

# 2

## Capítulo 2

 <https://doi.org/10.71248/9786583818034-2>

# Diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista: Uma Perspectiva Holística e Multidimensional

**Luís Vicente Ferreira<sup>1</sup>**  
**Júlia Belloni Rocha Daguer<sup>2</sup>**  
**Brenda Lícia Xavier Pantoja Barros<sup>3</sup>**  
**Luan Bernardino Montes Santos<sup>4</sup>**

---

Graduando em Medicina pela Faculdade Paulista de Serviço Social de São Caetano – FAPSS<sup>1</sup>

Graduanda em Medicina, Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais - FCMMG<sup>2</sup>

Psicóloga, Mestre em Educação, Docente da Faculdade Caraja<sup>3</sup>

Graduado em Medicina, Universidade Atenas Paracatu<sup>4</sup>

## Introdução ao Transtorno do Espectro Autista (TEA)

### Introdução

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) representa uma das condições neurodesenvolvimentais mais complexas e heterogêneas da atualidade, exigindo uma compreensão aprofundada de seus fundamentos históricos, conceituais e diagnósticos. O Transtorno do Espectro do Autismo 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). Esta complexidade reflete-se não apenas na diversidade de manifestações clínicas, mas também na evolução significativa que o conceito passou ao longo das décadas.

Esses sintomas configuram o núcleo do transtorno, mas a gravidade de sua apresentação é variável (Departamento Científico de Pediatria do Desenvolvimento e Comportamento, 2019). Trata-se de um transtorno generalizado e permanente, não tendo cura, ainda que uma intervenção precoce possa alterar o prognóstico e suavizar os sintomas. A importância da

compreensão histórica e conceitual do TEA transcende o âmbito puramente acadêmico, constituindo-se como elemento fundamental para profissionais de saúde, educadores, familiares e a sociedade em geral.

### Evolução Histórica do Conceito

#### Os Precusores e Primeiras Descrições

A trajetória histórica do autismo revela uma evolução conceitual marcada por mudanças paradigmáticas significativas. Nos primórdios da psiquiatria, na virada do século XVIII para o XIX, o diagnóstico de idiotia cobriu todo o campo da psicopatologia de crianças e adolescentes (Brasil, 2015). Logo, a idiotia pode ser considerada precursora não só do atual retardo mental, mas das psicoses infantis, da esquizofrenia infantil e do autismo.

A primeira definição de autismo como um quadro clínico ocorreu em 1943, quando o médico austríaco Leo Kanner, que na época trabalhava no Hospital Johns Hopkins (em Baltimore, nos EUA), sistematizou uma observação de cuidados de um grupo de criança com idades que variavam entre 2 e 8 anos, cujo transtorno ele denominou de distúrbio autístico de contato afetivo (Brasil, 2014). Embora o

termo autismo já tivesse sido introduzido na psiquiatria por Plouller, em 1906, como item descritivo do sinal clínico de isolamento, uma descrição criteriosa de tais anormalidades por Kanner permitiu a relações do autismo como entidade clínica distinta.

O Autismo Infantil foi definido por Kanner, em 1943, sendo inicialmente denominado Distúrbio Autístico do Contato Afetivo, como uma condição com características comportamentais bastante específicas, tais como: perturbações das relações afetivas com o meio, solidão autística extrema, inabilidade no uso da linguagem para comunicação, presença de boas potencialidades cognitivas, aspecto físico aparentemente normal, comportamentos ritualísticos, início precoce e incidência predominante no sexo masculino (Tamanaha; Perissinoto; Chiari, 2008).

### **A Contribuição de Hans Asperger e a Expansão do Conceito**

Paralelamente aos trabalhos de Kanner, o mesmo ocorreu com a definição da síndrome de Asperger (Tamanaha; Perissinoto; Chiari, 2008). A contribuição de Hans Asperger foi fundamental para a compreensão da diversidade da espectro autista. No início dos anos de 1980, o

trabalho de Asperger recebeu bastante atenção, cujo foco de investigação se trata dos indivíduos de alto funcionamento, o que impulsionou o campo para o conceito de espectro do autismo, que se mostrou útil tanto no campo clínico quanto no âmbito das pesquisas genéticas (Brasil, 2014)

### **A Consolidação do Conceito de Espectro**

O conceito de autismo infantil (AI), portanto, foi modificado desde a sua descrição inicial, passando a ser agrupado em um contínuo de condições com as quais guardam várias semelhanças, que passaram a ser indicadas de transtornos globais (ou invasivos) do desenvolvimento (TGD) (Brasil, 2014). Mais recentemente, denominaram-se os transtornos do espectro do autismo para se referir a uma parte dos TGD: o autismo, a síndrome de Asperger e o transtorno global do desenvolvimento sem outra concepção.

