

Proposta de Padronização Para o Diagnóstico, Investigação e Tratamento do Transtorno do Espectro Autista

Maria Augusta Montenegro¹, Helio van der Linden Junior², Erasmo Barbante Casella³, Carlos Gadia⁴, Eloisa Helena Rubello Valler Celeri¹, Leticia Pereira de Brito Sampaio³

Sociedade Brasileira de Neurologia Infantil

¹ Universidade Estadual de Campinas

² Instituto de Neurologia de Goiânia

³ Instituto da Criança / Universidade de São Paulo

⁴ Nicklaus Children's Hospital / Florida - USA

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é considerado um transtorno do neurodesenvolvimento que se manifesta nos primeiros anos de vida por comportamentos que incluem: dificuldades na interação social/comunicação e presença de comportamentos repetitivos e interesses restritos.

Quadro 1. Características frequentemente presentes em crianças com TEA

Dificuldades Sociais e de Comunicação*	Interesses Restritos e Repetitivos
<ul style="list-style-type: none">• Dificuldade para estabelecer conversa• Dificuldade para iniciar interação social• Dificuldade em demonstrar emoções• Prefere ficar sozinho• Pouco contato visual• Linguagem corporal pobre• Pouca expressão facial• Não entende linguagem corporal ou facial• Dificuldade para entender ironia ou piadas	<ul style="list-style-type: none">• Estereotipias motoras• Alinhar objetos• Ecolalia• Sofrimento extremo frente às mudanças• Dificuldade com transições• Padrões rígidos de pensamento• Interesse extremo ou restrito a um assunto• Rituais de saudação• Necessidade de fazer o mesmo caminho• Hipo ou hiperreatividade a estímulos sensoriais• Cheirar ou tocar objetos• Apego incomum a determinado objeto• Recusa de determinados alimentos

*Modificado de DSM 5¹.

Por não ter um marcador biológico, o diagnóstico pode ser um desafio para muitos profissionais. A avaliação diagnóstica requer experiência clínica, habilidade e familiaridade com indivíduos com TEA. Além disso, o profissional deve ter experiência com outros transtornos relacionados e com a variação normal do desenvolvimento da criança e do adolescente.

O objetivo deste artigo é propor a padronização para o diagnóstico, avaliação e tratamento do TEA.

DIAGNÓSTICO

O diagnóstico do TEA é realizado através da observação clínica com base nos sinais e sintomas propostos pelo DSM 5¹. Além disso, sintomas comórbidos tais como auto e hetero-agressividade, crises de birra, hiperatividade, desatenção, impulsividade, problemas de sono e autolesões também devem ser avaliados.^{2,3}

A avaliação deve incluir a história do desenvolvimento neuropsicomotor e anormalidades nos primeiros anos de vida, antecedentes gestacionais e neonatais, comportamentos do sono e alimentar, investigação de possíveis comorbidades, história médica da criança a procura de sinais de deterioração, convulsões, doenças gastrointestinais e uma história familiar documentando a presença de parentes com TEA, deficiência intelectual, síndrome do X-frágil, esclerose tuberosa, problemas sutis de linguagem, comunicação e aprendizado e outras questões de saúde mental.⁴

As escalas como Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT), Escala de Pontuação para Autismo na Infância - *Childhood Autism Spectrum Disorders Test* (CAST) e Questionário de Comunicação Social (SCQ) foram desenvolvidas para triagem, portanto, não devem ser utilizadas para estabelecer o diagnóstico de TEA. A *Childhood Autism Rating Scale* (CARS), embora desenvolvida para diagnóstico e avaliação da gravidade do autismo, tem sido muito utilizada como instrumento de triagem. Alguns dos instrumentos de investigação foram validados para o português do Brasil: *Autism Diagnostic Interview-Revised* - ADI-R, *Autism Behavior Checklist* - ABC, CARS, *Autism Diagnostic Observation Schedule* - ADOS e M-CHAT.⁵⁻⁸

