

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO
CENTRO DE CIÊNCIAS DE PINHEIRO
CURSO DE MEDICINA**

LUCAS ANDRADE BRITO

**DESAFIOS E AVANÇOS DO DIAGNÓSTICO PRECOCE DO TRANSTORNO DO
ESPECTRO AUTISTA (TEA): UMA REVISÃO INTEGRATIVA**

PINHEIRO-MA
2024

LUCAS ANDRADE BRITO

**DESAFIOS E AVANÇOS DO DIAGNÓSTICO PRECOCE DO TRANSTORNO DO
ESPECTRO AUTISTA (TEA): UMA REVISÃO INTEGRATIVA**

Trabalho de Conclusão de Curso
apresentado ao Curso de Medicina da
Universidade Federal do Maranhão como
requisito para obtenção do grau de
Médico.

Orientador: Prof. Dr. Jomar Diogo Costa
Nunes

PINHEIRO-MA

2024

Ficha gerada por meio do SIGAA/Biblioteca com dados fornecidos pelo(a) autor(a).
Diretoria Integrada de Bibliotecas/UFMA

Brito, Lucas Andrade.

Desafios e Avanços do Diagnóstico Precoce do Transtorno
do Espectro Autista : Uma Revisão Integrativa / Lucas
Andrade Brito. - 2024.

29 f.

Orientador(a): Jomar Diogo Costa Nunes.

Curso de Medicina, Universidade Federal do Maranhão,
Pinheiro-ma, 2024.

1. Transtorno do Espectro Autista. 2. Tea. 3.
Diagnóstico Precoce. 4. Desafios. 5. Avanços. I.
Nunes, Jomar Diogo Costa. II. Título.

LUCAS ANDRADE BRITO

**DESAFIOS E AVANÇOS DO DIAGNÓSTICO PRECOCE DO TRANSTORNO DO
ESPECTRO AUTISTA (TEA): UMA REVISÃO INTEGRATIVA**

Trabalho de Conclusão de Curso
apresentado ao Curso de Medicina da
Universidade Federal do Maranhão como
requisito para obtenção do grau de
Médico.

Aprovado em: 04/06/2024

BANCA EXAMINADORA

Prof. Dr. Jomar Diogo Costa Nunes
Doutor em Ciências da Saúde
Universidade Federal do Maranhão

Prof. Dra. Halinna Larissa Cruz Correia de Carvalho Buonocore
Doutora em Odontologia
Universidade Federal do Maranhão

Prof. Me. João de Deus Cabral Junior
Mestre em Psicologia Social
Universidade Federal do Maranhão

Prof. Me. João de Jesus Oliveira Junior
Mestre em Ciências da Saúde
Universidade Federal do Maranhão

AGRADECIMENTOS

Agradeço aos meus pais, Luís e Francisca, que me apoiaram continuamente durante os anos de curso e participaram de cada conquista e adversidade que tive no percurso;

Agradeço aos meus irmãos, Maria Luísa e Mateus, que estiveram comigo durante essa jornada;

Agradeço aos meus cachorros, Toby, Mike e Duke, que muitas vezes foram meus momentos de paz;

Agradeço aos amigos que fiz durante o curso e aos amigos que estão comigo desde a escola;

Agradeço à minha família que me proporcionou suporte e carinho;

Agradeço a todos professores e preceptores que me ensinaram sobre conhecimento teórico de Medicina, como também sobre humanidade;

Agradeço aos pacientes que são essenciais para a formação acadêmica da área da saúde;

Agradeço aos funcionários dos hospitais que me receberam cordialmente;

Agradeço à turma por dividir comigo momentos de lazer e de aprendizado;

Agradeço à Universidade Federal do Maranhão por permitir concluir minha formação acadêmica com excelência;

Agradeço ao meu orientador, Jomar Diogo Costa Nunes, por me conduzir neste trabalho de conclusão de curso com dedicação;

O suporte de todos me fortaleceu e me manteve no percurso da formação acadêmica;

A todos, muito obrigado.

RESUMO

Introdução: O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição complexa do neurodesenvolvimento que afeta a comunicação, o convívio social e o comportamento, variando em intensidade e gravidade. Esta revisão busca analisar os desafios e avanços no diagnóstico precoce do TEA, enfatizando a necessidade de abordagens mais sensíveis e eficazes para melhorar os resultados e a qualidade de vida das pessoas afetadas. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura do período de 2019 a 2024 através das bases de dados PubMed, Periodicos Capes e BVS. Para o processo de busca e análise dos artigos, foi utilizado o diagrama flow. Todos os dados da pesquisa foram analisados e posteriormente os resultados foram transformados em gráficos e tabelas para melhor interpretação das informações coletadas. **Resultados:** A busca inicial pelos descritores totalizou 361 artigos. A seguir foi realizada uma análise crítica do título e do resumo de todas as publicações encontradas a partir dos descritores pré-estabelecidos, além de delimitá-los por meio dos critérios de inclusão e exclusão. Ao finalizar esta etapa, foram selecionados 14 artigos para leitura na íntegra. **Discussão:** Há ferramentas que ajudam a detectar e diagnosticar o TEA precocemente, por meio de questionários e entrevistas, como o M-CHAT, o ADOS e o ADI-R. Esses testes são embasados pelo DSM-V e pelo CID-11. Como todo processo diagnóstico, é possível estabelecer problemas a serem resolvidos e melhorias a serem ponderadas, como critérios mais específicos e palpáveis. A pesquisa sobre biomarcadores e rastreamento ocular, por exemplo, oferecem potencial nesse sentido, mas ainda estão distantes da prática clínica. **Conclusão:** Conclui-se que o diagnóstico precoce do TEA ainda é principalmente clínico, o que gera limitações pelos critérios pouco objetivos aplicados. Porém, existem avanços tecnológicos e científicos que podem permitir um aperfeiçoamento das ferramentas diagnósticas.

