

1

Capítulo 1

 <https://doi.org/10.71248/9786583818034-1>

Fundamentos do Transtorno do Espectro Autista: Conceitos, Critérios Diagnósticos e Evolução Histórica

Luís Vicente Ferreira¹
João Paulo Silva Liguori²
Thatiana Simão de Oliveira³
Dayse Isabel Coelho Paraíso Belém⁴

Graduando em Medicina pela Faculdade Paulista de Serviço Social de São Caetano – FAPSS¹

Graduando em Medicina, Faculdade Atenas²

Graduanda em Medicina, Centro Universitário Presidente Antônio Carlos – UNIPAC JF³

Médica Pediatra, Universidade Federal de Alagoas – UFAL⁴

Introdução

O diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA) representa um dos maiores desafios contemporâneos na área da saúde mental e do neurodesenvolvimento. O diagnóstico do transtorno do espectro autista é difícil, pois a compreensão do autismo e dos transtornos associados a ele permanece ainda hoje uma tarefa complexa, devido à heterogeneidade clínica apresentada por indivíduos com essa condição (Pereira et al., 2022). Esta complexidade diagnóstica exige uma abordagem multifacetada que considera não apenas os critérios clínicos estabelecidos, mas também as múltiplas dimensões que influenciam a manifestação e identificação do transtorno.

Levando em consideração a complexidade do quadro, é necessário o trabalho de uma equipe multiprofissional para enfrentar as demandas do sujeito e de suas relações (Pereira et al., 2022). Assim evidencia-se a carência de um cuidado contínuo e constante revisão sobre o processo de avaliação multidisciplinar e diagnóstico do autismo. O presente ensaio visa examinar criticamente os aspectos fundamentais do diagnóstico do TEA, explorando as múltiplas dimensões envolvidas neste processo complexo e as

implicações para a prática clínica contemporânea.

Definição e Características Fundamentais do TEA

Conceituação Contemporânea

O Transtorno do Espectro Autista é uma condição neurológica atípica caracterizada principalmente pelo déficit na comunicação - tanto na fala quanto nas interações sociais -, com critérios específicos e padrões restritos e repetitivos de comportamento (Pereira et al., 2022). Considerando que esse transtorno relacionado ao neurodesenvolvimento do sujeito, se o mesmo não for divulgado precocemente, tende a comprometer o desenvolvimento do indivíduo de modo permanente ao longo da vida.

Segundo o Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-5), um transtorno neurodesenvolvimental caracterizado por déficits na comunicação e interação social e apresenta padrões repetitivos e repetidos do comportamento (Pereira et al., 2022). Esta definição contemporânea reflete uma evolução significativa na compreensão do autismo, movendo-se de categorias discretas para uma conceitualização dimensional.

Núcleo Sintomatológico

O Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) é um transtorno de desenvolvimento neurológico, caracterizado por dificuldades de comunicação e interação social e pela presença de comportamentos e/ou interesses repetitivos ou restritos (Departamento Científico de Pediatria do Desenvolvimento e Comportamento, 2019). Esses sintomas configuram o núcleo do transtorno, mas a gravidade de sua apresentação é variável.

O DSM-5 estabelece que as características essenciais do transtorno do espectro autista são persistentes na comunicação social recíproca e na interação social (Critério A) e padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades (Critério B) (American Psychiatric Association, 2014). Esses sintomas estão presentes desde o início da infância e limitam ou prejudicam o funcionamento diário.

Heterogeneidade e Manifestações Clínicas

Esse transtorno apresenta uma gama de manifestações clínicas de alta complexidade, as quais podem estar relacionadas com diversas interações entre

os genes, fatores epigenéticos e a exposição aos fatores ambientais (Pereira et al., 2022). Esta heterogeneidade é fundamental para compreender a necessidade de abordagens diagnósticas individualizadas e multidimensionais.

As manifestações do transtorno também variam muito dependendo da gravidade da condição autista, do nível de desenvolvimento e da idade cronológica; daí o uso do termo espectro (American Psychiatric Association, 2014). Essa variabilidade exige que os profissionais desenvolvam competências para refletir sobre manifestações sutis e atípicas do transtorno.

