando a consideração diagnóstica de TEA por parte de familiares e profissionais de saúde. Tal atraso compromete o início precoce de intervenções especializadas, o que pode impactar negativamente o prognóstico.

O manejo terapêutico deve ser multidimensional, integrando estratégias farmacológicas e não farmacológicas. Dentre as abordagens psicossociais, destacam-se a psicoeducação, a orientação parental, as intervenções comportamentais e ambientais, o treinamento de habilidades sociais, o desenvolvimento do reconhecimento emocional, as técnicas para promoção da atenção e memória, o manejo de comportamentos de risco e as estratégias de planejamento e resolução de problemas. No contexto escolar, recomenda-se a implementação de adaptações curriculares e planos educacionais individualizados.

Do ponto de vista farmacológico, as diretrizes do *National Institute for Health and Care Excellence* (NICE) recomendam que indivíduos com TDAH comórbido ao TEA recebam as mesmas opções terapêuticas medicamentosas indicadas para aqueles com TDAH isolado.²⁸ Já o consenso da *British Association for Psychopharmacology* estabelece como primeira linha de tratamento para os sintomas de TDAH em crianças com TEA o uso de metilfenidato, seguido por atomoxetina e guanfacina, nessa ordem de preferência.²⁹

Transtornos de ansiedade

A presença de transtorno de ansiedade em indivíduos com TEA pode agravar o prejuízo social, as alterações sensoriais e os

comportamentos repetitivos. Pode estar relacionada ao desenvolvimento de depressão, com aumento de risco de suicídio e mortalidade precoce. A prevalência em crianças e adolescentes varia entre 34,8% e 39,6%, podendo atingir 42% na vida adulta.³⁰⁻³¹ O diagnóstico pode ser desafiador, pois alguns sintomas como alterações sensoriais e comportamento evitativo podem ser parte das características de TEA e ser interpretados como ansiedade, por exemplo.

Alguns estudos sugerem que a terapia cognitivo-comportamental (TCC) adaptada ao TEA é superior à TCC convencional no tratamento da ansiedade nesses indivíduos.³² O uso de inibidores seletivos da recaptação de serotonina é comum, embora o nível de evidência para o tratamento de crianças com transtorno de ansiedade generalizada em comorbidade ao TEA ainda não seja robusto e haja o risco de ativação comportamental.³³

Depressão

A prevalência de transtornos depressivos em TEA varia entre 11% e 14,4% ao longo da vida. O risco de suicídio é elevado: crianças com TEA têm até 28 vezes mais chances de apresentar ideação suicida.³⁴ Pensamentos suicidas em jovens com TEA são frequentemente negligenciados. O primeiro passo para a prevenção é o reconhecimento do risco elevado de pensamentos e comportamentos suicidas nesse grupo. É fundamental que os pacientes sejam avaliados de forma holística, levando em consideração o risco de obscurecimento diagnóstico, bem como a camuflagem.

Transtornos alimentares

Duas revisões relataram a prevalência de transtornos alimentares entre indivíduos com TEA, que variaram de 1,4% a 7,9% nos estudos analisados.^{26,35} Por exemplo, Nickel *et al.* encontraram que 7,9% dos indivíduos com TEA apresentaram um transtorno alimentar atual ou anterior, incluindo anorexia nervosa (6,7%), bulimia nervosa (2,7%) e transtorno de compulsão alimentar periódica (1,4%).³⁵

Estima-se que 20% a 30% das mulheres em tratamento para anorexia nervosa apresentem TEA, porém, na maioria dos casos, o autismo não é diagnosticado até vários anos após o início do transtorno alimentar.³⁵

Comorbidades clínicas

Condições clínicas como distúrbios gastrointestinais, alergias, obesidade e intolerâncias alimentares são mais prevalentes em pessoas com TEA. Estudos apontam risco 1,6 a 7 vezes maior para essas condições, em comparação com a população geral.³⁶

Essas comorbidades podem intensificar sintomas comportamentais, dificultar o aprendizado e impactar o bem-estar. É fundamental que seja feita uma busca ativa das causas clínicas para a piora de sintomas comportamentais, uma vez que a auto e a heteroagressividade podem estar relacionadas a causas orgânicas e ser de difícil diagnóstico, especialmente em pacientes não verbais. A constipação é particularmente prevalente e frequentemente subdiagnosticada, exigindo vigilância ativa. Medicamentos psicotrópicos também podem interferir nas funções gastrointestinais, bem como a ingestão inadequada de fibras, frequente em pacientes com TEA com seletividade alimentar significativa.³⁶

Distúrbios de sono

Distúrbios de sono são presentes em até 80% dos pacientes com TEA, estando relacionados a maiores comportamentos internalizantes (ansiedade) e externalizantes (agitação, auto e heteroagressividade, impulsividade), estereotipias e redução do funcionamento adaptativo, prejudicando a aprendizagem, a regulação das emoções, a consolidação da memória e a neuroplasticidade.³⁷ Além disso, esses distúrbios prejudicam a atenção, estão relacionados ao absenteísmo escolar, hospitalizações e dificuldades na relações familiares, afetando toda a dinâmica familiar. Segundo a metanálise de Díaz-Román, indivíduos com TEA apresentaram: menor tempo total

de sono (-0,90, intervalo de confiança [IC] de 95%: -1,51 a -0,30), maior latência para o início do sono (0,53, IC de 95%: 0,21 a 0,86), maior tempo gasto na fase 1 do sono (0,48, IC de 95%: 0,06 a 0,90), menor tempo de sono REM (-0,88, IC de 95%: -1,56 a -0,21), menor eficiência do sono (-1,20, IC de 95%: -1,98 a -0,41) e maior tempo acordados após o início do sono (0,49, IC de 95%: 0,11 a 0,87).³⁸

Diagnósticos diferenciais

O diagnóstico do TEA representa um processo clínico complexo, que pode se tornar particularmente desafiador em alguns casos. A avaliação diagnóstica deve incluir observação direta do comportamento da criança ou adolescente, análise detalhada do desenvolvimento global, além de anamnese minuciosa com os cuidadores. A coleta de informações de diferentes contextos é essencial, incluindo relatos da escola e discussões com a equipe multidisciplinar envolvida, a fim de garantir uma compreensão abrangente do funcionamento adaptativo e das possíveis comorbidades associadas. Algumas das características associadas ao TEA podem ser observadas em várias outras condições. Entre os diagnósticos diferenciais mais desafiadores do autismo, estão: TDAH, transtornos de linguagem, transtorno da comunicação social (pragmática), DI, transtornos de ansiedade, transtornos depressivos, transtorno do movimento estereotipado e condições genéticas.

Transtorno de déficit de atenção e hiperatividade

Entre os principais diagnósticos diferenciais do TEA, está o TDAH, uma condição do neurodesenvolvimento caracterizada por um padrão persistente de desatenção, hiperatividade e/ou impulsividade, com início na infância e impacto funcional significativo em múltiplos contextos. O TDAH pode se apresentar com diferentes graus de intensidade e manifestações clínicas, variando conforme o estágio do desenvolvimento e, frequentemente, coexistindo com outras condições, inclusive o próprio TEA. Distinguir entre os dois transtornos

pode ser desafiador, especialmente nos primeiros anos de vida, exigindo avaliação criteriosa das trajetórias comportamentais e funcionais ao longo do tempo. Apesar de não ser um critério diagnóstico, o prejuízo social é frequente em crianças com TDAH. Elas tendem a ter menos amigos, e a qualidade de suas amizades costuma ser inferior à observada entre seus pares típicos. Isso se dá, entre outras causas, pela impulsividade, que se manifesta por comportamentos como interrupções frequentes durante interações, dificuldade em aguardar a vez em atividades sociais e escolares, e tendência a respostas precipitadas. Tais características comprometem a reciprocidade social e dificultam o estabelecimento e a manutenção de vínculos interpessoais, impactando negativamente o funcionamento adaptativo da criança.

Transtorno do desenvolvimento da linguagem (TDL)

O TDL é caracterizado por dificuldades persistentes na aquisição e no uso da linguagem devido a déficits na compreensão ou na produção, não sendo atribuíveis a deficiência auditiva ou outro prejuízo sensorial, a disfunção motora ou a outra condição médica ou neurológica, e não sendo mais bem explicadas por DI ou por atraso global do desenvolvimento. A prevalência estimada gira em torno de 7,5% da população infantil sem outros transtornos do neurodesenvolvimento. Do ponto de vista funcional, o TDL impacta diretamente a comunicação oral, a aprendizagem da leitura e da escrita, o rendimento escolar e a socialização. Vale destacar que, em até 30% a 50% dos casos de TEA ou TDAH, também há comprometimentos importantes na linguagem, o que torna a diferenciação entre os quadros ainda mais desafiadora na prática clínica. A distinção entre TDL e TEA requer uma avaliação abrangente de aspectos qualitativos da comunicação. No TDL, apesar do atraso na linguagem verbal, geralmente há preservação da intenção comunicativa e do uso espontâneo de estratégias compensatórias de comunicação – como gestos, expressões faciais, atenção compartilhada e triangulação do olhar –, além

de maior responsividade social. Em contraste, no TEA, observam-se maior prejuízo na iniciativa comunicativa, uso reduzido ou atípico da linguagem não verbal, dificuldade em sustentar atenção compartilhada, menor uso de expressões faciais para modular a interação, comprometimento na capacidade de imitação e maior comprometimento do brincar simbólico, habilidades fundamentais no desenvolvimento da linguagem e da cognição social. O diagnóstico diferencial pode ser desafiador em alguns casos, uma vez que o indivíduo com TDL pode apresentar prejuízos de socialização secundários ao prejuízo de linguagem.

Transtorno da comunicação social (TCS)

O TCS caracteriza-se por uma dificuldade com a pragmática social, ou o uso social da linguagem e da comunicação, conforme evidenciado por déficits em compreender e seguir regras sociais de comunicação verbal e não verbal em contextos naturais, adaptar a linguagem conforme as necessidades do ouvinte ou da situação e seguir as regras para conversar e contar histórias. Esses déficits resultam em limitações funcionais na comunicação efetiva, na participação na comunidade, no desenvolvimento de relacionamentos, no sucesso acadêmico ou no desempenho profissional. O TCS apresenta sobreposição clínica com o TEA, especialmente no que se refere ao prejuízo na comunicação social. No entanto, diferentemente do TEA, o TCS não está associado a padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades, critério fundamental para o diagnóstico de autismo, segundo o DSM-5. Este ponto é essencial para o diagnóstico diferencial: a presença de comportamentos estereotipados, insistência em rotinas, interesses fixos ou alterações sensoriais define o TEA e exclui o diagnóstico de TCS. No entanto, em alguns indivíduos com TEA, tais padrões podem ser mais sutis ou restritos a períodos iniciais do desenvolvimento, o que pode dificultar a diferenciação. Assim, torna-se indispensável a obtenção de uma história clínica detalhada e retrospectiva, com ênfase nos

primeiros anos de vida, para avaliar se houve, em algum momento, manifestações comportamentais compatíveis com o espectro autista. O diagnóstico de TCS deve ser considerado apenas quando não houver qualquer evidência presente ou pregressa de comportamentos restritos ou repetitivos, o que requer avaliação cuidadosa e contextualizada, idealmente com informações complementares de cuidadores, escola e equipe multidisciplinar.³⁹

Deficiência intelectual

Indivíduos com DI grave, particularmente aqueles que não apresentam habilidades linguísticas ou simbólicas adequadas ao seu nível de desenvolvimento, representam um desafio adicional para o diagnóstico diferencial do TEA. A sobreposição de dificuldades nas áreas de comunicação verbal e não verbal, como gestos e expressão facial, torna a avaliação mais complexa. Esses déficits podem ser comuns a ambos os transtornos, exigindo uma análise criteriosa das características específicas de cada quadro clínico. Nesse contexto, é fundamental levar em consideração o desenvolvimento global do paciente, incluindo habilidades motoras e cognitivas, bem como as interações sociais e os contextos ambientais.⁴⁰

Transtorno de ansiedade social (TAS)

O TAS é caracterizado pelo medo intenso e desproporcional em situações sociais nas quais o indivíduo é exposto à avaliação negativa por parte dos outros, o que leva ao evitamento de situações sociais. Esse transtorno pode impactar significativamente diversos aspectos da vida, incluindo a escola, o trabalho e as interações sociais cotidianas. O início dos sintomas frequentemente ocorre no começo da adolescência, com uma média de idade de 13 anos de idade nos Estados Unidos, e 75% dos casos têm o início dos sintomas entre 8 e 15 anos de idade. A prevalência do TAS é de aproximadamente 7% nos EUA e 2,3% na Europa, sendo maior em mulheres, com uma razão de 1,5 a 2,2 para cada homem afetado. Embora o transtorno tenha

uma base predominantemente emocional e cognitiva, ele compartilha características com o TEA, como déficits na comunicação social e nas interações interpessoais. No entanto, uma diferença crucial entre os dois transtornos é que, enquanto os indivíduos com TEA frequentemente apresentam dificuldades persistentes e globalmente mais graves em relação à comunicação social e à interação com os outros, os indivíduos com TAS, embora possam ter uma comunicação social inicialmente prejudicada com estranhos ou em situações novas, geralmente possuem relações sociais adequadas à sua idade e capacidade de comunicação quando estabelecem familiaridade com os interlocutores. Esse aspecto é fundamental no diagnóstico diferencial: enquanto o TEA é caracterizado por um comprometimento duradouro e generalizado das habilidades de comunicação social, no TAS, o déficit ocorre principalmente em situações específicas que envolvem a percepção de julgamento social. Portanto, o diagnóstico deve ser realizado com base em uma avaliação cuidadosa, levando em consideração o contexto social, as relações interpessoais e a evolução do desenvolvimento da comunicação ao longo do tempo.⁴⁰

Mutismo seletivo

Consiste na dificuldade persistente em falar em situações sociais específicas nas quais existe a expectativa para tal, gerando prejuízo ao indivíduo. Por exemplo: o indivíduo tem dificuldade de falar na escola, apesar de falar em outras situações. Muitas vezes, o indivíduo não inicia a conversa ou responde reciprocamente quando outros falam com ele, e recusa-se a falar na escola, porém em sua casa, na presença de membros da família imediata, não apresenta a mesma queixa. Em geral, apresenta intensa ansiedade social. Ocasionalmente usa meios não verbais para a comunicação, como grunhido, apontar ou escrever para se comunicar. Já o indivíduo com TEA apresenta a dificuldade de comunicação de forma persistente em outros ambientes.⁴⁰

Condições genéticas

Muitas síndromes genéticas estão associadas a maior probabilidade de TEA e de DI, como síndrome do X frágil, síndrome de Down e esclerose tuberosa. Nesses casos, o diagnóstico de TEA pode ser ainda bastante desafiador, sendo importante analisar se as dificuldades de interação e comunicação social e os comportamentos repetitivos não são mais bem explicados pela presença de DI ou de atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor. Por outro lado, deve-se evitar também o subdiagnóstico. As estimativas de prevalência de TEA em síndrome de Down variam entre 16% e 42%. Em crianças com algumas síndromes genéticas e DI, o diagnóstico diferencial pode ser desafiador, dada a presença comum de comportamentos repetitivos. A síndrome de Rett é uma condição genética causada por variantes no gene MECP2, com fenótipo que se sobrepõe ao TEA em alguns aspectos como as estereotipias motoras. Clinicamente, a síndrome de Rett é caracterizada por regressão nas habilidades motoras e de linguagem, alterações de marcha e estereotipias manuais. Embora tenha sido anteriormente considerada parte dos transtornos pervasivos do desenvolvimento e frequentemente incluída em diagnósticos relacionados ao autismo no DSM-IV, desde que um gene foi identificado, ela foi removida do DSM-5, exceto como um especificador potencial (por exemplo, TEA com síndrome de Rett). Ela também permanece como um diagnóstico médico na *Classificação Internacional de Doenças*, 11ª revisão (CID-11), em conjunto com muitas outras condições genéticas.⁴⁰

Considerações finais

- As comorbidades no TEA são frequentes, variadas e frequentemente subdiagnosticadas. Sua identificação precoce e abordagem adequada são fundamentais para otimizar o prognóstico e direcionar intervenções apropriadas.
- O diagnóstico diferencial do TEA exige uma abordagem cuidadosa e multidisciplinar, considerando não apenas as

manifestações clínicas, mas também o contexto evolutivo e o nível de desenvolvimento neuropsicológico de cada paciente. A análise detalhada do perfil de habilidades e déficits, associada ao acompanhamento clínico longitudinal, é essencial para garantir um diagnóstico preciso, evitando erros diagnósticos que possam impactar negativamente a gestão terapêutica.

- Condições psiquiátricas, neurológicas e clínicas coexistentes têm grande impacto funcional e devem ser abordadas de forma integrada.
- A avaliação multidisciplinar e personalizada deve ser o padrão para o cuidado clínico em TEA.

Referências

1. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 5th ed. Washington, DC: APA, 2013.
2. ERIKSSON, M. et al. Cognitive ability and behaviour symptoms in children with autism spectrum disorders: A population-based study. *Child Neuropsychology*, v. 19, n. 6, p. 585-597, 2013.
3. HIRVIKOSKI, T. et al. Premature mortality in autism spectrum disorder. *British Journal of Psychiatry*, v. 208, n. 3, p. 232-238, 2016.
4. KO, C. et al. Psychiatric comorbidity of attention deficit hyperactivity disorder across the lifespan in Taiwan. *Journal of Attention Disorders*, v. 20, n. 6, p. 509-519, 2016.
5. PICKETT, J. et al. Speech acquisition in older nonverbal individuals with autism: A review of features, methods, and prognosis. *Cognitive and Behavioral Neurology*, v. 24, n. 2, p. 59-70, 2011.
6. BESAG, F. M. C. Behavioural effects of the newer antiepileptic drugs: an update. *Expert Opinion on Drug Safety*, v. 17, n. 4, p. 397-408, 2018.
7. DEPOSITARIO-CABACAR, D. F.; ZELLEKE, T. G. Treatment of seizures and epilepsy in autistic children: what do we really know? *Current Treatment Options in Neurology*, v. 12, n. 6, p. 527-538, 2010.
8. FRYE, R. E. et al. Clinical studies of glutamate and GABA dysfunction in autism spectrum disorder. *Current Neurology and Neuroscience Reports*, v. 11, n. 3, p. 219-227, 2011.
9. VISCDI, E. W. et al. Clinical characteristics of children with autism spectrum disorder and co-occurring epilepsy. *PLOS One*, v. 8, n. 7, e67797, 2013.
10. AMIET, C. et al. Epilepsy in autism is associated with intellectual disability and gender: evidence from a meta-analysis. *Biological Psychiatry*, v. 64, n. 7, p. 577-582, 2008.

11. LIU, X. et al. Comorbidity of psychiatric disorders in children and adolescents with autism spectrum disorder: a nationwide population-based study in Japan. *Autism*, v. 24, n. 4, p. 996-1005, 2020. doi: 10.1177/1362361320908976.
12. BOLTON, P. F. The phenotypic spectrum of autism: evidence from a family study. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, v. 33, n. 2, p. 107-115, 2011.
13. CAPAL, J. K. et al. Profile of Autism Spectrum Disorder in Tuberous Sclerosis Complex. *Pediatric Clinics of North America*, v. 71, n. 2, p. 157-177, 2024.
14. LEVISOHN, P. M. The autism-epilepsy connection. *Epilepsia*, v. 48, Suppl. 9, p. 33-35, 2007.
15. BESAG, F. M. C. Epilepsy in patients with autism: links, risks and treatment challenges. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, v. 14, p. 1-10, 2018.
16. CHEZ, M. G. et al. Frequency of epileptiform EEG abnormalities in a sequential screening of autistic patients with no known clinical epilepsy from 1996 to 2005. *Epilepsy & Behavior*, v. 8, n. 1, p. 267-271, 2006.
17. AMERICAN ACADEMY OF NEUROLOGY. Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay. *Neurology*, v. 60, n. 3, p. 367-380, 2003.
18. CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION (CDC). Data and Statistics on Autism Spectrum Disorder. 2025. Disponível em: <https://www.cdc.gov/autism/data-research/index.html>.
19. PAN, P. Y. et al. Neurological disorders in autism: a systematic review and meta-analysis. *Autism*, v. 25, n. 3, p. 812-830, 2021. doi: 10.1177/1362361320951370.
20. WEST, K. L. et al. The role of early motor abilities in the development of communication and social skills in autism spectrum disorder. *Frontiers in Integrative Neuroscience*, v. 13, p. 23, 2019.
21. LICARI, M. K. et al. Prevalence of motor difficulties in autism spectrum disorder: Analysis of a population-based cohort. *Autism Research*, v. 13, n. 2, p. 298-306, 2020.
22. BHAT, A. N.; LANDA, R. J.; GALLOWAY, J. C. Current perspectives on motor functioning in infants, children, and adults with autism spectrum disorders. *Physical Therapy*, v. 91, n. 7, p. 1116-1129, 2011.
23. DEFILIPPIS, M. Depression in children and adolescents with autism spectrum disorder. *Children*, v. 5, n. 9, p. 112, 2018. doi: 10.3390/children5090112.
24. YOUNG, S. et al. Guidance for identification and treatment of individuals with attention deficit/hyperactivity disorder and autism spectrum disorder based upon expert consensus. *BMC Medicine*, v. 18, n. 1, p. 146, 2020. doi: 10.1186/s12916-020-01585-y.
25. LAI, M. C. et al. Prevalence of co-occurring mental health diagnoses in the autism population: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry*, v. 6, n. 10, p. 819-829, 2019.
26. LUGO-MARÍN, J. et al. Prevalence of psychiatric disorders in adults with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Research in Autism Spectrum Disorders*, v. 59, p. 22-33, 2019.
27. MIODOVNIK, A. et al. Timing of the diagnosis of attention-deficit/hyperactivity disorder and autism spectrum disorder. *Pediatrics*, v. 134, n. 4, e830-837, 2014.
28. NATIONAL INSTITUTE FOR HEALTH AND CARE EXCELLENCE (NICE). Attention deficit hyperactivity disorder: diagnosis and management. NICE guideline [NG87].