Palavras-chave: transtorno do espectro autista; tea; diagnóstico precoce; desafios; avanços

ABSTRACT

Introduction: Autism Spectrum Disorder (ASD) is a complex neurodevelopmental condition that affects communication, social interaction and behavior, varying in intensity and severity. This review analyzes the challenges and advances in early diagnosis of ASD, emphasizing the need for more sensitive and effective approaches to improve outcomes and quality of life for those affected. **Methodology:** This is an integrative review of the literature from 2019 to 2024 through the PubMed, Periodicos Capes and VHL databases. For the process of searching and analyzing articles, the flow diagram was used. All research data was analyzed and the results were transformed into graphs and tables for better interpretation of the information collected. **Results:** The initial search for descriptors totaled 361 articles. Afterwards, a critical analysis of the title and summary of all publications found using the pre-established descriptors was carried out, in addition to delimiting them using the inclusion and exclusion criteria. At the end of this stage, 14 articles were selected to be read in full. **Discussion:** There are tools that help detect and diagnose ASD early, through questionnaires and interviews, such as M-CHAT, ADOS and ADI-R. These tests are based on DSM-V and ICD-11. Like any diagnostic process, it is possible to establish problems to be solved and improvements to be considered, as more specific and tangible criteria. Research on biomarkers and eye tracking, for example, offers potential in this regard, but it is still far from clinical practice. **Conclusion:** It is concluded that the early diagnosis of ASD is still mainly clinical, which generates limitations due to the less objective criteria applied. However, there are technological and scientific advances that can allow for the improvement of diagnostic tools.

Key-words: autism spectrum disorder; asd; early diagnosis; challenges; advances

SUMÁRIO

RESUMO	6
1. INTRODUÇÃO	10
2. METODOLOGIA	11
3. RESULTADOS	12
4. DISCUSSÃO	19
5. CONCLUSÃO	21
REFERÊNCIAS	22
ANEXO - Revista JGR de Estudos Acadêmicos	24

DESAFIOS E AVANÇOS DO DIAGNÓSTICO PRECOCE DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA): UMA REVISÃO INTEGRATIVA

CHALLENGES AND ADVANCES IN EARLY DIAGNOSIS OF AUTISM SPECTRUM DISORDER (AS): AN INTEGRATIVE REVIEW

Lucas Andrade Brito¹

<https://orcid.org/0000-0000-0000-0000>

<http://lattes.cnpq.br/000000000000000000>

Universidade Federal do Maranhão, MA, Brasil

E-mail: la.brito@discente.ufma.br

Jomar Diogo Costa Nunes²

<https://orcid.org/0000-0000-0000-0000>

<http://lattes.cnpq.br/1239440266493234>

Universidade Federal do Maranhão, MA, Brasil

E-mail: jomar.diogo@ufma.br

RESUMO

Introdução: O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição complexa do neurodesenvolvimento que afeta a comunicação, o convívio social e o comportamento, variando em intensidade e gravidade. Esta revisão busca analisar os desafios e avanços no diagnóstico precoce do TEA, enfatizando a necessidade de abordagens mais sensíveis e eficazes para melhorar os resultados e a qualidade de vida das pessoas afetadas. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura do período de 2019 a 2024 através das bases de dados PubMed, Periodicos Capes e BVS. Para o processo de busca e análise dos artigos, foi utilizado o diagrama flow. Todos os dados da pesquisa foram analisados e posteriormente os resultados foram transformados em gráficos e tabelas para melhor interpretação das informações coletadas. **Resultados:** A busca inicial pelos descritores totalizou 361 artigos. A seguir foi realizada uma análise crítica do título e do resumo de todas as publicações encontradas a partir dos descritores pré-estabelecidos, além de delimitá-los por meio dos critérios de inclusão e exclusão. Ao finalizar esta etapa, foram selecionados 14 artigos para leitura na íntegra. **Discussão:** Há ferramentas que ajudam a detectar e diagnosticar o TEA precocemente, por meio de questionários e entrevistas, como o M-CHAT, o ADOS e o ADI-R. Esses testes são embasados pelo DSM-V e pelo CID-11. Como todo processo diagnóstico, é possível estabelecer problemas a serem resolvidos e melhorias a serem ponderadas, como critérios mais específicos e palpáveis. A pesquisa sobre biomarcadores e rastreamento ocular, por exemplo, oferecem potencial nesse sentido, mas ainda estão distantes da prática clínica. **Conclusão:** Conclui-se que o diagnóstico precoce do TEA ainda é principalmente clínico, o que gera limitações pelos critérios pouco objetivos aplicados. Porém, existem avanços tecnológicos e científicos que podem permitir um aperfeiçoamento das ferramentas diagnósticas.

Palavras-chave: transtorno do espectro autista; tea; diagnóstico precoce; desafios; avanços

¹ Graduando em Medicina pela UFMA

² Graduado em Psicologia pela UFMA. Doutor em Ciências da Saúde.

ABSTRACT

Introduction: Autism Spectrum Disorder (ASD) is a complex neurodevelopmental condition that affects communication, social interaction and behavior, varying in intensity and severity. This review analyzes the challenges and advances in early diagnosis of ASD, emphasizing the need for more sensitive and effective approaches to improve outcomes and quality of life for those affected. **Methodology:** This is an integrative review of the literature from 2019 to 2024 through the PubMed, Periodicos Capes and VHL databases. For the process of searching and analyzing articles, the flow diagram was used. All research data was analyzed and the results were transformed into graphs and tables for better interpretation of the information collected. **Results:** The initial search for descriptors totaled 361 articles. Afterwards, a critical analysis of the title and summary of all publications found using the pre-established descriptors was carried out, in addition to delimiting them using the inclusion and exclusion criteria. At the end of this stage, 14 articles were selected to be read in full. **Discussion:** There are tools that help detect and diagnose ASD early, through questionnaires and interviews, such as M-CHAT, ADOS and ADI-R. These tests are based on DSM-V and ICD-11. Like any diagnostic process, it is possible to establish problems to be solved and improvements to be considered, as more specific and tangible criteria. Research on biomarkers and eye tracking, for example, offers potential in this regard, but it is still far from clinical practice. **Conclusion:** It is concluded that the early diagnosis of ASD is still mainly clinical, which generates limitations due to the less objective criteria applied. However, there are technological and scientific advances that can allow for the improvement of diagnostic tools.

Key-words: autism spectrum disorder; asd; early diagnosis; challenges; advances

1. INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um distúrbio designado pela alteração das funções do neurodesenvolvimento, que podem abranger modificações qualitativas e quantitativas da comunicação, seja na linguagem verbal ou não verbal, no convívio social e no comportamento, como: ações repetitivas, hiperfoco para objetos específicos e diminuição de interesses (Brasil, 2022).

Dentro do espectro são reconhecidos graus, com diferentes intensidades, que variam entre brandos e com relativa independência, manifestando apenas suaves obstáculos de adequação, até estágios de completa dependência para atividades rotineiras durante toda a vida (Brasil, 2022).