Evolução dos Critérios Diagnósticos

Transformações Históricas

A evolução dos critérios diagnósticos tende a promover o desenvolvimento da clínica, potencializando a antecipação do diagnóstico e as intervenções permitidas para um melhor prognóstico (Fernandes; Tomazelli; Girianelli, 2020). A compreensão desta evolução é crucial para profissionais que trabalham com diagnóstico diferencial.

O autismo clássico foi descrito pela primeira vez por Leo Kanner, em 1943, como Distúrbios autísticos do contato

afetivo, a partir da análise de onze casos com patologia grave e condições singulares (Fernandes; Tomazelli; Girianelli, 2020). Desde então, houve transformações significativas na conceitualização diagnóstica.

Mudanças no DSM-5

O DSM-5 e o CID-11 entendem o autismo dentro de um único espectro ou categoria, variando em níveis de gravidade, com base na funcionalidade (DSM-5); ou em níveis de deficiência intelectual e linguagem funcional (CID-11) (Fernandes; Tomazelli; Girianelli, 2020). Além disso, ambos nomeiam o autismo como transtorno do espectro autista (TEA).

Esta mudança paradigmática teve implicações profundas para a prática diagnóstica. Nessa categorização nosológica, o autismo passa a ser considerado um transtorno do neurodesenvolvimento e denominado transtornos do espectro autista (TEA) (Fernandes; Tomazelli; Girianelli, 2020). Essa categoria absorve em um único diagnóstico os outros transtornos especificados no transtornos invasivos de desenvolvimento (TID), fazendo apenas distinção quanto ao nível de suporte necessário.

Especificadores Diagnósticos

Considerando que os sintomas mudam com o desenvolvimento, podendo ser mascarados por mecanismos compensatórios, os critérios diagnósticos podem ser preenchidos com base em informações retrospectivas, embora a apresentação atual deva causar prejuízo significativo. No diagnóstico do transtorno do espectro autista, as características clínicas individuais são registradas por meio do uso de especificadores (com ou sem comprometimento intelectual concomitante; com ou sem comprometimento da linguagem concomitante; associado a alguma condição médica ou genética conhecida ou a fator ambiental) (American Psychiatric Association, 2014).

Processo Diagnóstico Multidisciplinar

Complexidade da Avaliação

A ausência de marcadores biológicos limita à avaliação, que é clínica e, descrita habitualmente em etapas (Pereira et al., 2022). Esta limitação fundamental exige que os profissionais desenvolvam competências clínicas refinadas para identificação e avaliação do TEA.

O profissional deve seguir uma estratégia mantendo sua abordagem como a

mais adequada possível no que diz respeito à anamnese, tendo em mente que os diagnósticos são mais válidos e confiáveis quando baseados em múltiplas fontes de informação, incluindo observações do clínico, história do cuidador e, quando possível, autorrelato (Pereira et al., 2022).

Identificação Precoce

Uma vez que os sintomas de autismo começam a se manifestar bastante cedo na vida da criança (ou seja, antes dos três anos), quanto mais cedo esses sintomas são identificados, maiores são as chances de a criança receber intervenções corretas e exibir progressos desenvolvimentais mais profundos e duradouros (Silva; Mulick, 2009). Por essa razão, é essencial que mesmo os profissionais não especializados em diagnóstico de autismo, mas que trabalham com a população infantil, sejam capazes de reconhecer os sintomas centrais.

Alterações nos domínios da comunicação social e linguagem e comportamentos repetitivos entre 12 e 24 meses foram propostas como marcadores de identificação precoce para o autismo (Departamento Científico de Pediatria do Desenvolvimento e Comportamento, 2019). Estes sinais clínicos já são identificados pela maioria dos pais a partir do primeiro ano de vida, porém, essas crianças muitas

vezes só terão seu diagnóstico de TEA na idade pré-escolar ou até mesmo escolar.

Avaliação Multidimensional

O diagnóstico do transtorno do espectro do autismo (TEA) deve seguir critérios definidos internacionalmente, com avaliação completa e uso de escalas validadas (Departamento Científico de Pediatria do Desenvolvimento e Comportamento, 2019). A complexidade enfrenta a heterogeneidade etiológica e fenotípica dos casos.

