

Transtorno do espectro autista

Sobre os autores

Dra. Lisa Joseph é psicóloga clínica infantil. Ela completou seu estágio de pós-doutorado na Brown University e na Unidade de Neurociência Pediátrica e Desenvolvimento do Instituto Nacional do Programa de Pesquisa Interna de Saúde Mental em Bethesda, MD, trabalhando com crianças com Transtorno do Espectro Autista (TEA) e outros transtornos do desenvolvimento. Seus interesses de pesquisa incluem comportamentos repetitivos e diagnóstico diferencial.

Dra. Latha Soorya é psicóloga clínica e professora assistente de psiquiatria do Centro de Avaliação, Pesquisa e Tratamento de Autismo na Rush University Medical Center (RUMC), Chicago, IL. É pesquisadora com *expertise* em avaliação e intervenções comportamentais baseadas em evidências para indivíduos com TEA. Seus interesses de pesquisa estão focados na eficácia de tratamentos ambulatoriais para indivíduos com TEA.

Dra. Audrey Thurm é psicóloga infantil e pesquisadora na Unidade de Neurociência Pediátrica e Desenvolvimento do Instituto Nacional do Programa de Pesquisa Interna de Saúde Mental em Bethesda, MD. Seu foco de pesquisa é o TEA, especificamente o diagnóstico precoce. Seus estudos de investigação incluem a história natural do autismo e as desordens genéticas relacionadas, bem como os estudos de crianças em risco de desenvolver o TEA.

Avanços em Psicoterapia – Prática Baseada em Evidências

Editor da série

Danny Wedding, professor doutor, MPH, Faculdade de Medicina da Universidade de Antigua, St. Georges, Antigua

Editores associados

Larry Beutler, professor doutor, Universidade de Palo Alto/Faculdade de Psicologia *Pacific*, Palo Alto, CA

Kenneth E. Freedland, professor doutor de Psiquiatria e Psicologia, Faculdade de Medicina da Universidade de Washington, St. Louis, MO

Linda C. Sobell, professora doutora, ABPP, Centro de Estudos de Psicologia da Universidade Nova Southeastern, Ft. Lauderdale, FL

David A. Wolfe: professor doutor, RBC Saúde Mental Infantil, Centro de Dependência e Saúde Mental, Universidade de Toronto, ON

A série “Avanços em Psicoterapia: Prática Baseada em Evidência” oferece aos terapeutas orientações práticas e fundamentadas em evidências para o tratamento dos transtornos mais frequentes no exercício clínico – e tudo isso com um texto de leitura fluente e acessível. Cada livro que compõe a série é uma referência compacta, um breve “manual” sobre um transtorno específico para uso diário por profissionais clínicos e, ao mesmo tempo, um recurso didático ideal para estudantes e para a educação continuada orientada para a prática.

As características mais importantes dos livros são a natureza prática e a leitura agradável: todos são organizados de maneira semelhante e constituem um guia compacto e fácil de seguir sobre todos os aspectos relacionados à prática na vida real. Tabelas, quadros de casos clínicos, notas nas margens e quadros de resumo orientam, enquanto listas de verificação constituem instrumentos para uso na prática diária.

**Lisa Joseph
Latha Soorya
Audrey Thurm**

Transtorno do espectro autista

Edição revisada e atualizada

Tradução de
Dra. Lisandra Borges
Psicóloga. Doutora em Psicologia, com ênfase em Avaliação
Psicológica pela Universidade São Francisco (USF)

Dr. Luiz Fernando Longuim Pegoraro
Psicólogo. Especialista em Saúde Mental pela Universidade Estadual
de Campinas (Unicamp) e em Neuropsicologia pela Universidade de São
Paulo (USP). Doutor em Saúde da Criança e do Adolescente pela Unicamp

 **hogrefe**

Copyright versão original: © 2015 Hogrefe Publishing, www.hogrefe.com
Título original: *Autism spectrum disorder*, Lisa Joseph, Latha Soorya e Audrey Thurm
Copyright da tradução: © 2016 Editora Hogrefe CETEPP, São Paulo

Editora: Cristiana Negrão
Tradução: Lisandra Borges e Luiz Fernando Longuim Pegoraro
Capa e diagramação: Claudio Braghini Junior
Ilustração: *Pyramid Educational Consultants, Inc.* (<http://www.pecs.com>)
Preparação: Patrícia Almeida
Revisão: Eliane de Abreu Santoro e Joana Figueiredo

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

Joseph, Lisa
Transtorno do espectro autista / Lisa Joseph, Latha Soorya, Audrey Thurm; tradução
Lisandra Borges, Luiz Fernando Longuim Pegoraro. -- São Paulo : Hogrefe CETEPP, 2016.
Título original: *Autism spectrum disorder*
Bibliografia.
ISBN 978-85-85439-31-6

16-07531

CDD-616.85882

NLM-WM 203.5

Índices para catálogo sistemático:

1. Autismo: TEA: Transtorno do Espectro Autista: Ciências médicas 616.85882

Este livro segue as regras da Nova Ortografia da Língua Portuguesa.
Todos os direitos desta edição reservados à

Editora Hogrefe CETEPP
Rua Barão do Triunfo, 73 - 7º andar
Brooklin, São Paulo – SP, Brasil
CEP: 04602-000
Tel.: +55 11 3900-1670
www.hogrefe.com.br

Nenhuma parte desta obra pode ser reproduzida ou transmitida por qualquer forma ou quaisquer meios (eletrônico ou mecânico, incluindo fotocópias e gravação) ou arquivada em qualquer sistema ou banco de dados sem permissão escrita.