- London: NICE, 2018. [updated 2019 Mar]. Disponível em: <https://www.nice.org.uk/guidance/ng87>.
29. NUTT, D. J. et al. Evidence-based guidelines for the pharmacological management of attention deficit hyperactivity disorder: update on recommendations from the British Association for Psychopharmacology. *Journal of Psychopharmacology*, v. 35, n. 2, p. 170-205, 2021.
 30. VAN STEENSEL, F. J. A.; BÖGELS, S. M.; PERRIN, S. Anxiety disorders in children and adolescents with autistic spectrum disorders: a meta-analysis. *Clinical Child and Family Psychology Review*, v. 14, n. 3, p. 302-317, 2011.
 31. HOLLOCKS, M. J. et al. Anxiety and depression in adults with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Psychological Medicine*, v. 49, n. 4, p. 559-572, 2019.
 32. JEFFREY, S. et al. Cognitive Behavioral Therapy for Anxiety in Children with Autism Spectrum Disorder: A Randomized Clinical Trial. *JAMA*, v. 328, n. 6, p. 532-541, 2022.
 33. VASA, R. A. et al. A systematic review of treatments for anxiety in youth with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 44, n. 12, p. 3215-3229, 2014. doi: 10.1007/s10803-014-2184-9.
 34. MAYES, S. D. et al. Suicide ideation and attempts in children with autism. *Research in Autism Spectrum Disorders*, v. 7, n. 1, p. 109-119, 2013. doi: 10.1016/j.rasd.2012.07.009.
 35. NICKEL, K. et al. Systematic review: overlap between eating, autism spectrum, and attention-deficit/hyperactivity disorder. *Frontiers in Psychiatry*, v. 10, p. 708, 2019. doi: 10.3389/fpsy.2019.00708.
 36. MICAI, M. et al. Prevalence of co-occurring conditions in children and adults with autism spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, v. 155, p. 105436, 2023. doi: 10.1016/j.neubiorev.2023.105436.
 37. SIDHU, N. et al. Sleep Problems in Autism Spectrum Disorder. *Pediatric Clinics of North America*, v. 71, n. 2, p. 253-268, 2024. doi: 10.1016/j.pcl.2024.01.006.
 38. DÍAZ-ROMÁN, A. et al. Sleep in youth with autism spectrum disorders: systematic review and meta-analysis of subjective and objective studies. *Evidenced-Based Mental Health*, v. 21, n. 4, p. 146-154, 2018. doi: 10.1136/ebmental-2018-300037.
 39. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Association. 2022.
 40. OLSON, L.; BISHOP, S.; THURM, A. Differential Diagnosis of Autism and Other Neurodevelopmental Disorders. *Pediatrics Clinics of North America*, v. 71, n. 2, p. 157-177, 2024. doi: 10.1016/j.pcl.2023.12.004.



Perguntas Comentadas

1 **Quão frequente é a epilepsia no transtorno do espectro autista (TEA), quais fatores de risco estão associados e quando o eletroencefalograma (EEG) deve ser solicitado?**

A epilepsia é uma comorbidade neurológica frequente no TEA, e sua prevalência tende a aumentar com a idade. Revisões e estudos clínicos indicam prevalências ao longo da vida variando entre aproximadamente 12% e 26% na infância/adolescência, chegando a cerca de 22% em amostras de adultos com TEA, muito acima da população sem TEA (≈1%). Esses achados aparecem de forma consistente em séries clínicas amplas e revisões sistemáticas.^{1,2}

Fatores de risco para epilepsia no TEA incluem sexo feminino, maior gravidade do quadro autístico, presença de deficiência intelectual e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor.^{3,4} Em condições genéticas como a esclerose tuberosa, o risco é ainda mais elevado.⁵

Atividade epileptiforme em EEG é comum mesmo na ausência de crises clínicas, com frequências relatadas na literatura variando de 8% a mais de 60% em amostras clínicas, predominando em regiões temporais em alguns estudos.⁶ Contudo, não há evidências robustas que indiquem o tratamento de paroxismos epileptiformes sem diagnóstico de epilepsia.

Recomendações clínicas: o EEG não deve ser solicitado rotineiramente para todo paciente com TEA. A *American Academy of Neurology* orienta indicar EEG quando há suspeita clínica de crise, eventos paroxísticos não explicados ou regressão atípica do desenvolvimento (idealmente vídeo-EEG prolongado, incluindo vigília, sonolência e sono).⁷ Em cenários com

epilepsia estabelecida, devem-se seguir protocolos de diagnóstico/monitorização usuais.⁸⁻¹⁰

Referências

1. LUKMANJI, S. et al. The co-occurrence of epilepsy and autism: a systematic review. *Epilepsy & Behavior*, v. 98, p. 238-248, 2019.
2. VISCIDI, E. W. et al. Clinical characteristics of children with autism spectrum disorder and co-occurring epilepsy. *PLoS ONE*, v. 8, n. 7, e67797, 2013.
3. AMIET, C. et al. Epilepsy in autism is associated with intellectual disability and gender: evidence from a meta-analysis. *Biological Psychiatry*, v. 64, n. 7, p. 577-582, 2008.
4. LEVISOHN, P. M. The autism-epilepsy connection. *Epilepsia*, v. 48, Suppl 9, p. 33-35, 2007.
5. CAPAL, J. K. et al. Profile of Autism Spectrum Disorder in Tuberous Sclerosis Complex. *Pediatric Clinics of North America*, v. 71, n. 2, p. 157-177, 2024.
6. CHEZ, M. G. et al. Frequency of epileptiform EEG abnormalities in a sequential screening of autistic patients with no known clinical epilepsy from 1996 to 2005. *Epilepsy & Behavior*, v. 8, n. 1, p. 267-271, 2006.
7. AMERICAN ACADEMY OF NEUROLOGY. Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay. *Neurology*, v. 60, n. 3, p. 367-380, 2003.
8. BESAG, F. M. C. Epilepsy in patients with autism: links, risks and treatment challenges. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, v. 14, p. 1-10, 2018.
9. BESAG, F. M. C. Behavioural effects of the newer antiepileptic drugs: an update. *Expert Opinion on Drug Safety*, v. 17, n. 4, p. 397-408, 2018.
10. DEPOSITARIO-CABACAR, D. F.; ZELLEKE, T. G. Treatment of seizures and epilepsy in autistic children: what do we really know? *Current Treatment Options in Neurology*, v. 12, n. 6, p. 527-538, 2010.

2

Qual é a carga de comorbidades psiquiátricas no TEA (ansiedade, depressão, transtorno do déficit de atenção e hiperatividade [TDAH]) e quais as recomendações para o manejo, especialmente do TDAH comórbido?

A carga de comorbidades psiquiátricas em TEA é elevada: aproximadamente 70% apresentam pelo menos um transtorno psiquiátrico e 40% a 50% apresentam múltiplas comorbidades ao longo da vida.^{1,2} Essas condições agravam o prejuízo adaptativo, elevam a mortalidade e podem persistir na vida adulta.

Em relação à ansiedade, as estimativas em crianças/adolescentes variam entre 35% e 40%, e podem atingir cerca de 42% em adultos; a ansiedade intensifica alterações sensoriais, rigidez e comportamentos repetitivos e se associa a maior risco de depressão e ideação suicida.^{3,4} Evidências indicam que a terapia cognitivo-comportamental (TCC) adaptada ao TEA supera a TCC convencional em redução de ansiedade; em relação ao uso de inibidores seletivos da recaptação de serotonina, a evidência pediátrica ainda é limitada e há risco de ativação comportamental – o tratamento deve ser individualizado.^{5,6}

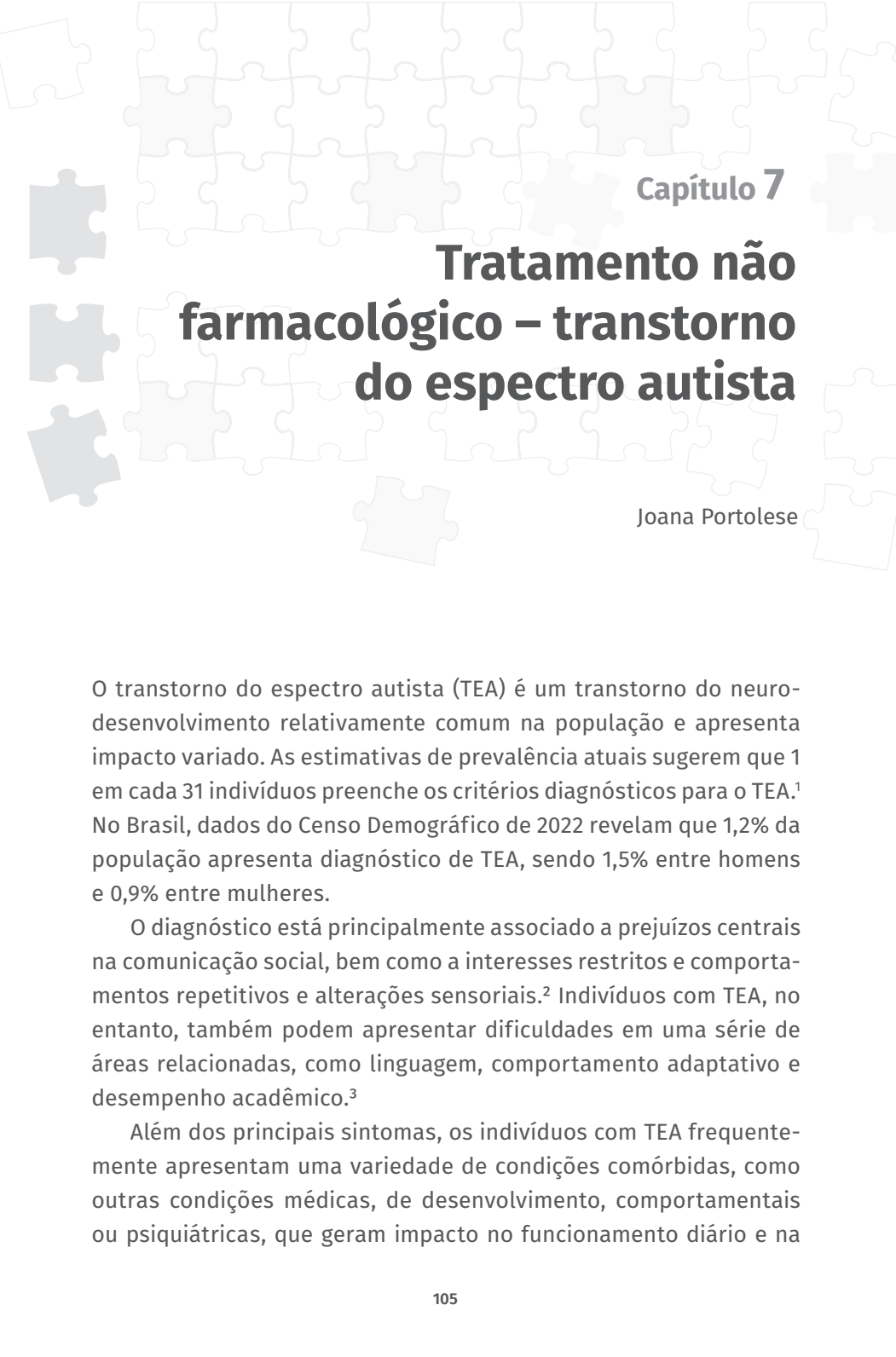
Já no que diz respeito à depressão, a prevalência ao longo da vida é em torno de 11% a 14%; e o risco de ideação suicida é significativamente maior em jovens com TEA, devendo-se atentar para camuflagem e obscurecimento diagnóstico na avaliação clínica.⁷

NO TDAH, a prevalência varia entre 25,7% e 65% em indivíduos com TEA; quando o TDAH é diagnosticado primeiro, o TEA costuma ser identificado, em média, três anos mais tarde e com probabilidade muito maior apenas após os 6 anos (subdiagnóstico/diagnóstico tardio), por sobreposição de sintomas.⁸ O manejo deve ser multimodal (psicoeducação, orientação parental, intervenções comportamentais e ambientais, treino de habilidades sociais e PEI/PAI na escola). No tratamento farmacológico, diretriz do *National Institute for Health and Care Excellence* (NICE) recomenda as mesmas opções do TDAH sem TEA; consenso da *British Association for Psychopharmacology* indica metilfenidato como primeira linha de tratamento, seguido de atomoxetina e guanfacina.⁹⁻¹¹

Referências

1. LAI, M.C. et al. Prevalence of co-occurring mental health diagnoses in the autism population: a systematic review and meta-analysis. *The Lancet Psychiatry*, v. 6, n. 10, p. 819-829, 2019.
2. LUGO-MARÍN, J. et al. Prevalence of psychiatric disorders in adults with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Research in Autism Spectrum Disorders*, v. 59, p. 22-33, 2019.
3. VAN STEENSEL, F. J. A.; BÖGELS, S. M.; PERRIN, S. Anxiety disorders in children and adolescents with autistic spectrum disorders: a meta-analysis. *Clinical Child and Family Psychology Review*, v. 14, n. 3, p. 302-317, 2011.

4. HOLLLOCKS, M. J. et al. Anxiety and depression in adults with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Psychological Medicine*, v. 49, n. 4, p. 559-572, 2019.
5. JEFFREY, S. et al. Cognitive Behavioral Therapy for Anxiety in Children with Autism Spectrum Disorder: A Randomized Clinical Trial. *JAMA*, v. 328, n. 6, p. 532-541, 2022.
6. VASA, R. A. et al. A systematic review of treatments for anxiety in youth with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 44, n. 12, p. 3215-3229, 2014.
7. DEFILIPPIS, M. Depression in children and adolescents with autism spectrum disorder. *Children*, v. 5, n. 9, 112, 2018.
8. MIODOVNIK, A. et al. Timing of the diagnosis of attention-deficit/hyperactivity disorder and autism spectrum disorder. *Pediatrics*, v. 134, n. 4, e830-e837, 2014.
9. NATIONAL INSTITUTE FOR HEALTH AND CARE EXCELLENCE (NICE). Attention deficit hyperactivity disorder: diagnosis and management. NICE guideline NG87. London: NICE, 2018 (atual. 2019).
10. NUTT, D. J. et al. Evidence-based guidelines for the pharmacological management of attention deficit hyperactivity disorder: update on recommendations from the British Association for Psychopharmacology. *Journal of Psychopharmacology*, v. 35, n. 2, p. 170-205, 2021.
11. YOUNG, S. et al. Guidance for identification and treatment of individuals with attention deficit/hyperactivity disorder and autism spectrum disorder based upon expert consensus. *BMC Medicine*, v. 18, n. 1, 146, 2020.

A decorative background featuring a pattern of interlocking puzzle pieces. Some pieces are solid light gray, while others are white with a thin gray outline. The pieces are scattered across the page, with a higher concentration on the left side.

Capítulo 7

Tratamento não farmacológico – transtorno do espectro autista

Joana Portolese

O transtorno do espectro autista (TEA) é um transtorno do neurodesenvolvimento relativamente comum na população e apresenta impacto variado. As estimativas de prevalência atuais sugerem que 1 em cada 31 indivíduos preenche os critérios diagnósticos para o TEA.¹ No Brasil, dados do Censo Demográfico de 2022 revelam que 1,2% da população apresenta diagnóstico de TEA, sendo 1,5% entre homens e 0,9% entre mulheres.

O diagnóstico está principalmente associado a prejuízos centrais na comunicação social, bem como a interesses restritos e comportamentos repetitivos e alterações sensoriais.² Indivíduos com TEA, no entanto, também podem apresentar dificuldades em uma série de áreas relacionadas, como linguagem, comportamento adaptativo e desempenho acadêmico.³

Além dos principais sintomas, os indivíduos com TEA frequentemente apresentam uma variedade de condições comórbidas, como outras condições médicas, de desenvolvimento, comportamentais ou psiquiátricas, que geram impacto no funcionamento diário e na

qualidade de vida,⁴ muitas das quais persistem ao longo da vida.⁵ A evolução em longo prazo de indivíduos com TEA varia amplamente. Embora vários indivíduos que recebem diagnósticos precoces continuem a desenvolver habilidades adaptativas e comunicativas dentro da faixa média, a maioria requer pelo menos algum suporte e muitos requerem suporte substancial na idade adulta.⁶ É importante ressaltar que a qualidade de vida entre adultos com TEA também é variável.⁷ Melhorar a qualidade da intervenção oferecida na primeira infância pode ser uma forma de aumentar a probabilidade de satisfação com a vida em longo prazo.

Embora a farmacoterapia possa ser utilizada para manejo de sintomas específicos, o tratamento não farmacológico constitui a base do cuidado, sendo fundamental para promover o desenvolvimento, a inclusão social e a qualidade de vida dos indivíduos com TEA. Este capítulo discute as principais abordagens não farmacológicas fundamentadas em evidências científicas, destacando a importância de uma intervenção multiprofissional e a necessidade de adaptação do tratamento às particularidades de cada paciente, considerando a gravidade do transtorno, as comorbidades e o estágio de desenvolvimento.

Intervenções e tratamento

O manejo terapêutico do TEA deve ser fundamentado em diretrizes multidisciplinares, priorizando intervenções comportamentais, educacionais e psicossociais individualizadas, considerando a heterogeneidade clínica e estratégias de adaptação dos indivíduos.

Não há tratamento medicamentoso que modifique as características nucleares do transtorno, sendo sua utilização voltada principalmente para o manejo de sintomas-alvo e comorbidades associadas que comprometem o funcionamento global do indivíduo. Indicações clínicas para a introdução de psicofármacos incluem episódios frequentes e intensos de irritabilidade, agressividade auto ou heterodirigida, agitação psicomotora e comportamentos disruptivos

que dificultam a adesão a intervenções não farmacológicas e representam risco para a segurança do paciente e de seu entorno.^{3,8}

Modalidades terapêuticas

As abordagens variam em suas teorias sobre a natureza do TEA e do desenvolvimento, bem como em seus procedimentos e técnicas. Alguns estudos identificaram 28 práticas que atenderam aos critérios de classificação com base em evidências científicas. Dessas, 24 práticas são baseadas em princípios da análise do comportamento aplicada, e as outras quatro encontram eficácia ao mesclarem seus objetivos com protocolos comportamentais. São elas: terapia cognitivo-comportamental, exercício e movimento, musicoterapia e integração sensorial.⁹

Análise do Comportamento Aplicada (ABA – *Applied Behavior Analysis*)

Intervenções baseadas em ABA são oriundas de princípios básicos no campo da Análise Experimental do Comportamento (AEC). A análise do comportamento tem como objeto de estudo a observação de interações do indivíduo com aspectos variados do ambiente (físico e social), com claras leis do comportamento descritas e tomando como central ao comportamento humano suas interações com a cultura e fenômenos relativos ao seu mundo privado, como sentimentos, emoções e cognições.^{10,11}

Essas intervenções envolvem a análise funcional das relações entre ambiente e comportamento, com base no conceito teórico de que o comportamento de um indivíduo é determinado pelas contingências ocorridas no passado e eventos ambientais atuais em conjunto com uma base genética e variáveis fisiológicas. Assim, visa realizar mudanças nos eventos ambientais, incluindo estímulos antecedentes e consequências, a fim de produzir mudanças práticas e significativas no comportamento, com o objetivo da promoção de habilidades que tornem esse indivíduo capaz de produzir relações saudáveis com o ambiente em que vive.

Esse tipo de intervenção se aplica a crianças, adolescentes e adultos que, eventualmente, apresentem dificuldades circunstanciais como socialização, brincar, aprendizagem de conteúdos acadêmicos e aspectos gerais da rotina ligados à autonomia (como sono, alimentação, autocuidado, entre outros). Estudos controlados demonstraram que o ABA pode resultar em aumentos significativos no QI (quociente de inteligência), mesmo na faixa normal, com maior probabilidade de integração na escola.^{12,13}

A intervenção pode ocorrer em diversas frentes comportamentais, como acadêmica, profissional, social, verbal e atividades de vida diária (AVDs), e pode envolver profissionais de diversas áreas – psicólogos, fonoaudiólogos, neurologistas, psiquiatras, pediatras, educadores físicos e terapeutas ocupacionais e tutores.