Instrumentos padronizados de diagnóstico do comportamento, com boas propriedades psicométricas, incluindo entrevistas com cuidadores, questionários e medidas de observação clínica, estão disponíveis e podem aumentar a confiabilidade do diagnóstico ao longo do tempo e entre clínicos (American Psychiatric Association, 2014).

Desafios e Limitações Diagnósticas

Heterogeneidade Clínica

Embora as causas não estejam totalmente definidas, é de consenso entre profissionais e pesquisadores que o autismo é um transtorno que ocorre a nível comportamental e também orgânico - dada a incidência de casos decorrentes da predisposição genética (Pereira et al.,

2022). Esta etiologia multifatorial contribui para a complexidade diagnóstica.

Esse transtorno pode apresentar manifestações clínicas concomitantes, pois podem estar associadas a interações genômicas, fatores epigenéticos e a exposição a condições ambientais adversas (Pereira et al., 2022). Embora existam diversas hipóteses, a etiologia do TEA ainda é uma incógnita para a comunidade científica, não sendo possível associar o transtorno a uma só etiologia.

Comorbidades e Diagnóstico Diferencial

Uma condição que mais comumente coexiste com o autismo é o retardo mental, presente em níveis de severidade variados em aproximadamente 60 a 75% das crianças com autismo (Silva; Mulick, 2009). Esta alta prevalência de comorbidades adiciona complexidade ao processo diagnóstico.

Pode ser difícil diferenciar deficiência intelectual sem transtorno do espectro autista de transtorno do espectro autista em crianças muito jovens. Indivíduos com deficiência intelectual que não desenvolveram habilidades linguísticas ou simbólicas também representam um desafio para o diagnóstico diferencial, uma vez que comportamentos repetitivos frequentemente também ocorrem em tais indivíduos (American Psychiatric

Association, 2014). Um diagnóstico de transtorno do espectro autista em uma pessoa com deficiência intelectual é adequado quando a comunicação e a interação social estão comprometidas além do esperado para o nível de desenvolvimento.

Mascaramento e Compensação

Características diagnósticas nucleares são evidentes no período de desenvolvimento, mas intervenções, compensações e apoio atual podem mascarar as dificuldades, pelo menos em alguns contextos (American Psychiatric Association, 2014). Este aspecto de mascaramento é particularmente relevante em indivíduos com maior funcionamento cognitivo.

Perspectivas de Gênero no Diagnóstico

Subdiagnóstico em Meninas

Desde a introdução do DSM5, que denominou o autismo como TEA, refletindo que o autismo ocorria em um espectro de transtornos de gravidade diferente e dentro de um contínuo com a normalidade, ele foi progressivamente reconhecendo casos de pessoas com sintomas de autismo sutis, em alguns casos subdiagnósticos, que com frequência de desenvolvimento de problemas de saúde mental associados

(Hervas, 2022). Os estudos epidemiológicos realizados em diferentes países sobre a prevalência e incidência do autismo mostraram uma grande diversidade de resultados, com uma alta divergência entre a proporção de varões/meninas entre os estudos epidemiológicos na população geral e na população clínica, refletindo uma infra-deteção e infra-diagnóstico do autismo em meninas e mulheres com melhores habilidades cognitivas (Zeidan et al., 2022).

Existe atualmente uma evidência clara de que o autismo é detectado e diagnosticado tardiamente no gênero feminino, o que representa um desafio significativo para a equidade diagnóstica (Hervas, 2022).

Apresentação Diferencial por Gênero

É necessário durante a avaliação de meninas ou mulheres que sofram de autismo, o conhecimento durante várias sessões quando o diagnóstico não é certo antes de concluir um diagnóstico definitivo. Informações em vários contextos sociais também podem ser informações necessárias para uma conclusão diagnóstica (Hervas, 2022).