ISBN 978-85-85439-31-6

Impresso no Brasil

Sumário

Apresentação	1
1 Descrição	3
1.1 Terminologia	3
1.2 Definição	8
1.3 Epidemiologia	10
1.3.1 Taxas de prevalência do TEA	10
1.4 Curso e prognóstico	13
1.4.1 Trajetória do TEA	14
2 Teorias e modelos para o TEA	19
2.1 Primeiras teorias e modelos do TEA	19
2.1.1 Leo Kanner	19
2.1.2 Perspectiva psicanalítica	20
2.1.3 Modelos biológicos	20
2.1.4 Bases neurológicas do TEA	21
2.1.5 Teorias sociais, cognitivas e neuropsicológicas	21
2.1.6 Passado recente: a classificação do TEA	23
3 Diagnóstico e indicação de tratamento	25
3.1 Avaliação dos sintomas principais	25
3.1.1 Medidas de rastreio	26
3.1.2 Métodos diagnósticos	27
3.2 Avaliação dos sintomas associados	33
3.2.1 Funcionamento cognitivo	33
3.2.2 Funcionamento da linguagem	33
3.2.3 Funcionamento adaptativo	34
3.2.4 Sintomas e transtornos comórbidos	34
3.3 Avaliação na presença de múltiplas deficiências	35
3.4 Avaliação da mudança	36
3.5 Diagnóstico diferencial	37

3.5.1	Funcionamento cognitivo	37
3.5.2	Funcionamento da linguagem e transtornos da comunicação	37
3.5.3	Atrasos do desenvolvimento	38
3.5.4	Outros transtornos	39
3.6	Comorbidades e condições associadas	40
3.6.1	Transtornos psiquiátricos e do desenvolvimento	41
4	Tratamentos para os sintomas principais e associados do TEA.....	47
4.1	Métodos de tratamento	47
4.1.1	Intervenções psicossociais	48
4.1.2	Modelos de tratamentos farmacológicos	48
4.1.3	Abordagem dos métodos de tratamento	49
4.1.4	Programas de tratamento abrangentes para educação infantil	49
4.1.5	Programas de tratamentos focais para prejuízos de comunicação social	63
4.1.6	Programas de tratamento psicossocial direcionados para comportamentos repetitivos e interesses restritos	70
4.1.7	Programas de tratamento psicossocial direcionado para fala/linguagem e outros comprometimentos da comunicação	71
4.1.8	Intervenções comportamentais para comorbidades e condições associadas	74
4.1.9	Tratamentos psicofarmacológicos para sintomas principais e condições associadas	79
4.1.10	Medicina Complementar e Alternativa	85
4.2	Mecanismos de ação	89
4.3	Eficácia e prognóstico	90
4.4	Variações e combinações de métodos	92
4.5	Problemas na condução dos tratamentos	93
4.6	Questões multiculturais	94
4.7	Rumos futuros para o tratamento do TEA	96
5	Referências	97
6	Apêndice: Associações e recursos.....	111

Apresentação

Grande parte da literatura científica, médica e terapêutica sobre os transtornos do espectro autista encontra-se na língua inglesa. A falta de acesso à informação confiável e de fácil compreensão atrapalha o avanço do conhecimento e do tratamento dos indivíduos afetados pelo autismo e de suas famílias. Essa sede pelo conhecimento e informação é, ao mesmo tempo, necessária e perigosa. O acesso à informação por fontes não confiáveis pode ser prejudicial, principalmente às famílias que estão apenas começando nessa longa jornada de convívio com o autista. O livro relata, em linguagem acessível, as teorias e os modelos sobre o autismo, as características das síndromes relacionadas, as comorbidades clínicas, além de descrições detalhadas das intervenções clínicas mais aceitas para o tratamento dos sintomas. A tradução cautelosa de Lisandra Borges e Luiz Fernando Longuim Pegoraro atende às necessidades de milhares de familiares e profissionais de saúde que buscam fontes seguras para o entendimento e a prática terapêutica de indivíduos com transtorno do espectro autista.

Prof. Dr. Alysson Renato Muotri

Professor da Faculdade de Medicina da Universidade da Califórnia

San Diego, 29 de setembro de 2016

1

Descrição

Este livro versa sobre o Transtorno do Espectro Autista (TEA), considerado um transtorno do neurodesenvolvimento ao longo da vida, qualitativamente diferente de outros transtornos do comportamento, descritos nesta série. Como transtorno do neurodesenvolvimento, o TEA tem início precoce, associa-se frequentemente a condições genéticas e ambientais, e não é facilmente tratado. De fato, ainda que alguns indivíduos apresentem melhora significativa ao longo do tempo, e até “remissão” dos sintomas, ainda hoje considera-se controversa a discussão quanto à “cura” dos sintomas.

O TEA inclui déficits persistentes de comunicação social e comportamentos, e interesses restritos e repetitivos. No entanto, mais do que a simples descrição dos sintomas, esse transtorno abarca questões evolutivas sobre as tendências sociais e outras propensões da natureza humana. A ausência de habilidades básicas e motivação, no que diz respeito à socialização, leva à incapacidade de se engajar e se beneficiar de muitas atividades da vida, que requerem tais habilidades, por exemplo: aprendizado, conversação e engajamento em relacionamentos significativos e com reciprocidade.

O presente trabalho inicia-se com uma introdução referente à antiga e à nova classificação do transtorno, e explora as características do TEA como uma condição heterogênea, associada a outras condições. O livro se aprofunda sobre as complexidades na realização do diagnóstico e na diferenciação do TEA com outros transtornos relacionados. Além disso, descreve os achados científicos e da prática clínica no que se refere ao tratamento de características associadas e, finalmente, os sintomas principais desse transtorno.

1.1 Terminologia

A terminologia para o TEA relaciona-se com as características associadas e a classificação diagnóstica do transtorno desenvolvida pelos sistemas de classificação do *Manual diagnóstico e estatístico dos transtornos mentais* (DSM) e da *Classificação Internacional de Doenças* (CID). Algumas abreviações utilizadas ao longo deste livro são descritas no quadro a seguir:

Abreviações	
AAC	<i>Augmentative and Alternative Communication</i> (Comunicação Aumentativa e Alternativa)
ABA	<i>Applied Behavior Analysis</i> (Análise Aplicada do Comportamento)
TEA	Transtornos do Espectro Autista
DTT	<i>Discrete Trial Training</i> (Ensaio por Tentativas Discretas)
EIBI	<i>Early intensive behavioral intervention</i> (Intervenção comportamental precoce intensiva)
EST	<i>Empirically Supported Treatments</i> (Tratamentos empiricamente testados)
FBA	<i>Functional Behavioral Assessment</i> (Análise funcional do comportamento)
PDD-NOS	<i>Pervasive Developmental Disorder, not Otherwise Specified</i> (Transtorno Autista não Especificado)
PRT	<i>Pivotal Response Treatment</i> (Resposta ao Treino de Resposts Pivotaís)
RRB	<i>Restricted, Repetitive Patterns of Behavior, Interests, or Activities</i> (Comportamentos Repetitivos, Restritos e Estereotipados)
SCD	<i>Social Communication Disorder</i> (Transtornos de Comunicação Social)