Além disso, outras intervenções comportamentais incluem treinamento experimental discreto (DTT), sistema de comunicação de troca de imagens (PECS) e suportes comportamentais positivos (PBS), porém os efeitos positivos associam-se à intervenção precoce (EIBI – *Early Intensive Behavioral Intervention*). Para garantir a eficácia da intervenção baseada em ABA, propõe-se que sejam considerados os seguintes aspectos: a característica de cada indivíduo, a intensidade da intervenção (30 horas/semana, sendo 20 horas com um aplicador e 10 horas com os pais) e a multiplicação das horas de intervenção por um tutor capacitado que consiga seguir protocolos de intervenção.¹⁴

A intervenção não se trata somente de terapia individualizada no modelo 1:1 (1 terapeuta ou aplicador para 1 criança), mas também de estender o que é aprendido nesse ambiente mais individualizado para momentos sociais típicos da rotina, garantindo a generalização dos repertórios aprendidos. Para isso, são fundamentais a capacitação, o treinamento e as orientações frequentes e contínuas para todas as pessoas que convivem com a criança nos diversos contextos: pais, cuidadores, familiares, professores, terapeutas etc. A generalização é um dos pilares que suportam a ABA e deve ser programada,

e não somente esperada, bem como a manutenção de novas habilidades e sua generalização para ambientes naturais.¹⁵

Intervenções precoces: Atenção Compartilhada, Jogo Simbólico, Engajamento e Regulação (JASPER)

O modelo JASPER é uma abordagem terapêutica baseada em uma combinação de princípios de desenvolvimento e comunicação. Concentra-se em fundamentos da comunicação social (atenção compartilhada, imitação e brincadeira) e usos de estratégias naturalísticas para melhorar a frequência, a fluência e a complexidade da comunicação social. Os cuidadores/pais treinam ativamente as atividades cotidianas das crianças, visando a resultados de engajamento, atenção compartilhada, jogo simbólico e linguagem. Dessa forma, JASPER é uma ação fundamentada e baseada em práticas de jogos e brincadeiras, estimulando as crianças a interagirem com o terapeuta e com outras crianças.

Revisões de literatura anteriores sugeriram que melhorias na atenção compartilhada, envolvimento conjunto, brincadeiras e linguagem podem permitir que crianças com autismo aprendam melhor com o seu ambiente. Além disso, parece que pais e profissionais conseguem aprender pelo menos algumas técnicas JASPER, e a curta duração e a baixa intensidade do tratamento também sugerem que elas podem ser relativamente fáceis de implementar com as rotinas existentes. A intervenção JASPER é implementada por indivíduos que interagem frequentemente com a criança, como pais e professores, em contextos naturalistas, incluindo o aumento do número de oportunidades de aprendizado e as chances de manter as melhorias ao longo do tempo.¹⁶

Intervenções comportamentais de desenvolvimento naturalista

As intervenções comportamentais de desenvolvimento naturalista envolvem o uso de princípios comportamentais de aprendizagem

para ensinar habilidades escolhidas a partir de uma sequência de desenvolvimento em ambientes naturalísticos e usando recompensas naturais.

As habilidades selecionadas como relevantes para a intervenção são aquelas que permitem que a criança participe mais plenamente das interações recíprocas com o adulto. Essas intervenções são realizadas, sobretudo, no contexto da brincadeira, mas o controle das interações nesse contexto é compartilhado pela criança e pelo adulto, por meio de turnos equilibrados. As intervenções categorizadas como comportamentais de desenvolvimento naturalista incluem *Early Start Denver Model*, *Enhanced Milieu Teaching* (EMT), *Pivotal Response Treatment* e Atenção Conjunta, Jogo Simbólico, Engajamento e Regulação (JASPER).¹⁷

O programa Tratamento e Educação de Crianças com Deficiência de Comunicação e Autismo (TEACCH) foi desenvolvido em 1972 por Eric Schopler. Essa intervenção específica é distinta de outras abordagens, em razão do foco explícito no projeto ambiental estruturado e no automonitoramento, que não é a ênfase de nenhuma das outras intervenções. Os fundamentos teóricos do TEACCH não estão enraizados nas teorias de aprendizagem comportamentais nem nas teorias de desenvolvimento. Em vez disso, os procedimentos TEACCH foram projetados segundo o perfil teorizado de Schopler dos pontos fortes de aprendizagem, preferências e necessidades de indivíduos com TEA, que incluem força visual relativa e conforto com rotinas consistentes. Assim, o programa TEACCH é caracterizado por rotinas de trabalho altamente estruturadas e uma forte dependência da apresentação visual de informações.

Os “sistemas de trabalho” do TEACCH organizam as tarefas individuais dos alunos para transmitir visualmente quatro informações: (a) que atividade o aluno completará; (b) quantos itens precisam ser concluídos; (c) como identificar quando o trabalho é concluído; e (d) o que acontecerá após a conclusão da tarefa. As salas de aula do TEACCH tendem a apresentar arranjos ambientais cuidadosamente planejados

e estruturados, áreas de trabalho com distrações mínimas, rotinas consistentes e o uso extensivo de cronogramas e suportes visuais.¹⁸

PACT (*Pediatric Autism Communication Therapy*)

A terapia PACT é uma intervenção mediada pelos pais, naturalista e assistida por vídeo, na qual são usadas técnicas como modelagem e *prompt*. É a primeira intervenção rigorosamente testada para mostrar um impacto sustentado na redução dos sintomas do TEA e provou ter efeito na redução significativa das dificuldades sociais, na comunicação e no comportamento repetitivo/interesses restritos e na melhoria das habilidades de iniciação da comunicação em longo prazo (seis anos após o término do tratamento).

Os terapeutas da PACT treinam e supervisionam os pais/cuidadores, incorporando a terapia nas interações naturalistas da criança na vida familiar, levando a “validade do mundo real”, generalização e impacto na vida diária e no funcionamento da criança, sendo uma intervenção recomendada para os principais sintomas do autismo.¹⁹

Intervenções de base sensorial

As intervenções sensoriais são motivadas pela teoria de que a função sensorial é fundamental na natureza e que as perturbações sensoriais, particularmente no início da vida, podem produzir efeitos em cascata no desenvolvimento em vários domínios, resultando em uma constelação de características básicas e relacionadas com o TEA. Dentro dessa estrutura, é hipotetizado que os tratamentos direcionados podem, portanto, ter o potencial não somente de melhorar as diferenças sensoriais relatadas, mas também de se traduzir em efeitos nas habilidades sociais, de comunicação e cognitivas de ordem superior em crianças com TEA.

A mais conhecida dessas abordagens sensoriais para o tratamento é a terapia de integração sensorial, na qual as crianças são apresentadas a uma série de experiências sensório-motoras individualizadas, destinadas a construir habilidades fundamentais que

facilitarão o seu envolvimento e participação em uma série de AVDs. Abordagens sensoriais são mais frequentemente fornecidas por terapeutas ocupacionais em contextos clínicos.²⁰

Intervenções assistidas por animais

Intervenções assistidas por animais são aquelas que dependem de interações com animais como o contexto principal para facilitar a mudança de desenvolvimento. Na literatura sobre intervenção para TEA, o destaque é a terapia assistida por cavalos. As intervenções assistidas por animais são teoricamente motivadas pela possibilidade de que as interações humano-animal sejam altamente motivadoras e forneçam contextos calmantes que apoiem o bem-estar psicológico e a função social.²¹

Intervenções de base tecnológica

As intervenções baseadas em tecnologia empregam uma ou mais de uma variedade de tecnologias (por exemplo, computadores, vídeos, *videogames* e robôs) como o meio principal para a entrega de instrução. Essas intervenções tentam captar o interesse especial relatado que muitos indivíduos autistas têm em tecnologia de computador e formatos previsíveis de entrega de informações, que permitem aos usuários controlar o ritmo da interação.

Estudos de alta qualidade também sugerem que a intervenção do desenvolvimento pode melhorar alguns desafios centrais associados ao TEA, particularmente as dificuldades na comunicação social, tais como DIR/*Floortime*, modelos *Hanen* e ensino responsivo.²²

Terapias voltadas para a comunicação

As alterações na comunicação em indivíduos com TEA apresentam grande variabilidade; encontramos desde indivíduos não verbais, que jamais desenvolverão a fala, até aqueles que possuem fala fluente cujas inabilidades comunicativas estão restritas ao uso funcional, com falhas tanto para iniciar como para responder às diferentes demandas da comunicação.

Considerando que as alterações da comunicação são uma das características centrais do TEA, a avaliação e o acompanhamento fonoaudiológico são fundamentais. A intervenção terapêutica é individualizada e estruturada a partir dos dados colhidos na avaliação. Tais dados permitem que o profissional elabore um plano de intervenção específico, visando ao desenvolvimento de estratégias que capitalizem os pontos fortes e estimulem as dificuldades de cada indivíduo. Esse tipo de atuação no qual o próprio fonoaudiólogo planeja e executa as estratégias terapêuticas necessárias para cada caso é denominado intervenção terapêutica direta.

O foco da intervenção terapêutica direta é o trabalho com os aspectos relacionados a comunicação social (atenção compartilhada e reciprocidade social), linguagem e habilidades cognitivas e regulação emocional. A principal estratégia terapêutica utilizada pelo fonoaudiólogo é o jogo, brincadeira compartilhada com a função de intermediar a relação dialógica entre paciente e terapeuta. É por meio da brincadeira que se constrói a linguagem da criança, a princípio observando sua exploração lúdica e, posteriormente, pelo incentivo às outras formas de brincar e de compartilhar a atenção e situações.²³

As estratégias utilizadas variam conforme o estágio do desenvolvimento da linguagem e visam auxiliar o indivíduo com TEA a construir a comunicação e habilidades sociais com diferentes parceiros e ambientes.

Intervenções atuais se baseiam na ABA, como a EIBI, e sugerem que a intervenção será eficaz se for precoce, intensiva e de longo prazo. A intervenção requer a atenção individual de um terapeuta treinado e o estabelecimento de metas individualizadas com os pais como coterapeutas.

Algumas intervenções concentram-se no contexto natural para aumentar a comunicação social e as habilidades emocionais, incluindo o Modelo de Denver do Início Precoce (ESDM), enquanto outras envolvem treinamento de pares ou pais.

Frequentemente, os médicos e a equipe multiprofissional são questionados pelos pais e familiares sobre o potencial de seus filhos com TEA e o curso do tratamento a seguir. As crianças que recebem intervenção precoce intensiva podem mudar substancialmente as suas taxas de desenvolvimento e gravidade do autismo ao longo do tempo. Outras perguntas se referem às recomendações de 35 a 40 horas por semana de tratamento comportamental. Ainda faltam evidências de alta qualidade de que um número tão alto de horas proporciona maior ganho para as crianças, mesmo aquelas com dificuldades mais graves.²⁴

A equipe multidisciplinar e centrada na família pode incluir analistas do comportamento, especialistas em intervenção precoce, terapeutas ocupacionais, assistentes sociais, fonoaudiólogos e professores. No entanto, as famílias frequentemente relatam que a prestação fragmentada de serviços é uma fonte maior de estresse do que as necessidades de seus filhos. Portanto, é vital que os sistemas de saúde desenvolvam modelos integrados de atendimento com colaboração entre diversas disciplinas, agilizando a transição do diagnóstico para o apoio, bem como a seleção de objetivos de aprendizagem e abordagens de intervenção.

Referências

1. SHAW, K. A. Prevalence and early identification of autism spectrum disorder among children aged 4 and 8 years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 16 Sites, United States, 2022. MMWR. Surveillance Summaries, v. 74, 2025.
2. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: DSM-5. 5ª ed. Porto Alegre: Artmed, 2014.
3. LORD, C. et al. Autism spectrum disorder. Nature Reviews Disease Primers, v. 6, n. 1, p. 1-23, 2020.
4. KUHLETHAU, K. A. et al. Large databases for pediatric research on children with autism spectrum disorder. Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, v. 39, n. 2, p. 1, 2017.
5. LAI, M. C.; LOMBARDO, M. V.; BARON-COHEN, S. Autism. Lancet, v. 383, n. 9920, p. 896-910, 2014.
6. RENTY, J.; ROEYERS, H. Satisfaction with formal support and education for children with autism spectrum disorder: the voices of the parents. Child Care Health Development, v. 32, n. 3, p. 371-385, 2006.

7. HOWLIN, P.; MAGIATI, I. Autism spectrum disorder: outcomes in adulthood. *Current Opinion in Psychiatry*, v. 30, n. 2, p. 69-76, 2017.
8. HIROTA, T.; KING, B. H. Autism spectrum disorder: a review. *JAMA*, v. 329, n. 2, p. 157-168, 2023.
9. SANDBANK, M. et al. Autism intervention meta-analysis of early childhood studies (Project AIM): updated systematic review and secondary analysis. *BMJ*, v. 383, p. e076733, 2023.
10. TOURINHO, E. Z. Private stimuli, covert responses and private events: conceptual remarks. *The Behavior Analyst*, v. 29, p. 13-31, 2006.
11. TOURINHO, E. Z. et al. Contributions of contingencies in modern societies to “privacy” in the behavioral relations of cognition and emotion. *The Behavior Analyst*, v. 34, p. 171-180, 2011.
12. SANDBANK, M. et al. Project AIM: autism intervention meta-analysis for studies of young children. *Psychological Bulletin*, v. 146, n. 1, p. 1-29, 2020.
13. REICHOW, B. Overview of meta-analyses on early intensive behavioral intervention for young children with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 42, n. 4, p. 512-520, 2012.
14. LOVAAS, O. I. Behavioral treatment and normal educational and intellectual functioning in young autistic children. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, v. 55, n. 1, p. 3-9, 1987.
15. FERNELL, E. et al. Early intervention in 208 Swedish preschoolers with autism spectrum disorder: a prospective naturalistic study. *Research in Developmental Disabilities*, v. 32, n. 6, p. 2092-2101, 2011.
16. WADDINGTON, H. et al. The effects of JASPER intervention for children with autism spectrum disorder: A systematic review. *Autism*, v. 25, n. 8, p. 2370-2385, 2021.
17. FRENCH, L.; KENNEDY, E. M. M. Annual research review: early intervention for infants and young children with, or at-risk of, autism spectrum disorder: a systematic review. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, v. 59, n. 4, p. 444-456, 2018.
18. SANDBANK, M. et al. Intervention effects on language in children with autism: a Project AIM meta-analysis. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, v. 63, n. 5, p. 1537-1560, 2020.
19. PICKLES, A. et al. Parent-mediated social communication therapy for young children with autism (PACT): long-term follow-up of a randomised controlled trial. *Lancet*, v. 388, n. 10059, p. 2501-2509, 2016.
20. CASE-SMITH, J.; WEAVER, L. L.; FRISTAD, M. A. A systematic review of sensory processing interventions for children with autism spectrum disorders. *Autism*, v. 19, n. 2, p. 133-148, 2015.
21. DAVIS, T. N. et al. Animal-assisted interventions for children with autism spectrum disorder: A systematic review. *Education and Training in Autism and Developmental Disabilities*, v. 50, n. 3, p. 316-329, 2015.
22. DELYEER-TIARKS, J. M. et al. Advancing autism technology. *Psychology in the Schools*, v. 60, n. 2, p. 495-506, 2023.
23. BOTTEMA-BEUTEL, Kristen. Project AIM: Autism intervention meta-analysis for studies of intervention intensity. Trim, Co. Meath: National Council on Special Education, 2020. (NCSE Research Report, n. 34).
24. ROGERS, S. J. et al. A multisite randomized controlled trial comparing the effects of intervention intensity and intervention style on outcomes for young children with autism. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 2020. doi: S0890-8567(20)31350-2.



Perguntas Comentadas

1

A quantidade de horas de intervenção oferecida a crianças autistas está diretamente associada à magnitude da melhora nos marcos do desenvolvimento infantil?

Estudos recentes¹⁻³ sobre **intervenções precoces no autismo**, reunindo dados de **9.038 crianças** em uma **revisão sistemática e metanálise**,¹ analisaram se os efeitos das intervenções estavam relacionados à **quantidade de horas de tratamento**, considerando a **intensidade diária, duração total e intensidade cumulativa**.

Nenhum dos modelos avaliados demonstrou **associação significativa entre a quantidade de intervenção e a magnitude dos resultados obtidos**.

Em síntese: não há evidências robustas de que unicamente aumentar a carga horária das intervenções na primeira infância proporcione benefícios adicionais para o desenvolvimento de crianças com transtorno do espectro autista (TEA).

Assim, os profissionais devem priorizar **a qualidade, a adequação e os objetivos específicos da intervenção**, ajustando o plano terapêutico ao **nível de desenvolvimento** e às **necessidades individuais** da criança.

2

Quais são as principais abordagens não farmacológicas recomendadas para o tratamento do TEA, e por que a intervenção multiprofissional é considerada essencial nesse processo?

As **abordagens não farmacológicas** mais recomendadas e respaldadas por evidências científicas⁴⁻⁶ para o tratamento do TEA incluem:

- **Análise do Comportamento Aplicada (ABA);**
- **Terapia cognitivo-comportamental (TCC);**
- **Modelos naturalistas de intervenção precoce, como o Modelo de Denver do Início Precoce (ESDM);**
- **Programa Tratamento e Educação de Crianças com Deficiência de Comunicação e Autismo (TEACCH);**
- **PACT (*Parent-mediated Communication Therapy*);**
- **Intervenções sensoriais, assistidas por animais, mediadas por tecnologia e voltadas à comunicação.**

Essas estratégias têm como foco **desenvolver habilidades sociais, comunicativas, cognitivas e comportamentais**, além de **reduzir comportamentos desafiadores e melhorar a adaptação funcional**.

A **intervenção multiprofissional** é considerada **essencial**, porque o TEA apresenta **elevada heterogeneidade clínica**, exigindo a integração de diferentes especialistas, como:

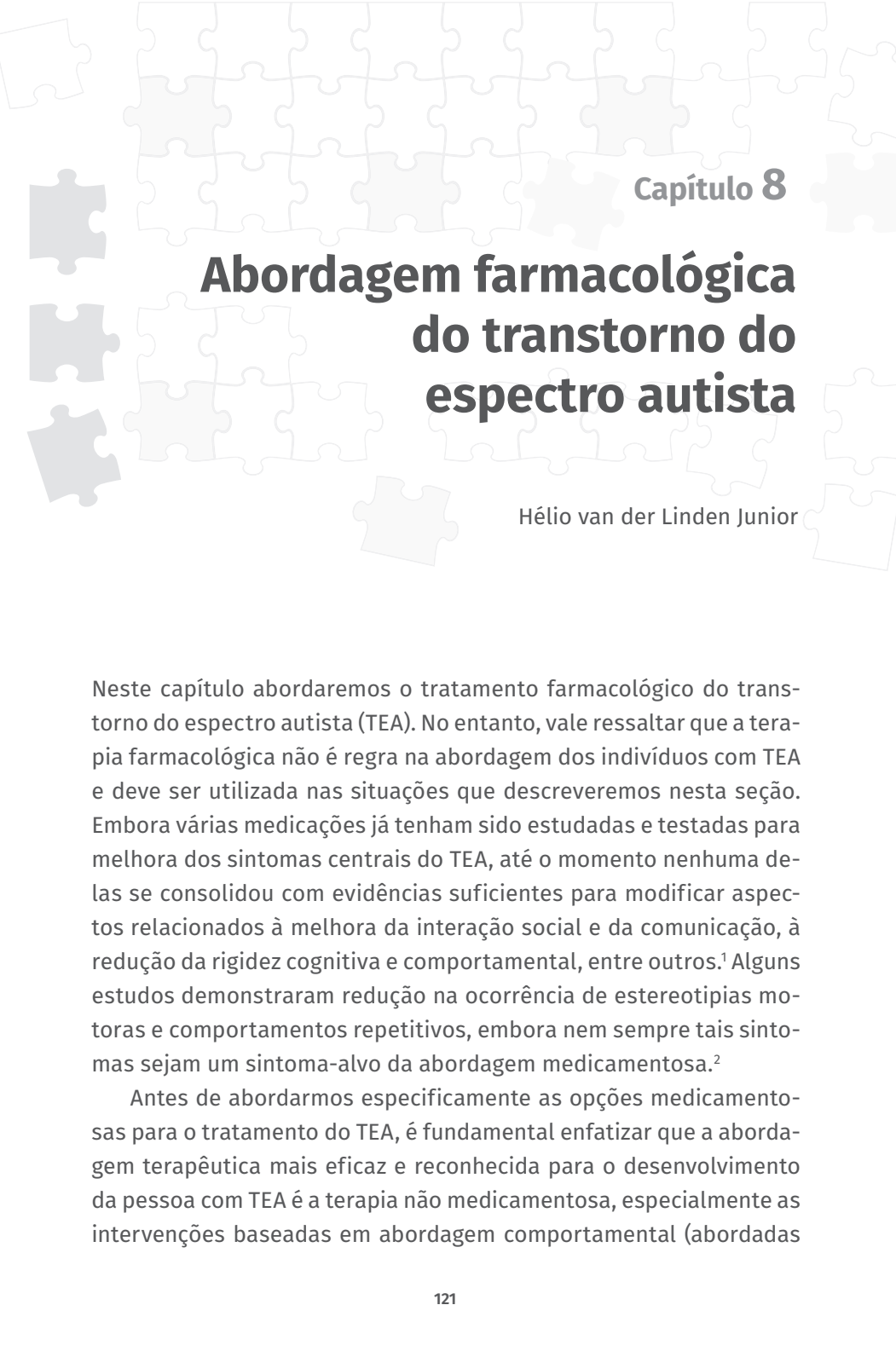
- Analistas do comportamento;
- Terapeutas ocupacionais;
- Fonoaudiólogos;
- Psicólogos;
- Psiquiatras e neurologistas;
- Educadores e profissionais da área da saúde e educação.

