

# PERGUNTAS AVANÇOS E DIAGNÓSTICOS NO TEA

**Prof. Dr. Vitor Haas**

é médico, professor titular (aposentado)  
do Departamento de Psicologia da UFMG e  
Consultor científico da TREINITec Ltda



## **1- Qual o nome e cargo devo creditá-lo na revista?**

Prof. Dr. Vitor Geraldi Haase, médico, professor titular (aposentado) do Departamento de Psicologia da UFMG, Consultor científico da TREINITec Ltda.

## **2- O que é o autismo? Como ele se caracteriza?**

O autismo é uma síndrome, um conjunto de sinais e sintomas constituindo um padrão relativamente característico de dificuldades comportamentais, refletindo padrões atípicos de desenvolvimento cerebral. O autismo se caracteriza por manifestações em três domínios:

a) interação social: as pessoas com autismo geralmente apresentam déficits de aprendizagem social, os quais se refletem em dificuldades na interação social; no estabelecimento e manutenção de relacionamentos e na participação;

b) comunicação: como consequência dos déficits na aprendizagem social, as pessoas com autismo também apresentam padrões atípicos de desenvolvimento da comunicação verbal e não-verbal;

c) reatividade ambiental: as pessoas com autismo frequentemente também apresentam um conjunto de sintomas relacionados à reatividade ambiental, os quais se caracterizam por restrição do repertório de interesses e comportamento, insistência em rotinas e resistência a mudanças além de hiper- ou hipo-reatividade sensorial. Os sintomas se iniciam na primeira infância e o autismo é uma característica do indivíduo, havendo estabilidade diagnóstica ao longo de todo o ciclo vital.

## **3- Quais são os principais avanços e atualizações científicas quanto ao diagnóstico e tratamento terapêutico do TEA?**

O diagnóstico de autismo é clínico. Não existem marcadores biológicos ou cognitivos que permitam identificar se uma pessoa tem autismo ou não. O diagnóstico de autismo é realizado pelo clínico com base na história clínica, observação do comportamento e escalas de auto- e hetero-relato. Como não existem sintomas patognômicos,

ou seja, sintomas que ocorram exclusivamente no autismo, o diagnóstico se baseia em um complexo processo de reconhecimento de padrões refletindo a fenomenologia da condição. Por fenomenologia, entende-se as manifestações comportamentais objetivas e subjetivas da pessoa com autismo e subjetivas do examinador (o que o examinador sente quando interage com uma pessoa com autismo). O diagnóstico de autismo é auxiliado por critérios nosológicos estabelecidos através de consenso entre peritos. Os principais referenciais nosológicos utilizados são o DSM0- da Associação Psiquiátrica Americana e o CID-11 da Organização Mundial da Saúde. Esses critérios consensuais são, em grande parte, formulados de forma a serem compatíveis. Dizer que os critérios diagnósticos de autismo são formulados por consenso de peritos significa que eles resultam do trabalho exaustivo de peritos de diversas disciplinas da área das saúde, os quais trabalham por anos, discutindo, procurando encontrar e posições de consenso e fundamentando, na medida do possível, os critérios diagnósticos em evidências de validade de construto. É importante ressaltar que, apesar de ser orientado pelos critérios nosológicos, o diagnóstico deve se basear fundamentalmente na fenomenologia dos sintomas. O diagnóstico deve se basear na interpretação daquilo que o clínico observa e sente e naquilo que o paciente sente e relata. A utilização mecânica de critérios nosológicos no diagnóstico mais frequentemente conduz a erro, uma vez que não leva em consideração o diagnóstico diferencial, ou seja, diagnósticos alternativos. O processo de diagnóstico diferencial consiste na busca por evidências negativas. Ou seja, evidências indicativas de que pode não se tratar de autismo mas sim de outra condição de saúde. Apesar de os peritos dispenderem os seus maiores esforços para tornar os critérios diagnósticos de autismo o mais objetivos possível, a formulação de critérios diagnósticos não se exime de influências políticas e, até mesmo, ideológicas, refletindo a evolução dos valores em um determinado momento. Apesar da ausência de