Professores e outros cuidadores geralmente trazem informações adicionais muito importantes e podem ser contatados. Além disso, vídeos caseiros podem auxiliar o avaliador a constatar comportamentos pouco frequentes ou que já não estão presentes. A observação direta ou entrevista com a criança é imprescindível, pois a criança deve ter oportunidade de demonstrar suas habilidades e capacidades, além de suas dificuldades e deve também incluir avaliação cognitiva, funcionamento adaptativo e de linguagem.⁴

INVESTIGAÇÃO

Deve-se também realizar o exame físico com objetivo de identificar a presença de neurofibromatose, esclerose tuberosa e traços dismórficos. Também deve-se realizar avaliação de audição, fala e linguagem, avaliação neurológica e em alguns casos a avaliação genética é fundamental.

Exames complementares geralmente não ajudam no diagnóstico, mas podem ser úteis para definir a etiologia do TEA. A tabela abaixo mostra quando cada exame deve ser indicado⁹.

Tabela 1. Padronização para investigação da criança com TEA.

Tipo de Exame	Quando Fazer
Potencial evocado auditivo (BERA) ou Audiometria condicionada	Todos os pacientes.
Ressonância magnética de crânio	Alteração focal do exame neurológico. Macrocefalia discreta não justifica a realização do exame.
Eletrencefalograma	Pacientes com suspeita ou epilepsia associada
Pesquisa de X-Frágil	Todos os meninos, mesmo na ausência de fenótipo típico
MECP2	Meninas com fenótipo característico ou sugestivo de Rett
Microarranjo genômico (CGH-Array, SNP- Array)	Todos os casos
Sequenciamento completo do exoma	Considerar em casos familiares, associados a deficiência intelectual, epilepsia, dismorfias, consanguinidade parental. Todavia, mesmo sem estas alterações, sequenciamento completo do exoma tende a ser indicado na sequência, se o microarranjo genômico (CGH-Array, SNP-Array) vier normal. Atualmente alguns laboratórios estão começando a incluir o microarranjo genômico (CGH-Array, SNP-Array) no exame de sequenciamento completo do exoma, mas isso ainda não ocorre em todos os locais.
Bateria de erros inatos do metabolismo, cromatografia aminoácidos, pesquisa ácidos orgânicos na urina etc.	Não devem ser pedidos de rotina, apenas se houver sinais ou sintomas sugestivos de doença neurometabólica.

TRATAMENTO

O tratamento do TEA caracteriza-se por intervenção precoce através de terapias que visam potencializar o desenvolvimento do paciente¹⁰. Atualmente as terapias com maior evidência de benefício são baseadas na ciência da Análise do Comportamento Aplicada (ABA - *Applied Behavior Analysis*), associada a terapias auxiliares, como fonoterapia, terapia ocupacional. Outras abordagens devem ser orientadas de acordo com cada caso individual. O número de horas semanais ou quantidade de terapia por semana deve ser definido por cada profissional.

Eventualmente pode ser necessário uso de medicação em paciente com TEA para sintomas associados como agressividade e agitação, podendo ser utilizado nestes casos a risperidona para crianças com mais de 5 anos de idade e o aripiprazol para maiores de seis anos. Além disso pode ser indicado o metilfenidato para pacientes com TDAH associado. Outros fármacos podem ser tentados em situações específicas e individuais.

Dietas, suplementações vitaminas e vários tipos de abordagens têm sido propostas para o tratamento do TEA, entretanto, não há evidência científica para que muitas dessas terapias sejam utilizadas¹¹⁻¹³. As terapias frequentemente utilizadas em nosso meio, mas que não têm eficácia comprovada, especificamente para o TEA, até o momento são:

- Ômega 3
- Vitaminas: piridoxina, B12, vitamina D
- Dieta sem glúten
- Dieta sem caseína
- Equoterapia
- Estimulação neurosensorial
- Ozonioterapia
- Oxitocina
- Quelantes de metais pesados
- Corticoesteróides
- Imunoglobulina
- Células-tronco
- Óleos essenciais
- Canabidiol
- Son-rise, Padovan, psicanálise
- Floortime

O surgimento das mídias sociais trouxe a possibilidade de difundir maior quantidade de informação em curto espaço de tempo, fazendo com que a maioria dos pacientes com TEA use ou já tenha usado algum tipo de terapia alternativa sem eficácia comprovada.