O TEA foi determinado inicialmente na terceira publicação do Manual Estatístico Diagnóstico de Transtornos Mentais (DSM), em 1980 (Baker, 2013). A partir disso, ocorreram reavaliações, como sua fragmentação em 3 subdivisões no DSM-IV, e ao ser redesignado como transtorno com um espectro de gravidades no DSM-V, em consonância com a décima primeira Classificação Internacional de Doenças (CID-11).

Todavia, apesar das revisões, os mesmos aspectos principais e específicos, descritos desde as definições iniciais, foram mantidos. Essas características incluem (1) escassez de habilidades de comunicação social e (2) existência de interesses e/ou comportamentos repetitivos e/ou restringidos (Christensen et al., 2018).

Nesse contexto, alguns instrumentos foram desenvolvidos para ajudar em seu diagnóstico, baseados nos critérios do DSM-V e do CID-11, incluindo os questionários ou entrevistas parentais, julgamentos clínicos e interações diretas (Suma et al., 2016). Dentre os testes mais utilizados, estão: *Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS), *Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R) e *Modified Checklist for Autism in Toddlers with Follow-Up* (M-CHAT/F) (Baio et al., 2018).

Apesar das inúmeras ferramentas, Randall et al., (2018) avaliam que estas podem apresentar falhas. Segundo Elder et al., (2016), a detecção precoce do TEA permanece como um campo de pesquisa em progresso, visto que, ainda observa-se muitos desafios na identificação precoce, principalmente em crianças em países subdesenvolvidos (Zuckerman et al., 2014).

Yuen et al., (2019) citam avanços consideráveis na pesquisa básica, como estudos de rastreamento ocular, marcadores de eletroencefalograma (EEG) e biomarcadores genéticos ou bioquímicos, que contribuem trazendo ferramentas com maior especificidade ao diagnóstico. Contudo, essas explorações continuam distantes da atual execução clínica. Logo, a detecção precoce do TEA segue sendo, um desafio clínico (Wan et al., 2018; Bosl et al, 2011; Bridgemohan et al., 2019).

Partindo disso, o objetivo geral deste estudo é identificar quais são os desafios e os avanços relacionados ao diagnóstico precoce do TEA na atualidade. Em relação aos objetivos específicos, estão: avaliar a eficácia das ferramentas diagnósticas mais utilizadas para o TEA, explorar a importância dos progressos recentes no diagnóstico precoce do TEA e guiar futuras investigações e práticas clínicas, colaborando consideravelmente para um entendimento mais amplo do TEA.

2. METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão de literatura integrativa, sobre os desafios e avanços no diagnóstico precoce do TEA, realizada no período de junho de 2023 a abril de 2024.

A pesquisa se deu a partir do conceito norteador: “Quais os desafios e avanços no diagnóstico precoce do TEA?”, seguida da seleção dos estudos publicados entre os anos 2019 e 2024,

A seleção dos artigos foi realizada através dos bancos de dados on-line: Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Publicações Médicas (PUBMED) e o Portal de Periódicos da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES), a partir dos Descritores em Ciências da Saúde (DECS): “diagnóstico”, “precoce”, “Transtorno do Espectro Autista”, “autismo”, “diagnosis”, “early”, “autism spectrum disorder” e “autism”. Os descritores foram usados de forma combinada

Para este estudo foram determinados os seguintes critérios de inclusão: estudos publicados entre 2019 e 2024, que estivessem disponíveis na íntegra de forma gratuita e que trouxessem informações objetivas e relevantes acerca do tema proposto pelo presente estudo. Foram excluídos os artigos que tangenciavam o tema e/ou que estivessem duplicados.

Os estudos foram sistematizados por meio do diagrama flow de Page et al. (2021), um instrumento de fluxo de dados, para facilitar a visualização do processo de seleção dos artigos. Além do diagrama, os dados foram organizados em tabelas de forma a facilitar a identificação do número de artigos encontrados nas bases de dados e o número de artigos escolhidos para serem lidos na íntegra.

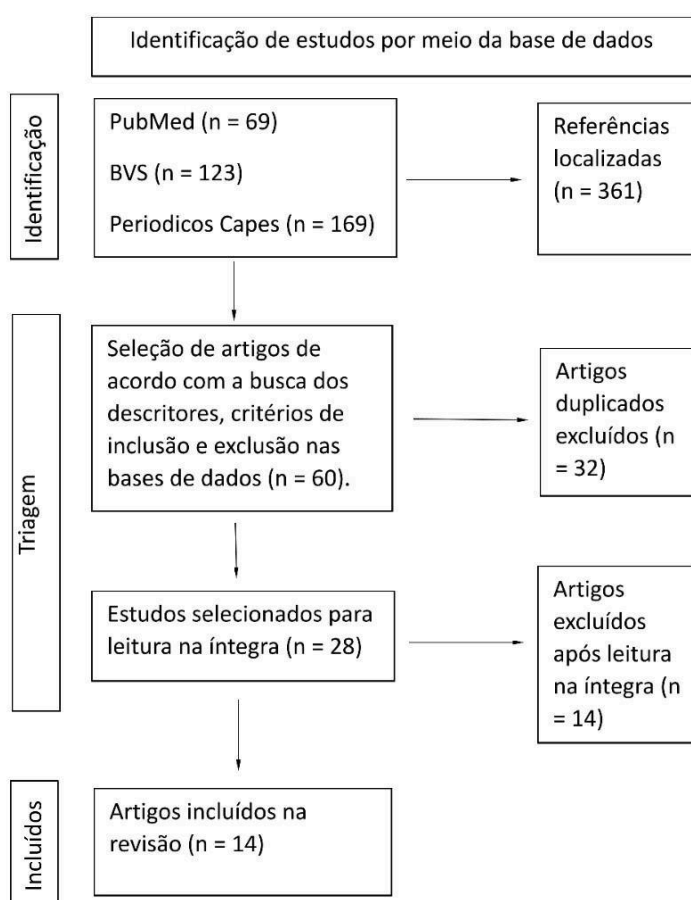
Os dados obtidos foram inseridos em um quadro incluindo nomes dos autores, títulos dos trabalhos, ano de publicação, objetivos e conclusão.

Este estudo não necessitou de aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa, pois trata-se de uma revisão de literatura, sendo fundamentada nas diretrizes e normas regulamentadoras estabelecidas nas Resoluções nº 466/2012 e 580/2018 do Conselho Nacional de Saúde do Ministério da Saúde.

3. RESULTADOS

A pré-seleção dos artigos considerou 361 estudos, onde após análise foram selecionados um total de 14 estudos, conforme descrito na Figura 1.