marcadores biológicos e cognitivos específicos, o acúmulo constante de evidências e as transformações culturais impõem revisões periódicas nos critérios diagnósticos. Nos últimos anos, houve uma tendência de simplificação dos critérios diagnósticos para autismo, liberalizando-os, tornando-os mais “inclusivos” no sentido de incluir um número crescente de indivíduos com manifestações mais leves da condição e sem deficiência intelectual associado. Essas mudanças de critérios podem ser um, apenas um dos fatores, subjacentes ao aumento da prevalência de diagnósticos e ao aumento do número de pessoas diagnosticadas que não apresentam deficiência intelectual associada.

O diagnóstico precoce é um dos maiores desafios clínicos contemporâneos na área do autismo. O diagnóstico precoce é importante em função das evidências indicando que o início precoce e a intensidade das intervenções favorecem o prognóstico. Há pesquisas sendo conduzida atualmente buscando identificar precursores fidedignos de autismo aos seis meses de idade. Essas pesquisas são, geralmente, conduzidas em estudos longitudinais de bebezinhos com um irmão mais velho que tem autismo. Os fisioterapeutas desempenham um papel importante nessas pesquisas uma vez que alterações motoras constituem alguns dos sintomas mais precoces de autismo. Entretanto, é importante ressaltar que o diagnóstico precoce se associa a instabilidade diagnóstica, com uma taxa maior de falsos positivos e, eventualmente, falsos negativos.

**4- De acordo com Centers for Disease Control and Prevention (CDC), estima-se, em 2020, uma prevalência de 1 a cada 36 crianças com diagnóstico de autismo nos EUA. É possível utilizar esses números como uma referência para o Brasil? Há alguma estatística/estudo referência para a estimativa de TEA no Brasil?**

Existem apenas três estudos sobre a prevalência de autismo no Brasil, todos eles realizados antes de 2013, ou seja, antes da introdução das mudanças de critérios diagnósticos propostas pelo DSM-5. O autismo é, entretanto, uma condição universal, presente em todas as culturas do mundo. Globalmente tem sido observada uma tendência de aumento da prevalência de diagnósticos de autismo nos mais diversos países, independentemente de cultura, condições de assistência à saúde e nível sócio-econômico-educacional. A variabilidade inter-regional pode estar mais relacionada ao acesso diagnóstico e critérios diagnósticos, provavelmente não refletindo a real prevalência. É inegável, entretanto, o

aumento crescente da demanda por serviços de saúde e educação por pessoas com autismo e suas famílias, no Brasil e no resto do mundo.

**5- Quais são as principais hipóteses para um aumento significativo de diagnósticos de autismo nos últimos anos?**

A tendência ao aumento da frequência de diagnósticos de autismo deve mais refletir mais mudanças ambientais do que genéticas. O autismo é uma condição multifatorial, resultante da interação entre influências genéticas e a experiência do indivíduo. Como não há qualquer indivíduo de que a arquitetura dos traços genéticos subjacentes ao autismo tenha mudado nas últimas décadas, a única alternativa é que essa mudança seja desencadeada por fatores ambientais. Em parte, o aumento da frequência de diagnósticos pode refletir as mudanças de critérios diagnósticos introduzidas na nosologia. A introdução de critérios diagnósticos mais inclusivos contribui para o aumento do contingente de indivíduos com autismo sem deficiência intelectual. Há quarenta anos, o diagnóstico primário era de deficiência intelectual com traços autista. Cerca de 70% dos indivíduos com autismo apresentavam deficiência intelectual. Atualmente, apenas cerca de 30% dos indivíduos com autismo apresentam deficiência intelectual, Isso não significa que as pessoas com autismo, atualmente, não apresentem dificuldades cognitivas. Hoje em dia, 55% das crianças com autismo apresentam inteligência limítrofe ou deficiência intelectual, ou seja, uma QI inferior a 85 (inferior a um desvio-padrão abaixo da média) exigindo assistência educacional especializada. Apesar de mais da metade das crianças com autismo apresentam dificuldades cognitivas, é inegável o aumento do contingente de indivíduos com autismo sem dificuldades cognitivas. O perfil neuropsicológico do autismo mudou. As diferenças cognitivas entre pessoas com e sem autismo foram sendo progressivamente reduzidas. Um problema associado a essa mudança de perfil é que o diagnóstico de autismo é menos fidedigno para crianças sem deficiência intelectual. Os dados de vigilância epidemiológica americana mostram que a variabilidade inter-regional na prevalência de autismo é muito maior para o autismo sem do que para o autismo com deficiência intelectual. Esses dados sugerem que os dados da prevalência de autismo podem ser inflados, não refletindo um aumento real na prevalência da condição. Fatores adicionais que contribuem para o aumento da prevalência são relacionados ao aumento do acesso