Abordagem Holística e Multidimensional Integração de Múltiplas Perspectivas

O presente estudo visa promover novas perspectivas além de aprofundar o conhecimento da temática de forma sistêmica e clara a partir da visão do TEA enquanto condição ampla e com múltiplas possibilidades de compreensão, inseridas em um contexto biopsicossocial abrangente (Pereira et al., 2022).

Considerações Familiares e Contextuais

É necessário também ter noção do impacto psicológico que o diagnóstico pode trazer para os familiares da pessoa com TEA (Pereira et al., 2022). Esta dimensão psicossocial é fundamental para uma abordagem verdadeiramente holística.

O TEA, assim como o seu enfrentamento, está associado às alterações no padrão de vida da criança e na dinâmica familiar (Magalhães et al., 2022). Assim, é necessária uma estruturação dos serviços assistenciais como estratégia fundamental para facilidade do diagnóstico e adaptação às novas demandas e rotina de cuidados. Nesse contexto, o acompanhamento especializado, dentre eles o de enfermagem, configura-se como alternativa viável para prever as necessidades básicas e para minimizar os impactos da doença.

Intervenção e Cuidado Integral

Importância da Intervenção Precoce

Trata-se de um transtorno generalizado e permanente, não tendo cura, ainda que uma intervenção precoce possa alterar o prognóstico e amenizar os sintomas (Departamento Científico de Pediatria do Desenvolvimento e Comportamento, 2019). Além disso, é importante enfatizar que o impacto econômico na família e no país, também será alterado pela intervenção precoce intensiva e baseada em evidências.

É consenso na literatura médica que, quanto mais cedo foram reconhecidas as alterações no desenvolvimento e comportamento das crianças no que diz respeito à sua história de vida afetiva, social e escolar, mais precocemente poderá ser uma intervenção e melhores serão os resultados (Departamento Científico de Pediatria do Desenvolvimento e Comportamento, 2019). Os pacientes com TEA apresentaram alterações comportamentais relacionadas às habilidades de comunicação e socialização podendo estar associadas a déficits cognitivos. Desta forma, torna-se importante a avaliação individualizada de pacientes, a fim de direcionar a terapia através de estimulação, por práticas baseadas em evidências, de forma precoce e

intensiva e treinamento de pais e cuidadores.

Cuidados Multidisciplinares

O transtorno do espectro autista frequentemente interfere nas habilidades para o autocuidado, assim como na aprendizagem, nos vínculos sociais e na autonomia das crianças afetadas (Magalhães et al., 2022). Por isso, é necessário que os serviços especializados, na perspectiva da intersetorialidade, proporcionem o desenvolvimento de competências básicas para o gerenciamento das próprias necessidades de vida. Nessa perspectiva, o comprometimento do autocuidado e das atividades de vida diárias manifestadas pelo desinteresse para a alimentação, banho e higienização bucal foram evidenciados.

Considerações Críticas e Limitações Atuais

Lacunas nos Instrumentos Diagnósticos

definições atuais dos instrumentos diagnósticos para a avaliação do autismo e quais são aspectos a melhorar para uma melhor identificação, mais temprana e certera do autismo no gênero feminino (Hervas, 2022). Isso evidencia a necessidade de desenvolvimento de

instrumentos mais sensíveis às variações de apresentação.

Prevalência e Detecção

Certamente podemos afirmar que esse aumento se deve, pelo menos em parte, a outros fatores, como a recente ampliação dos critérios diagnósticos, permitindo, assim, que uma maior gama de casos (com perfis desenvolvidos mais variados) seja incluída dentro do espectro (Silva; Mulick, 2009). Existe também uma melhoria na capacitação dos profissionais, o que leva a uma melhor detecção de casos que antes não eram revelados, ou eram reportados erroneamente.

Sua prevalência é maior em meninos do que em meninas, na proporção de cerca de 4:1. Estima-se que em torno de 30% dos casos apresentam deficiência intelectual. O TEA também é frequentemente associado a outros transtornos psiquiátricos (transtorno de déficit de atenção e hiperatividade, depressão e ansiedade) e a outras condições médicas (epilepsia; transtornos genéticos) (Departamento Científico de Pediatria do Desenvolvimento e Comportamento, 2019).