Essa colaboração interdisciplinar permite **individualizar o tratamento**, levando em consideração o **nível de gravidade**, as **comorbidades associadas** e o **estágio de desenvolvimento** de cada criança.

A abordagem multiprofissional favorece intervenções **mais eficazes, abrangentes e centradas na família**, promovendo **melhores resultados clínicos e maior qualidade de vida em longo prazo**.

Referências

1. FULLER, E. A.; KAISER, A. P. The effects of early intervention intensity and age of start on outcomes for children with autism spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis. *Autism Research*, v. 13, n. 4, p. 569-584, 2020.
2. HEDVAL, E. M. et al. Does treatment intensity matter? A meta-analysis of early interventions for autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 51, p. 387-403, 2021.
3. ZWAIGENBAUM, L. et al. Early intervention for children with autism spectrum disorder under 3 years of age: Recommendations for practice and research. *Pediatrics*, v. 136, supl. 1, p. S60-S81, 2015.
4. LORD, C. et al. The Lancet Commission on the future of care and clinical research in autism. *The Lancet*, v. 399, n. 10321, p. 271-334, 2022.
5. HIROTA, T.; KING, B. H. Autism spectrum disorder: a review. *JAMA*, v. 329, n. 2, p. 157-168, 2023.
6. HYMANN, S. L.; LEVY, S. E.; MYERS, S. M. Identification, evaluation, and management of children with autism spectrum disorder. *Pediatrics*, v. 145, n. 1, e20193447, 2020.

A decorative background featuring a grid of puzzle pieces. Some pieces are solid light gray, while others are white with a gray outline. The pieces are arranged in a way that suggests a larger, partially assembled image.

Capítulo 8

Abordagem farmacológica do transtorno do espectro autista

Hélio van der Linden Junior

Neste capítulo abordaremos o tratamento farmacológico do transtorno do espectro autista (TEA). No entanto, vale ressaltar que a terapia farmacológica não é regra na abordagem dos indivíduos com TEA e deve ser utilizada nas situações que descreveremos nesta seção. Embora várias medicações já tenham sido estudadas e testadas para melhora dos sintomas centrais do TEA, até o momento nenhuma delas se consolidou com evidências suficientes para modificar aspectos relacionados à melhora da interação social e da comunicação, à redução da rigidez cognitiva e comportamental, entre outros.¹ Alguns estudos demonstraram redução na ocorrência de estereotípias motoras e comportamentos repetitivos, embora nem sempre tais sintomas sejam um sintoma-alvo da abordagem medicamentosa.²

Antes de abordarmos especificamente as opções medicamentosas para o tratamento do TEA, é fundamental enfatizar que a abordagem terapêutica mais eficaz e reconhecida para o desenvolvimento da pessoa com TEA é a terapia não medicamentosa, especialmente as intervenções baseadas em abordagem comportamental (abordadas

em outro capítulo). O estudo da ciência da Análise do Comportamento Aplicada (ABA) é fundamental para compreender a função dos diversos comportamentos da criança em desenvolvimento, seja ela típica ou não. Sendo assim, é importante entendermos que todo comportamento tem uma função e que o comportamento, quando é reforçado, tem a tendência de ocorrer novamente e virar uma maneira natural de resposta diante de determinados estímulos antecedentes.³ Portanto, quando lidamos com comportamentos disruptivos, interferentes, principalmente aqueles que determinam grave modificação do ambiente, como auto e heteroagressividade, a identificação da função desses comportamentos é fundamental para a elaboração de estratégias e abordagens que podem ser suficientes para a redução e até a extinção completa do comportamento-problema.⁴ A falha no processo de comunicação, seja verbal ou não verbal, é uma das causas de comportamentos problemáticos. Outra função observada em casos de comportamentos interferentes é para a obtenção ou acesso a algum objeto ou desejo, bem como a busca por atenção e ainda esquiva e fuga de demanda.⁴ Nesses casos, de nada adianta o uso de abordagem medicamentosa sem uma estratégia comportamental adequada para modelar o ambiente, pois a medicação “não ensina” comportamento adequado. Contudo, mais importante ainda, diante do exposto acima, diz respeito à prevenção dos comportamentos interferentes. Como vimos, muitos comportamentos problemáticos são aprendidos ao longo da vida. Portanto, deve-se dar ênfase a uma abordagem terapêutica precoce e eficaz, que vise não apenas ao desenvolvimento de habilidades funcionais no paciente, mas também – e de forma fundamental – à prevenção de comportamentos problemáticos.³

No entanto, no nosso meio, o acesso ao diagnóstico e à intervenção precoce adequada é bastante limitado. Dessa maneira, muitos pacientes recebem diagnóstico de maneira tardia, quando vários padrões de comportamentos já estão instalados e consolidados. Ademais, são poucos os que conseguem ter um tratamento eficaz com uma carga horária compatível e adequada. Por consequência,

é comum que, por falta de orientação familiar e de uma abordagem eficaz, muitos pacientes acabem desenvolvendo comportamentos interferentes, como, por exemplo, agressividade.⁵ Por outro lado, há pacientes que, mesmo com intervenção adequada, também desenvolvem comportamentos problemáticos que interferem negativamente com a evolução clínica, resultando em comprometimento da qualidade de vida do paciente e de seus familiares. Outros pacientes apresentam ainda comportamentos interferentes relacionados a disfunção ou estimulação sensorial. Esses comportamentos são os que demandam mais cuidado e esforço para melhora clínica, pois são frequentemente mantidos por reforço automático do próprio indivíduo.⁴

Outra função da abordagem medicamentosa diz respeito ao tratamento das comorbidades frequentemente encontradas em pacientes com TEA. Estudos apontam a presença de comorbidade em até 70% dos pacientes.⁶ As principais comorbidades no TEA são o transtorno do déficit de atenção e hiperatividade (TDAH), distúrbios do sono, transtorno de ansiedade, depressão e transtorno obsessivo-compulsivo.⁶

Após analisar detalhadamente o quadro clínico e a presença de comportamentos interferentes e/ou comorbidades, a decisão de início de tratamento medicamentoso deve obedecer a alguns princípios, tais como:

- Escolher a medicação com indicação formal em bula e liberação pelos órgãos competentes para as finalidades às quais se propõem.
- Iniciar sempre com doses baixas e realizar aumento gradual (titulação lenta).
- Escolher a medicação com melhor perfil para cada paciente individualizado.
- Ter atenção especial aos possíveis efeitos colaterais, pois a população com TEA apresenta particularidades, como maior sensibilidade ao efeito de determinadas medicações.
- Adotar preferencialmente monoterapia.

Abordagem medicamentosa da irritabilidade e da agressividade

Quando se faz necessária a abordagem medicamentosa para o tratamento da irritabilidade e da agressividade, duas medicações apresentam aprovação dos órgãos reguladores: a risperidona e o aripiprazol. A risperidona tem aprovação da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) para o tratamento da irritabilidade em crianças com TEA acima dos 5 anos de idade. Já o aripiprazol tem aprovação do *Food and Drug Administration* (FDA) dos Estados Unidos (mas não da Anvisa) para mesma finalidade, em crianças entre 6 e 17 anos de idade.

Risperidona

A risperidona é um antipsicótico atípico aprovado para o tratamento de irritabilidade e comportamentos disruptivos em crianças e adolescentes acima de 5 anos de idade com TEA. O escopo de indicação de tais comportamentos compreende agressividade, comportamento autolesivo, crises de raiva e mudanças bruscas de humor. Estudos clínicos mostram que a risperidona reduz esses sintomas melhor que o placebo, embora não atue nos sintomas *core* do autismo.^{7,8} A risperidona tem como mecanismo de ação o antagonismo dos receptores dopaminérgicos D2, o que reduz a hiperatividade, agressividade e impulsividade. O efeito antagonista sobre os receptores serotoninérgicos 5-HT2A podem melhorar a regulação do humor e diminuir a irritabilidade. Por fim, o efeito sobre receptores alfa-1 adrenérgicos e H1 histaminérgicos causa sedação, o que ajuda no controle da agitação psicomotora, mas pode causar sonolência como efeito adverso. A risperidona é absorvida por via oral, com pico de concentração plasmática em uma a duas horas, não sendo influenciada significativamente pela presença de alimentos. A metabolização é pela via hepática, pela enzima CYP2D6 (e em menor grau pela CYP3A4), transformando-se no metabólito ativo 9-hidroxi-risperidona. A eliminação é predominantemente renal e, em menor parte, pelas

fezes. A dosagem inicial recomendada no TEA é de 0,25 mg ao dia para pacientes com menos de 20 kg e de 0,5 mg ao dia para aqueles com peso maior ou igual a 20 kg. Deve ser feita titulação lenta até uma dose média entre 0,5 e 3 mg ao dia. Embora a risperidona tenha demonstrado eficácia comprovada em diversos estudos bem conduzidos,^{7,8} o perfil de efeitos colaterais deve ser criteriosamente avaliado. Aumento do apetite, ganho de peso, alterações metabólicas e aumento da prolactina são alguns dos fatores que podem complicar o uso da risperidona. Embora os sintomas extrapiramidais como a discinesia tardia geralmente ocorram com maior frequência com o uso de antipsicóticos típicos, essa complicação também pode ocorrer com os atípicos, como a risperidona.⁹ Portanto, deve-se dar preferência a doses baixas e, quando possível, por tempo limitado, o que nem sempre configura a realidade do nosso meio.

Aripiprazol

Trata-se de um antipsicótico atípico aprovado pelo FDA para as mesmas indicações da risperidona no que se refere ao TEA, mas em crianças entre 6 e 17 anos.^{8,10} Embora pertença à mesma classe de antipsicóticos, o aripiprazol apresenta algumas particularidades, como um perfil farmacológico que atua como um modulador dopaminérgico e serotoninérgico, caracterizado por mecanismos distintos, como agonista parcial dos receptores D2 e D3 de dopamina, diferente do efeito antagonista de outros antipsicóticos. Essa ação é importante em situações de hiperatividade dopaminérgica, reduzindo a sinalização da dopamina. Ao contrário, em estados de hipoatividade dopaminérgica, o aripiprazol aumenta a atividade dopaminérgica, ajudando na estabilização do humor. O aripiprazol atua ainda como agonista parcial do receptor 5-HT1A (efeito ansiolítico) e antagonista do 5-HT2A da serotonina (redução da impulsividade e da agressividade). Um último efeito sugere a modulação do glutamato e da noradrenalina. Essa característica do efeito do aripiprazol, de agir ora como agonista dopaminérgico, ora como antagonista, confere a

possibilidade de melhor controle da irritabilidade e da desregulação emocional em pessoas com TEA, sem causar sedação excessiva ou prejuízo cognitivo significativo.¹¹

O aripiprazol atinge pico de concentração em três a cinco horas, é altamente ligado a proteínas plasmáticas e tem seu metabolismo pelo fígado por meio das enzimas CYP3A4 e CYP2D6, com meia-vida de 75 a 94 horas, podendo ser usado apenas uma vez ao dia. Tem eliminação parcial nas fezes e, em menor grau, renal. A dosagem indicada varia entre 2 e 15 mg ao dia. Embora o fator de ganho ponderal seja frequentemente atribuído mais favoravelmente ao uso do aripiprazol, em relação à risperidona, ele também causa ganho de peso, sonolência, alterações metabólicas, entre outros.¹¹ Um estudo que avaliou retrospectivamente pacientes por 12 meses em uso de risperidona e aripiprazol não demonstrou diferença significativa em relação ao ganho ponderal entre ambas as medicações.¹² Portanto, são necessários estudos adicionais com número de participantes maior e mais tempo de acompanhamento para melhor análise do efeito de ganho de peso entre diferentes antipsicóticos atípicos.

Embora boa parte dos pacientes respondam relativamente bem às duas opções acima descritas, há casos em que ocorre refratariedade ao tratamento instituído. Nesses casos, além de uma boa análise funcional em busca de causas orgânicas ou comportamentais, o médico frequentemente tem que lançar mão de outras opções terapêuticas, mesmo que *off label*, para alívio dos sintomas. Embora com poucos estudos na população pediátrica, outros antipsicóticos considerados em casos mais difíceis de manejo são a olanzapina, a quetiapina, a clozapina, entre outros. Outras opções, como alguns fármacos anticrise (fármacos antiepilépticos), costumam ser usadas de maneira auxiliar no controle de impulsos e como estabilizadores do humor. A clonidina, um agonista alfa-2-adrenérgico, pode auxiliar por meio dos efeitos sedativos e ansiolíticos, e na modulação da hiperatividade e impulsividade. Em casos selecionados, a clonidina pode auxiliar no manejo da agressividade e

da irritabilidade em pessoas com TEA, bem como no TDAH e nos distúrbios do sono.¹³ Cuidado especial deve ser dado aos possíveis efeitos adversos, que incluem sedação excessiva, hipotensão arterial, boca seca e tontura.

Abordagem medicamentosa dos distúrbios do sono no transtorno do espectro autista

Os distúrbios do sono são comuns em indivíduos com TEA, podendo chegar a até 80%.¹⁴ As principais características são dificuldade para iniciar o sono, despertares frequentes, acordar muito cedo, parassonias (terror noturno, despertar confuso e sonambulismo), além dos possíveis distúrbios respiratórios por causa obstrutiva alta, achado comum na infância (hipertrofia de adenoides e amígdalas). Evidentemente, essas alterações podem piorar os sintomas de irritabilidade, sonolência diurna e baixo rendimento escolar e interferir nas atividades terapêuticas. O tratamento adequado dos distúrbios do sono é fundamental para restaurar a qualidade do sono do indivíduo e, por consequência, o sono de seus familiares, que acabam sofrendo devido ao transtorno que afeta a família inteira. É importante ainda afastar causas orgânicas, como distúrbios gastrointestinais e respiratórios. Entretanto, as insônias comportamentais mal gerenciadas e reforçadas pela postura familiar costumam ser causa importante para problemas de sono na população com TEA.¹⁵ Portanto, uma boa análise e estratégias ambientais são fundamentais e podem resolver boa parte dos casos, sem necessidade de intervenção medicamentosa. Quando houver necessidade de medicação, a melatonina pode auxiliar na redução da latência do sono e no aumento do tempo de sono. A melatonina também pode ser avaliada de maneira temporária em casos de insônias comportamentais, mas com o objetivo de auxiliar os familiares a mudarem a rotina e a higiene do sono. A dose fisiológica da melatonina é de 0,21 mg, mas podem ser necessárias doses entre 1 e 5 mg, a depender da idade e do peso da criança.¹⁵

Considerações sobre o tratamento medicamentoso de comorbidades no transtorno do espectro autista

TDAH

O tratamento medicamentoso dessa frequente comorbidade associada ao TEA na infância e adolescência pode ser bastante desafiador na prática clínica. De maneira geral, as indicações não diferem em relação à população com TDAH sem TEA, sendo os psicoestimulantes como metilfenidato e lisdexanfetamina a primeira linha de tratamento, seguidos por medicações não estimulantes, como atomoxetina, clonidina e guanfacina (essa última não disponível no Brasil). No entanto, algumas particularidades chamam atenção para o grupo com TEA, entre elas a maior incidência de efeitos colaterais relacionados aos psicoestimulantes, devido à menor tolerabilidade.¹⁶ Outros estudos apontam taxa de resposta em torno de 50% para os psicoestimulantes.¹⁷ Portanto, o início em baixas doses com titulação mais lenta que o habitual é fundamental para a obtenção de melhor resposta terapêutica e maior tolerância aos possíveis efeitos adversos. Como opção terapêutica, a atomoxetina pode ser uma alternativa aos psicoestimulantes, especialmente na população com TEA. Embora com menor tamanho de efeito, ela costuma ser mais bem tolerada.¹⁸

Transtorno de ansiedade e comportamentos repetitivos

O uso de inibidores seletivos de recaptação da serotonina (IRSSs), como fluoxetina, sertralina e escitalopram, na abordagem da ansiedade e comportamentos repetitivos, apresenta evidência limitada, com estudos demonstrando resultados modestos ou inconsistentes.^{19,20} No entanto, o diagnóstico correto do transtorno de ansiedade pode ser difícil em crianças com TEA, mas não deve ser negligenciado. Outro grupo de pacientes especialmente vulneráveis ao transtorno de ansiedade e até mesmo à depressão são os adolescentes no nível 1 de suporte, que podem se deparar com desafios importantes nessa faixa etária. Quando necessário, o uso de IRSSs pode ser útil no manejo dos sintomas, em associação com psicoterapia.

Referências

1. MCCracken, J. T. et al. Drug development for autism spectrum disorder (ASD): progress, challenges, and future directions. *European Neuropsychopharmacology*, v. 48, p. 3-31, 2021.
2. RAJAPAKSE, T.; PRINGSHEIM, T. Pharmacotherapeutics of Tourette syndrome and stereotypies in autism. *Seminars in Pediatric Neurology*, v. 17, p. 254-260, 2010.
3. FOXX, R. M. Applied behavior analysis treatment of autism: the state of the art. *Child and Adolescent Psychiatric Clinics of North America*, v. 17, p. 821-834, 2008.
4. HAGOPIAN, L. P. et al. Simplified methods for identifying subtypes of automatically maintained self-injury. *Journal of Applied Behavior Analysis*, v. 56, p. 575-592, 2023.
5. BROWN, C. E. et al. Predictors of aggression, disruptive behavior, and anger dysregulation in youths with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 54, p. 1264-1280, 2024.
6. LAI, M. C. et al. Prevalence of co-occurring mental health diagnoses in the autism population: a systematic review and meta-analysis. *The Lancet Psychiatry*, v. 6, p. 819-829, 2019.
7. MCCracken, J. T. et al. Risperidone in children with autism and serious behavioral problems. *The New England Journal of Medicine*, v. 347, p. 314-321, 2002.
8. FIEIRAS, C. et al. Risperidone and aripiprazole for autism spectrum disorder in children: an overview of systematic reviews. *BMJ Evidence-Based Medicine*, v. 28, p. 7-14, 2023.
9. ROKON, A. E. et al. Tardive dyskinesia following low-dose risperidone. *Cureus*, v. 14, p. e33319, 2022.
10. BARTRAM, L. A.; LOZANO, J.; COURRY, D. L. Aripiprazole for treating irritability associated with autism spectrum disorders. *Expert Opinion on Pharmacotherapy*, v. 20, p. 1421-1427, 2019.
11. GETTU, N.; SAADABADI, A. Aripiprazole. In: STATPEARLS [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 jan.; atualização: 16 maio 2023. NBK547739.
12. SCHOEMAKERS, R. J. et al. No differences in weight gain between risperidone and aripiprazole in children and adolescents after 12 months. *Journal of Child and Adolescent Psychopharmacology*, v. 29, p. 192-196, 2019.
13. BANAS, K.; SAWCHUK, B. Clonidine as a treatment of behavioral disturbances in autism spectrum disorder: a systematic literature review. *Journal of the Canadian Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 29, p. 110-120, 2020.
14. SIDHU, N. et al. Sleep problems in autism spectrum disorder. *Pediatric Clinics of North America*, v. 71, p. 253-268, 2024.
15. BUCKLEY, W. et al. Practice guideline: treatment for insomnia and disrupted sleep behavior in children and adolescents with autism spectrum disorder: report of the guideline development, dissemination, and implementation subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology*, v. 94, p. 391-404, 2020.
16. ANTSEL, K. M.; RUSSO, N. Autism spectrum disorders and ADHD: overlapping phenomenology, diagnosis issues, and treatment considerations. *Current Psychiatry Reports*, v. 21, p. 34, 2019. doi: 10.1007/s11920-019-1020-5.

17. GOEL, R. et al. An update on pharmacotherapy of autism spectrum disorder in children and adolescents. *International Review of Psychiatry*, v. 30, p. 78-95, 2018.
18. PATRA, S. et al. Atomoxetine for attention deficit hyperactivity disorder in children and adolescents with autism: a systematic review and meta-analysis. *Autism Research*, v. 12, p. 542-552, 2019.
19. KOLEVZON, A.; MATHEWSON, K. A.; HOLLANDER, E. Selective serotonin reuptake inhibitors in autism: review of efficacy and tolerability. *The Journal of Clinical Psychiatry*, v. 67, p. 407-414, 2006.
20. THORKELOSON, G. et al. Selective serotonin reuptake inhibitor monotherapy for anxiety disorders in children and adolescents with autism spectrum disorder: a chart review. *Journal of Child and Adolescent Psychopharmacology*, v. 29, p. 705-711, 2019.



Perguntas Comentadas

1

Quais as principais medicações indicadas para a abordagem medicamentosa da irritabilidade e agressividade no transtorno do espectro autista (TEA), seus mecanismos de ação e farmacocinética?