A terminologia do TEA sofreu alterações diversas vezes, desde que essa condição foi inicialmente descrita como um transtorno mental na década de 1980. Mais recentemente tem sido alterada conforme a publicação do *Manual diagnóstico e estatístico dos transtornos mentais* (DSM), 5ª edição (DSM-5; American Psychiatric Association [APA], 2013). A classificação do diagnóstico foi alterada de Transtorno Autista (ou Autismo) para Transtorno do Espectro Autista (TEA), com base em critérios similares àqueles previamente utilizados para a classificação do transtorno autista (ou autismo), do Transtorno Invasivo do Desenvolvimento não Especificado (PDD-NOS) e do transtorno de Asperger, segundo o DSM-IV (APA, 2000). As principais alterações de conceituação e critérios, entre o DSM-IV e o DSM-5, são:

1. A categoria diagnóstica abrangente é especificada como Transtorno do Espectro Autista (em vez do termo anterior Transtorno Invasivo do Desenvolvimento).
2. O TEA representa um diagnóstico, com distinções específicas para autismo *versus* PDD-NOS *versus* transtorno de Asperger (assim como a síndrome de Rett e o transtorno desintegrativo da infância), removidos do DSM, embora esses termos ainda sejam usados na prática clínica e definidos em outros sistemas classificatórios.
3. Atualmente, no TEA, há um domínio que descreve déficits de comunicação social (unindo critérios, antes separados, para déficits de reciprocidade na interação social e déficits de comunicação).

Além disso, elementos-chave no TEA são relacionados aos conceitos de comportamento restritivo e repetitivo. Nesse domínio, padrões

fixos de interesse (também descritos como interesses circunscritos ou preocupações) e movimentos estereotipados (que incluem movimentos repetitivos ou idiossincráticos) foram abordados. O DSM-5 também inclui critérios para a hiper e hiporreatividade a estímulos sensoriais e que previamente não faziam parte dos critérios diagnósticos.

A descrição da terminologia referente ao TEA também inclui termos que descrevem os diagnósticos do DSM-5 de maneira mais generalista. Em vez de utilizar um sistema multiaxial, o DSM-5 utiliza especificadores, ou seja, descritores usados no diagnóstico para uma descrição mais clara de um indivíduo. Os especificadores para o TEA incluem indicação do funcionamento cognitivo (com ou sem comprometimento intelectual); nível de linguagem (com ou sem comprometimento de linguagem); associação com fatores médicos, genéticos e ambientais conhecidos; e classificações (divididas por três níveis de suporte) que devem ser utilizadas para descrever a gravidade do TEA. Esses níveis de apoio são descritos como: requer apoio; requer apoio substancial e requer apoio muito substancial. Esses níveis de gravidade podem ser utilizados para identificar mudanças no indivíduo ao longo do desenvolvimento. Especificadores separados são utilizados para descrever a gravidade para cada domínio (déficit de comunicação social e comportamento restrito e repetitivo). Para isso, enquanto alguns especificadores (por exemplo, associação com uma doença médica) podem ser permanentes para alguns indivíduos, outros especificadores podem ser modificados para indivíduos que mudam de estágio de desenvolvimento ou respondem ao tratamento.

Na classificação da CID-11 foram excluídas as terminologias autismo infantil, transtorno desintegrativo da infância, síndrome de Rett e síndrome de Asperger. As alterações na CID-11 se assemelham aos critérios do DSM-5.

Níveis indicadores de apoio:

Requer apoio

Requer apoio substancial

Requer apoio muito substancial

Tabela 1

Crítérios diagnósticos para o TEA, de acordo com o DSM-5 e a CID-11

DSM-5	CID-11
Transtorno do Espectro Autista (299.00) A. Deficiências persistentes na comunicação e interação social: 1. Déficits na reciprocidade social e emocional. 2. Déficits nos comportamentos de comunicação não verbal utilizados para interação social. 3. Déficits em iniciar, manter e entender relacionamentos.	Transtorno do Espectro Autista Transtorno do Espectro Autista (6A02) A. Déficits persistentes na comunicação social e interações sociais recíprocas que estão fora da faixa esperada de funcionamento típico, dada a idade e o nível de desenvolvimento intelectual do indivíduo. As manifestações específicas desses déficits variam de acordo com a idade cronológica, habilidade verbal e intelectual e gravidade do transtorno. As manifestações podem incluir limitações no seguinte: ■ Déficits na compreensão, interesse ou respostas inadequadas às comunicações sociais verbais ou não verbais nas interações sociais.

(continua)

Tabela 1 (continuação)

