



TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA – TEA

Rodrigo Carneiro de Campos

Neurologista Infantil

Presidente do Capítulo Mineiro da Associação Brasileira de Neurologia e

Psiquiatria Infantil- ABENEPI

Neurologista da Secretaria Municipal de Saúde e Hospital Vila da Serra.

Descritores: Transtorno Autístico; autismo infantil; transtorno do espectro autista

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO/HISTÓRICO	2
2. DADOS EPIDEMIOLÓGICOS.....	2
3. ETIOLOGIA E CAUSAS.....	3
4. DIAGNÓSTICO	4
5. ORIENTAÇÕES TERAPÊUTICAS	8
6. CONCLUSÃO.....	9
REFERÊNCIAS	10

1. INTRODUÇÃO/HISTÓRICO

O transtorno do espectro do autista (TEA) ou simplesmente autismo é uma síndrome caracterizada por alteração do desenvolvimento com alta incidência em todo o mundo.

O TEA é considerado um transtorno do neurodesenvolvimento definido no DSM-5, classificação diagnóstica mais recente dos transtornos mentais, por déficits de comunicação social associado a comportamentos ou interesses repetitivos, estereotipados com início precoce. De acordo com o DSM-5, como sintomas deverão estar presentes no início do período de desenvolvimento e se tornarem evidentes na primeira infância.

Em 1943, Leo Kanner, empregou o termo autismo para definir uma síndrome específica observada em 11 crianças (o termo "autismo", *autos*, que significa "a si mesmo", e *ismo*, que significa "ação ou estado"). A terminologia foi utilizada pela primeira vez pelo alemão Eugen Bleuler em 1911, para descrever a retirada social em pacientes adultos com esquizofrenia. A síndrome de Kanner caracterizava-se por início precoce – a partir do primeiro ano de vida - de retraimento social, mesmice, comprometimento de linguagem, comportamentos motores estereotipados e deficiência intelectual. Kanner não descreveu o autismo em indivíduos com deficiência intelectual grave ou distúrbios cerebrais conhecidos. Alguns anos depois, o austríaco Hans Asperger descreveu pacientes com “tendências autistas” que diferiam das crianças descritas por Kanner, devido à expressão de talentos isolados excepcionais e habilidades linguísticas relativamente preservadas (Síndrome de Asperger). Esta heterogeneidade de apresentações, intensidades e combinações de sintomas se traduz na nomenclatura “espectro autista”.

As alterações devem ser identificadas e abordadas nos primeiros anos de vida. Estudos indicam que a intervenção precoce, em todas as suas modalidades, melhora muito o prognóstico dessas crianças, razão pela qual o pediatra deve estar muito atento aos desvios e atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor, principalmente na linguagem e habilidades sociais, e sempre encaminhar ao especialista quando estes se mantêm alterados em mais de uma avaliação.

2. DADOS EPIDEMIOLÓGICOS

A determinação exata da prevalência de TEA apresenta grandes desafios devido à heterogeneidade na apresentação dos sintomas, ausência de marcadores biológicos e a

própria evolução dos sintomas ao longo do tempo. Os sinais e sintomas geralmente são aparentes no período inicial de desenvolvimento, no entanto, os déficits sociais e os padrões comportamentais podem não ser reconhecidos como sintomas de TEA até que a criança seja incapaz de atender às demandas sociais, educacionais ou ocupacionais. As características do TEA podem se sobrepor ou ser difíceis de distinguir de outros transtornos psiquiátricos, como descrito extensivamente no DSM-5.

No Brasil, um dos poucos estudos de prevalência aponta uma taxa de 27,2 a cada 10.000 crianças.

Em 2014, a prevalência global de TEA segundo o CDC (*Center for Diseases Control and Prevention*) entre as 11 comunidades dos Estados Unidos estudadas foi de 16,8 por 1.000 (uma em 59) crianças com 8 anos de idade. As estimativas gerais de prevalência de TEA variaram entre os locais, de 13,1 a 29,3 por 1.000 crianças com 8 anos de idade. As taxas de prevalência de autismo também variaram por sexo e raça. Os meninos foram quatro vezes mais propensos do que as meninas a serem diagnosticados com TEA.

Fato bastante relevante é o aumento dos casos de TEA, evidenciado nos estudos populacionais feitos de forma sistematizada e contínua. A prevalência de TEA entre crianças de 8 anos em várias comunidades dos EUA aumentou de aproximadamente um caso em 150 crianças nos anos 2000-2002 para um para 68 na década seguinte (2010–2012), mais que duplicando a frequência. O aumento observado na prevalência de TEA ressalta a necessidade de vigilância contínua usando métodos consistentes para monitorar este fenômeno para o qual ainda não temos uma explicação definitiva.