Risperidona: é um **antipsicótico atípico** aprovado pelo *Food and Drug Administration* (FDA) e pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) para o tratamento da **irritabilidade, agressividade e comportamentos disruptivos** em crianças e adolescentes com TEA, geralmente acima dos 5 anos de idade. A indicação clínica abrange **crises de raiva, autoagressão, labilidade emocional e comportamento opositor**.¹

Seu **mecanismo de ação** baseia-se no **antagonismo dos receptores dopaminérgicos D2** e **serotoninérgicos 5-HT_{2A}**, o que contribui para a redução da **impulsividade e agressividade**, e melhora da **regulação afetiva**. O bloqueio dos receptores **alfa-1 adrenérgicos** e **histaminérgicos H1** causa sedação, o que pode auxiliar no controle da agitação psicomotora, embora também provoque **sonolência e ganho ponderal** como efeitos adversos.¹

A risperidona é **absorvida por via oral**, com **pico plasmático entre uma e duas horas**, metabolizada no fígado pela **enzima CYP2D6** (e, em menor grau, CYP3A4), gerando o metabólito ativo **9-hidroxi-risperidona**. A eliminação é **predominantemente renal**. A **dose inicial** recomendada é de **0,25 mg/dia** (para crianças < 20 kg) e **0,5 mg/dia** (para crianças > 20 kg), com titulação gradual até **0,5-3 mg/dia**, conforme a resposta clínica e a tolerância.¹

Diversos ensaios clínicos demonstram que a risperidona é **eficaz na redução de irritabilidade e agressividade**, em comparação ao placebo, embora **não modifique os sintomas centrais do autismo**.^{2,3} Deve-se atentar para os efeitos adversos, como **ganho de peso, hiperprolactinemia, sintomas extrapiramidais e alterações metabólicas**, que exigem monitoramento clínico periódico.⁴

Aripiprazol: é um **antipsicótico atípico** aprovado pelo FDA para **irritabilidade associada ao TEA** em crianças e adolescentes entre 6 e 17 anos.⁵ Diferencia-se da risperidona por ser um **agonista parcial dos receptores dopaminérgicos D2 e D3 e serotoninérgicos 5-HT1A**, além de **antagonista do 5-HT2A**, conferindo um perfil de **modulação dopaminérgica e serotoninérgica** mais equilibrado.

Esse mecanismo permite **reduzir a hiperatividade dopaminérgica** em contextos de agitação e, simultaneamente, **melhorar a hipoa-atividade dopaminérgica** em circuitos pré-frontais, o que **estabiliza o humor e reduz a irritabilidade** sem provocar sedação excessiva.⁶

A farmacocinética do aripiprazol é caracterizada por **absorção oral com pico em 3-5 horas, metabolismo hepático (CYP2D6 e CYP3A4) e meia-vida prolongada (75-94 horas)**, permitindo **administração única diária**. A eliminação é **fecal (maior parte) e renal (menor parte)**.⁶ A dose terapêutica varia entre **2 e 15 mg/dia**.

Embora apresente menor tendência ao ganho de peso que a risperidona, **alterações metabólicas e sonolência** também podem ocorrer. Um estudo longitudinal com 12 meses de acompanhamento não demonstrou **diferenças significativas de ganho ponderal** entre o aripiprazol e a risperidona.⁷

O uso clínico deve ser orientado por **titulação lenta, acompanhamento metabólico e vigilância para sintomas extrapiramidais**.

Referências

1. MCCracken, J. T. et al. Drug development for autism spectrum disorder (ASD): progress, challenges, and future directions. *European Neuropsychopharmacology*, v. 48, p. 3-31, 2021.
2. MCCracken, J. T. et al. Risperidone in children with autism and serious behavioral problems. *The New England Journal of Medicine*, v. 347, p. 314-321, 2002.
3. FIEIRAS, C. et al. Risperidone and aripiprazole for autism spectrum disorder in children: an overview of systematic reviews. *BMJ Evidence-Based Medicine*, v. 28, p. 7-14, 2023.
4. ROKON, A. E. et al. Tardive dyskinesia following low-dose risperidone. *Cureus*, v. 14, e33319, 2022.
5. BARTRAM, L. A.; LOZANO, J.; COURRY, D. L. Aripiprazole for treating irritability associated with autism spectrum disorders. *Expert Opinion on Pharmacotherapy*, v. 20, p. 1421-1427, 2019.
6. GETTU, N.; SAADABADI, A. Aripiprazole. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2025. Atualização: 16 maio 2023. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK547739/>. Acesso em: 12 out. 2025.
7. SCHOEMAKERS, R. J. et al. No differences in weight gain between risperidone and aripiprazole in children and adolescents after 12 months. *Journal of Child and Adolescent Psychopharmacology*, v. 29, p. 192-196, 2019.

2

Em relação à abordagem medicamentosa dos distúrbios do sono no TEA, qual seria a medicação inicial nos casos refratários às orientações habituais?

Quando medidas comportamentais e orientações de higiene do sono não são suficientes, a **melatonina** é a **primeira escolha farmacológica** para o manejo da **insônia associada ao TEA**.

A melatonina é um **hormônio sintetizado pela glândula pineal**, com liberação fisiológica durante o período noturno, regulando o **ciclo sono-vigília**. Sua administração exógena pode **reduzir a latência do sono, aumentar o tempo total de sono e melhorar a qualidade do descanso noturno**.

É especialmente útil em **insônias comportamentais refratárias** e em casos em que há **alterações da secreção endógena**, comuns em pessoas com TEA.

A **dose fisiológica** varia entre **0,2 e 1 mg**, podendo ser ajustada entre **1 e 5 mg** ao deitar, conforme a idade, o peso e a resposta

clínica. Deve-se evitar uso prolongado sem reavaliação periódica e reforçar que seu uso deve **acompanhar medidas de higiene do sono e rotina estruturada**.

A eficácia e a segurança da melatonina são bem estabelecidas em estudos clínicos, e a *American Academy of Neurology (AAN)* e a *American Academy of Pediatrics (AAP)* reconhecem seu uso como opção de primeira linha em casos persistentes.

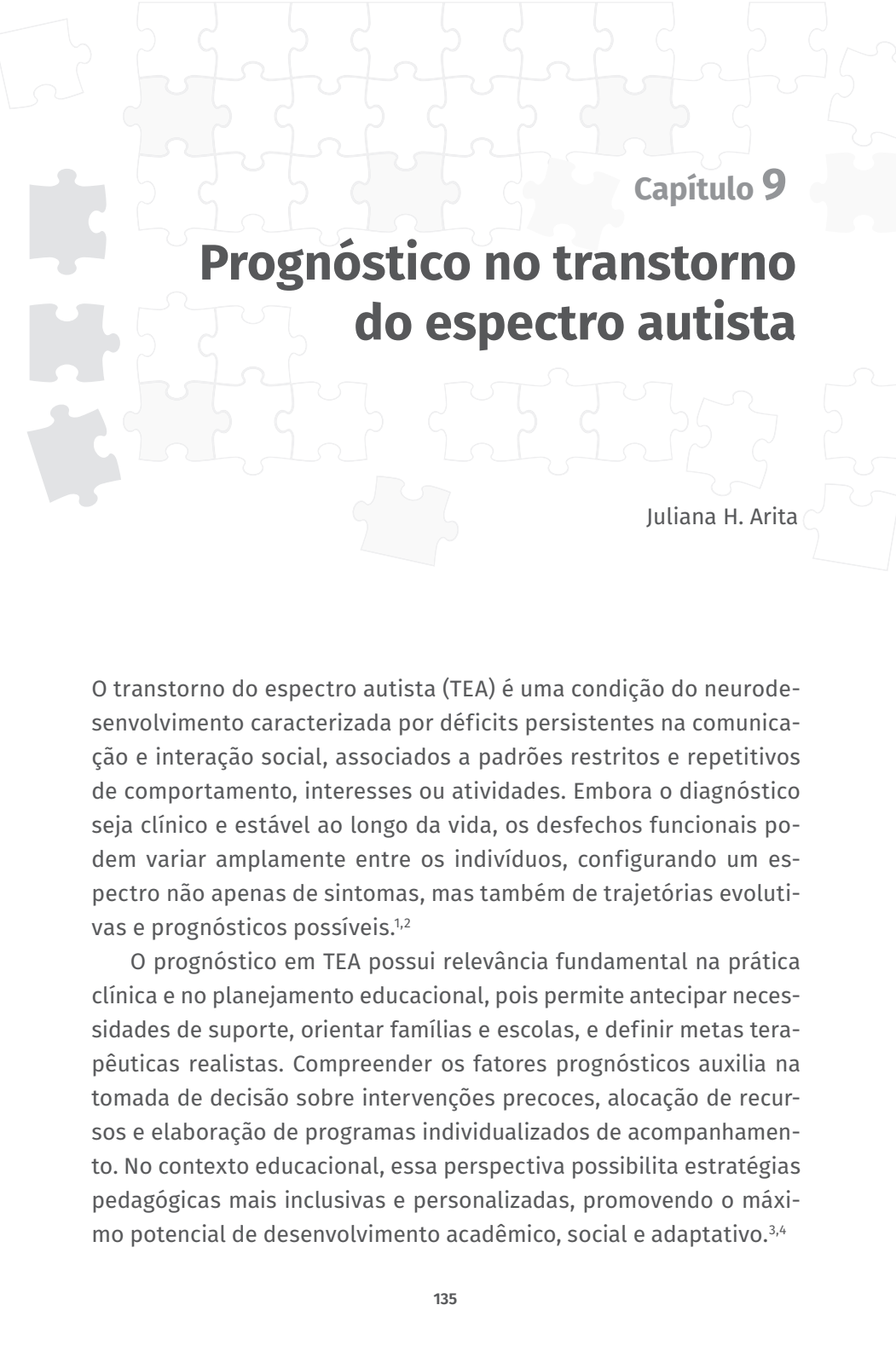
Referências

SIDHU, N. et al. Sleep problems in autism spectrum disorder. *Pediatric Clinics of North America*, v. 71, p. 253-268, 2024.

BUCKLEY, W. et al. Practice guideline: treatment for insomnia and disrupted sleep behavior in children and adolescents with autism spectrum disorder. *Neurology*, v. 94, p. 391-404, 2020.

GOEL, R. et al. An update on pharmacotherapy of autism spectrum disorder in children and adolescents. *International Review of Psychiatry*, v. 30, p. 78-95, 2018.

RAJAPAKSE, T.; PRINGSHEIM, T. Pharmacotherapeutics of Tourette syndrome and stereotypies in autism. *Seminars in Pediatric Neurology*, v. 17, p. 254-260, 2010.



Capítulo 9

Prognóstico no transtorno do espectro autista

Juliana H. Arita

O transtorno do espectro autista (TEA) é uma condição do neurodesenvolvimento caracterizada por déficits persistentes na comunicação e interação social, associados a padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades. Embora o diagnóstico seja clínico e estável ao longo da vida, os desfechos funcionais podem variar amplamente entre os indivíduos, configurando um espectro não apenas de sintomas, mas também de trajetórias evolutivas e prognósticos possíveis.^{1,2}

O prognóstico em TEA possui relevância fundamental na prática clínica e no planejamento educacional, pois permite antecipar necessidades de suporte, orientar famílias e escolas, e definir metas terapêuticas realistas. Compreender os fatores prognósticos auxilia na tomada de decisão sobre intervenções precoces, alocação de recursos e elaboração de programas individualizados de acompanhamento. No contexto educacional, essa perspectiva possibilita estratégias pedagógicas mais inclusivas e personalizadas, promovendo o máximo potencial de desenvolvimento acadêmico, social e adaptativo.^{3,4}

Diferenças no nível cognitivo, na aquisição da linguagem, no perfil comportamental, na presença de comorbidades psiquiátricas ou médicas e no acesso a intervenções qualificadas contribuem para trajetórias distintas ao longo da vida.² Enquanto alguns indivíduos alcançam boa autonomia funcional, inserção no mercado de trabalho e relacionamentos interpessoais satisfatórios, outros permanecem com elevada necessidade de suporte diário. Essa diversidade reforça a importância de abordagens diagnósticas e terapêuticas individualizadas e dinâmicas, reconhecendo que os desfechos não dependem apenas das características intrínsecas do indivíduo, mas também do contexto ambiental, educacional e social em que ele está inserido.⁵

Assim, discutir o prognóstico no TEA significa integrar múltiplas dimensões biológicas, cognitivas, emocionais e contextuais – e compreender que o espectro reflete não só a variabilidade sintomática inicial, mas também a amplitude de percursos possíveis ao longo do desenvolvimento.

Fatores de prognóstico relacionados ao indivíduo

O prognóstico no TEA é fortemente influenciado por características individuais que modulam o desenvolvimento ao longo da vida. Entre os fatores mais relevantes, estão a aquisição de linguagem e comunicação, a capacidade cognitiva, os comportamentos adaptativos e a presença de comorbidades. A compreensão dessas variáveis permite melhor planejamento clínico e educacional, auxiliando na definição de estratégias de intervenção personalizadas.⁶

Aquisição de linguagem e comunicação

A aquisição de linguagem funcional é considerada um dos preditores mais robustos de melhor prognóstico no TEA. Crianças que desenvolvem fala comunicativa até os 5 anos de idade apresentam maior probabilidade de alcançar independência funcional, integração escolar e melhor adaptação social.⁷ Além da presença de fala, a qualidade

do uso pragmático da linguagem (capacidade de iniciar, manter e encerrar interações comunicativas) é igualmente determinante para o funcionamento adaptativo.⁷ O desenvolvimento da comunicação não verbal, como o uso de gestos e contato visual, também contribui significativamente para a capacidade de engajamento social.⁷ Estudos longitudinais sugerem que atrasos persistentes na linguagem receptiva e expressiva estão associados a maiores dificuldades acadêmicas e sociais na vida adulta.⁸

Capacidade cognitiva

O funcionamento intelectual é outro determinante crítico do prognóstico. Indivíduos com TEA e inteligência dentro da média ou superior tendem a apresentar maior flexibilidade adaptativa, melhor desempenho acadêmico e maior probabilidade de inserção no mercado de trabalho. Por outro lado, déficits cognitivos graves frequentemente se associam a maior dependência e necessidade de suporte contínuo.² É importante ressaltar que a relação entre Quociente de Inteligência (QI) e adaptação não é linear: habilidades cognitivas preservadas podem coexistir com déficits marcantes em comunicação social, de forma que a avaliação prognóstica deve integrar múltiplas dimensões.⁹

Comportamentos adaptativos

As habilidades adaptativas, que englobam autonomia pessoal, autocuidado, resolução de problemas cotidianos e competência social, são fatores críticos para a independência funcional. Estudos longitudinais demonstram que indivíduos com repertório adaptativo consistente apresentam maior inserção no mercado de trabalho, relações interpessoais mais estáveis e menor risco de isolamento social.¹⁰ Intervenções que estimulam essas competências desde a infância, como programas de treinamento em habilidades sociais e práticas de vida diária, têm impacto direto na melhoria do prognóstico.¹¹

Comorbidades

As comorbidades psiquiátricas, neurológicas e médicas são altamente prevalentes no TEA e exercem impacto significativo sobre o prognóstico. Estudos indicam que até 70% a 80% dos indivíduos com TEA apresentam pelo menos uma comorbidade, sendo as mais comuns os transtornos de ansiedade, transtorno do déficit de atenção e hiperatividade, epilepsia, distúrbios do sono e transtornos gastrointestinais.^{12,13}

A presença de comorbidades pode ampliar a complexidade clínica, interferindo na aquisição de habilidades adaptativas, no desempenho acadêmico e na integração social. Crianças com TEA e epilepsia, por exemplo, apresentam maior risco de déficits cognitivos e pior evolução funcional, especialmente quando as crises se iniciam precocemente e são refratárias ao tratamento.¹⁴ Da mesma forma, comorbidades psiquiátricas como ansiedade e depressão estão associadas a maior prejuízo na qualidade de vida (QV) e risco de isolamento social.¹³

Assim, a análise prognóstica no TEA deve necessariamente incluir a avaliação sistemática das comorbidades, visto que elas representam não apenas fatores de risco, mas também oportunidades de intervenção direcionada que podem modificar a trajetória de desenvolvimento e funcionalidade ao longo da vida. Estratégias de intervenção multimodal, que incluem tratamento medicamentoso quando indicado, psicoterapia, apoio educacional e suporte familiar, têm se mostrado eficazes em melhorar o bem-estar geral e modular o prognóstico.¹⁵

Fatores de prognóstico relacionados às características clínicas

O TEA apresenta marcada heterogeneidade clínica, tanto na gravidade dos sintomas quanto na necessidade de suporte ao longo da vida. Essa variabilidade constitui um dos principais desafios para a definição do prognóstico, já que os desfechos dependem fortemente da interação entre as características centrais do quadro e os recursos de intervenção disponíveis.^{1,3}

Heterogeneidade no transtorno do espectro autista (nível de suporte)

A classificação atual proposta pelo *Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais*, 5ª edição (DSM-5), organiza o espectro em níveis de suporte (1 a 3), refletindo a intensidade do auxílio necessário para lidar com os sintomas nucleares. Crianças e adultos em nível 1 podem atingir maior independência e inserção social, enquanto aqueles em nível 3 frequentemente necessitam de suporte contínuo e apresentam maior limitação funcional.¹⁶ Essa heterogeneidade implica que o prognóstico não deve ser generalizado, mas individualizado conforme o perfil clínico. Estudos longitudinais apontam que mudanças nos níveis de suporte podem ocorrer ao longo do tempo, particularmente quando há acesso precoce a intervenções intensivas e personalizadas.¹

Desafios no comportamento e funcionalidade (impacto dos sintomas centrais)

Os sintomas centrais do TEA – déficits na comunicação social e padrões restritos e repetitivos de comportamento – impactam diretamente a funcionalidade e a QV. Crianças com maior rigidez cognitiva, insistência em rotinas e interesses restritos tendem a apresentar maior dificuldade de adaptação em ambientes sociais e educacionais.¹⁷ Do mesmo modo, dificuldades persistentes na reciprocidade social limitam a formação de vínculos afetivos e o desenvolvimento de habilidades socioemocionais.⁴

A presença de comportamentos desafiadores, como crises de irritabilidade, agressividade ou autoagressão, é outro fator de peso no prognóstico. Esses sintomas podem comprometer a inclusão escolar, dificultar a participação em atividades comunitárias e aumentar a sobrecarga familiar.¹⁸ Estratégias de manejo comportamental, aliadas a intervenções psicossociais e, em alguns casos, farmacológicas, são fundamentais para mitigar o impacto funcional dessas manifestações.¹⁹

O prognóstico clínico no TEA é moldado pela intensidade e persistência dos sintomas centrais e pela forma como eles se traduzem em dificuldades práticas no cotidiano. A avaliação contínua da funcionalidade, mais do que a gravidade diagnóstica isolada, fornece informações cruciais para o planejamento terapêutico e para a estimativa de evolução.

Fatores de prognóstico relacionados ao ambiente

O prognóstico no TEA não pode ser compreendido de forma isolada a partir das características individuais ou clínicas da criança; ele é fortemente modulado pelos fatores ambientais que circundam o desenvolvimento. A literatura científica evidencia que o acesso precoce a intervenções estruturadas e baseadas em evidência, o suporte familiar consistente e a qualidade dos ambientes educacionais e de trabalho constituem pilares determinantes para desfechos mais favoráveis ao longo da vida.^{2,20}

Intervenções precoces e baseadas em evidência

Diversos estudos longitudinais indicam que a intervenção iniciada nos primeiros anos de vida, especialmente antes dos 3 a 4 anos, está associada a ganhos significativos em linguagem, cognição e habilidades adaptativas.^{21,22} Programas como o *Early Start Denver Model* (ESDM) e abordagens comportamentais intensivas demonstram eficácia em melhorar a comunicação social, reduzir sintomas nucleares e ampliar a autonomia funcional.²³ A plasticidade cerebral nos primeiros anos torna esse período uma janela crítica de oportunidade, em que estímulos estruturados e consistentes podem modificar trajetórias de desenvolvimento.

Suporte familiar e social

A participação ativa da família é outro fator central para o prognóstico. O treinamento parental e o engajamento em estratégias terapêuticas no cotidiano potencializam a generalização de habilidades

e contribuem para a redução do estresse parental. Além disso, a qualidade do suporte social – redes de apoio, acolhimento em serviços de saúde e inclusão comunitária – está associada a menores índices de sobrecarga familiar e melhor adaptação da criança.²⁴ A literatura mostra que famílias que recebem orientações adequadas sobre manejo comportamental e comunicação têm maior probabilidade de favorecer o progresso da criança e de reduzir a intensidade de sintomas ansiosos e desregulação emocional.²⁵

Ambientes educacionais e de trabalho

A inserção em contextos educacionais inclusivos, com adaptações adequadas e suporte especializado, promove ganhos acadêmicos, sociais e emocionais. A escola, quando preparada, pode ser um espaço de desenvolvimento de habilidades de comunicação, socialização e autonomia, além de favorecer a redução do estigma.^{26,27} Da mesma forma, a participação em comunidades que valorizam a diversidade e oferecem acessibilidade contribui para a construção de redes sociais protetoras e para a melhora da QV.²⁶

A transição para a vida adulta também depende da inserção em ambientes de trabalho acessíveis e ajustados às necessidades do indivíduo. Programas de capacitação profissional e políticas públicas de inclusão laboral estão relacionados a maior independência e melhora na autoestima e QV. A ausência de tais oportunidades, por outro lado, representa um fator de risco para isolamento social e dependência prolongada.²⁸

As características ambientais moldam significativamente o prognóstico no TEA. A combinação de intervenção precoce baseada em evidências, suporte familiar sólido e ambientes educacionais e sociais inclusivos forma o tripé essencial para promover maior independência, participação social e bem-estar ao longo da vida.