Figura 1. Fluxograma de seleção dos estudos a partir do diagrama flow



Fonte: Page et al., 2021

Dos 361 artigos encontrados na primeira busca nas bases de dados, 69 estavam disponíveis na PUBMED, 123 no BVS e 169 no Periódico Capes.

Dentre os artigos obtidos após a aplicação dos critérios de inclusão e de exclusão, 8 foram encontrados no Periódico Capes, 2 na BVS e 4 na PUBMED. A combinação de descritores que melhor atendeu aos critérios de inclusão pré-estabelecidos pela metodologia deste artigo foi: early AND diagnosis AND autism. Esses dados podem ser vistos na tabela 1.

Tabela 1. Número de artigos selecionados de acordo com a busca dos descritores, critérios de inclusão (publicados entre 2019 e 2024, escritos em português e/ou inglês e estudos compatíveis com o tema de estudo) e critérios de exclusão (artigos duplicados) nas bases de dados.

Combinação de Descritores	PubMed	BVS	Periodicos Capes
1 E 2 E 3	-	-	-
1 E 2 E 4	-	-	-
5 AND 6 AND 7	1	-	1
5 AND 6 AND 8	3	2	7
TOTAL	4	2	8

Legenda: diagnóstico (descritor 1), precoce (descritor 2), Transtorno do Espectro Autista (descritor 3), autismo (descritor 4), diagnosis (descritor 5), early (descritor 6), autism spectrum disorder (descritor 7) e autism (descritor 8)

Fonte: Autores

A tabela 2 traz a caracterização dos estudos selecionados conforme os dados: autor, título, objetivos e conclusão

Tabela 2. Estudos selecionados para a leitura na íntegra.

Autor (ano)	Título	Objetivos	Conclusão
OKOYE, Chiugo et al (2023)	Early diagnosis of autism spectrum disorder: A review and analysis of the risks and benefits.	Analisar os benefícios e riscos do diagnóstico precoce	O diagnóstico precoce permite intervenções oportunas que melhoram significativamente os resultados de desenvolvimento e a qualidade de vida dos indivíduos com TEA
BOCCACCIO, Francesco Maria et al (2023)	Autism spectrum disorder: Recommended psychodiagnostic tools for early diagnosis.	Analisar as ferramentas psicodiagnósticas mais recomendadas para TEA.	É cada vez mais importante ter ferramentas psicodiagnósticas específicas para rastrear os primeiros sintomas do TEA, uma vez que as recomendadas atualmente possuem muitos critérios subjetivos.
SINGHI, Pratibha; SMITH-HICKS, Constance (2023)	Early Diagnosis and Management of Autism Spectrum Disorder (ASD) in Low-Resource Countries—Challenges and Strategies.	Discutir a forma de diagnosticar o TEA em países subdesenvolvidos, dando enfoque aos desafios e as estratégias a serem utilizadas	Fatores étnicos e socioeconômicos estão relacionados ao atraso diagnóstico nas regiões subdesenvolvidas. Esforços globais conjuntos para desenvolver

			ferramentas mais precisas e sensíveis são necessários.
GUILBAUD, J. et al (2021)	Autism spectrum disorder: Etiopathogenesis and benefits of early diagnosis.	Descrever os principais conceitos relacionados ao TEA e apontar os benefícios do diagnóstico precoce	A diferenciação do TEA para outras condições é possível através do reconhecimento dos sinais precoces e de um exame clínico bem elaborado. A partir do momento que há o diagnóstico, a intervenção precoce permite modificar a evolução dos sintomas, e evitar sequelas no futuro.
KLIN, Ami (2023)	Translating advances in developmental social neuroscience into greater access to early diagnosis in autism spectrum disorder	Ilustrar o progresso na neurociência social do desenvolvimento que se mostra promissora na geração de novas ferramentas para o diagnóstico precoce, objetivo e econômico do TEA.	O advento de biomarcadores de diversos tipos pode aumentar o acesso a serviços de diagnóstico precoce e promover a eficiência na prestação de tratamento precoce, melhorando a qualidade de vida dos acometidos
MANOHAR, Harshini et al (2019)	Early diagnosis and intervention for autism spectrum disorder: Need for pediatrician-child psychiatrist liaison.	Avaliar as tendências no tempo até o diagnóstico e início do tratamento em um ambiente pediátrico de atenção terciária.	Intervenções precoces em crianças com TEA reduzem o desenvolvimento progressivo dos sintomas. O atraso no diagnóstico e no início de intervenções é fruto da dificuldade em reconhecer sinais precoces e diferenciá-los de outros distúrbios
PUNNOOSE, Varghese P (2019)	Psychiatrist's Perspective: Invited Commentary on "Early Diagnosis and Intervention for Autism Spectrum Disorder: Need for Pediatrician-Child Psychiatrist Liaison".	Expor a perspectiva do psiquiatra em relação às tendências no tempo até o diagnóstico e início do tratamento em um ambiente pediátrico de atenção terciária.	O atraso na identificação e o atraso adicional na intervenção são as normas na prática clínica. A identificação e a intervenção precoces são vitais no tratamento dos transtornos do neurodesenvolvimento

			, incluindo o TEA
WINCZURA, Barbara (2019)	Early recognition of autism in young children–warning signals for the diagnosis of autism spectrum disorders.	Dissertar sobre a importância de reconhecer os sinais de alerta precoces do TEA em crianças.	O não reconhecimento dos sinais de alerta pode estar relacionado ao aparecimento tardio dos sintomas em algumas crianças ou a similaridade com outros diagnósticos, por isso a importância em saber reconhecê-los.
MCCARTY, Patrick; FRYE, Richard E (2020)	Early detection and diagnosis of autism spectrum disorder: why is it so difficult?.	Discutir algumas das razões do fracasso em atingir a meta de diagnóstico precoce, bem como algumas das possíveis soluções.	Pode-se perceber que a identificação e o diagnóstico do TEA não é um evento único, mas um processo contínuo. Ou seja, novas formas diagnósticas devem se somar para atingir o objetivo do diagnóstico precoce
CHOUERI, Roula et al (2021)	Improving early identification and access to diagnosis of autism spectrum disorder in toddlers in a culturally diverse community with the rapid interactive screening test for autism in toddlers.	Demonstrar métodos de rastreio viáveis para aplicação em comunidade, baseando-se num fluxograma de dois níveis, de forma a facilitar o processo diagnóstico	Este estudo de demonstração abordou alguns teste de rastreio de nível 1 e 2 viáveis e de baixo custo, e a sua integração num modelo de rastreio de dois níveis revelou-se válida e facilmente concluída num ambiente comunitário.
ALONSO-ESTEBAN, Yurena; ALCANTUD-MARÍN, Francisco (2022)	Screening, diagnosis and early intervention in autism spectrum disorders.	Melhorar o conhecimento dos precusores dos sintomas do TEA com o objetivo de construir um modelo de patogênese sobre o qual seja possível construir instrumentos de triagem e diagnóstico mais eficazes	É importante notar que a maior parte das evidências apoiam o impacto da intervenção precoce em pacientes com TEA. Inteligência artificial, máquinas analistas de padrões de comportamento e rastreamento ocular estão entre as novidades para se chegar ao diagnóstico e intervenção precoces
SHELDRIK, R. Christopher et al (2019)	What drives detection and diagnosis of autism spectrum	Relatar os resultados de uma avaliação de métodos mistos	As preocupações dos pais e dos prestadores de cuidados