a serviços diagnósticos, maior conscientização da população e dos profissionais de saúde e educação, substituição diagnóstico causada por modismos ou aumento da probabilidade de acesso a serviços educacionais etc. A menor confiabilidade inter-regional dos diagnósticos de autismo sem deficiência intelectual sugere que esses diagnósticos nem sempre são realizados da maneira mais objetiva possível. Apesar das mudanças nos critérios diagnósticos e percepções culturais sobre autismo, não pode ser descartada a hipótese de que o aumento da frequência de diagnósticos reflita um aumento real da prevalência, causado por influências ambientais ainda apenas parcialmente conhecidas, tais como poluentes ambientais ou agentes farmacológicos. Algumas substâncias tais como etanol, cocaína e diversos medicamentos tais como anticonvulsivantes, crescentemente consumidos pela população se associam de forma consistente com o risco de autismo. E o risco associado não foi identificado apenas para o consumo materno, mas também para o consumo paterno. Não existem evidências definitivas associando o autismo com as medicações psiquiátricas para ansiedade e depressão, largamente consumidas pela população, mas a base de dados ainda é reduzida. A idade e os intervalos gestacionais são outros fatores implicados. Que seja do meu conhecimento, apenas dois estudos investigaram as hipóteses alternativas de que o aumento de diagnósticos de autismo possa estar relacionado a mudanças de critério diagnóstico ou possa refletir um aumento real da prevalência. Por um lado, se o aumento da prevalência refletisse apenas uma mudança de critérios diagnósticos, então a frequência de diagnósticos categoriais de autismo (definidos pelos critérios nosológicos) deveria ter aumentado sem um aumento correspondente da frequência de traços autistas na população. Esse foi o resultado de um estudo de comparação entre diferentes coortes de nascimento realizado na Suécia. Por outro lado, se o aumento de prevalência refletisse um aumento real na prevalência deveria haver aumento tanto dos diagnósticos categoriais quanto da frequência de traços autistas na população. Esse foi o resultado de estudo de comparação entre diferentes coortes de nascimento realizado na Inglaterra. The jury is still out. Um veredito ainda não foi alcançado. Entretanto, é prudente considerar que possa haver uma mudança real na prevalência, intensificando as pesquisas para identificar os eventuais agentes ambientais envolvidos, porque isso teria importantes implicações para a saúde e educação.