(Tabela 1)

Tabela 1. Classificação dos fatores prognósticos no transtorno do espectro autista

Fatores Prognósticos Positivos	Fatores Prognósticos Negativos
• Aquisição precoce de linguagem funcional até os 5 anos de idade	• Ausência de fala funcional após os 5 anos de idade
• Habilidades cognitivas dentro da média ou acima	• Deficiência intelectual significativa
• Repertório consistente de comportamentos adaptativos (autonomia, autocuidado, habilidades sociais)	• Baixa autonomia e dificuldade em habilidades adaptativas
• Início precoce de intervenção (antes dos 3 anos de idade), intensiva e baseada em evidência	• Início tardio ou ausência de intervenção estruturada
• Suporte familiar responsivo, ambiente estruturado e afetivo	• Sobrecarga emocional/financeira familiar e pouco suporte
• Inserção em ambientes educacionais inclusivos, com adaptações adequadas	• Exclusão escolar, ausência de recursos inclusivos
• Participação social em contextos comunitários e redes de apoio	• Isolamento social e presença de estigma
• Ausência ou bom controle de comorbidades médicas/psiquiátricas	• Epilepsia refratária, transtornos psiquiátricos graves e não tratados
• Políticas públicas de inclusão e acesso a serviços especializados	• Falta de acesso a serviços de saúde, educação e suporte social

Transição para a vida adulta

A transição da adolescência para a vida adulta representa um período crítico no prognóstico de indivíduos com TEA. Nessa fase, as demandas sociais, acadêmicas e ocupacionais aumentam significativamente, e a presença de suporte adequado pode determinar o nível de independência e QV alcançado. Apesar dos avanços nas intervenções precoces, muitos jovens com TEA continuam enfrentando barreiras substanciais em seu percurso para a vida adulta.²

Mercado de trabalho

A inserção no mercado de trabalho é um dos maiores desafios enfrentados por adultos com TEA. Estudos demonstram que apenas

uma minoria consegue emprego competitivo, mesmo entre aqueles com funcionamento intelectual dentro da média ou acima dela.²⁹ Fatores como dificuldades de comunicação social, sensibilidade sensorial e rigidez comportamental frequentemente limitam a adaptação ao ambiente corporativo.³⁰ Programas de treinamento vocacional e políticas de inclusão têm mostrado impacto positivo, aumentando taxas de empregabilidade e promovendo maior autonomia.³¹

Ensino superior e capacitação profissional

O acesso ao ensino superior vem crescendo entre jovens com TEA, especialmente aqueles com suporte adequado durante o período escolar. No entanto, persistem barreiras significativas, como dificuldades na regulação emocional, gestão de demandas acadêmicas e interação com colegas.³² Universidades que oferecem serviços de apoio especializado, adaptações curriculares e programas de mentoria têm registrado maior retenção e sucesso acadêmico dessa população.³³ Além disso, a capacitação profissional adaptada às habilidades individuais mostra-se essencial para aumentar as chances de transição bem-sucedida para a vida laboral.³⁴

Relacionamentos pessoais e interações sociais

O estabelecimento e a manutenção de relacionamentos interpessoais, sejam eles de amizade, familiares ou românticos, constituem outro ponto central na vida adulta de pessoas com TEA. Dificuldades persistentes na leitura de sinais sociais, na reciprocidade afetiva e na flexibilidade cognitiva podem comprometer essas interações.³⁵ Entretanto, intervenções voltadas para habilidades sociais, assim como a participação em grupos de interesse compartilhado, podem favorecer vínculos mais estáveis e satisfatórios.¹¹ Além disso, a construção de redes de apoio social é um fator protetor para a saúde mental e a QV.¹²

A transição para a vida adulta no TEA é marcada por desafios multifatoriais que demandam intervenções contínuas e personalizadas.

A integração entre suporte educacional, capacitação profissional e fortalecimento das redes sociais é determinante para que esses indivíduos alcancem maior independência, satisfação pessoal e inclusão social.³⁶

Há possibilidade de remissão do diagnóstico?

A possibilidade de remissão do diagnóstico de TEA é um tema de grande debate na literatura científica. Embora o TEA seja considerado classicamente um transtorno do neurodesenvolvimento de caráter persistente, há evidências de que uma parcela de indivíduos pode, ao longo do desenvolvimento, deixar de preencher critérios diagnósticos formais.³⁷ Essa condição tem sido denominada de “*optimal outcome*” ou desfecho ótimo.

Estudos longitudinais sugerem que entre 3% e 25% dos indivíduos diagnosticados na infância não mantêm os critérios de TEA na adolescência ou na vida adulta.³⁸ Os principais fatores associados a esse desfecho incluem desenvolvimento precoce de linguagem funcional, quociente intelectual dentro da média ou superior, acesso a intervenções intensivas e precoces, e suporte familiar consistente.³⁹ Ainda assim, mesmo nesses casos, muitos indivíduos continuam a apresentar vulnerabilidades sutis, como dificuldades em pragmática da linguagem, processamento social mais lento ou maior risco de comorbidades psiquiátricas.⁴⁰

Do ponto de vista clínico, a remissão diagnóstica não deve ser confundida com a “cura” do TEA. Trata-se de uma reorganização do funcionamento adaptativo, na qual os sintomas deixam de ser suficientemente expressivos ou prejudiciais para justificar o diagnóstico.¹ É importante considerar que, para alguns indivíduos, especialmente aqueles com manifestações iniciais mais leves, o desenvolvimento e as intervenções eficazes podem modificar substancialmente a trajetória clínica.

Contudo, a literatura alerta para a heterogeneidade desses casos. Há risco de superinterpretação da “remissão”, especialmente

em indivíduos que desenvolvem estratégias compensatórias sofisticadas, capazes de mascarar déficits subjacentes.⁴¹ Além disso, a manutenção da funcionalidade ao longo da vida depende da adaptação contínua às novas demandas sociais, acadêmicas e ocupacionais, o que pode revelar fragilidades previamente não evidentes.²

Embora a possibilidade de remissão diagnóstica exista, trata-se de um fenômeno minoritário e dependente de múltiplos fatores, não devendo ser utilizada como expectativa normativa em intervenções.

Qualidade de vida no transtorno do espectro autista e seu impacto no prognóstico

A QV é um conceito multidimensional que abrange bem-estar físico, psicológico, social e ambiental, e tem se consolidado como indicador essencial para compreender o prognóstico no TEA.⁴² A mensuração da QV em TEA deve considerar instrumentos validados que incluam a perspectiva do próprio indivíduo, sempre que possível, e a de seus cuidadores. Escalas como WHOQOL-BREF e Vineland II têm sido utilizadas para mensuração longitudinal de funções adaptativas.⁴³

Estudos apontam que fatores individuais, como nível de funcionamento cognitivo, desenvolvimento da linguagem e presença de comorbidades, influenciam diretamente a QV.⁴² Aspectos ambientais, como suporte familiar, inclusão escolar e acesso a serviços de saúde, também são determinantes cruciais. Adicionalmente, o estigma social e a falta de acessibilidade impactam negativamente o bem-estar, aumentando o risco de isolamento e sofrimento psicológico.⁴⁴

Estratégias de intervenção direcionadas à promoção de QV incluem o fortalecimento da autonomia, o estímulo à participação social, o manejo adequado de comorbidades e a implementação de políticas inclusivas.⁴⁵ Tais medidas ampliam não apenas a satisfação pessoal, mas também a probabilidade de trajetórias de vida mais positivas.

Considerações finais

O prognóstico no TEA deve ser entendido como um fenômeno multifatorial e dinâmico, influenciado pela interação entre características individuais, fatores clínicos e contextos ambientais. A ampla heterogeneidade do TEA demanda uma abordagem personalizada, considerando não apenas os sintomas nucleares, mas também o perfil cognitivo, as habilidades adaptativas, a presença de comorbidades e os recursos disponíveis em cada realidade familiar e social.

A literatura evidencia que intervenções precoces, intensivas e baseadas em evidências constituem pilares fundamentais para trajetórias mais positivas, favorecendo o desenvolvimento da comunicação, da autonomia e da integração social. Da mesma forma, o suporte familiar e comunitário contínuo é determinante para a manutenção dos ganhos, prevenindo a sobrecarga dos cuidadores e ampliando a QV do indivíduo.

Além disso, ambientes educacionais inclusivos e estratégias de apoio individualizado são essenciais para o pleno aproveitamento acadêmico e social, impactando diretamente a transição para a vida adulta e a inserção em contextos de trabalho e relacionamentos. Portanto, o prognóstico no TEA não deve ser encarado como uma trajetória fixa, mas como um processo passível de modulação ao longo da vida, na medida em que se garantam condições adequadas de intervenção, suporte e inclusão. Essa perspectiva amplia não apenas as possibilidades de independência funcional, mas também de bem-estar subjetivo e participação social efetiva.

Referências

1. LORD, C. et al. The Lancet Commission on the future of care and clinical research in autism. *The Lancet*, v. 399, n. 10321, p. 271-334, 2022.
2. HOWLIN, P.; MAGIATI, I. Autism spectrum disorder: outcomes in adulthood. *Current Opinion in Psychiatry*, v. 30, n. 2, p. 69-76, 2017.
3. BAL, V. H. et al. Autism spectrum disorder symptoms from ages 2 to 19 years: implications for diagnosing adolescents and young adults. *Autism Research*, v. 12, n. 1, p. 89-99, 2019.
4. GOTHAM, K.; PICKLES, A.; LORD, C. Trajectories of autism severity in children using standardized ADOS scores. *Pediatrics*, v. 130, n. 5, 2012.

5. ORSMOND, G. I. et al. Social participation among young adults with an autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 43, n. 11, p. 2710-2719, 2013.
6. PICKLES, A.; ANDERSON, D. K.; LORD, C. Heterogeneity and plasticity in the development of language: a 17-year follow-up of children referred early for possible autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, v. 55, n. 12, p. 1354-1362, 2014.
7. TAGER-FLUSBERG, H. The development of English as a second language with and without specific language impairment: clinical implications. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, v. 24, n. 2, p. 1-14, 2015.
8. SZATMARI, P. et al. Developmental trajectories of symptom severity and adaptive functioning in an inception cohort of preschool children with autism spectrum disorder. *JAMA Psychiatry*, v. 72, n. 3, p. 276-283, 2015.
9. CHARMAN, T. et al. IQ in children with autism spectrum disorders: data from the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Psychological Medicine*, v. 41, n. 3, p. 619-627, 2011.
10. SMITH, L. E.; MAENNER, M. J.; SELTZER, M. M. Developmental trajectories in adolescents and adults with autism: the case of daily living skills. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 51, n. 6, p. 622-631, 2012.
11. GATES, J. A.; KANG, E.; LERNER, M. D. Efficacy of group social skills interventions for youth with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Clinical Psychology Review*, v. 52, p. 164-181, 2017.
12. LAI, M. C.; LOMBARDO, M. V.; BARON-COHEN, S. Autism. *The Lancet*, v. 383, n. 9920, p. 896-910, 2014.
13. SIMONOFF, E. et al. Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, v. 47, n. 8, p. 921-929, 2008.
14. LUKMANJI, S. et al. The co-occurrence of epilepsy and autism: a systematic review. *Epilepsy & Behavior*, v. 98, p. 238-248, 2019.
15. LEYFER, O. T. et al. Comorbid psychiatric disorders in children with autism: interview development and rates of disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 36, n. 7, p. 849-861, 2006.
16. DEL BARRIO, V. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. In: *Encyclopedia of Applied Psychology*. v. 1. 2004. p. V1-607-V1-614.
17. KIM, S. H. et al. Variability in autism symptom trajectories using repeated observations from 14 to 36 months of age. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 57, n. 11, p. 837-848.e2, 2018.
18. MATSON, J. L.; WILKINS, J.; KEN, J. M. The relationship of challenging behaviors to severity and symptoms of autism spectrum disorders. *Journal of Mental Health Research in Intellectual Disabilities*, v. 2, n. 1, p. 29.44, 2008.
19. SIEGEL, M.; BEAULIEU, A. A. Psychotropic medications in children with autism spectrum disorders: a systematic review and synthesis for evidence-based practice. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 42, n. 8, p. 1592-1605, 2012.
20. RODGERS, M. et al. Intensive behavioural interventions based on applied behaviour analysis for young children with autism: an international collaborative individual participant data meta-analysis. *Autism*, v. 25, n. 4, p. 1137-1153, 2021.

21. DAWSON, G. et al. Early behavioral intervention is associated with normalized brain activity in young children with autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 51, n. 11, p. 1150-1159, 2012.
22. ZWAIGENBAUM, L. et al. Early intervention for children with autism spectrum disorder under 3 years of age: recommendations for practice and research. *Pediatrics*, v. 136, p. S60-S81, 2015.
23. ROGERS, S. J.; DAWSON, G. *Early Start Denver Model for young children with autism*. [S. l.]: Guilford Press, 2010.
24. ABOUZEID, N. et al. Parent coaching intervention program based on the Early Start Denver Model for children with autism spectrum disorder: feasibility and acceptability study. *Research in Developmental Disabilities*, v. 105, p. 103747, 2020.
25. KARST, J. S.; VAN HECKE, A. V. Parent and family impact of autism spectrum disorders: a review and proposed model for intervention evaluation. *Clinical Child and Family Psychology Review*, v. 15, n. 3, p. 247-277, 2012.
26. LINDSAY, S. et al. Educators' challenges of including children with autism spectrum disorder in mainstream classrooms. *International Journal of Disability, Development and Education*, v. 60, n. 4, p. 347-362, 2013.
27. KASARI, C. et al. Making the connection: randomized controlled trial of social skills at school for children with autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, v. 53, n. 4, p. 431-439, 2012.
28. HUMPHREY, N.; SYMES, W. Inclusive education for pupils with autistic spectrum disorders in secondary mainstream schools: teacher attitudes, experience and knowledge. *International Journal of Inclusive Education*, v. 17, n. 1, p. 32-46, 2013.
29. ROUX, A. M. et al. Postsecondary employment experiences among young adults with an autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 52, n. 9, p. 931-939, 2013.
30. HEDLEY, D. et al. Employment programmes and interventions targeting adults with autism spectrum disorder: a systematic review of the literature. *Autism*, v. 21, n. 8, p. 929-941, 2017.
31. WEHMAN, P. H. et al. Competitive employment for youth with autism spectrum disorders: early results from a randomized clinical trial. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 44, n. 3, p. 487-500, 2014.
32. GELBAR, N. W.; SMITH, I.; REICHOW, B. Systematic review of articles describing experience and supports of individuals with autism enrolled in college and university programs. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 44, n. 10, p. 2593-2601, 2014.
33. ANDERSON, A. H.; STEPHENSON, J.; CARTER, M. A systematic literature review of the experiences and supports of students with autism spectrum disorder in post-secondary education. *Research in Autism Spectrum Disorders*, v. 39, p. 33-53, 2017. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jrasd.2017.04.002>.
34. CHIANG, H. M. et al. Predictive factors of participation in postsecondary education for high school leavers with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 42, n. 5, p. 685-696, 2012.
35. SEDGEWICK, F.; HILL, V.; PELLICANO, E. 'It's different for girls': gender differences in the friendships and conflict of autistic and neurotypical adolescents. *Autism*, v. 23, n. 5, p. 1119-1132, 2019.

36. MAZUREK, M. O. Loneliness, friendship, and well-being in adults with autism spectrum disorders. *Autism*, v. 18, n. 3, p. 223-232, 2014.
37. HELT, M. et al. Can children with autism recover? If so, how? *Neuropsychology Review*, v. 18, n. 4, p. 339-366, 2008.
38. FEIN, D. et al. Optimal outcome in individuals with a history of autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, v. 54, n. 2, p. 195-205, 2013.
39. ANDERSON, D. K.; LIANG, J. W.; LORD, C. Predicting young adult outcome among more and less cognitively able individuals with autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, v. 55, n. 5, p. 485-494, 2014.
40. ORINSTEIN, A. J. et al. Intervention for optimal outcome in children and adolescents with a history of autism. *Advances in Nursing Science*, v. 37, n. 2, p. 247-256, 2014.
41. LIVINGSTON, L. A.; SHAH, P.; HAPPÉ, F. Compensatory strategies below the behavioural surface in autism: a qualitative study. *The Lancet Psychiatry*, v. 6, n. 9, p. 766-777, 2019.
42. SCHALOCK, R. L. et al. Moving us toward a theory of individual quality of life. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, v. 121, n. 1, p. 1-12, 2016.
43. GOTHAM, K. et al. Characterizing the daily life, needs, and priorities of adults with autism spectrum disorder from Interactive Autism Network data. *Autism*, v. 19, n. 7, p. 794-804, 2015.
44. BOTHA, M.; DIBB, B.; FROST, D. M. "Autism is me": an investigation of how autistic individuals make sense of autism and stigma. *Disability & Society*, v. 37, n. 3, p. 427-453, 2022. Disponível em: <https://doi.org/10.1080/09687599.2020.1822782>.
45. MCCONACHIE, H. et al. Enhancing the validity of a quality of life measure for autistic people. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 48, n. 5, p. 1596-1611, 2018.



Perguntas Comentadas

1 Quais são os principais fatores preditores de bom prognóstico no transtorno do espectro autista (TEA) identificados pela literatura longitudinal?

Estudos longitudinais têm identificado diversos fatores associados a **melhores desfechos funcionais e adaptativos** em indivíduos com TEA. Os principais **preditores de bom prognóstico** incluem:

- Quociente de Inteligência (QI) ≥ 70 , indicador de menor comprometimento cognitivo;¹
- **Aquisição de linguagem funcional antes dos 5 anos de idade;**²
- **Intervenção precoce intensiva**, especialmente quando iniciada **antes dos 3 anos de idade;**³⁻⁵
- **Presença de gestos comunicativos e brincadeiras simbólicas espontâneas** na infância.²

Esses elementos estão fortemente associados a **maiores níveis de independência, melhor integração social e desempenho adaptativo positivo na vida adulta.**⁶⁻⁹

Além disso, fatores contextuais como **suporte familiar estável, intervenções educacionais adequadas e continuidade de acompanhamento multiprofissional** também contribuem para trajetórias mais favoráveis de desenvolvimento.¹⁰

Referências

1. CHARMAN, T. et al. IQ in children with autism spectrum disorders: data from the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Psychological Medicine*, v. 41, n. 3, p. 619-627, 2011.
2. PICKLES, A.; ANDERSON, D. K.; LORD, C. Heterogeneity and plasticity in the development of language: a 17-year follow-up of children referred early for possible autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, v. 55, n. 12, p. 1354-1362, 2014.

3. DAWSON, G. et al. Early behavioral intervention is associated with normalized brain activity in young children with autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 51, n. 11, p. 1150-1159, 2012.
4. RODGERS, M. et al. Intensive behavioural interventions based on applied behaviour analysis for young children with autism: an international collaborative individual participant data meta-analysis. *Autism*, v. 25, n. 4, p. 1137-1153, 2021.
5. ZWAIGENBAUM, L. et al. Early intervention for children with autism spectrum disorder under 3 years of age: recommendations for practice and research. *Pediatrics*, v. 136, p. S60-S81, 2015.
6. BAL, V. H. et al. Autism spectrum disorder symptoms from ages 2 to 19 years: implications for diagnosing adolescents and young adults. *Autism Research*, v. 12, n. 1, p. 89-99, 2019.
7. SZATMARI, P. et al. Developmental trajectories of symptom severity and adaptive functioning in an inception cohort of preschool children with autism spectrum disorder. *JAMA Psychiatry*, v. 72, n. 3, p. 276-283, 2015.
8. SMITH, L. E.; MAENNER, M. J.; SELTZER, M. M. Developmental trajectories in adolescents and adults with autism: the case of daily living skills. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 51, n. 6, p. 622-631, 2012.
9. FEIN, D. et al. Optimal outcome in individuals with a history of autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, v. 54, n. 2, p. 195-205, 2013.
10. KARST, J. S.; VAN HECKE, A. V. Parent and family impact of autism spectrum disorders: a review and proposed model for intervention evaluation. *Clinical Child and Family Psychology Review*, v. 15, n. 3, p. 247-277, 2012.

2

Quais aspectos devem ser priorizados na transição para a vida adulta em indivíduos com TEA?