O conceito do autismo como um espectro começou a ser defendido por diferentes médicos e pesquisadores, como a psiquiatra inglesa Lorna Wing (Moral *et al.*, 2021). A visão deles é que distúrbios como Autismo Clássico, Transtorno Global do Desenvolvimento sem outra previsão, Autismo Severo, Transtorno Desintegrativo da Infância, Autismo de Alto Funcionamento e Síndrome de Asperger,

compartilhavam muitos dos sintomas e tratamentos e, por isso, deveriam ser aplicados como parte de um mesmo todo.

## Definição e Conceitos Atuais

### A Unificação no DSM-5

Em 2013, foi publicada a quinta edição do manual (DSM-5), que apresentou uma nova classificação dos Transtornos do Desenvolvimento (Moral *et al.*, 2021). A versão atual criou a denominação Transtorno do Espectro Autista que enquadra a Síndrome de Asperger e o autismo em um mesmo diagnóstico. Dessa forma, o que antes se sabia como duas desordens separadas passaram a pertencer à mesma condição, que abrange um grande espectro de sintomas.

Em 2013, a versão mais atual, o DSM-5, foi o primeiro documento oficial a redefinir o diagnóstico do autismo, criando o conceito do Transtorno do Espectro Autista (Moral *et al.*, 2021). A criação deste diagnóstico surgiu apenas após muita discussão entre pesquisadores, médicos e cuidadores de diversos distúrbios – como o Autismo de Alto Funcionamento, Autismo Clássico, Autismo Infantil, Autismo Atípico, Síndrome de Asperger, Transtorno Global do Desenvolvimento sem outra concepção e Transtorno Desintegrativo da Infância – na verdade compartilhavam dos

mesmos sintomas e se diferenciavam apenas pela intensidade com que essas características se apresentavam em cada indivíduo.

### Características Essenciais do TEA

As características essenciais do transtorno do espectro autista são prejudicadas persistentes na comunicação social recíproca e na interação social (Critério A) e padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades (Critério B). Esses sintomas estão presentes desde o início da infância e limitam ou prejudicam o funcionamento diário (Critérios C e D) (American Psychiatric Association, 2014).

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. O transtorno do espectro autista engloba transtornos antes chamados de autismo infantil precoce, autismo infantil, autismo de Kanner, autismo de alto funcionamento, autismo atípico, transtorno global do desenvolvimento sem outra previsão, transtorno desintegrativo da infância e transtorno de Asperger (American Psychiatric Association, 2014).

## Critérios Diagnósticos

### Critérios Fundamentais do DSM-5

O diagnóstico do TEA baseia-se em critérios bem definidos. A categoria transtorno da comunicação não especificada é usada nas situações em que o clínico opta por não especificar a razão pela qual os critérios para transtorno da comunicação ou para algum transtorno do neurodesenvolvimento específico não estão satisfeitos e inclui as apresentações para as quais não há informações suficientes para que seja feito um diagnóstico mais específico. [ Critérios Diagnósticos 299.00 (F84.0) A. Déficits persistentes na comunicação social e na interação social em múltiplos contextos, conforme manifestado pelo que segue, atualmente ou por história prévia (American Psychiatric Association, 2014).

São dois os critérios para diagnóstico do TEA: déficit na reciprocidade socioemocional (seja na comunicação não verbal ou na interação social) e presença de comportamentos restritos ou repetitivos (Moral *et al.*, 2021). A diferença entre os transtornos é o grau dentro do espectro autista, já que é possível ter pessoas com TEA com apenas pequenas dificuldades de socialização indivíduos até com afastamento social, deficiência

intelectual e dependência de cuidados ao longo da vida.

### 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 (American Psychiatric Association, 2014).

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), bem como especificadores que descrevem os sintomas autistas (idade da primeira preocupação; com ou sem perda de habilidades fundamentais; gravidade). Tais especificadores oportunizam aos clínicos a individualização do diagnóstico e a comunicação de uma descrição clínica mais precisa (American Psychiatric Association, 2014).

### **Condições Associadas**

O especificador associado a alguma condição médica ou genética conhecida ou a um fator ambiental deve ser usado quando uma pessoa tem alguma doença genética conhecida (p. ex., síndrome de Rett, síndrome do X-frágil, síndrome de Down), condição médica (p. ex., epilepsia) ou história de exposição ambiental (p. ex., ácido valpróico, síndrome do álcool fetal, muito baixo peso ao nascer). Outras condições do neurodesenvolvimento, mentais ou comportamentais também devem ser observadas (p. ex., transtorno de déficit de atenção/hiperatividade; transtorno do desenvolvimento da comportamental; transtornos do comportamento disruptivo, do controle de impulsos ou da conduta; transtornos de ansiedade, depressivo ou bipolar; transtorno de tique ou de Tourette; autolesões; consumo, da eliminação ou do sono) (American Psychiatric Association, 2014).