	disorder? Looking under the hood of a multi-stage screening process in early intervention.	projetada para “olhar nos bastidores” de um processo de triagem direcionado em vários estágios para o diagnóstico de TEA	influenciam tanto o início como o envolvimento no rastreio. Assim, o rastreio e a preocupação representam processos interdependentes que interagem para impulsionar a detecção e o diagnóstico de TEA.
BHATIA, Richa (2022)	Autism spectrum disorder: Keys to early detection and accurate diagnosis: Careful attention is required for early detection and to rule out other conditions.	Este artigo fornece uma atualização sobre vários aspectos do diagnóstico do TEA, com o objetivo de abastecer os médicos com conhecimento para ajudar a fazer um diagnóstico preciso de TEA em um estágio inicial.	Para evitar perder a janela crítica da intervenção precoce, os médicos que suspeitam que um paciente possa ter TEA devem encaminhar a criança e a família para intervenções educacionais e comportamentais apropriadas o mais cedo possível.
BUDISTEANU, Magdalena et al (2022)	Recognition of early warning signs and symptoms by caregivers, general practitioners and pediatricians—the first steps on the road to Autism Spectrum Disorder diagnosis.	Fornecer informações úteis para os médicos e aumentar a conscientização de que certos atrasos no desenvolvimento podem ser sintomas precoces de TEA, a fim de contribuir para um reconhecimento mais rápido do transtorno	A importância da expressão das preocupações dos pais em relação ao desenvolvimento dos seus filhos reside no fato de que a identificação precoce de possíveis sintomas de TEA pode levar ao diagnóstico oportuno e intervenção imediata com melhores resultados.

Fonte: Autores. Dados obtidos nas bases de dados PUBMED, BVS e PERIODICO CAPES.

O principal teste de triagem discutido nos artigos foi o M-CHAT-R/F, que pode ser visto na tabela 3. É um questionário com 20 itens e cada tópico equivale a 1 ponto. Para todos os itens, o quadro de “NÃO” indica risco de TEA; exceto para os tópicos 2, 5 e 12, nos quais “SIM” indica risco. Se o resultado for maior ou igual a 8, reflete elevada suspeita de autismo e demanda encaminhamento para execução dos testes diagnósticos (ROBINS et al, 2013; ROBINS et al, 2014).

Tabela 3: M-CHAT-R/F

1	Se você apontar para algum objeto no quarto, o seu filho olha para este objeto? (POR EXEMPLO, se você apontar para um brinquedo ou animal, o seu filho olha para o brinquedo ou para o animal?)	Sim	Não
2	Alguma vez você se perguntou se o seu filho pode ser surdo?	Sim	Não

3	O seu filho brinca de faz de contas? (POR EXEMPLO, faz de conta que bebe em um copo vazio, faz de conta que fala ao telefone, faz de conta que dá comida a uma boneca ou a um bichinho de pelúcia?)	Sim	Não
4	O seu filho gosta de subir nas coisas? (POR EXEMPLO, móveis, brinquedos em parques ou escadas)	Sim	Não
5	O seu filho faz movimentos estranhos com os dedos perto dos olhos? (POR EXEMPLO, mexe os dedos em frente aos olhos e fica olhando para os mesmos?)	Sim	Não
6	O seu filho aponta com o dedo para pedir algo ou para conseguir ajuda? (POR EXEMPLO, aponta para um biscoito ou brinquedo fora do alcance dele?)	Sim	Não
7	O seu filho aponta com o dedo para mostrar algo interessante para você? (POR EXEMPLO, aponta para um avião no céu ou um caminhão grande na rua)	Sim	Não
8	O seu filho se interessa por outras crianças? (POR EXEMPLO, seu filho olha para outras crianças, sorri para elas ou se aproxima delas?)	Sim	Não
9	O seu filho traz coisas para mostrar para você ou as segura para que você as veja – não para conseguir ajuda, mas apenas para compartilhar? (POR EXEMPLO, para mostrar uma flor, um bichinho de pelúcia ou um caminhão de brinquedo)	Sim	Não
10	O seu filho responde quando você o chama pelo nome? (POR EXEMPLO, ele olha para você, fala ou emite algum som, ou para o que está fazendo quando você o chama pelo nome?)	Sim	Não
11	Quando você sorri para o seu filho, ele sorri de volta para você?	Sim	Não
12	O seu filho fica muito incomodado com barulhos do dia a dia? (POR EXEMPLO, seu filho grita ou chora ao ouvir barulhos como os de liquidificador ou de música alta?)	Sim	Não
13	O seu filho anda?	Sim	Não
14	O seu filho olha nos seus olhos quando você está falando ou brincando com ele/ela, ou vestindo a roupa dele/dela?	Sim	Não
15	O seu filho tenta imitar o que você faz? (POR EXEMPLO, quando você dá tchau, ou bate palmas, ou joga um beijo, ele repete o que você faz?)	Sim	Não
16	Quando você vira a cabeça para olhar para alguma coisa, o seu filho olha ao redor para ver o que você está olhando?	Sim	Não
17	O seu filho tenta fazer você olhar para ele/ela? (POR EXEMPLO, o seu filho olha para você para ser elogiado/aplaudido, ou diz: “olha mãe!” ou “óh mãe!”)	Sim	Não
18	O seu filho compreende quando você pede para ele/ela fazer alguma coisa? (POR EXEMPLO, se você não apontar, o seu filho entende quando você pede: “coloca o copo na mesa” ou “liga a televisão”)?	Sim	Não
19	Quando acontece algo novo, o seu filho olha para o seu rosto para ver como você se sente sobre o que aconteceu? (POR EXEMPLO, se ele/ela ouve um barulho estranho ou vê algo engraçado, ou vê um brinquedo novo, será que ele/ela olharia para seu rosto?)	Sim	Não

20	O seu filho gosta de atividades de movimento? (POR EXEMPLO, ser balançado ou pular em seus joelhos).	Sim	Não
----	--	-----	-----

Fonte: ROBINS; FEIN; BARTON, 2020

Os testes diagnósticos considerados padrão-ouro nos estudos foram o ADOS e o ADI-R. O ADOS é um exame lúdico que implementa sistematicamente várias “prensas” sociais com o indivíduo avaliado, a fim de evocar interações sociais. A aplicação desse teste dura entre 40 e 60 minutos, dependendo do módulo escolhido ou das respostas da pessoa examinada. Essa ferramenta pode ser vista na tabela 4 ((McCrinmon, Rostad, 2014; Randall et al., 2018).