A **transição para a vida adulta** representa uma fase crítica e, muitas vezes, negligenciada no manejo clínico do TEA. Nessa etapa, o foco deve abranger **intervenções em múltiplas dimensões**, com ênfase em:

- **Saúde mental:** manejo adequado de **comorbidades psiquiátricas** (como ansiedade, depressão, transtorno do déficit de atenção e hiperatividade e risco de uso de substâncias);¹
- **Inserção vocacional:** **programas de capacitação para o trabalho**, estágios supervisionados e suporte individualizado no ambiente profissional;²⁻⁴
- **Autonomia funcional:** **treinamento de habilidades de vida diária**, autocuidado, gerenciamento de tempo e organização;^{1,2}

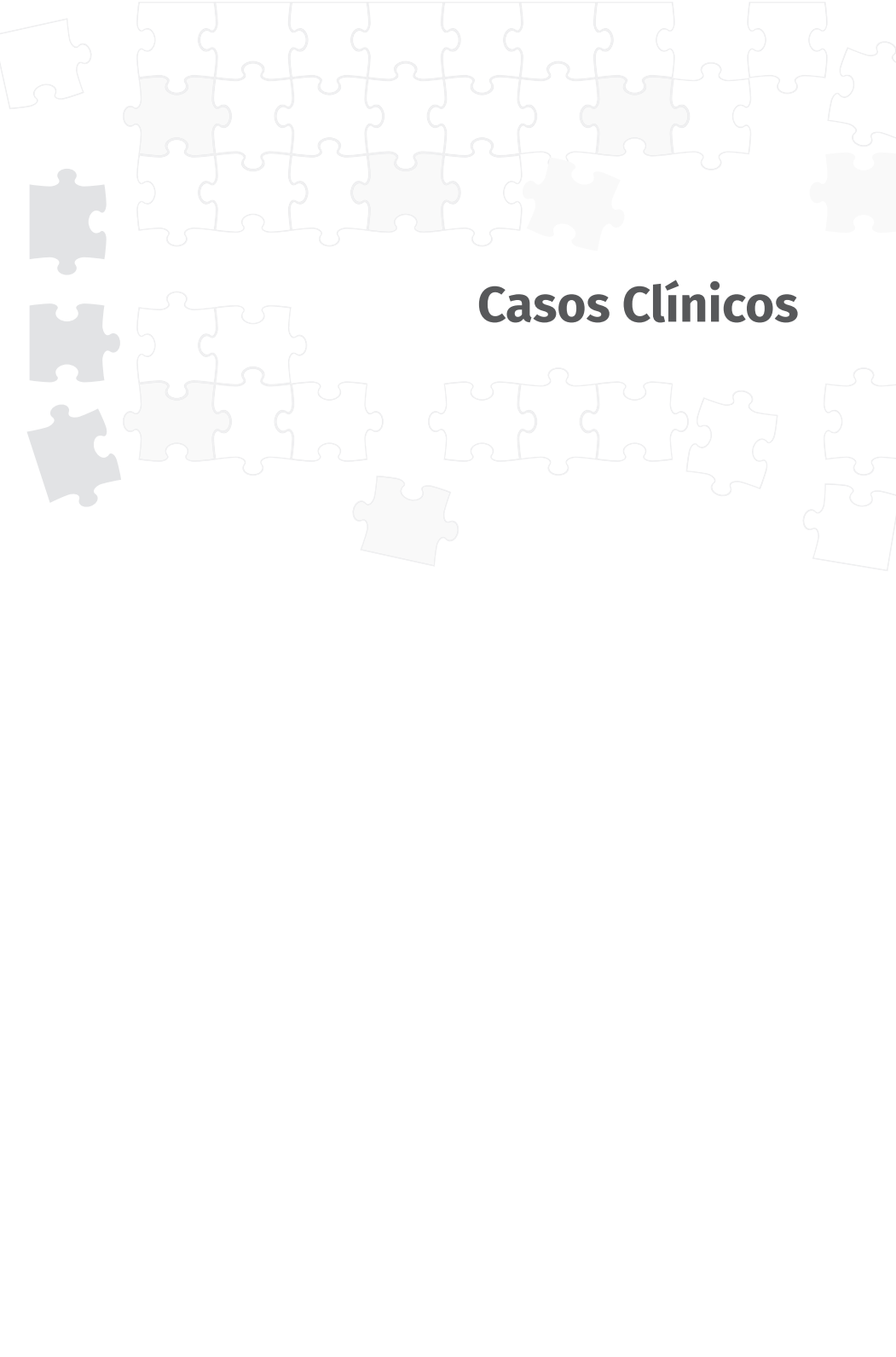
- **Rede de apoio:** fortalecimento do **suporte familiar**, acesso a **serviços de transição e integração comunitária**, como os programas de **educação pós-secundária**.⁵⁻⁷

A ausência de suporte nessas áreas aumenta o risco de **isolamento social, desemprego e sintomas ansiosos ou depressivos**, mesmo entre indivíduos sem deficiência intelectual.^{4,8,9}

Portanto, políticas públicas e programas clínicos devem priorizar a **continuidade de cuidados ao longo do ciclo vital**, promovendo **qualidade de vida e inclusão social**.¹⁰

Referências

1. SIMONOFF, E. et al. Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, v. 47, n. 8, p. 921-929, 2008.
2. HEDLEY, D. et al. Employment programmes and interventions targeting adults with autism spectrum disorder: a systematic review of the literature. *Autism*, v. 21, n. 8, p. 929-941, 2017.
3. WEHMAN, P. H. et al. Competitive employment for youth with autism spectrum disorders: early results from a randomized clinical trial. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 44, n. 3, p. 487-500, 2014.
4. ROUX, A. M. et al. Postsecondary employment experiences among young adults with an autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 52, n. 9, p. 931-939, 2013.
5. GELBAR, N. W.; SMITH, I.; REICHOW, B. Systematic review of articles describing experience and supports of individuals with autism enrolled in college and university programs. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 44, n. 10, p. 2593-2601, 2014.
6. ANDERSON, A. H.; STEPHENSON, J.; CARTER, M. A systematic literature review of the experiences and supports of students with autism spectrum disorder in post-secondary education. *Research in Autism Spectrum Disorders*, v. 39, p. 33-53, 2017.
7. CHIANG, H. M. et al. Predictive factors of participation in postsecondary education for high school leavers with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 42, n. 5, p. 685-696, 2012.
8. MAZUREK, M. O. Loneliness, friendship, and well-being in adults with autism spectrum disorders. *Autism*, v. 18, n. 3, p. 223-232, 2014.
9. SEDGEWICK, F.; HILL, V.; PELLICANO, E. 'It's different for girls': gender differences in the friendships and conflict of autistic and neurotypical adolescents. *Autism*, v. 23, n. 5, p. 1119-1132, 2019.
10. SCHALOCK, R. L. et al. Moving us toward a theory of individual quality of life. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, v. 121, n. 1, p. 1-12, 2016.

The background of the page is decorated with a pattern of interlocking puzzle pieces. Some pieces are solid light gray, while others are white with a thin gray outline. The pieces are arranged in a way that suggests a larger, partially completed puzzle.

Casos Clínicos



Como eu Trato?

Beatriz Borba Casella

Identificação

Arthur, 11 anos, mora com os pais e uma irmã mais nova.
É estudante e frequenta escola regular.



Queixa e duração

Episódios frequentes de irritabilidade e agressividade.

História da moléstia atual

Arthur é trazido à consulta por sua mãe devido a episódios recorrentes de irritabilidade, explosões de raiva e comportamentos agressivos. A mãe relata que tais episódios se intensificaram nos últimos meses, sendo precipitados principalmente por frustrações, mudanças na rotina e conflitos com os pares. Ao ser contrariado, Arthur tende a se desorganizar emocionalmente, com períodos de agitação motora intensa e choro inconsolável.

Os episódios incluem gritos, empurrões em colegas e arremesso de objetos. Em sala de aula, costuma jogar seus materiais quando não consegue realizar uma tarefa da forma como deseja, ou quando incomodado pelo ruído intenso da conversa dos colegas. Em casa, os episódios também são recorrentes: grita com os familiares e já chegou a quebrar brinquedos quando contrariado ou diante de mudanças na rotina. Recentemente quebrou um espelho após a funcionária da casa reorganizar sua estante.

Além disso, Arthur apresenta, desde os 8 anos, tiques motores e vocais, de início insidioso e curso flutuante. Apresenta piscamentos

oculares repetitivos e movimentos rápidos e estereotipados da cabeça para o lado. Os tiques vocais incluem pigarros repetitivos e, ocasionalmente, vocalizações curtas sem função comunicativa. A frequência dos tiques aumenta em situações de estresse ou quando Arthur está sob observação social, como durante apresentações escolares.

Atualmente, Arthur não tem melhores amigos na escola e prefere passar o recreio em sala de aula, por se incomodar demasiadamente com o barulho. Refere também que sofre *bullying* constante dos colegas por conta dos tiques e por ser “diferente” dos colegas.

Sua mãe relata que Arthur nasceu prematuro de 33 semanas e apresentou atraso no desenvolvimento da linguagem. Aos 2 anos, ainda não falava e tampouco realizava gestos comunicativos como apontar, o que preocupava os familiares. No entanto, o pediatra responsável minimizou a queixa, orientando que “cada criança tem seu tempo” e recomendando apenas observação, na expectativa de melhora espontânea. Insatisfeita com a resposta, a família procurou atendimento fonoaudiológico por conta própria. Segundo a mãe, houve progressos iniciais na linguagem, o que gerou alívio momentâneo e reduziu a percepção de gravidade naquele período.

A mãe relata que achava curioso que, quando pequeno, Arthur se interessava muito por ventiladores, passando horas observando o movimento das pás. Além disso, demonstrava fascínio por máquinas de lavar. Apresentava movimentos repetitivos, como balançar as mãos ou o corpo, principalmente em momentos de excitação emocional – quando estava muito alegre ou ansioso. Tinha o hábito de girar objetos e rodas de carrinhos de forma repetitiva, demonstrando interesse maior pela funcionalidade do que pela brincadeira simbólica em si. Não se envolvia em brincadeiras de faz de conta ou atividades imaginativas, mas desenvolveu um hiperfoco por carros, sendo capaz de nomear diversas marcas com precisão e passando horas enfileirando miniaturas.

O contato visual era pobre e inconsistente, mas a mãe atribuía inicialmente esse comportamento à timidez. Arthur ingressou na

escola aos 3 anos e meio, onde aprendeu com rapidez o alfabeto em português e inglês. As professoras relatavam que ele preferia brincar sozinho ou, quando interagia, buscava crianças mais novas. Em eventos sociais como festas de aniversário, apresentava reações intensas diante de estímulos sensoriais: durante os “parabéns”, frequentemente chorava de forma inconsolável, sendo necessário que a mãe o retirasse do ambiente.

Ao longo dos anos, teve boa evolução no ambiente escolar e tirava boas notas. Teve alguns amigos, porém não conseguia manter essas amizades, que, aos poucos, se afastavam. Apresentava dificuldade em compreender piadas e sarcasmo. Seu comportamento não chamava a atenção do pai, que acredita que sempre foi muito parecido com ele. No último ano, havia começado psicoterapia, porém, diante da piora da irritabilidade e da agressividade, os pais optaram por procurar, pela primeira vez, um neurologista infantil.

Antecedentes gestacionais e neonatais

A gestação foi concebida por fertilização *in vitro* em mãe de 41 anos. Durante o pré-natal, a gestante desenvolveu doença hipertensiva específica da gestação, evoluindo para um quadro de pré-eclâmpsia. O parto ocorreu de forma prematura, com 33 semanas de gestação. O recém-nascido apresentou peso de nascimento de 1.700 g e Apgar 8 e 9, e não necessitou de manobras de reanimação neonatal. Permaneceu internado em unidade de terapia intensiva neonatal exclusivamente para ganho ponderal, com alta hospitalar após 10 dias de vida.

Desenvolvimento neuropsicomotor

Arthur apresentou sustento cefálico com 3 meses de idade corrigida, sentou-se com apoio com 6 meses de idade corrigida e sem apoio com 9 meses de idade corrigida, e deu os primeiros passos com 1 ano e 2 meses de idade corrigida. No entanto, demorou a falar, emitindo as primeiras palavras com 2 anos e meio após o início da terapia com fonoaudióloga.

Antecedentes pessoais

Diagnóstico de asma, em uso de Seretide®.

Antecedentes familiares

Arthur é o primeiro filho de casal não consanguíneo. O pai de Arthur, atualmente com 62 anos, sempre foi mais reservado, nunca teve muitos amigos e não gosta de receber visitas. É engenheiro e teve grande sucesso na profissão. Sempre foi mais metódico e apresentava grande irritabilidade quando seu planejamento não se concretizava.

Discussão

O paciente em questão apresenta dificuldades de interação e comunicação social, caracterizadas por déficits na reciprocidade socioemocional, no desenvolvimento e manutenção dos relacionamentos e na linguagem não verbal. Além disso, apresenta interesses restritos, comportamentos repetitivos, alterações sensoriais e apego à rotina, constituindo critérios claros para o transtorno do espectro autista (TEA), de acordo com o *Manual Estatístico e Diagnóstico de Transtornos Mentais*, 5ª edição, texto revisado (DSM-5-TR).

Arthur apresentou atraso diagnóstico, que, infelizmente, ainda é comum na atualidade. Quanto aos antecedentes pessoais, a prematuridade configura um fator de risco para transtornos do neurodesenvolvimento. Além disso, a idade avançada dos pais é também um possível fator de risco para o TEA. O estudo de Wu *et al.* evidencia que o aumento na idade paterna ou materna em 10 anos acarreta um aumento em torno de 20% no risco de TEA nos filhos — sendo esse aumento estimado em 18% para a idade materna e 21% para a idade paterna. O grupo de idade materna mais alta foi associado ao aumento de 41% (*odds ratio* [OR]: 1,41, intervalo de confiança [IC] de 95%: 1,29-1,55) no risco de TEA, e o grupo de idade paterna mais elevada foi associado a 55% de aumento (OR: 1,55, IC de 95%: 1,39-1,73).

A irritabilidade no TEA é um sintoma frequente, multifatorial e clinicamente relevante, podendo se manifestar por acessos de raiva, comportamentos agressivos e autoagressivos ou explosões emocionais diante de frustrações ou mudanças de rotina. Em muitos casos, esses comportamentos resultam de dificuldades em comunicar desejos ou desconfortos, alterações sensoriais, rigidez cognitiva e baixa tolerância à frustração – todos presentes no perfil clínico de Arthur.

A presença de tiques motores e vocais múltiplos, persistentes por mais de um ano, com início antes dos 18 anos, preenche critérios para diagnóstico de síndrome de Tourette, segundo o DSM-5-TR. Essa condição é mais prevalente em crianças com TEA do que na população geral e pode amplificar os desafios comportamentais já existentes.

Foi proposto um plano terapêutico com ajustes na psicoterapia, intervenções psicoeducacionais e comportamentais estruturadas e início de terapia ocupacional com integração sensorial.

Diante da complexidade do quadro de TEA com irritabilidade, tiques e sintomas comportamentais disfuncionais, foi iniciado aripiprazol em dose baixa, com plano de titulação gradual.

O aripiprazol é um antipsicótico atípico com ação agonista parcial nos receptores dopaminérgicos D2 e serotoninérgicos 5-HT1A, aprovado pelo *Food and Drug Administration* (FDA) para o tratamento da irritabilidade associada ao TEA em crianças e adolescentes a partir dos 6 anos. Estudos clínicos randomizados demonstraram eficácia significativa na redução de comportamentos disruptivos, como agressividade, impulsividade e acessos de raiva. Além disso, evidências crescentes indicam sua utilidade no tratamento de tiques, com melhora clínica observada em pacientes com Tourette, especialmente nos casos com comorbidades psiquiátricas.

A escolha do fármaco foi pautada por sua eficácia na redução da irritabilidade no TEA e também por apresentar benefício clínico no manejo de tiques. O objetivo terapêutico é diminuir a agressividade,

modular a reatividade emocional e reduzir a frequência dos tiques, com monitoramento clínico e metabólico rigoroso.

Assim, a escolha pelo aripiprazol neste caso se justifica pela presença simultânea de:

- Irritabilidade severa e explosões de raiva no contexto do TEA;
- Tiques motores e vocais com impacto funcional;
- Perfil favorável de tolerabilidade, com menor risco de alterações hormonais, como aumento de prolactina, que pode ocorrer com a risperidona.

Conclusão

O caso de Arthur ilustra de forma clara a complexidade do manejo clínico em crianças com TEA, particularmente quando associado a comorbidades comportamentais e neurológicas, como irritabilidade severa e tiques. Trata-se de uma criança sem prejuízo acadêmico, mas com importante impacto funcional em razão de dificuldades na regulação emocional, rigidez comportamental, alterações sensoriais e agressividade.

Diante da intensidade dos sintomas comportamentais, o tratamento farmacológico foi necessário e apropriado, especialmente considerando o risco de prejuízos sociais, escolares e emocionais. O aripiprazol foi escolhido por sua eficácia tanto na redução da irritabilidade quanto no controle de tiques motores e vocais, com um perfil de segurança mais favorável entre os antipsicóticos disponíveis.

Contudo, é fundamental ressaltar que o tratamento farmacológico, por si só, não é suficiente. Casos como o de Arthur demandam uma abordagem terapêutica integrada, com psicoterapia adaptada ao perfil de desenvolvimento da criança e o envolvimento de uma equipe multidisciplinar, incluindo fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais, psicólogos e profissionais da educação.

A coordenação entre os diferentes atores envolvidos – família, escola, equipe de saúde e o próprio paciente – é essencial para promover avanços no desenvolvimento emocional, na autonomia

funcional e na qualidade de vida da criança. Esse caso reforça a importância do diagnóstico precoce, da validação das queixas familiares desde o início e da formulação de planos terapêuticos que se adequem ao perfil do paciente e considerem suas comorbidades.

Referências

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5-TR. 5. ed., texto revisado. Washington, DC: American Psychiatric Publishing, 2022.

WU, S. et al. Advanced parental age and autism risk in children: a systematic review and meta-analysis. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, v. 135, n. 1, p. 29-41, 2017. doi: <https://doi.org/10.1111/acps.12666>.

MARCUS, R. N. et al. A placebo-controlled, fixed-dose study of aripiprazole in children and adolescents with irritability associated with autistic disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 48, n. 11, p. 1110-1119, 2009.

OWEN, R. et al. Aripiprazole in the treatment of irritability in children and adolescents with autistic disorder. *Pediatrics*, v. 124, n. 6, p. 1533-1540, 2009.

SALLEE, F. R. et al. Randomized, double-blind, placebo-controlled trial of aripiprazole in children and adolescents with Tourette's disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 56, n. 7, p. 610-618, 2017.

ROESSNER, V. et al. European clinical guidelines for Tourette syndrome and other tic disorders. Part II: pharmacological treatment. *European Child & Adolescent Psychiatry*, v. 20, n. 4, p. 173-196, 2011.

CARNOVALE, C., BATTINI, V., SANTORO, C., et al. (2023). Umbrella review: association between antipsychotic drugs and metabolic syndrome hallmarks in children and adolescents. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 63(3), 313-335.



Como eu Trato?

Adélia Henriques-Souza

Identificação

Bento, 5 anos e 9 meses, filho único, mora com os pais. É estudante e frequenta escola regular com auxílio de mediador.



Queixa e duração

Atraso de fala desde o primeiro ano de vida; irritabilidade e desregulação emocional importantes, com gritos, agressões e desorganização motora; dificuldades de participação em reabilitação; impactos familiares e escolares já estabelecidos.

História da moléstia atual

- Intenção comunicativa presente, porém sem habilidade linguística funcional; fala pouco compreensível, ecolalia.
- Inquietude motora marcada; movimentos desarmônicos.
- Brincar com pouca funcionalidade; hiperfoco por carros.
- Estereotipias motoras (abandar as mãos, pular); aproxima objetos dos olhos; marcha em pontas dos pés.
- Desregulação emocional diante de estímulos mínimos (gritos, agressões, desorganização motora, extrema irritabilidade).
- Uso de chupetas e fraldas; sobrepeso.
- Exclusão social/familiar e escolar previamente relatada.
- Intervenção iniciada: aripiprazol *off label*, com titulação de 1 mg/dia (preferencialmente à noite), incrementos a cada três dias, alvo 5 mg/dia, com melhora significativa do comportamento e melhor aproveitamento das reabilitações.

Antecedentes gestacionais e neonatais

- Pré-natal: descolamento prematuro da placenta aos quatro meses, com necessidade de repouso materno, sem maiores intercorrências.
- Parto vaginal induzido; idade gestacional: 41 semanas e 5 dias.
- Peso de nascimento 3.730 g; comprimento 52 cm; perímetro cefálico 35 cm; Apgar 9/10.
- Icterícia neonatal; alta em 48 horas.

Desenvolvimento neuropsicomotor

- Atraso precoce de fala; atualmente não verbal funcional.
- Estereotipias e marcha em pontas; dificuldades motoras (inquietação desarmônica).
- Exposição maciça a telas (associada a atraso de linguagem em contexto ecológico).

Antecedentes pessoais

- Uso de chupetas e fraldas.
- Sobrepeso.
- Exposição excessiva a telas.

Antecedentes familiares

- Pais saudáveis, 31 anos; sem consanguinidade. Sem outras informações clínicas relevantes.

Exame neurológico

O seu exame neurológico evidencia um menino com intenção comunicativa, mas sem habilidade linguística, ecolalia e fala pouco compreensível. Inquietude motora exuberante e desarmônico em seus movimentos. Tem hiperfoco por carros. O brincar tem pouca funcionalidade. Deambula sobre as pontas dos pés. Estereotipias motoras de abanar as mãos e pular. Aproxima os objetos dos olhos. Usa chupetas e fraldas. Chama atenção a sua desregulação emocional

diante de mínimos estímulos, com gritos, agressões e desorganização motora, além de extrema irritabilidade. Sobrepeso.

Diagnóstico

TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA, nível 3 de suporte (não verbal e deficiência intelectual associada).

Intervenção

Já em intervenção multiprofissional com fonoaudiologia, terapia ocupacional e psicologia.