DSM-5	CID-11
Especificadores de gravidade: a gravidade é determinada com base em comunicação social deficiente e restrita, e padrões repetitivos de comportamento. B. Padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades, manifestados pelo menos por dois dos seguintes aspectos observados ou pela história clínica: 1. Movimentos repetitivos e estereotipados no uso de objetos ou na fala. 2. Insistência nas mesmas coisas, aderência inflexível às rotinas ou padrões ritualísticos de comportamentos verbais e não verbais. 3. Interesses restritos que são anormais na intensidade e foco. 4. Hiper ou hiporreativo a estímulos sensoriais do ambiente. C. Os sintomas devem estar presentes nas primeiras etapas do desenvolvimento. Eles podem não estar totalmente manifestos até que a demanda social exceda suas capacidades ou podem permanecer mascarados por algumas estratégias de aprendizado ao longo da vida. D. Os sintomas causam prejuízo clinicamente significativo nas áreas social, ocupacional ou outras áreas importantes de funcionamento atual do paciente. E. Essas perturbações não são mais bem explicadas pela deficiência intelectual (transtorno de desenvolvimento intelectual) ou atraso global do desenvolvimento. Deficiência intelectual ou transtorno do espectro autista costumam ser comórbidos; para fazer diagnósticos de comorbidade de transtorno do espectro autista e deficiência intelectual, a comunicação social deve ser abaixo do esperado para o nível geral do desenvolvimento.	■ Déficit na integração da linguagem falada com dicas não verbais, como contato visual, gestos, expressões faciais e linguagem corporal. Esses comportamentos não verbais também podem ser reduzidos em frequência ou intensidade. ■ Déficit na compreensão e uso da linguagem em contextos sociais e capacidade para iniciar e manter conversas sociais recíprocas. ■ Déficit na percepção social, levando a comportamentos que não são adequadamente modulados de acordo com o contexto social. ■ Dificuldade para compartilhar brincadeiras imaginativas, responder aos sentimentos, estados emocionais e atitudes dos outros. ■ Dificuldade para iniciar e manter relacionamentos. B. Padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades restritos, repetitivos e inflexíveis que são claramente atípicos ou excessivos para a idade e o contexto sociocultural do indivíduo. Estes podem incluir: ■ Dificuldade para se adaptar a novas experiências e circunstâncias, com sofrimento associado, que pode ser evocado por mudanças triviais em um ambiente familiar ou em resposta a eventos imprevistos. ■ Adesão inflexível a rotinas; por exemplo, seguir rotas familiares, ou exigir horários precisos, como refeições ou transporte. ■ Aderência excessiva às regras (por exemplo, nos jogos). ■ Padrões ritualizados excessivos e persistentes de comportamento (por exemplo, preocupação em alinhar ou classificar objetos de uma maneira particular) sem propósito aparente. ■ Movimentos motores repetitivos e estereotipados, como movimentos de corpo inteiro (por exemplo, balançar), marcha atípica (por exemplo, andar na ponta dos pés), movimentos incomuns das mãos ou dedos e postura. Esses comportamentos são particularmente comuns durante a primeira infância.

(continua)

Tabela 1 (continuação)

DSM-5	CID-11
	■ Preocupação persistente com um ou mais interesses específicos, como partes de objetos ou tipos específicos de estímulos (incluindo mídia) ou um apego extraordinariamente forte a objetos específicos (excluindo mantas). ■ Hipersensibilidade ou hiposensibilidade excessiva e persistente ao longo da vida a estímulos sensoriais ou interesse incomum em um estímulo sensorial, que pode incluir sons, luz, texturas (especialmente roupas e alimentos), odores e sabores, calor, frio ou dor. C O início dos sintomas ocorre precocemente no período do desenvolvimento, mas podem não se tornar plenamente manifestos até que as demandas sociais excedam as capacidades ilimitadas. D Os sintomas causam prejuízo clinicamente significativo no funcionamento social, profissional ou em outras áreas da vida. Alguns indivíduos com Transtorno do Espectro Autista são capazes de funcionar adequadamente em muitos contextos por meio de esforço excepcional, de modo que seus déficits podem não ser aparentes para os outros. Um diagnóstico de Transtorno do Espectro Autista ainda é apropriado nesses casos Subtipos 6A02 – Transtorno do Espectro Autista (TEA) 6A02.0 – Transtorno do Espectro do Autismo sem Deficiência intelectual (DI) e com comprometimento leve ou ausente da linguagem funcional; 6A02.1 – Transtorno do Espectro do Autismo com Deficiência Intelectual (DI) e com comprometimento leve ou ausente da linguagem funcional;

(continua)

Tabela 1 (continuação)	
DSM-5	CID-11
	6A02.2 – Transtorno do Espectro do Autismo sem Deficiência Intelectual (DI) e com linguagem funcional prejudicada; 6A02.3 – Transtorno do Espectro do Autismo com Deficiência Intelectual (DI) e com linguagem funcional prejudicada; 6A02.5 – Transtorno do Espectro do Autismo com Deficiência Intelectual (DI) e com ausência de linguagem funcional; 6A02.Y – Outro Transtorno do Espectro do Autismo especificado; 6A02.Z – Transtorno do Espectro do Autismo, não especificado.
<i>Nota.</i> DSM-5, critérios reimpressos com permissão. <i>American Psychiatric Association (APA). (2014). DSM-5: Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais. (5a ed.) © 2014 Artmed.</i> Organização Mundial da Saúde. (2021). <i>ICD-11 Application programming interface (API)</i>. Genebra: OMS. Recuperado de https://icd.who.int/icdapi/ Fonte: World Health Organization (WHO, 1993). Todos os direitos reservados.	

Déficits na comunicação social estão entre os primeiros indicadores do TEA.

1.2 Definição

Déficits na comunicação social, incluindo déficit de reciprocidade na interação social, e a presença de padrões de comportamento, interesses ou atividades restritos e repetitivos (RRBs) são os sintomas principais do autismo. Esses sintomas devem estar presentes no desenvolvimento precoce e causar prejuízo em várias áreas do funcionamento; eles não devem ser mais bem explicados por deficiência intelectual ou atraso global no desenvolvimento (APA, 2013).

Déficits de comunicação social estão entre as principais preocupações relatadas pelos pais (Lord, 1995) e têm sido considerados centrais no TEA. Estudos indicaram que o contato visual reduzido, o afeto atípico ou reduzido (Clifford & Dissanayake, 2008), a baixa frequência de resposta ao próprio nome e a redução da comunicação gestual estão entre os indicadores precoces do autismo (Osterling, Dawson, & Munson, 2002). Outros comprometimentos neste domínio incluem: déficits na reciprocidade socioemocional (por exemplo, conversação recíproca, compartilhamento de interesses) e comprometimentos na comunicação não verbal (por exemplo, encarar, comunicar com gestos, fazer expressões faciais de emoção). Déficits em sustentar relacionamentos sociais, dificuldades em adaptar

bem como comportamento para diferentes contextos e ausência do brincar simbólico, bem como comprometimento ou ausência de relacionamentos com pares são também definidos como déficits de comunicação social.

Os RRBs também são considerados sintomas principais desse transtorno. Esses comportamentos manifestam-se como movimentos estereotipados e repetitivos, como balançar as mãos, girar o corpo, usar repetitivamente os objetos, alinhar brinquedos, discursar repetitivamente e a ecolalia. Insistência e inflexibilidade no que diz respeito às rotinas e comportamento e discurso ritualizados também são considerados RRBs. Apego não usual a objetos e hiporreatividade ou hiperreatividade a estímulos sensoriais também são elencados nessa categoria de comportamento (APA, 2013). Embora alguns desses comportamentos sejam observados no desenvolvimento típico, assim como em outros transtornos psiquiátricos e genéticos, diferenças em padrões e frequências também foram observadas em indivíduos com TEA comparados a outros grupos (Bodfish, Symons, Parker, & Lewis, 2000).