Tabela 4: Módulos do ADOS

Módulo T	Destina-se a crianças entre os 12 e os 30 meses de idade que não usam, de forma consistente, frases no discurso. Para crianças sem linguagem expressiva e/ou que apresentam um nível básico de linguagem (i.e., que recorrem a palavras isoladas ou a frases simples).
Módulo 1	Destina-se a crianças a partir dos 31 meses que não utilizam, de forma consistente, um discurso com frases. Para crianças sem linguagem expressiva e crianças que apresentam um nível básico de linguagem (i.e., que recorrem a palavras isoladas ou a frases simples).
Módulo 2	Destina-se a crianças de qualquer idade e com um discurso com frases, mas que não são fluentes verbalmente.
Módulo 3	Destina-se a crianças e jovens adolescentes que tenham uma linguagem expressiva fluente.
Módulo 4	Destina-se a adolescentes e adultos, com uma linguagem expressiva fluente.

Fonte: LORD, Catherine et al, 2023

O ADI-R é uma entrevista estruturada com um cuidador na qual os sintomas de desenvolvimento e comportamentais são revisados, avaliando interação social recíproca, comunicação e linguagem e padrões de comportamento. Possui 5 seções principais e costuma durar de 1 a 2 horas em sua totalidade, como mostra a tabela 5 (Randall et al, 2018).

Tabela 5: Seções do ADI-R

Seção A	Foca nas questões de desenvolvimento precoce, marcos do desenvolvimento, e comportamentos atuais do indivíduo. Ela busca informações sobre habilidades de linguagem, interação social e comportamentos repetitivos.
Seção B	Concentra-se especificamente no desenvolvimento e uso da linguagem. Explora a aquisição de palavras, frases, habilidades de conversação e aspectos linguísticos específicos.
Seção C	Aborda questões relacionadas à interação social. Procura entender como o indivíduo se envolve em atividades sociais, demonstra empatia, compartilha emoções e se comunica não verbalmente.
Seção D	Explora os comportamentos repetitivos e restritos, com perguntas sobre interesses fixos, movimentos repetitivos, rotinas inflexíveis e sensibilidades sensoriais.
Seção E	Esta seção busca informações sobre habilidades não incluídas nas seções anteriores, como habilidades acadêmicas, de autocuidado e quaisquer problemas de comportamento ou de saúde.

Fonte: MARQUES, Isabela, 2023

4. DISCUSSÃO

Marcelli e Cohen (2016) avaliam que a semelhança de outras condições com o TEA pode causar atraso em seu diagnóstico. Entre os possíveis diagnósticos diferenciais estão a surdez, o atraso na linguagem e a deficiência intelectual, a privação emocional do bebê, síndromes genéticas e neurológicas (esclerose tuberosa de Bourneville, neurofibromatose ou síndrome do X frágil) e o transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH) (APA, 2013)

Segundo Volkmar et al., (2014), uma avaliação médica é o primeiro passo para desconsiderar outras condições potenciais que poderiam ser disfarçadas de TEA. É importante obter no exame um histórico abrangente dos pais/cuidadores, especialmente no que diz respeito a questões sociais, comportamentais, aspectos de movimento, sensoriais e de desenvolvimento (Volkmar et al., 2014). Além disso, Hyman et al., (2020) ressaltam que outros passos devem ser seguidos no exame do paciente, como: o teste audiológico, testes genéticos e o exame físico para descartar quaisquer anomalias neurológicas, disfunções orgânicas, e características dismórficas corporais

No tocante ao teste M-CHAT-R/F, Hicks et al., (2020) afirmam que é um método de triagem parental validado e comumente usado para investigação de TEA. No entanto, de acordo com Hyman et al., (2020), há pesquisas mostrando que este teste tem especificidade < 50% para o distúrbio, ou seja, o resultado positivo não indica necessariamente que o paciente é portador de TEA

Ademais, Robins et al., (2013) ressaltam que não existem padrões consistentes na administração do MCHAT R/F na atenção primária. Também é dito que provavelmente o teste por si só deixe passar um número substancial de crianças com TEA quando as perguntas não são revisadas com os pais e/ou responsáveis. Porém, esse método de testagem pode ser integrado na rotina dos cuidados de saúde primários com essa ressalva.

Robins et al., (2013) salienta ainda, que em um grande estudo (N = 25.999), o M-CHAT/F foi usado para conduzir triagem universal baseada na atenção primária em jovens crianças. Nesta pesquisa, foi descoberto que o valor preditivo positivo da ferramenta foi menor entre meninas, crianças não-brancas e aqueles provenientes de famílias de baixa renda.

Nesse sentido, Hicks et al., (2020) e Hyman et al., (2020) frisam que há uma necessidade para o desenvolvimento de ferramentas de triagem com maior precisão e sensibilidade para identificar crianças pequenas com TEA independentemente da sua origem étnica ou socioeconômica, e também para crianças com mais de 30 meses (Guthrie et al., 2019)

No que diz respeito ao ADI-R, o teste tem limitações em distinguir TEA de outras condições, sobretudo em crianças muito pequenas, e particularmente em distinguir TEA de início na infância de esquizofrenia. Da mesma forma, o ADOS, que é uma ferramenta avaliadora de observação padronizada, também apresenta limitações, inclusive gerando resultados falso-positivos, o que pode dificultar a distinção de crianças e adolescentes com deficiências de desenvolvimento daqueles com TEA (Frigaux, Evrard, Alnot, 2019).

Além disso, existem limitações intrínsecas nas ferramentas comportamentais clínicas utilizadas para o diagnóstico de TEA, principalmente em relação ao limite inferior de idade em que o transtorno pode ser diagnosticado (Randall et al., 2018).