### **6- Quais são as causas que podem desencadear o autismo?**

O autismo é uma condição multifatorial, associada a influências genéticas, ambientais epigenéticas (resultantes da interação entre influências genéticas e ambientais durante o desenvolvimento). O autismo é uma condição heterogênea, expressando-se em miríades de constelações. Os atuais critérios diagnósticos do DSM-5 consideram dois grupos principais de critérios diagnósticos relacionados à socialização/comunicação e restrição de repertório/reatividade ambiental. Esses dois grupos de critérios diagnósticos interagem com quatro especificadores quantitativos (inteligência, linguagem, gravidades dos sintomas, comorbidades), potencialmente originando 16 “subtipos” diferentes. Essa complexidade pode ser reduzida considerando que dois subtipos etiológicos podem representar os polos extremos de uma distribuição contínua. De um lado, podem ser identificadas crianças com autismo associado a deficiência intelectual. O autismo associado a deficiência intelectual se caracteriza por uma discreta preponderância do sexo masculino sobre o feminino, menor recorrência familiar, alelos raros/mutações novas, maior idade parental, menores intervalos intergestacionais e crescimento cerebral variável (podem ocorrer ou micro- ou macroencefalia). De outro lado, podem ser identificadas crianças com autismo sem deficiência intelectual. O autismo sem deficiência intelectual se caracteriza por uma preponderância do sexo masculino sobre o feminino, maior recorrência familiar, alelos comuns, menor associação com idade parental, intervalos intergestacionais maiores e macroencefalia. A relação do autismo com a inteligência é importante por diversos motivos. Do ponto de vista da adaptação psicossocial, as crianças com autismo e deficiência intelectual têm seus níveis de atividade e participação correlacionados à inteligência. Essa correlação entre o nível de atividades/participação e inteligência não se observam para as crianças com autismo sem deficiência intelectual. Nas crianças sem deficiência intelectual, os níveis de adaptação psicossocial costumam ficarem cerca de um desvio-padrão abaixo das estimativas de QI, muito provavelmente refletindo as dificuldades associadas ao próprio autismo. Do ponto de vista das necessidades assistenciais, as crianças com autismo com e sem deficiência intelectual e suas famílias vivem em mundos completamente distintos. Uma jovem adulto com autismo causado por síndrome de Angelman têm necessidades assistenciais relacionadas ao fato de que tem



restrições graves nas suas habilidades comunicacionais, ocupacionais e de participação, provavelmente exigindo supervisão constante, tendo sua autonomia funcional restrita, necessidade auxílio considerável nas atividades mais comezinhas da vida diária e sendo incapaz de viver fora do ambiente familiar ou de um lar abrigado. Um jovem adulto com autismo sem uma etiologia genética específica e um QI de 145 enfrenta problemas de uma natureza completamente distinta. Esse jovem, provavelmente, conseguirá viver de forma autônoma, ter acesso a uma educação superior e formação profissional, manter uma ocupação remunerada etc. As principais dificuldades desse jovem com autismo e altas habilidades provavelmente se circunscreverão à esfera dos relacionamentos interpessoais, amizades, relacionamento conjugais, efetiva participação social, preconceito, bem-estar subjetivo etc. A maioria das crianças que procura os serviços multiprofissionais de saúde apresenta dificuldades cognitivas, quando não apresentam deficiência intelectual propriamente dita, apresentam uma inteligência limítrofe (QI entre 70 e 84).

### **7- Há evidências científicas que apontam quais fatores ambientais (externos) que, associados a questões genéticas, podem aumentar o risco de um bebê nascer com TEA? Quais são esses fatores?**

Os principais fatores de risco associados ao autismo são idades parentais extremas, intervalos intergestacionais menores ou maiores, consumo de substâncias como etanol e cocaína por mães e pais, deficiência de ácido fólico, medicações anticonvulsivantes etc. Foram detectadas múltiplas associações estatísticas entre poluentes ambientais e autismo. A exposição a doses elevadas de testosterona na gestação também é um fator de risco identificado para o autismo. O tempo de exposição a telas na primeira infância tem sido discutido como um possível fator de risco. Poucos estudos, entretanto, controlam para o fato de que as crianças com autismo são mais atraídas pelo uso de telas. O aumento do número de casos de autismo com recorrência familiar de traços autistas (fenótipo ampliado), com inteligência normal e, algumas vezes, acima da média, pode estar relacionado a uma pressão social de seleção por habilidades cognitivas específicas, relacionadas ao raciocínio lógico-analítico descontextualizado. Segundo essa hipótese, o autismo poderia representar uma estratégia reprodutiva derivada de pressões seletivas favoráveis um estilo cognitivo característico. Com base no fato de que a exposição fetal à testosterona e que muitas características cognitivas do autismo são expressas mais fortemente no sexo masculino do que feminino,

Simon Baron-Cohen propôs a hipótese de que o autismo possa corresponder à expressão de um protótipo cognitivo masculino, originária de pressões seletivas sociais por aumento de desempenho em habilidades matemático-computacionais. Obviamente, essa é uma hipótese controversa.