Discussão

De forma geral, o tratamento para irritabilidade no transtorno do espectro autista (TEA) é multimodal, incluindo terapia comportamental, treinamento parental, psicoeducação e intervenções farmacológicas. Quando os métodos comportamentais e de treinamento não funcionam e os comportamentos disruptivos são graves e ocorrem em lugares distintos, o uso de psicofármacos é requerido.

Como já havia exclusão social familiar e escolar, além de impacto negativo social e sobrepeso, foi optado por se iniciar aripiprazol *off label*. Além disso, havia grande prejuízo na reabilitação, pois ele sempre se desregulava por muitos minutos e as terapeutas não conseguiam fazer o plano terapêutico.

Habitualmente, iniciamos com 1 mL (1 mg) ao dia, preferencialmente à noite, com pequenos acréscimos a cada três dias até a dosagem almejada. No caso dessa criança, chegamos a 5 mg, com melhora significativa. Houve uma mudança comportamental acentuada, proporcionando melhor aproveitamento das reabilitações e qualidade de vida para a família e o paciente.

A irritabilidade persistente em crianças e adolescentes tem sido identificada como um marcador para transtornos psiquiátricos, uma vez que é listada como sintoma no *Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais*, quinta edição (DSM-5), em vários transtornos

mentais, tais como transtorno disruptivo da desregulação do humor, transtorno de oposição desafiante, transtorno de estresse pós-traumático, transtorno ansioso generalizado, transtornos de humor, transtorno do déficit de atenção e hiperatividade e TEA.¹

Indivíduos com TEA podem apresentar desregulação emocional e/ou irritabilidade, definidos, respectivamente, como a incapacidade de regular as emoções de forma efetiva e adequada e como um estado de controle reduzido do temperamento ou de uma resposta excessiva a estímulos. Mesmo que os medicamentos psicofarmacológicos sejam atualmente aprovados pela *Food and Drug Administration* (FDA) para irritabilidade em vez de desregulação emocional no TEA, a desregulação emocional e a irritabilidade são frequentemente consideradas construtos sobrepostos, e não há consenso sobre seu escopo ou diferenças claras entre eles.²

Transtornos comportamentais graves associados ao TEA incluem irritabilidade, que pode se manifestar como autoagressão e heteroagressão, além de acessos de raiva. Esses sintomas prejudicam ainda mais a interação social e a comunicação, representando um impacto negativo para os indivíduos e suas famílias.³

Os medicamentos antipsicóticos são comumente utilizados em crianças e adolescentes com TEA. Apenas dois antipsicóticos – risperidona e aripiprazol – foram aprovados pelo FDA, em 2006 e 2009, respectivamente, para crianças e adolescentes com irritabilidade associada ao TEA, incluindo sintomas de auto e heteroagressão, automutilação, agressividade, birra e mudanças rápidas de humor.^{3,4} O uso de agentes antipsicóticos reduz os problemas comportamentais e aumenta a adaptação ao ambiente.³

Referências

1. AGGARWAL, A.; MARWAHA, R. Oppositional Defiant Disorder. Atualizado em: 19 set. 2022. In: STATPEARLS [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, Jan. 2023. p. 1-16. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK333022/>. Acesso em: 22 out. 2025.
2. DE PABLO, G. S.; JORDÁ, C. P.; VAQUERIZO-SERRANO, J. Systematic review and meta-analysis: efficacy of pharmacological interventions for irritability and

emotional dysregulation in autism spectrum disorder and predictors of response. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 62, n. 2, p. 151-168, 2023.

3. HESAPCIOGLU, S. T.; CEYLAN, M. F.; KASAK, M.; SEM, C. P. Olanzapine, risperidone, and aripiprazole use in children and adolescents with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, v. 72, p. 1-11, 2020.
4. PERSICO, A. M. et al. The pediatric psychopharmacology of autism spectrum disorder: a systematic review – Part I: the past and the present. *Progress in Neuropsychopharmacology & Biological Psychiatry*, v. 110, p. 2-27, 2021.



Como eu Trato?

Adélia Henriques-Souza

Identificação

Menino, atualmente com 3 anos e 9 meses de idade, filho único de pais não consanguíneos, ambos com 31 anos de idade.



Pré-natal com descolamento prematuro da placenta aos 4 meses; fez repouso. Nasceu de parto vaginal induzido; idade gestacional = 41 semanas e 5 dias, peso de nascimento = 3.730 g, comprimento = 52 cm, perímetro cefálico = 35 cm, Apgar 9/10. Teve icterícia. Alta após 48 horas. Teve atraso precoce de fala. Exposição maciça a telas.

O seu exame neurológico evidencia um menino com intenção comunicativa, mas sem habilidade linguística, ecolalia e fala pouco compreensível. Inquietude motora exuberante, desarmônico em seus movimentos. Tem hiperfoco por carros. O brincar tem pouca funcionalidade. Deambula sobre as pontas dos pés. Estereotipias motoras de abanar as mãos e pular. Aproxima os objetos dos olhos. Usa chupetas e fraldas. Chama a atenção a sua desregulação emocional diante de mínimos estímulos, com gritos, agressões e desorganização motora, além de extrema irritabilidade. Sobrepeso.

Portanto, é um menino com TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA), não verbal e com deficiência intelectual.

Como já havia exclusão social familiar e escolar, além de impacto negativo social e sobrepeso, foi optado por iniciar aripiprazol off label. Além disso, havia grande prejuízo na reabilitação, pois

ele sempre se desregulava por muitos minutos, e as terapeutas não conseguiam fazer o plano terapêutico.

Habitualmente, iniciamos com 1 mL (1 mg) ao dia, preferencialmente à noite, com pequenos acréscimos a cada três dias até a dosagem almejada. No caso dessa criança, chegamos a 5 mg, com melhora significativa. Houve uma mudança comportamental acentuada, proporcionando melhor aproveitamento das reabilitações e qualidade de vida para a família e o paciente.

De forma geral, o tratamento para irritabilidade no TEA é multimodal, incluindo terapia comportamental, treinamento parental, psicoeducação e intervenções farmacológicas. Quando os métodos comportamentais e de treinamento não funcionam e os comportamentos disruptivos são graves e ocorrem em lugares distintos, o uso de psicofármacos é requerido.

A irritabilidade persistente em crianças e adolescentes tem sido identificada como um marcador para transtornos psiquiátricos, uma vez que é listada como sintoma no *Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais*, quinta edição (DSM-5), em vários transtornos mentais, tais como transtorno disruptivo da desregulação do humor, transtorno de oposição desafiante, transtorno de estresse pós-traumático, transtorno ansioso generalizado, transtornos de humor, transtorno do déficit de atenção e hiperatividade e TEA.¹

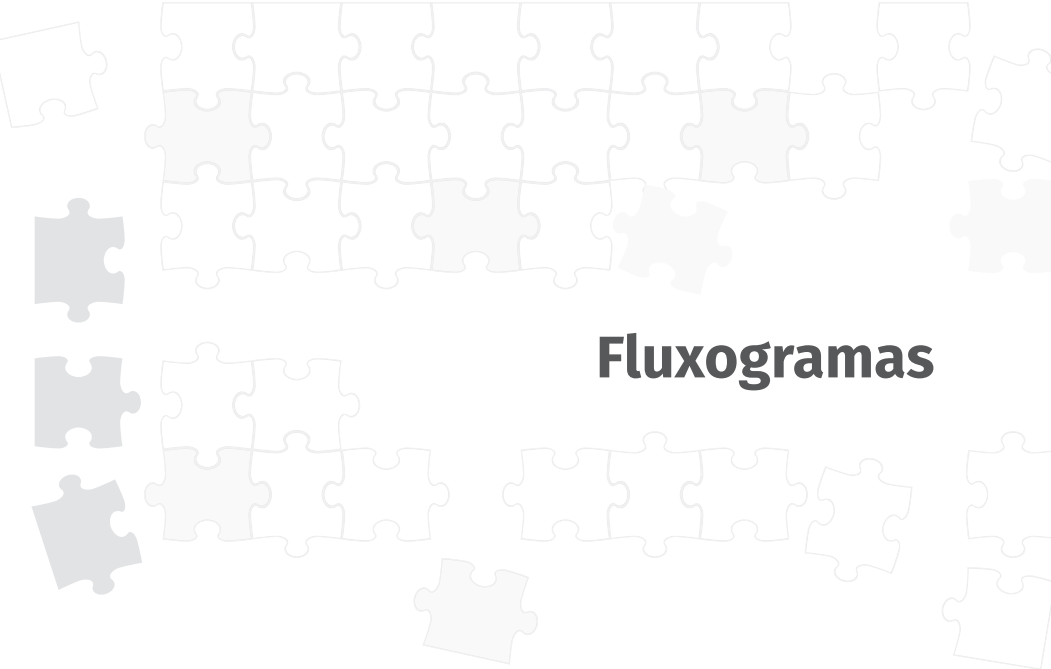
Indivíduos com TEA podem apresentar desregulação emocional e/ou irritabilidade, definidos, respectivamente, como a incapacidade de regular as emoções de forma eficaz e adequada e como um estado de controle reduzido do temperamento ou de resposta excessiva a estímulos. Mesmo que os medicamentos psicofarmacológicos sejam atualmente aprovados pela Food and Drug Administration (FDA) para irritabilidade em vez de desregulação emocional no TEA, a desregulação emocional e a irritabilidade são frequentemente consideradas construtos sobrepostos, e não há consenso sobre seu escopo ou diferenças claras entre eles.²

Transtornos comportamentais graves associados ao TEA incluem irritabilidade, que pode se manifestar como autoagressão e heteroagressão, além de acessos de raiva. Esses sintomas prejudicam ainda mais a interação social e a comunicação, representando um impacto negativo para os indivíduos e suas famílias.³

Os medicamentos antipsicóticos são comumente utilizados em crianças e adolescentes com TEA. Apenas dois antipsicóticos – risperidona e aripirazol – foram aprovados pelo FDA, em 2006 e 2009, respectivamente, para crianças e adolescentes com irritabilidade associada ao TEA, incluindo sintomas de auto e heteroagressão, automutilação, agressividade, birra e mudanças rápidas de humor.^{3,4} O uso de agentes antipsicóticos reduz problemas comportamentais e aumenta a adaptação ao ambiente.³

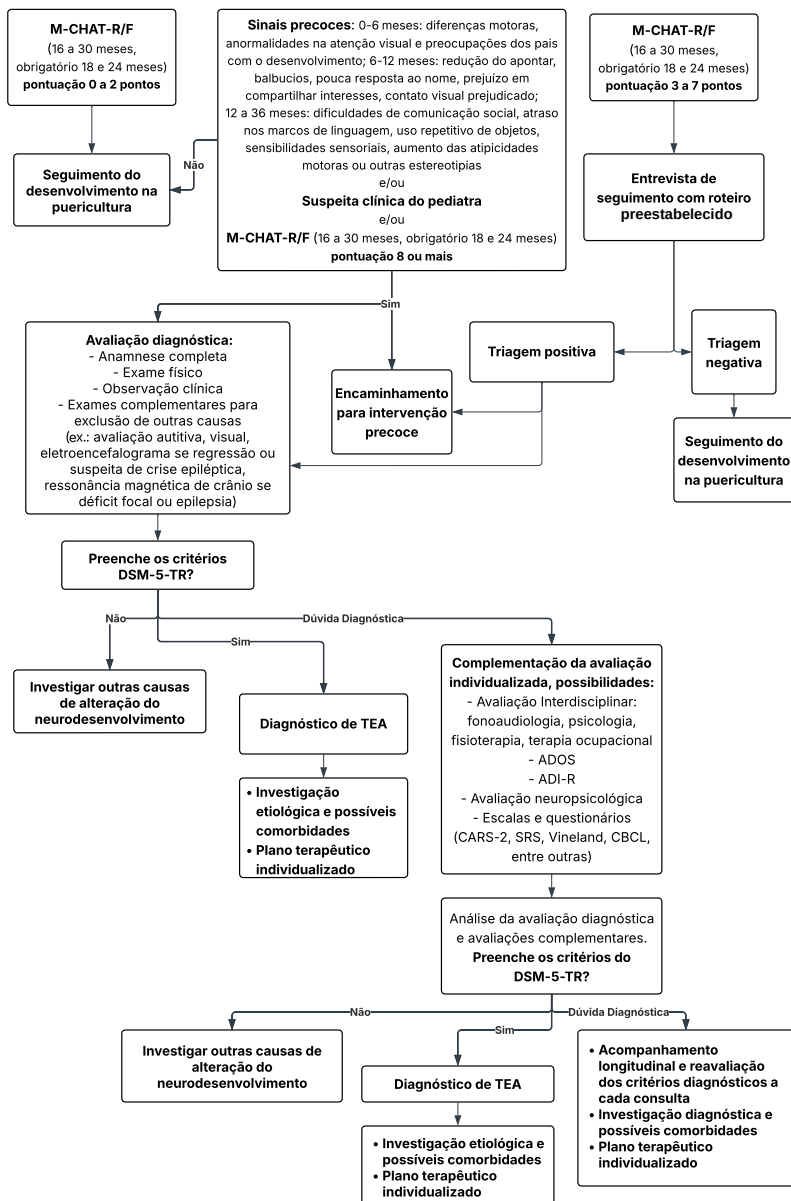
Referências

1. AGGARWAL, A.; MARWAHA, R. Oppositional Defiant Disorder. Atualizado em: 19 set. 2022. In: STATPEARLS [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, Jan. 2023. p. 1-16. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK333022/>. Acesso em: 22 out. 2025.
2. DE PABLO, G. S.; JORDÁ, C. P.; VAQUERIZO-SERRANO, J. Systematic review and meta-analysis: efficacy of pharmacological interventions for irritability and emotional dysregulation in autism spectrum disorder and predictors of response. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 62, n. 2, p. 151-168, 2023.
3. HESAPCIOGLU, S. T.; CEYLAN, M. F.; KASAK, M.; SEM, C. P. Olanzapine, risperidone, and aripiprazole use in children and adolescents with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, v. 72, p. 1-11, 2020.
4. PERSICO, A. M. et al. The pediatric psychopharmacology of autism spectrum disorder: a systematic review – Part I: the past and the present. *Progress in Neuropsychopharmacology & Biological Psychiatry*, v. 110, p. 2-27, 2021.

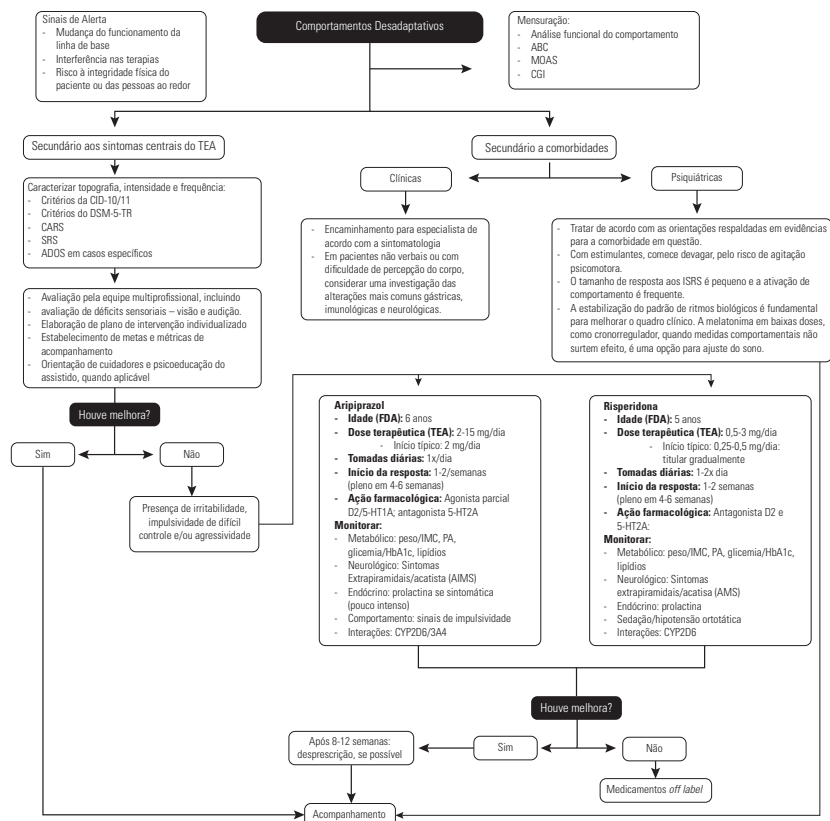
The background of the slide is decorated with a pattern of puzzle pieces. Some pieces are white with black outlines, while others are solid grey. They are arranged in a way that suggests a larger puzzle being assembled, with some pieces missing or floating around.

Fluxogramas

Fluxograma de investigação do diagnóstico no transtorno do espectro autista



Fluxograma de tratamento do transtorno do espectro autista



TEA: transtorno do espectro autista; **CID:** Classificação Internacional de Doenças; **DSM-5-TR:** Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, 5ª edição, texto revisado; **FDA:** Food and Drug Administration; **IMC:** índice de massa corporal; **PA:** pressão arterial; **HbA1c:** hemoglobina glicada; **AIMS:** Abnormal Involuntary Movement Scale; **ABC:** Aberrant Behavior Checklist; **MOAS:** Modified Overt Aggression Scale; **CGI:** Clinical Global Impression; **CARS:** Childhood Autism Rating Scale; **ISRS:** inibidores seletivos da recaptção de serotonina; **SRS:** Social Responsiveness Scale; **ADOS:** Autism Diagnostic Observation Schedule.

Referências:

1. AMAN, M. G.; SINGH, N. N. Aberrant Behavior Checklist (ABC) manual. East Aurora, NY: Slosson Educational Publications, 1986.
2. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. DSM-5-TR: manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais. 5. ed., texto revisado. Porto Alegre: Artmed, 2023.
3. CONSTANTINO, J. N.; GRUBER, C. P. Social Responsiveness Scale, Second Edition (SRS-2) manual. Torrance, CA: Western Psychological Services, 2012.
4. GUY, W. Abnormal Involuntary Movement Scale (AIMS). In: GUY, W. ECDEU Assessment Manual for Psychopharmacology. Rockville, MD: U.S. Department of Health, Education, and Welfare, Public Health Service, Alcohol, Drug Abuse, and Mental Health Administration, 1976. p. 534-537.
5. GUY, W. Clinical Global Impression (CGI). In: GUY, W. ECDEU Assessment Manual for Psychopharmacology. Rockville, MD: U.S. Department of Health, Education, and Welfare, Public Health Service, Alcohol, Drug Abuse, and Mental Health Administration, 1976. p. 217-222.
6. LORD, C.; RUTTER, M.; DILAVORE, P. C.; RISI, S.; GOTHAM, K.; BISHOP, S. L. Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) manual. Torrance, CA: Western Psychological Services, 2012.
7. OLIVER, Patricia; CRAWFORD, Mike; RAO, Bhuvnesh; REECE, B.; TYRER, Peter. Modified Overt Aggression Scale (MOAS) for People with Intellectual Disability and Aggressive Challenging Behaviour: A Reliability Study. Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities, v. 20, n. 4, p. 368-372, jul. 2007. DOI: 10.1111/j.1468-3148.2006.00346.x.
8. ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde. 11. ed. Genebra: Organização Mundial da Saúde, 2019. Disponível em: <https://icd.who.int/browse/2024-01/mms/pt>. Acesso em: 15 maio 2024.
9. SCHOPLER, E.; REICHLER, R. J.; RENNER, B. R. The Childhood Autism Rating Scale (CARS) for diagnostic screening and classification of autism. Los Angeles, CA: Western Psychological Services, 1988.

A **Sociedade Brasileira de Neurologia Infantil (SBNi)** tem como missão promover a educação continuada, abordando temas de grande relevância para a prática da neurologia infantil.

Nos últimos anos, observamos um avanço notável no conhecimento sobre o **neurodesenvolvimento infantil e os transtornos que o afetam**, em especial o **transtorno do espectro autista (TEA)**.

O número de publicações científicas de impacto nessa área cresceu de forma expressiva, ampliando o corpo de evidências disponíveis. Entretanto, paralelamente, também se multiplicaram informações anedóticas e pouco embasadas, que muitas vezes geram dúvidas e confundem profissionais e familiares.

Este livro foi idealizado pelos coordenadores *Dra. Rosa Magaly C. B. de Moraes* e *Dr. Erasmo Casella*, especialistas de renome nacional, e contou com o apoio e a realização da **Sociedade Brasileira de Neurologia Infantil**, que reconhece a importância desta obra em suprir uma demanda emergente entre os profissionais de saúde. Seu conteúdo reúne informações baseadas em evidências científicas, aliadas a boas práticas clínicas, apresentadas de forma didática por experientes especialistas.

A **SBNi** expressa seu sincero agradecimento aos editores e autores, cujo empenho e dedicação tornaram este projeto uma realidade, conduzido com excelência e profissionalismo.

Agradecemos também à **Biosintética** e ao **Aché**, pelo apoio e pela confiança depositados na **SBNi** e neste projeto, que certamente contribuirá para o aprimoramento da assistência aos pacientes com **TEA** em nosso país.

Diretoria da SBNi (Biênio 2024-2025)

Presidente: Juliana Gurgel Giannetti

Vice-Presidente: Ricardo Silva Pinho

Tesoureira: Simone Consuelo Amorim

Secretária: Kette Valente

apoio

Biosintética
(Prescrição)

achē
mais vida para você

realização

sbni • sociedade brasileira
de neurologia infantil