Isto se deve a uma combinação de variáveis, por exemplo pelo fato de (1) muitas competências de comunicação social só surgirem depois do primeiro ano de

vida; portanto, existe um limite inferior de idade em que tais competências são consideradas deficientes; (2) alguns comportamentos são normais na primeira infância e só se tornam anormais se persistirem até mais tarde ou mais tarde, e (3) comportamentos anormais, como comportamentos repetitivos, podem surgir mais tarde, depois que o transtorno estiver bem estabelecido (Randall et al., 2018).

No entanto, em combinação, essas duas ferramentas geralmente são eficazes. Contudo, mais pesquisas são necessárias para desenvolver e ajustar métodos diagnósticos definitivos com maior sensibilidade e especificidade (Frigaux, Evrard, Alnot, 2019).

Desse modo, Mahajan e Mostofsky (2015) apontam que os pesquisadores têm investigado ativamente o desenvolvimento de tecnologias e biomarcadores objetivos que possam ser utilizados no reconhecimento precoce, e assim identificar com rapidez e precisão crianças em risco de TEA na infância. Esses marcadores podem abranger neuroimagem, alterações epigenéticas e outros fatores fisiológicos mensuráveis associados ao TEA (Vargason et al., 2020).

Rahman et al., (2020) defendem que a utilização de inteligência artificial e aplicativos de aprendizado de máquina podem ser benéficos no diagnóstico do espectro. Esses dispositivos examinam padrões em dados comportamentais e fisiológicos com o propósito de providenciar um diagnóstico mais precoce e eficaz de TEA

As propostas de avanços no diagnóstico precoce de TEA brevemente revistos neste presente trabalho proporcionam uma solução apoiada na ciência para ampliar o acesso a serviços de diagnóstico precoce, mantendo parâmetros de alta qualidade para a análise de crianças pequenas, de forma que se associem critérios mais objetivos e específicos às ferramentas já existentes. (Cohen et al., 2016).

Ademais, uma solução explorada na literatura tem sido o uso de tecnologia de rastreamento ocular para gerar biomarcadores quantitativos que poderiam servir como ferramentas padronizadas, quantitativas e econômicas para o diagnóstico de TEA. Em relação aos estudos de rastreamento ocular de TEA em bebês e crianças pequenas, o foco tem sido comportamento de observação em situações sociais, porque interrupções neste domínio representam uma das principais características da condição (Shic et al., 2022)

O desenvolvimento de biomarcadores que possam ser utilizados em conjunto com os métodos de triagem propostos pela APA pode ser um método benéfico para melhorar a eficiência do processo diagnóstico. Assim, biomarcadores que pudessem estratificar o risco para determinar quais crianças deveriam ser rastreadas, ser usados como uma triagem secundária e/ou confirmar as observações comportamentais dos testes diagnósticos, poderiam melhorar muito a eficiência do diagnóstico e potencialmente reduzir a idade de início de intervenções terapêuticas (Klin, 2023)

Em uma recente revisão de Frye et al, (2019) sobre biomarcadores, observaram-se 5 tipos de biomarcadores. Os biomarcadores nas fases pré-natal e pré-sintomática podem ser utilizados para ajudar a estratificar o risco, a fim de focar as ferramentas de rastreio comportamental. Os biomarcadores da fase pré-natal começam desde a pré-concepção até o período de gestação, e podem estratificar gestações que apresentam alto risco para a prole desenvolver TEA. Já os biomarcadores pré-sintomáticos podem identificar populações de alto risco para determinar quem necessita de mais testes de diagnóstico, intervenção precoce ou maior vigilância.

Não obstante, os biomarcadores na fase de diagnóstico podem ser utilizados para verificar o diagnóstico quando os sintomas comportamentais se desenvolvem. Os biomarcadores de subgrupo podem ser usados para dividir indivíduos com TEA em subgrupos biológicos, enquanto os biomarcadores de tratamento podem ser usados para selecionar a terapia mais ideal, prevendo a resposta ao tratamento (Frye et al., 2019)

Além disso, os biomarcadores destinados a auxiliar no diagnóstico de TEA não podem ser usados de forma isolada. Conforme discutido por Frye et al., (2019), o diagnóstico de TEA envolve triagem primária e secundária, bem como testes confirmatórios padrão-ouro. Os desenvolvedores de biomarcadores para diagnóstico devem considerar cuidadosamente a inclusão destes em associação às ferramentas, pois mesmo os melhores biomarcadores não fornecerão um valor preditivo positivo (VPP) adequado se usados isoladamente. Dessa forma, é frisado no estudo que a identificação e o diagnóstico do TEA não é um evento único, mas um processo contínuo.

Segundo Casaletto e Heaton (2017), avanços nos métodos de avaliação, incluindo testes padronizados abrangendo múltiplos domínios clínicos, podem levar a um diagnóstico mais preciso do TEA. Esses novos métodos de avaliação incluem versões automatizadas ou computadorizadas que integram testes cognitivos, testes sensoriais e testes neuropsicológicos. Estas são apenas algumas direções interessantes na pesquisa de diagnóstico precoce do transtorno do espectro do autismo.

As propostas de avanços no diagnóstico precoce de TEA brevemente revistos por Cohen et al., (2016) oferecem uma solução baseada na ciência para aumentar o acesso a serviços de diagnóstico precoce, mantendo parâmetros de alta qualidade para a avaliação de crianças pequenas, de forma que se associem critérios mais objetivos e específicos às ferramentas já existentes.

Entretanto, a implementação comunitária das soluções propostas neste projeto, como os biomarcadores, dependem do sucesso coletivo na superação de determinadas barreiras, descritas anteriormente, que continuam a atrasar o diagnóstico e torná-lo menos acessível.

5. CONCLUSÃO

Em suma, este estudo buscou, através de uma revisão integrativa, esclarecer os conceitos mais atuais a respeito dos desafios e avanços do diagnóstico precoce do TEA. Assim, ao abordar as possíveis dúvidas que possam habitar o raciocínio médico nesse tópico, o trabalho contribui no papel de fornecer embasamento teórico para o diagnóstico precoce desta comorbidade bastante prevalente no mundo.

O TEA é uma condição complexa do neurodesenvolvimento caracterizada por déficits na comunicação social e padrões de comportamento repetitivos e restritos. Esses sintomas podem variar amplamente em gravidade e manifestação, levando ao conceito de "espectro", que abrange desde casos mais leves até formas mais severas da condição.

É considerado multifatorial, envolvendo uma combinação de fatores genéticos, biológicos e ambientais. Embora a etiologia exata ainda não seja totalmente compreendida, pesquisas indicam alterações neurobiológicas e genéticas subjacentes.