O grande número de indivíduos diagnosticados com TEA remete-nos a um problema de saúde pública, para o qual é necessária a implementação de estratégias para o diagnóstico precoce, determinação de possíveis fatores de risco e atendimento efetivo às crescentes necessidades comportamentais, educacionais e ocupacionais dessa população.

3. ETIOLOGIA E CAUSAS

A etiologia do autismo é desconhecida, embora a taxa de concordância estimada entre 60% e 92% em gêmeos monozigóticos, comparada à taxa de 0% a 10% em gêmeos dizigóticos, evidencie a importância de fatores genéticos. A concordância incompleta em gêmeos monozigóticos sugere a interferência de fatores ambientais.

Acredita-se que o autismo esteja associado a uma herança poligênica e potencialmente epistática, e que fatores ambientais possam atuar em sinergia com os determinantes genéticos, aumentando a possibilidade de doença manifesta. Este processo de mudança estável da cromatina que altera a expressão de alguns genes por fatores ambientais, podendo ser transmitida para outra geração, é chamado de epigenética. O autismo é, portanto, um distúrbio multifatorial envolvendo fatores genéticos e fatores ambientais.

O progresso da genética molecular e clínica, com o desenvolvimento de novas técnicas, melhorou o conhecimento sobre síndromes genéticas associadas ao transtorno do espectro autista. As alterações genéticas identificadas no TEA podem ser classificadas como anormalidades cromossômicas citogeneticamente visíveis, representadas por variações no número de cópias de um segmento de DNA, incluindo deleções, duplicações e distúrbios de gene único).

4. DIAGNÓSTICO

Os critérios diagnósticos, do DSM – V são os mais usados. (Quadro 1).

Quadro 1. Critérios DSM - V

DSM-V: Critérios diagnósticos dos Transtornos do Espectro Autista 299,00 (F84.0)	
A	Deficiências persistentes na comunicação e interação social: Limitação na reciprocidade social e emocional; Limitação nos comportamentos de comunicação não verbal utilizados para interação social; Limitação em iniciar, manter e entender relacionamentos, variando de dificuldades com adaptação de comportamento para se ajustar às diversas situações sociais.
B	Padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades, manifestadas pelo menos por dois dos seguintes aspectos observados ou pela história clínica: Movimentos repetitivos e estereotipados no uso de objetos ou fala; Insistência nas mesmas coisas, aderência inflexível às rotinas ou padrões ritualísticos de comportamentos verbais e não verbais; Interesses restritos que são anormais na intensidade e foco;

	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 ficar 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	Esses distúrbios não são melhor explicados por deficiência cognitiva ou atraso global do desenvolvimento.

Este modelo difere do anterior por abandonar a tríade clássica que abarcava o atraso da linguagem e incluir os sintomas em dois domínios, sendo o primeiro relativo ao déficit de comunicação social e o segundo a comportamentos e interesses restritos e repetitivos.

O diagnóstico do autismo é clínico, feito por meio de observação direta do comportamento e de entrevista com os pais e cuidadores. Os sintomas dos itens A e B, listados no Quadro 1, deverão estar presentes nos primeiros anos de idade, sendo possível, com experiência e avaliação multidisciplinar, fazer o diagnóstico por volta dos 18 meses de idade. À medida que o tempo passa, os itens C e D manifestam-se.

A avaliação clínica deve incluir a história desde o pré-natal até a idade atual do paciente.

Do período pré-natal, deve-se investigar movimentação fetal, resultados de exames ultrassonográficos, tratamentos, em particular a exposição a algumas drogas, tais como a talidomida e o valproato, ocorrência de diabetes gestacional ou hemorragias.

Do período perinatal, têm interesse: o posicionamento no útero, o tipo de parto, a nota de Apgar, os dados de nascimento como peso, comprimento corporal e perímetro cefálico. A idade gestacional tem grande importância, pois o risco de autismo é inversamente proporcional ao grau da prematuridade. Condições relacionadas à hipóxia no nascimento, tais como aspiração de mecônio, anemia neonatal, incompatibilidade ABO ou Rh, hiperbilirrubinemia, lesão ou trauma ao nascimento, também devem ser investigadas. Observar, ainda, o padrão alimentar e suas dificuldades e verificar resultados dos testes de rastreamento, principalmente hipotireoidismo e fenilcetonúria. No exame físico, deve ser observada presença de dismorfismos aparentes, de malformações e de hipotonia neonatal.