Para o diagnóstico do TEA, um indivíduo deve apresentar atualmente, ou pela análise de seu histórico, os critérios para todos esses três sintomas no domínio da comunicação social e preencher critérios para pelo menos dois dos RRBs (também pelo estado atual ou pela análise do histórico). Além disso, comprometimentos nesses dois domínios devem afetar seu funcionamento atual. Os sintomas também não podem ser mais bem explicados por deficiência intelectual ou por atraso global do desenvolvimento. É importante que a idade mental, ou o que seria esperado para a idade do sujeito, seja considerada quando se pretende determinar a magnitude do comprometimento, já que alguns sintomas ocorrem posteriormente no desenvolvimento (por exemplo, no relacionamento com pares), e outros comportamentos podem ser observados no desenvolvimento típico (por exemplo, balançar das mãos fora de contexto). O TEA pode ser diagnosticado de forma confiável tanto em crianças com até 24 meses quanto na vida adulta. A diferenciação diagnóstica, especialmente entre as populações muito jovens e adultas, pode ser difícil por diversas razões: na infância precoce, outros atrasos do desenvolvimento podem ser mal interpretados como TEA, e, em indivíduos mais velhos, a confiança em informações retrospectivas no que diz respeito ao desenvolvimento precoce pode ser um impedimento.

Embora o critério supracitado defina o autismo como uma entidade diagnóstica, sua apresentação pode variar substancialmente entre os indivíduos, em razão da variabilidade em sintomas principais e associados (por exemplo, idade, funcionamento cognitivo e habilidade de linguagem). Esses fatores resultam no uso da terminologia *espectro* no diagnóstico. Essa heterogeneidade foi observada desde a primeira descrição desse transtorno por Leo Kanner e pode dificultar o diagnóstico, a compreensão de sua trajetória e seu tratamento.

Diagnosticando o TEA: os sintomas atuais causam prejuízos.

Os sintomas não podem ser explicados pela deficiência intelectual ou por atraso global do desenvolvimento.

A heterogeneidade característica nesta síndrome não foi totalmente contemplada nas categorizações do DSM-IV. Logo, categorias distintas foram reunidas em um único diagnóstico no DSM-5. Além disso, os critérios para PDD-NOS no DSM-IV eram vagos a ponto de permitir que um grupo relativamente heterogêneo de crianças fosse representado por esse diagnóstico. Especificamente, o critério diagnóstico do DSM-IV para PDD-NOS não era preciso e permitia os sintomas específicos em qualquer um ou mais dos três domínios principais (isto é, reciprocidade da interação social e/ou déficit de comunicação e/ou presença de RRB).

Ainda não se sabe se e como o critério diagnóstico do DSM-5 irá afetar as taxas de prevalência do TEA e como diagnósticos individuais serão realizados na prática. Pesquisas de campo indicaram que muitos indivíduos previamente diagnosticados com autismo fecham critérios para DSM-5, assim como aqueles diagnosticados com síndrome de Asperger e PDD-NOS (Regier et al., 2013). No entanto, o acréscimo do Transtorno da Comunicação Social (TCS) no DSM-5 também pode contribuir para mudanças no diagnóstico. O TCS é definido por dificuldades com aspectos pragmáticos da comunicação e inclui comprometimentos no uso social da linguagem. Contudo, se os RRBs significativos (mesmo que pela história) estão presentes a ponto de a criança fechar critérios para TEA, o diagnóstico de TCS é desconsiderado. Portanto, alguns indivíduos diagnosticados com PDD-NOS pelo DSM-IV (que não tinham sintomas significativos de comportamento repetitivo e interesses restritos) podem cair na nova categoria de TCS, enquanto outros podem ser classificados com TEA.

1.3 Epidemiologia

Diversos estudos reportam aumento alarmante das taxas do autismo. Nesta seção, forneceremos uma breve revisão da epidemiologia desse transtorno e discutiremos alguns desafios que impedem a pesquisa epidemiológica no autismo.

1.3.1 Taxas de prevalência do TEA

Em estudos epidemiológicos de diversos países, as taxas do TEA variam consideravelmente. De acordo com o US *Centers for Disease Control and Prevention*, a prevalência mais atual do TEA na população norte-americana era de 11,3 em 1.000 crianças, ou 1,13% (MMWR, 2012). Um estudo realizado na Coreia do Sul apresentou as prevalências mais elevadas até então, de 2,64% (incluindo 3,74% no sexo masculino e 1,47% no sexo feminino) (Kim et al., 2011). Taxas de outras partes da Ásia têm variado de 1% na China (Sun et al., 2013) a aproximadamente 1,81% no Japão (Kawamura, Takahashi, & Ishii, 2008). Na Europa, a prevalência geral tem sido de aproximadamente 1% da população.

A prevalência do TEA nos EUA é pouco mais de 1% e vem aumentando.

No Brasil, estima-se que 0,62% da população apresente TEA.

Apesar de a incidência (número de casos novos) do transtorno não estar bem estabelecida e não ter aumentado necessariamente, as taxas de prevalência (número total de casos) parecem ter aumentado no decorrer das últimas décadas.

Fatores que influenciam as taxas de prevalência

Diversos fatores têm influenciado as variações das taxas de prevalência, incluindo a apuração do caso, a identificação do transtorno e a substituição diagnóstica. Essas questões são relevantes e devem ser discutidas, uma vez que demonstram como as alterações nos critérios diagnósticos, a melhora da identificação precoce e os métodos de identificação podem influenciar a apuração dos casos e, assim, a estimativa das prevalências. Estudos têm utilizado, de forma geral, duas abordagens para a apuração do caso: 1. método de uma única etapa, que envolve a revisão de provedores de banco de dados e de registros nacionais; 2. método de múltiplos estágios, que também utiliza revisão de prontuários, embora a prevalência seja determinada pelo uso de um instrumento de triagem ou de uma *checklist* diagnóstica. Em estudos que utilizam instrumentos de triagem, a sensibilidade de tais ferramentas é fundamental. Em virtude de sua natureza e do propósito de seu uso, os instrumentos de triagem e os métodos utilizados para a confirmação do diagnóstico em estudos epidemiológicos são vulneráveis à presença de falsos positivos e falsos negativos na população (e que são, geralmente, de difícil correção).