As ferramentas de triagem, como o M-CHAT-R/F, os critérios diagnósticos do DSM-V e CID-11, e os testes diagnósticos ADOS e ADI-R desempenham um papel

crucial no diagnóstico precoce do TEA. Essas ferramentas, que incluem questionários e escalas padronizadas, são projetadas para identificar sinais precoces do TEA em crianças e assim, poder encaminhar a serviços especializados se necessário, evitando o agravamento do distúrbio.

Os desafios identificados, incluindo a heterogeneidade clínica, a sobreposição de sintomas com outros diagnósticos diferenciais e a limitação das ferramentas de triagem, destacam a necessidade contínua de aprimoramento nas abordagens de diagnóstico.

No entanto, os avanços promissores em tecnologia, biomarcadores e abordagens multidisciplinares oferecem esperança para uma detecção mais precisa e precoce do TEA, de forma que se criem critérios mais objetivos para fundamentar as ferramentas diagnósticas da condição.

Nesse contexto, após uma análise detalhada dos desafios e avanços no diagnóstico precoce do TEA, conclui-se que ainda enfrentamos obstáculos significativos, mas também podemos vislumbrar oportunidades promissoras. Embora o diagnóstico precoce do TEA continue a ser principalmente clínico, com critérios muitas vezes subjetivos, é encorajador observar os avanços tecnológicos e científicos que estão gradualmente sendo integrados à prática diagnóstica.

A pesquisa em biomarcadores, rastreamento ocular e outros métodos oferece cenários para uma identificação mais objetiva e precisa do TEA em idades mais jovens, possibilitando intervenções mais eficazes e oportunas. Todavia, para capitalizar plenamente esses avanços, é crucial um esforço conjunto entre profissionais de saúde, pesquisadores, formuladores de políticas e comunidades, a fim de superar os desafios restantes, como o acesso equitativo a recursos de diagnóstico e intervenção.

Ainda há muito a ser feito para aprimorar a detecção precoce do TEA e garantir que todas as crianças afetadas recebam o suporte necessário para alcançar seu pleno potencial. Este trabalho não apenas destaca os desafios contínuos, mas também enfatiza a esperança e o progresso em direção a uma abordagem mais sensível e eficaz no diagnóstico precoce do TEA.

REFERÊNCIAS

OKOYE, Chiugo et al. Early diagnosis of autism spectrum disorder: A review and analysis of the risks and benefits. **Cureus**, v. 15, n. 8, 2023.

BOCCACCIO, Francesco Maria et al. Autism spectrum disorder: Recommended psychodiagnostic tools for early diagnosis. **Health Psychology Research**, v. 11, 2023.

SINGHI, Pratibha; SMITH-HICKS, Constance. Early Diagnosis and Management of Autism Spectrum Disorder (ASD) in Low-Resource Countries—Challenges and Strategies. **Indian journal of pediatrics**, v. 90, n. 4, p. 362-363, 2023.

GUILBAUD, J. et al. Autism spectrum disorder: Ethiopathogenesis and benefits of early diagnosis. **Revue Médicale de Liège**, v. 76, n. 9, p. 672-676, 2021.

KLIN, Ami. Translating advances in developmental social neuroscience into greater access to early diagnosis in autism spectrum disorder. **MEDICINA (Buenos Aires)**, v. 83, 2023.

MANOHAR, Harshini et al. Early diagnosis and intervention for autism spectrum disorder: Need for pediatrician-child psychiatrist liaison. **Indian Journal of Psychological Medicine**, v. 41, n. 1, p. 87-90, 2019.

PUNNOOSE, Varghese P. Psychiatrist's Perspective: Invited Commentary on "Early Diagnosis and Intervention for Autism Spectrum Disorder: Need for Pediatrician-Child Psychiatrist Liaison". **Indian Journal of Psychological Medicine**, v. 41, n. 1, p. 91-92, 2019.

WINCZURA, Barbara. Early recognition of autism in young children—warning signals for the diagnosis of autism spectrum disorders. **Journal of Psychiatry and Clinical Psychology**, v. 19, n. 2, p. 216, 2019.

MCCARTY, Patrick; FRYE, Richard E. Early detection and diagnosis of autism spectrum disorder: why is it so difficult?. In: **Seminars in Pediatric Neurology**. WB Saunders, 2020. p. 100831.

CHOUERI, Roula et al. Improving early identification and access to diagnosis of autism spectrum disorder in toddlers in a culturally diverse community with the rapid interactive screening test for autism in toddlers. **Journal of Autism and Developmental Disorders**, p. 1-9, 2021.

ALONSO-ESTEBAN, Yurena; ALCANTUD-MARÍN, Francisco. Screening, diagnosis and early intervention in autism spectrum disorders. **Children**, v. 9, n. 2, p. 153, 2022.

SHELDRIK, R. Christopher et al. What drives detection and diagnosis of autism spectrum disorder? Looking under the hood of a multi-stage screening process in early intervention. **Journal of Autism and Developmental Disorders**, v. 49, p. 2304-2319, 2019.

BHATIA, Richa. Autism spectrum disorder: Keys to early detection and accurate diagnosis: Careful attention is required for early detection and to rule out other conditions. **Current Psychiatry**, v. 21, n. 3, p. 10-17, 2022.

BUDISTEANU, Magdalena et al. Recognition of early warning signs and symptoms by caregivers, general practitioners and paediatricians—the first steps on the road to Autism Spectrum Disorder diagnosis. **Annali dell'Istituto Superiore di Sanità**, v. 58, n. 3, p. 183-191, 2022.

ROBINS; FEIN; BARTON. **Checklist Modificado para Autismo em Crianças Pequenas: versão revisada e consulta de seguimento**. 2020. Disponível em: <https://mchatscreen.com/wp-content/uploads/2020/09/M-CHAT-R_F_Brazilian_Portuguese_v2.pdf>. Acesso em: 14 fev. 2024.

LORD, Catherine et al. **Escala de Observação para o Diagnóstico do Autismo - 2ª Edição**. 2023. Disponível em: <[https://www.hogrefe.com/pt/shop/ados-2.html#:~:text=Descri%C3%A7%C3%A3o,Espectro%20do%20Autismo%20\(PEA\)/>](https://www.hogrefe.com/pt/shop/ados-2.html#:~:text=Descri%C3%A7%C3%A3o,Espectro%20do%20Autismo%20(PEA)/>)>. Acesso em: 14 fev. 2024