### **Características Clínicas**

#### **Manifestações na Comunicação e Interação Social**

Segundo o Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais DSM-5, pessoas dentro do espectro podem apresentar déficit na comunicação social ou interação social (como nas linguagens

verbais ou não verbais e na reciprocidade socioemocional) e padrões restritos e repetitivos de comportamento, como estereotípias, movimentos contínuos, interesses fixos e hipo ou hipersensibilidade a estímulos sensoriais, sendo que essas características estão presentes desde o início da infância.(Moral *et al.*, 2021)

#### **Comportamentos Repetitivos e Interesses Restritos**

O espectro autista exige a presença de padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades. Manifestada por meio de respostas extremadas a sons e texturas específicas, cheirar ou tocar objetos de forma excessiva, encantamento por luzes ou objetos giratórios e, algumas vezes, aparente indiferença a dor, calor ou frio. Reações extremas ou rituais envolvendo gosto, cheiro, textura ou aparência de comida ou excesso de restrições alimentares são comuns, podendo constituir uma forma de apresentação do transtorno do espectro autista (American Psychiatric Association, 2014).

#### **Variabilidade das Apresentações**

A fase em que o prejuízo funcional fica evidente irá variar de acordo com as características do indivíduo e do seu

ambiente. 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).

Muitos adultos com transtorno do espectro autista sem deficiência intelectual ou linguística aprendem a suprimir comportamentos repetitivos em público. Interesses especiais podem constituir fonte de prazer e motivação, propiciando vias de educação e emprego mais tarde na vida. Os critérios diagnósticos podem ser satisfeitos quando padrões limitados e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades são claramente presentes na infância ou em algum momento do passado, mesmo que os sintomas não estejam mais presentes (American Psychiatric Association, 2014).

### **Diagnóstico Diferencial**

#### **Desafios na Diferenciação**

O diagnóstico de transtorno do espectro autista se sobrepõe ao transtorno da comunicação social (pragmática) sempre que preencheu os critérios para o transtorno do espectro autista, devendo-se indagar cuidadosamente sobre comportamento restrito/repetitivo anterior ou atual. Deficiência intelectual (transtorno do

desenvolvimento intelectual) sem transtorno da espectro autista. Pode ser difícil diferenciar deficiência intelectual sem transtorno do espectro autista de transtorno do espectro autista em criança muito jovem. Indivíduos com deficiência intelectual que não desenvolveram habilidades linguísticas ou simbólicas também representam um desafio para o diagnóstico diferencial, uma vez que comportamentos repetitivos também ocorrem frequentemente em tais indivíduos (American Psychiatric Association, 2014).

#### **Crítérios para Diagnóstico Diferencial**

Um diagnóstico de transtorno do espectro autista em uma pessoa com deficiência intelectual é adequado quando a comunicação e a interação sociais estão significativamente comprometidos em relação ao nível de desenvolvimento intelectual (American Psychiatric Association, 2014).

### **Epidemiologia e Comorbidades**

#### **Prevalência e Características Demográficas**

Embora a identificação e o acesso à intervenção ocorram em menor frequência em certos grupos sociais do que em outros, o TEA manifesta-se em indivíduos de diversas etnias ou raças e em todos os

grupos socioeconômicos. 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 (Departamento Científico de Pediatria do Desenvolvimento e Comportamento, 2019).

### **Condições Associadas**

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). Dificuldades motoras também são relativamente comuns entre indivíduos com TEA, embora sua presença não seja necessária para o diagnóstico.

### **Comorbidades Específicas**

As manifestações clínicas mais comuns associadas ao TEA são: transtornos de ansiedade, incluindo os generalizados e as fobias, transtornos de separação, transtorno obsessivo compulsivo (TOC), tiques motores (de diferenciação difícil com estereotípias), episódios depressivos e comportamentos autolesivos, em torno de 84% dos casos; transtornos de déficit de

atenção e hiperatividade em cerca de 74%; deficiência intelectual (DI); déficit de linguagem; alterações sensoriais; doenças genéticas, como Síndrome do X Frágil, Esclerose Tuberosa, Síndrome de Williams; transtornos gastrointestinais e alterações alimentares; distúrbios neurológicos como Epilepsia e distúrbios do sono; comprometimento motor como Dispraxia, alterações de marcha ou alterações motoras finas (Departamento Científico de Pediatria do Desenvolvimento e Comportamento, 2019).