### **8 - Qual é o papel da fisioterapia na assistência interdisciplinar às crianças com autismo?**

A importância da atuação profissional de psicólogos, fonoaudiólogos e terapeutas ocupacionais na assistência interdisciplinar a crianças com autismo é tradicionalmente mais reconhecida do que a atuação de fisioterapeutas. Mas, isso está mudando rapidamente. A importância dos déficits motores no autismo tem sido tradicionalmente negligenciada. Cerca de 60% das crianças com autismo apresentam hipotonia, alterações do equilíbrio estático e dinâmico e da coordenação motor apendicular. Há evidências de comprometimentos de todos os tipos de funções motoras e níveis de controle cerebral e computacional no autismo. Na maioria das vezes, essas dificuldades motoras têm sido tratadas como epifenômenos, como meros derivativos dos mesmos processos atípicos do desenvolvimento que caracterizam o autismo. Por exemplo, a maioria dos tratamentos psicológicos eficazes para autismo se baseiam na hipótese de um déficit na aprendizagem social, o qual é abordado a partir de múltiplas estratégias derivadas da análise aplicada do comportamento. Mas, novos desenvolvimentos teóricos e evidências empíricas sugerem uma mudança de panorama. Uma hipótese que ganha sustentação empírica crescente é que possa haver um déficit de codificação preditiva no autismo. Segundo essa hipótese, o cérebro é uma máquina preditiva. A partir da experiência recorrente o cérebro se utiliza de mecanismos de aprendizagem estatística para detectar invariâncias no ambiente. Essas invariâncias são utilizadas para construir modelos internos (esquemas) os quais orientam o processamento de informação e o comportamento nas mais diversas situações sociais. Os modelos internos permitem que o indivíduo antecipe as consequências do seu comportamento, das suas decisões, construindo expectativas dos desafios a serem, eventualmente, enfrentados. Quando ocorre um erro de previsão, ou seja, quando a realidade não corresponde às expectativas, esse erro precisa ser manejado através de modificações da realidade externa ou dos modelos internos. As evidências disponíveis indicam que as pessoas com autismo têm dificuldades para construir modelos internos com base na aprendizagem estatística, constroem modelos muito rígidos e apresentam dificuldades com o



## PERGUNTAS AVANÇOS E DIAGNÓSTICOS NO TEA

manejo dos erros de predição (déficits no funcionamento executivo). A hipótese do déficit na codificação preditiva explica tanto os aspectos sociocomunicacionais do autismo, quanto à restrição do repertório de interesses e comportamentos, a aderência estrita a rotinas, as dificuldades com a adaptação ao contexto e a susceptibilidade à ansiedade que caracterizam o autismo. Uma hipótese adicional, de cognição incorporada (embodied cognition) sugere os mecanismos de controle cognitivo perturbados no autismo derivam em grande parte da alteração de mecanismos de controle sensoriomotor. Há evidências, por exemplo, de que pessoas com autismo apresentam padrões de microinstabilidade nos mecanismos de regulação postural. A instabilidade pode drenar recursos fisiológicos e cognitivos da aprendizagem social em favor da regulação do tônus, prejudicando o desenvolvimento da criança. Outras evidências indicam que as crianças com autismo apresentam dificuldades nos mecanismos de sincronização sociomotora subjacentes à interação social (sincronização sociomotora). Dificuldades muito precoces na sincronização sociomotora podem perturbar a interação do bebê com os cuidadores primários, originando dificuldades na aprendizagem social. Segundo essa hipótese, as dificuldades motoras podem estar na origem e não constituírem um epifenômeno dos déficits na aprendizagem social. Esses novos desenvolvimentos teóricos, relacionados às hipóteses de codificação preditiva e cognição incorporada descortinam oportunidades insuspeitadas de atuação profissional para os fisioterapeutas. Atividades motoras nos níveis da Estrutura e Função do Corpo, Atividades e Participação podem ser fundamentais para o desenvolvimento de crianças com autismo. A estabilização postural pode liberar recursos para o processamento sociocognitivo, e a promoção de sincronização sociomotora podem promover a aprendizagem, relacionamentos, participação social e bem-estar subjetivo.