Identificação do transtorno

O critério diagnóstico para o TEA mudou ao longo dos anos e, no que se refere aos estudos epidemiológicos, a ampliação de sua definição está provavelmente relacionada a uma maior identificação dos casos e, por consequência, a um aumento na prevalência desse transtorno. Como a definição do autismo foi ampliada, o conhecimento do transtorno aumentou, assim como sua prevalência estimada. Para exemplificar essa relação, uma revisão nos estudos epidemiológicos identificou uma correlação positiva entre a taxa de prevalência e o ano de publicação das pesquisas (Fombonne, Quirke, & Hagen, 2011).

Substituição diagnóstica

A potencial substituição diagnóstica, ou seja, a mudança de um diagnóstico para outro ao longo do tempo, ocorreu consistentemente em

estudos epidemiológicos com TEA. Nesse caso, isso pode estar relacionado a crianças que foram diagnosticadas, primeiramente, com um transtorno de ansiedade ou deficiência intelectual, mas que, com a mudança nos critérios, foram posteriormente identificadas com TEA. Por outro lado, para crianças que foram anteriormente diagnosticadas com TEA, mas que melhoraram ao longo do tempo, essa classificação não seria mais adequada. Com o avanço na área de avaliação de crianças com TEA, é possível que haja uma instabilidade na porcentagem desse diagnóstico, o que trará implicações nas taxas de prevalência dessa condição.

Tendências demográficas

O TEA é aproximadamente quatro vezes mais prevalente em homens do que em mulheres. Essa tendência tem sido observada consistentemente em estudos epidemiológicos ao longo dos anos. Há evidências de que mulheres com TEA apresentam desproporcionalmente mais deficiência intelectual como comorbidade, quando comparadas aos homens. Além disso, diferenças na gravidade dos sintomas entre os sexos têm sido demonstradas (Zwigenbaum et al., 2012). No entanto, certos tipos de sintomas e o momento de identificação deles podem variar de acordo com o sexo (Begeer et al., 2013).

Muitas hipóteses foram descritas para as diferenças entre sexos observadas no TEA. Estudos atuais postularam que mulheres podem apresentar fatores protetores relacionados ao sexo que resultariam em uma prevalência diminuída em relação aos homens; além disso, mulheres afetadas podem apresentar mais fatores de risco do que homens (Robinson, Lichtenstein, Anckarsater, Happe, & Ronald, 2013). Relacionado aos fatores protetores, infere-se que as mulheres mascaram muitos dos sintomas e por isso pode ser mais difícil de indentificá-los.

Dados sobre raça, etnia e nível socioeconômico

Em geral, diferenças em aspectos raciais, étnicos e socioeconômicos não foram encontradas no TEA. Entretanto, apesar da pressão para a identificação precoce do TEA nos Estados Unidos, outras comunidades, muitas vezes, diferem significativamente no que se refere à idade do diagnóstico e à extensão do apoio recebido. Nos Estados Unidos, crianças com menor nível socioeconômico, pertencentes a minorias étnicas e raciais e de áreas rurais são diagnosticadas mais tardiamente e, por consequência, recebem tratamento mais tardio. Também nos Estados Unidos, crianças afrodescendentes e hispânicas são diagnosticadas em média 1,5 ano mais tarde que crianças caucasianas (Mandell, Listerud, Levy, & Pinto-Martin, 2002). Uma revisão de prontuários médicos confirmou posteriormente esse achado, indicando que crianças que

eram afrodescendentes, hispânicas e asiáticas, apesar de preencherem critérios para o TEA, tinham menos registros de diagnóstico de TEA quando comparadas a crianças caucasianas (Mandell et al., 2009). Essa disparidade no momento do diagnóstico também se estende ao tipo de acompanhamento e serviço recebido posteriormente; o diagnóstico e o tratamento para os sintomas comórbidos foram significativamente menores em populações minoritárias dos Estados Unidos (Broder-Fingert, Shui, Pulcini, Kurowski, & Perrin, 2013).

Muitas razões para a disparidade no momento do diagnóstico do TEA têm sido formuladas, com os serviços de acessibilidade sendo os principais candidatos. O diagnóstico precoce nos Estados Unidos tem sido promovido por conta dos benefícios da intervenção também precoce ao TEA. Contudo, em algumas comunidades, serviços de intervenção são inacessíveis ou inexistentes. A raça, a etnia e o nível socioeconômico podem impedir a identificação do TEA e o acesso a serviços especializados, resultando em um viés na apuração dos casos nos estudos epidemiológicos, o que pode afetar as estimativas de prevalência do TEA. Estudos que utilizam registros nacionais são limitados a famílias registradas; logo, indivíduos com acesso restrito a serviços especializados permanecem não identificados.

Nos Estados Unidos e globalmente, a influência da cultura pode também resultar na identificação tardia do TEA. Diferentes culturas apresentam diferenças na expectativa e no entendimento tanto dos marcos do desenvolvimento quanto dos transtornos mentais (Grinker, Yeargin-Allsopp, & Boyle, 2011). Além disso, a identificação precoce resultou em um aumento da intervenção precoce; em países sem esse tipo de infraestrutura, pode-se argumentar que a necessidade para a intervenção precoce pode não ser tão bem divulgada.

Outro fator que os pesquisadores terão que explorar é como o curso do transtorno afetaria as taxas de prevalência. O diagnóstico precoce e a intervenção precoce podem levar a um melhor desfecho para indivíduos com TEA, e, para outros, a uma redução significativa dos sintomas.