Perspectivas Futuras e Implicações Clínicas

Necessidade de Formação Especializada

Essas temáticas são essenciais para a formação de profissionais críticos e específicos (Silva; Mulick, 2009). Além disso, tais problemas também podem ser de grande contribuição para o desenvolvimento de novas linhas de pesquisa, com o intuito de preencher algumas das inúmeras lacunas ainda existentes no conhecimento atual sobre o autismo.

Desenvolvimento de Abordagens Inovadoras

Adicionalmente, são sinalizados instrumentos auxiliares utilizados e algumas tecnologias diagnósticas em desenvolvimento, além de modelos conceituais que tratam do perfil neuropsicológico (Fernandes; Tomazelli; Girianelli, 2020). O desenvolvimento contínuo de novas tecnologias e abordagens diagnósticas representa uma fronteira promissora para melhorar a precisão e a precocidade do diagnóstico.

Conclusão

O diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista representa um paradigma complexo que exige uma abordagem verdadeiramente holística e multidimensional. Os subdomínios de

interação social e comunicação foram limitados, enquanto o padrão restrito e repetitivo foi consolidado no DSM-5. Compreender a evolução dos critérios diagnósticos é fundamental para a prática clínica contemporânea.

A heterogeneidade clínica do TEA, combinada com as limitações dos marcadores biológicos e a variabilidade de apresentação entre diferentes grupos demográficos, especialmente relacionados ao gênero, evidencia a necessidade de abordagens diagnósticas mais avançadas e sensíveis. Assim evidencia-se a carência de um cuidado contínuo e revisão constante acerca do processo de avaliação multidisciplinar e diagnóstico do autismo.

A perspectiva holística e multidimensional do diagnóstico do TEA deve integrar não apenas os critérios clínicos específicos, mas também considerar fatores contextuais, familiares, culturais e de desenvolvimento. Esta abordagem integrada é essencial para garantir diagnósticos precisos, instruções específicas e melhores resultados para

indivíduos no espectro autista e suas famílias.

O futuro do diagnóstico do TEA dependerá da capacidade dos profissionais de saúde de integrar múltiplas perspectivas, desenvolver competências culturalmente sensíveis e manter-se atualizado com os avanços científicos e tecnológicos. Somente através desta abordagem multifacetada será possível atender às necessidades complexas e variadas dos indivíduos com TEA, promovendo melhores resultados desenvolvimentais e qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. **Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais**. Porto Alegre: Artmed, 2014.

DEPARTAMENTO CIENTÍFICO DE PEDIATRIA DO DESENVOLVIMENTO E COMPORTAMENTO. **Transtorno do Espectro do Autismo**. [S.l.]: Sociedade Brasileira de Pediatria. Manual de orientação, 2019.

FERNANDES, Conceição Santos; TOMAZELLI, Jeane; GIRIANELLI, Vania Reis. Diagnóstico de autismo no século XXI: evolução dos domínios nas categorizações nosológicas. **Psicologia USP**, v. 31, 2020.

HERVAS, Amaia. Género femenino y autismo: infra detección y mis diagnósticos. **Medicina (B. Aires)**, 2022.

MAGALHÃES, Juliana Macêdo *et al.* Diagnósticos e intervenções de enfermagem em crianças com transtorno do espectro autista: perspectiva para o autocuidado. **Revista Baiana de Enfermagem**, v. 36, 2022.

PEREIRA, Lilianny Medeiros *et al.* Método padovan® de reorganização neurofuncional como abordagem terapêutica no transtorno do espectro autista: uma série de casos. *In*: **Transtorno do espectro autista: concepção atual e multidisciplinar na saúde**. [S.l.]: Amplla Editora, 2022. p. 258–280.

SILVA, Micheline; MULICK, James A. Diagnosticando o Transtorno Autista: Aspectos Fundamentais e Considerações Práticas. **Psicologia: Ciência e Profissão**, v. 29, n. 1, p. 116–131, 2009.

ZEIDAN, Jinan *et al.* Global prevalence of autism: A systematic review update. **Autism Research**, v. 15, n. 5, p. 778–790, 3 maio 2022.