### **Processo Diagnóstico**

#### **Complexidade da Avaliação**

O diagnóstico do transtorno do espectro do autismo 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. Com o rápido aumento da prevalência do autismo, muitas famílias tiveram dificuldades em obter este diagnóstico em tempo adequado para o início das disciplinas e de suporte especializado.

### **Importância da Detecção Precoce**

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 mais tarde.

### **Aspectos Metodológicos**

As classificações diagnósticas são instrumentos valiosos (importantes) que permitem a sistematização da experiência clínica acumulada e dos dados obtidos em pesquisa, facilitam a comunicação entre os profissionais e auxiliam no planejamento e organização na oferta de serviços e tratamentos (Brasil, 2015). A história, o contexto e as vivências apresentadas pela pessoa com TEA e sua família são elementos fundamentais no processo diagnóstico.

### **Considerações Sobre Instrumentos de Avaliação**

#### **Propriedade Psicométricas**

Sensibilidade é a proporção com o problema que o teste identifica corretamente e especificidade é a proporção de indivíduos sem a doença que tem um teste negativo (Departamento Científico de Pediatria do Desenvolvimento e Comportamento, 2019). Dessa forma quanto maior a sensibilidade e especificidade, menor o número de falsos positivos e negativos e portanto um instrumento com melhor qualidade de identificação. Muitas vezes, as mudanças nos critérios diagnósticos podem trazer alterações na sensibilidade e especificidade dos instrumentos.

### **Implicações Sociais e Éticas**

#### **Aspectos Estigmatizantes**

É esse componente valorativo indissociável da categorização diagnóstica que geralmente prova o efeito estigmatizante (Brasil, 2015). É por isso também que os aspectos éticos e políticos são intrínsecos ao campo da Saúde Mental e não apenas periféricos. O diagnóstico de autismo também já foi produzido especificamente socialmente, e não apenas para os indivíduos que têm esse transtorno, mas também para seus familiares. Como já

mencionado na introdução histórica deste documento, os pais de criança com autismo foram (e, às vezes, ainda são) indevidamente culpados pelas dificuldades de seus filhos.

### **Considerações Finais**

A compreensão dos fundamentos do Transtorno do Espectro Autista revela a complexidade inerente a esta condição neurodesenvolvimental. O diagnóstico de transtorno do espectro do autismo constitui uma descrição e não uma explicação. As questões colocadas pelos campos da psiquiatria e da saúde mental interessam à sociedade como um todo e não apenas a um grupo específico de profissionais.

A evolução histórica do conceito, desde a primeira petição de Kanner até a classificação atual no DSM-5, demonstra o progresso científico na compreensão do TEA. Esta breve revisão histórica nos permite observar a evolução do conceito do Autismo Infantil, ao longo do tempo. A busca por critérios diagnósticos mais precisos e consistentes também se evidenciou, demonstrando que o percurso para a compreensão total destes distúrbios e de suas etiologias, ainda necessita de muito desbravamento por parte dos estudiosos. Entretanto, acreditamos que o

conhecimento da história das construções dessas alterações é fundamental para os fonoaudiólogos fortalecerem suas práticas baseadas em evidências, tanto na clínica, na assessoria, quanto na pesquisa.

A descrição do conceito de espectro autista representa um avanço significativo na compreensão da diversidade de manifestações do TEA, permitindo uma abordagem mais individualizada e precisa do diagnóstico e tratamento. Trata-se de um transtorno generalizado e permanente, não tendo cura, ainda que uma intervenção precoce possa alterar o prognóstico e amenizar os sintomas. 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.

O futuro da pesquisa e prática clínica em TEA deve continuar focado no desenvolvimento de critérios, diagnósticos mais refinados, instrumentos de avaliação mais precisos e instruções baseadas em evidências que consideram a heterogeneidade e complexidade do espectro autista, sempre priorizando a pessoa com TEA e suas necessidades individuais.

## REFERÊNCIAS

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

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Diretrizes de Atenção à Reabilitação da Pessoa com Transtornos do Espectro do Autismo (TEA)**. Brasília : Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Ministério da Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas, 2014.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Linha de cuidado para a atenção às pessoas com transtornos do espectro do autismo e suas famílias na Rede de Atenção Psicossocial do Sistema Único de Saúde**. [S.l.]: Ministério da Saúde, 2015.

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

MORAL, Adriana *et al.* **Guia para leigos sobre o Transtorno do Espectro Autista (TEA)**. [S.l.]: Programa Autismo e Realidade, 2021.

TAMANAH, Ana Carina; PERISSINOTO, Jacy; CHIARI, Brasília Maria. Uma breve revisão histórica sobre a construção dos conceitos do Autismo Infantil e da síndrome de Asperger. **Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia**, v. 13, n. 3, p. 296–299, 2008.