1.4 Curso e prognóstico

O curso e o prognóstico do TEA são heterogêneos na sua apresentação inicial. Caracterizado como um transtorno do neurodesenvolvimento, o diagnóstico do TEA implica um comprometimento ao longo do processo de desenvolvimento, e a maioria dos indivíduos com esse transtorno mantém o diagnóstico quando envelhece (Lord et al., 2006). A apresentação dos sintomas foi examinada longitudinalmente e transversalmente; estudos longitudinais forneceram uma melhor compreensão para o funcionamento, as intervenções e a trajetória do TEA. Nesta seção, será revisado o que se sabe sobre a estabilidade do TEA ao longo do tempo

e os preditores que levariam a um prognóstico positivo. A compreensão acerca do curso e do prognóstico do TEA é dificultada pela variação na apresentação desse transtorno e pela presença de sintomas associados.

1.4.1 Trajetória do TEA

Principais sintomas

Geralmente, a gravidade dos sintomas permanece estável para a maioria dos indivíduos, e uma minoria pode apresentar tanto melhora como piora dos sintomas (Gotham, Pickles, & Lord, 2012). Entretanto, manifestações de aglomerados de sintomas podem, provavelmente, alterar-se ao longo do tempo, e diferentes trajetórias, em termos de tempo e quantidade, têm sido identificadas. Por exemplo, prejuízos de comunicação e sintomas sociais podem melhorar rapidamente, em comparação a comportamentos de repetição (Fountain, Winter, & Bearman, 2012). Em um estudo longitudinal, que investigou alterações na *Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R; Rutter, LeCouteur, & Lord, 2003a), as pontuações referentes à interação social e à comunicação apresentaram melhora significativa em crianças na faixa dos 2 anos de idade. Em alguns indivíduos, o interesse em interações sociais melhorou na pré-adolescência (McGovern & Sigman, 2005). Observou-se uma redução dos comportamentos de repetição em algumas populações de crianças, durante longos períodos de tempo (Richler, Huerta, Bishop, & Lord, 2010). Pelo contrário, esses comportamentos permanecem relativamente estáveis durante curtos períodos, apesar das melhorias em outras áreas prejudicadas (Lord, Luyster, Guthrie, & Pickles, 2012).

Trajetória dos sintomas associados

Há uma forte relação entre os sintomas principais do TEA e as habilidades cognitivas e verbais. A trajetória da cognição não foi completamente esclarecida no TEA, com alguns estudos relatando um declínio cognitivo ao longo do tempo, apesar de esse achado dever-se a dificuldades na forma de medir as capacidades cognitivas ao longo do curso do desenvolvimento (McGovern & Sigman, 2005). A trajetória do desenvolvimento da linguagem no TEA foi investigada de maneira limitada, já que poucos estudos acompanharam o desenvolvimento de crianças ao longo do tempo. Um estudo que acompanhou crianças desde os 9 anos indicou que o desenvolvimento da linguagem parece apresentar diferentes trajetórias, dependendo das habilidades cognitivas, da atenção compartilhada e da gravidade dos sintomas; mais de 24% delas desenvolveram alguma linguagem (verbal, mas não fluente) e entre 25-50% usaram linguagem fluente (Anderson et al., 2007). Ao longo de um período de dois anos,

outro estudo identificou que um aumento no Q.I. verbal estava relacionado a uma melhora nos sintomas gerais em crianças e adolescentes com TEA (Gotham et al., 2012).

Comportamento adaptativo

O curso de muitas áreas do funcionamento de indivíduos com TEA está entremeado pela gravidade dos sintomas principais e associados – por exemplo, o comportamento adaptativo é uma dessas áreas de funcionamento. Em um estudo longitudinal que acompanhou indivíduos até a idade adulta, foi verificado que ganhos adaptativos substanciais foram associados com um maior nível de funcionamento no engajamento social e habilidade cognitiva (McGovern & Sigman, 2005). Em um estudo com crianças que foram diagnosticadas aos 2 anos e que posteriormente foram avaliadas aos 9 anos, uma melhora na adaptação social e nas habilidades de comunicação foram previstas pelo Q.I. não verbal, pelos sintomas e pelo desenvolvimento da linguagem precoce (Charman et al., 2005). Em outro exemplo, crianças nas quais os sintomas principais permaneceram estáveis ou pioraram ao longo do tempo apresentaram capacidades de adaptação no dia a dia que pioraram com a idade (Gotham et al., 2012).

Trajetória na vida adulta

De maneira similar aos estudos com crianças e adolescentes, adultos com pior funcionamento cognitivo em estágios iniciais do desenvolvimento e com sintomas mais graves demonstraram pior evolução, apresentando provavelmente mais transtornos comportamentais e psicológicos. Dificuldades sociais e acadêmicas e desemprego são comuns em amostras de adultos com TEA; além disso, poucos desses indivíduos vivem de maneira independente (Eaves & Ho, 2008). Veja o caso 1 como exemplo de transição para uma jovem.

Poucos adultos com TEA vivem de forma independente.

Caso 1

Planejamento da transição para uma adulta jovem com TEA

Gina é uma mulher de 18 anos que foi diagnosticada com TEA aos 4 anos de idade. Pouco tempo após seu diagnóstico, aos 10 anos, Gina recebeu tratamento com a Análise do Comportamento Aplicada (ABA), além de fonoaudiologia e terapia ocupacional, tanto na escola como em atendimento particular. Aos 16 anos, Gina foi tratada com Risperidona® para sintomas de irritabilidade, segundo seus pais. Gina foi avaliada e acompanhada em uma clínica para autismo. Os pais de Gina demonstraram preocupação a respeito das etapas educacionais e ocupacionais seguintes para sua filha. Gina estava para completar o ensino superior quando recebeu suporte educacional individualizado, como também para habilidades do dia a dia.

A avaliação dos sintomas atuais do TEA indicou prejuízo social e de comunicação, manifestados pela dificuldade no engajamento social e na reciprocidade social, contato anormal e inconsistente do olhar, além de redução de expressões faciais e corporais. Dificuldade de relacionamento com os pares também foi relatada. Os pais disseram que, aos 12 anos, Gina começou a apresentar comportamentos repetitivos significativos, incluindo estereotípias motoras (chacoalhar das mãos fora de contexto), linguagem estereotipada (repetição de frases fora de contexto) e dificuldade de mudança de rotina. Em outra avaliação, os pais de Gina relataram que as estereotípias motoras não eram mais evidentes, e que, apesar de a estereotípia verbal ter diminuído significativamente, quando Gina ficava chateada, ela ainda repetia frases que tinha escutado, e podiam escutá-la conversando consigo própria para lidar com problemas pessoais. De acordo com seus pais, Gina tolerava melhor mudanças quando conversava consigo mesma para se acalmar. Entretanto, seus pais relataram que ela continuou a demonstrar interesses restritos. Recentemente, ela apresentou um forte interesse em sistemas de transporte (por exemplo, metrô, trens), passando tempo considerável verificando mapas e agendas. Uma testagem recente apontou um declínio intelectual leve, um declínio funcional adaptativo leve, ambos comórbidos de um transtorno do desenvolvimento intelectual de grau leve.