Apesar da grande maioria das publicações serem bem-intencionadas, nem sempre as informações são corretas. E isso pode ser muito perigoso. A prescrição de um tratamento sem comprovação científica pode trazer grande prejuízo (não só econômico), pois quando a família decide seguir um tratamento alternativo, muitas vezes ela abandona o tratamento comprovadamente eficaz.

Devido aos riscos de efeitos colaterais, além de gastos desnecessários, a orientação das famílias com filhos com TEA deve incluir a abordagem sobre risco e benefício dos tratamentos alternativos. Finalmente, deve-se orientar que vacinas não causam ou desencadeiam TEA e que os pacientes com TEA devem tomar todas as vacinas disponíveis para faixa etária.¹⁴⁻¹⁶

REFERÊNCIAS

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing; 2013.
2. McGuire K, Fung LK, Hagopian L et al. Irritability and problem behavior in autism spectrum disorder: A practice pathway for pediatric primary care. *Pediatrics* 2016;137(S2): e20152851L.
3. Mayes SD, Calhoun SL, Murray MJ et al. Anxiety, depression, and irritability in children with autism relative to their neuropsychiatric disorders and typical development. *Rev Autism Spectr Disord* 2011;5:474-85.
4. Montenegro MA, Celeri EHRVB, Casella EB. Transtorno do Espectro Autista: Manual Prático de Diagnóstico e Tratamento. Rio de Janeiro: Thieme-Revinter; 2018.
5. Becker MM, Wagner MB, Bosa CA et al. Translation and validation of Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) for autism diagnosis in Brazil. *Arq Neuropsiquiatr* 2012;70:185-90.
6. Marteleto MRF, Pedromônico MRM. Autism Behavior Checklist (ABC): preliminary study. *Braz J Psychiatry* 2005;27:295-301.
7. Pereira A, Riesgo RS, Wagner MB. Childhood autism: translation and validation of the Childhood Autism Rating Scale for use in Brazil. *J Pediatr (Rio J)* 2008;84:487-94.
8. Pacífico MC, de Paula CS, Namur VS et al. Preliminary evidence of the validity process of the Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS): translation, cross-cultural adaptation and semantic equivalence of the Brazilian Portuguese version. *Trends Psychiatry Psychother* 2009;41:218-26.
9. Hyman SL, Levy SE, Myers SM, Council on Children with Disabilities, Section on Developmental and Behavioral Pediatrics. Identification, Evaluation, and Management of Children with Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics* 2020;45:e20193447
10. Steinbrenner JR, Hume K, Odom SL, et al. Evidence-based practices for children, youth, and young adults with autism (2020). The University of North Carolina at Chapel Hill, Frank Porter Graham Child Development Institute, National Clearinghouse on Autism Evidence and Practice Review Team.
11. James S, Montgomery P, Williams K. Omega-3 fatty acids supplementation for autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane Database Syst Rev* 2011;11:CD007992.
12. Levy SE, Hyman SL. Complementary and alternative medicine treatments for children with autism spectrum disorders. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am* 2015;24:117-43.
13. Sathe N, Andrews JC, McPheeters ML, Warren ZE. Nutritional and Dietary Interventions for Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review. *Pediatrics* 2017;13:e2017346.
14. Madsen K, Hviid A, Vestergaard M et al. A population-based study of measles, mumps, and rubella vaccination and autism. *New England Journal of Medicine* 2002;347:1477-82.

15. Glickman G, Harrison E, Dobkins K. Vaccination rates among younger siblings of children with autism. *N Engl J Med* 2017;377:1099-101.
16. Hiivd A, Hansen JV, Frisch M et al. Measles, Mumps, Rubella vaccination and autism: a nationwide cohort study. *Ann Int Med* 2019;170:513-20.