Do período pós-natal, observar desenvolvimento neuropsicomotor, padrão de alimentação e alterações gastrointestinais, padrão de sono, convulsões, disfunção sensorial, atraso de linguagem, sinais comportamentais precoces do autismo, tais como dificuldade de iniciar o sono, irritabilidade, contato pobre por meio do olhar, choro excessivo e paradoxal, preferindo ficar quieto no leito do que ser carregado no colo, movimentação repetitiva e outros comportamentos atípicos.

Investigar alterações no desenvolvimento e aprendizagem, toda suspeita de regressão motora ou perda de habilidades já adquiridas deve orientar o clínico para a busca de doenças metabólicas.

A variabilidade de apresentação e grau de prejuízo é muito grande e depende diretamente do ambiente, nível de linguagem da criança e coeficiente de inteligência. Em torno de 60% a 70% têm algum grau de deficiência intelectual.

O DSM-V também permite o diagnóstico concomitante de Transtorno do déficit de Atenção (TDA) com o TEA.

Nos casos suspeitos, o exame neuropediátrico deve ser realizado sistematicamente em busca de sinais e sintomas neurológicos associados ao TEA, tais como hipotonia, ataxia, movimentos anormais ou convulsões, que podem estar presentes em torno de 20% dos pacientes. Em caso de crises convulsivas ou suspeita, o eletroencefalograma (EEG) pode ser um exame útil na detecção de atividade cerebral epiléptica. É muito importante descartar a possibilidade de déficit sensorial, auditivo ou visual. A realização de exame oftalmológico e audiometria é sempre recomendada.

Algoritmo de conduta diagnóstica (6)



5. ORIENTAÇÕES TERAPÊUTICAS

Muitas intervenções psicossociais diferentes foram desenvolvidas no intuito de minimizar tanto os sintomas centrais quanto os sintomas associados do TEA.

O método ABA (*Applied Behavior Analysis*) é um tratamento baseado em teorias de aprendizagem e condicionamento funcional no qual são incluídos alvos de intervenção específicos associados a técnicas de reforço positivo. Existem vários métodos para abordagem e intervenções, todos eles com suas vantagens e desvantagens, o mais importante é a experiência do profissional para adequar às necessidades individuais de cada criança, de acordo com a idade, coeficiente de inteligência, linguagem e presença de comportamentos comórbidos.

O uso de medicamentos visa principalmente ao tratamento dos sintomas associados ao transtorno do espectro do autismo, uma vez que a eficácia para o tratamento dos sintomas básicos do autismo não foi estabelecida.

As alterações comportamentais associadas ao TEA são: irritabilidade, agressividade, muitas vezes com autoagressão, ansiedade, hiperatividade, impulsividade, desatenção e insônia.

Os antipsicóticos atípicos risperidona e aripiprazol são os únicos aprovados pelo órgão regulador americano FDA (*Food and Drug Administration*) para o tratamento da irritabilidade associada ao diagnóstico do autismo. A risperidona é aprovada em crianças a partir dos 5 anos de idade, e o aripiprazol a partir dos 6 anos de idade.

Outras classes de medicamentos, como os antipsicóticos típicos, antidepressivos inibidores seletivos da recaptção de serotonina, estabilizadores do humor, psicoestimulantes e agonistas alfa-2 adrenérgicos, também têm sido usadas com eficácia bastante variada, necessitando de maior número de estudos controlados.

Os problemas relacionados ao sono são frequentes no TEA, a insônia pode estar presente em 50% a 80% dos pacientes e níveis diminuídos de melatonina, hormônio relacionado à regulação do sono, foram relatados em muitos estudos de TEA, que apontam benefícios terapêuticos do uso da melatonina.

Tratamentos alternativos são amplamente relatados em todo o mundo, mas a grande maioria ainda carece de comprovação científica, apesar de alguns relatos pontuais de melhora em alguns sintomas do TEA. Dentre os mais comentados, podemos citar: complementação com ômega 3, com relatos de melhora do sintoma de hiperatividade,

suplementação de vitamina B12, algumas dietas com restrições alimentares e uso de enzimas digestivas.

Devemos analisar todos esses tratamentos alternativos com muito critério e com a visão da medicina baseada em evidências científicas, para não expormos nossos pacientes a tratamentos pouco efetivos, onerosos e de difícil execução prática. As famílias quase sempre se frustram com a grande expectativa criada em torno desses tratamentos.

A informação e consequente criação de um ambiente agradável e produtivo, além de intervenções seguras e criteriosas, são de fundamental importância para os pacientes e para as pessoas que convivem com eles. Somente dessa forma produziremos uma inclusão verdadeira.