Muitas recomendações foram delineadas para Gina, incluindo o planejamento para deixar a escola quando completasse 21 anos. De acordo com estudos recentes, os primeiros três anos de seguimento na transição do ensino médio representam uma barreira virtual, quando indivíduos com TEA demonstram risco para isolamento social, atividades limitadas e engajamento limitado em atividades fora de casa. Com isso em mente, os pais de Gina providenciaram muitas recomendações que idealmente começariam aos 14 anos. Gina iniciaria o processo de avaliação para serviços de suporte a transtornos do desenvolvimento. Além disso, seus pais começaram a consultar serviços de suporte legal para planejar o futuro de sua filha. Foi recomendado que ela se beneficiasse de um programa educacional que focasse na potencialização de suas habilidades funcionais. Ela começaria também a orientação vocacional para definir seus interesses e metas futuras.

Como o maior preditor de empregabilidade para pessoas com transtornos do desenvolvimento é ter emprego durante o ensino médio, foi recomendado que Gina iniciasse um trabalho voluntário e um estágio. Essas atividades estariam relacionadas com os interesses de Gina e ajudariam a adaptar as suas necessidades. Para isso, os pais de Gina encontraram um estágio voluntário em excursões turísticas para um museu. A equipe do museu exigiu um treinamento inicial, mas, devido à familiaridade com essa população, a equipe conseguiu se adaptar às idiossincrasias de Gina. Além disso, a equipe desenvolveu estratégias para ajudá-la quando falava muito alto ou entrava em monólogos durante as excursões. Gina também foi orientada a procurar um “ambiente seguro” para descansar quando se sentia ansiosa ou sobrecarregada, mas ela frequentemente necessitava de lembretes da equipe do museu.

Preditores de desfecho

Pesquisas sobre diferentes desfechos no TEA investigaram vários domínios e construtos. Melhora na capacidade cognitiva, redução dos sintomas, mudança no diagnóstico, aumento das habilidades adaptativas e funcionais são exemplos de variáveis que estão sendo estudadas. Nesta seção, ao menos que seja especificado, definimos *desfecho* como melhoras na sintomatologia geral.

De forma semelhante à apresentação inicial do TEA, tanto os sintomas principais como os associados podem afetar o desfecho. Por outro lado, a gravidade dos sintomas principais pode afetar o desfecho em

áreas associadas, como a linguagem (Thurm, Lord, Lee, & Newschaffer, 2007). Estudos têm relatado de maneira consistente que indivíduos com maior funcionamento cognitivo apresentam melhor desfecho no longo prazo (Howlin, Goode, Hutton, & Rutter, 2004), e melhor resposta ao tratamento (Howlin, Magiati, & Charman, 2009). Já indivíduos com pior funcionamento cognitivo permanecem geralmente estáveis. Um estudo detectou que crianças com maior Q.I. não verbal e menor gravidade de prejuízos na socialização e comportamentos repetitivos eram mais propensas a mudar de categoria diagnóstica (Lord et al., 2006).

De maneira semelhante, melhores habilidades de linguagem e funcionamento adaptativo foram associados com melhores desfechos na vida futura. Crianças que desenvolvem linguagem antes dos 5 anos apresentam melhor funcionamento em vários domínios (Howlin et al., 2004). A idade que inicia as primeiras palavras demonstrou relação com o funcionamento cognitivo e a habilidade de adaptação, já que crianças que iniciam a linguagem mais tardiamente podem também apresentar pior funcionamento cognitivo e adaptação do que crianças que iniciaram a linguagem mais cedo (Mayo, Chlebowski, Fein, & Eigsti, 2013).

É importante mencionar que o papel que a intervenção precoce (assim como qualquer intervenção em geral) desempenha pode depender do momento e da frequência de sua aplicação. Estudos têm indicado que, de maneira geral, melhores desfechos estão associados com intervenções precoces, e tipos específicos de intervenção precoce apoiam esta melhora (Dawson et al., 2010).

A gravidade dos sintomas principais e associados pode afetar a trajetória do TEA.

Preditores de evolução:

Habilidades de linguagem

Funcionamento adaptativo

Desfecho ideal para o TEA

Uma minoria dos indivíduos diagnosticados com TEA atinge um desfecho ideal. Este termo, *ideal*, se refere a indivíduos diagnosticados previamente com TEA que não mais preenchem critérios para o transtorno. Preditores de um desfecho ideal no TEA são similares aos preditores de uma melhora nos sintomas – isto é, maior habilidade cognitiva e linguagem receptiva são preditores positivos. Uma das diferenças observadas – menor gravidade de prejuízos sociais em idade precoce –, é característica de indivíduos com desfecho ideal. Outros estudos encontraram uma diferença pequena, mas significativa, na linguagem pragmática e semântica em crianças previamente diagnosticadas com TEA que demonstram melhora importante (Kelley, Paul, Fein, & Naigles, 2006). Entretanto, como os autores desses estudos perceberam, um desfecho ideal com ausência do diagnóstico de TEA não necessariamente implica ausência de déficits em outras áreas, além da necessidade de se investigar futuramente a condição vocacional, educacional e psiquiátrica dos indivíduos com TEA.

De maneira geral, o curso e o prognóstico do TEA giram em torno de vários termos recorrentes: gravidade dos sintomas, funcionamento

cognitivo, habilidade de linguagem e comportamento adaptativo. Frequentemente, o papel do funcionamento cognitivo serve como uma variável intermediária para mudanças no TEA. Esses achados podem ajudar os clínicos a focar certas áreas de intervenção e prever os tipos de suporte com que indivíduos com TEA se beneficiarão mais.