6. CONCLUSÃO

O TEA ou autismo é um conjunto de alterações no neurodesenvolvimento heterogêneas, caracterizadas por defasagens iniciais na comunicação social e por comportamentos e interesses repetitivos e restritos. A prevalência da população mundial tem aumentado ao longo dos anos e deve ser considerado como problema de saúde. O autismo afeta mais indivíduos do sexo masculino e a presença de comorbidades é muito comum.

Indivíduos com autismo têm perfis comportamentais atípicos, como cognição social prejudicada e percepção social, disfunção executiva e processamento atípico de estímulos sensoriais e de informação. Esses perfis são sustentados pelo desenvolvimento de sistemas neurais atípicos.

A genética e fatores ambientais têm fundamental importância na etiologia do TEA.

O diagnóstico precoce e consequente intervenção multidisciplinar, abrangente e sistematizada, é de fundamental importância para melhorar a comunicação, integração social e funcionalidade dessas crianças.

O uso de medicamentos é útil na redução de alguns comportamentos comórbidos, tais como ansiedade, irritabilidade, hiperatividade, agressividade e alterações do sono. Tratamentos empíricos sem comprovação científica devem ser evitados, pois são onerosos, além de atrasarem a abordagem específica e o prognóstico.

REFERÊNCIAS

1. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Association, 2013.
2. BAIO, J. *et al.* Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014. *MMWR SurveillSumm*, v. 67, p. 1-23, 2018.
3. AUTISM AND DEVELOPMENTAL DISABILITIES MONITORING NETWORK SURVEILLANCE YEAR 2000 PRINCIPAL INVESTIGATORS. Prevalence of autism spectrum disorders—autism and developmental disabilities monitoring network, six sites, United States, 2000. *MMWR SurveillSumm*, v. 56, n. SS-1, p. 1-11, 2007.
4. CHRISTENSEN, D. L. *et al.* Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged eight years—Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 sites, United States, 2012. *MMWR SurveillSumm*, v. 65, p. 1-23, 2016.
5. PAULA, C. S. *et al.* Brief Report: Prevalence of Pervasive Developmental Disorder in Brazil: A Pilot Study. *J Autism Dev Disord*, v. 41, p. 1738, 2011.
6. ROBERT, C. *et al.* Role of Genetics in the Etiology of Autistic Spectrum Disorder: Towards a Hierarchical Diagnostic Strategy. *Int. J. Mol. Sci.* v. 18, p. 618, 2017.
7. ASPERGER, H. Die autistischen psychopathen im Kindesalter. *Arch. Psychiatry Nervenkrankheiten*, v. 117, p. 73-136, 1944.
8. TORDJMAN, S. *et al.* Gene-environment interactions in autism spectrum disorders: Role of epigenetic mechanisms. *Front. Psychiatry*, v. 5, p. 1-17, 2014.
9. ROSTI, R. O. *et al.* The genetic landscape of autism spectrum disorders. *Dev. Med. Child Neurol*, v. 56, p. 12-18, 2014.
10. GARDENER, H.; SPIEGELMAN, D.; BUKA, S. L. Perinatal and neonatal risk factors for autism: A comprehensive meta-analysis. *Pediatrics*, v. 128, p. 344-355, 2011.
11. TORDJMAN, S. *et al.* Advances in the research of melatonin in autism spectrum disorders: Literature review and new perspectives. *Int. J. Mol. Sci.*, v. 14, p. 20508-20542, 2013.

12. LAI, M. C.; LOMBARDO, M. V.; BARON-COHEN, S. Autism. *Lancet*, v. 383, p. 896-910, 2014.
13. DEFILIPPIS, M.; WAGNER, K. D. Treatment of Autism Spectrum Disorder in Children and Adolescents. *Psychopharmacol Bull*, v. 46, n. 2, p. 18-41, 2016 Aug. 15.
14. LANDA, R. Early communication development and intervention for children with autism. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, v. 13, n. 1, p. 16-25, 2007.
15. VIRUÉS-ORTEGA, J. Applied behavior analytic intervention for autism in early childhood: meta-analysis, meta-regression and dose-response meta-analysis of multiple outcomes. *Clinical Psychology Review*, v. 30, p. 387-399, 2010.
16. RESEARCH UNITS ON PEDIATRIC PSYCHOPHARMACOLOGY AUTISM NETWORK. Risperidone in children with autism and serious behavioral problems. *The New England Journal of Medicine*, v. 347, n. 5, p. 314-321, 2002.
17. BENT, S. *et al.* Internet-based, randomized controlled trial of omega-3 fatty acids for hyperactivity in autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 53, n. 6, p. 658-666, 2014.