




RELEVÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA EM CRIANÇAS: REVISÃO SISTEMÁTICA

 <https://doi.org/10.56238/levv16n48-084>

Data de submissão: 25/04/2025

Data de publicação: 25/05/2025

João Pedro de Paula Lima

Graduando em Medicina pela Universidade de Franca (UNIFRAN) - Franca/SP.

Email: j_pedro987@hotmail.com

João Pedro Caixeta de Matos

Graduando em Medicina pela Universidade de Franca (UNIFRAN) - Franca/SP.

Email: jooca202@gmail.com

Luma da Silva Fonseca

Graduanda em Medicina pela Universidade de Franca (UNIFRAN) - Franca/SP.

Email: lumafonseca93@hotmail.com

Maria Eugênia Alves Martins de Araújo Tristão

Orientadora

Médica Pediatra, Pós graduada em Cuidados paliativos pediátricos, Uti pediátrica e neonatal e

Nutrição pediátrica, atuando como docente do curso de medicina

Universidade de Franca

Instituição: Universidade de Franca (UNIFRAN)

E-mail: Maria Eugênia _059@hotmail.com

RESUMO

Objetivo: O objetivo geral do presente estudo consiste em analisar a produção científica acerca das principais evidências científicas existentes sobre os métodos de triagem e a importância do diagnóstico precoce do Transtorno do Espectro Autista na população pediátrica. **Metodologia:** É uma revisão sistemática focada em entender os principais métodos utilizados para detecção precoce do Transtorno do Espectro Autista, além disso, avaliar a relação do diagnóstico precoce com o prognóstico apresentado por portadores desse transtorno na população pediátrica. A pesquisa foi guiada pela pergunta: “Qual a importância de se compreender os principais métodos de triagem para identificar o transtorno do espectro autista, bem como quais os benefícios alcançados com a prática?”. Para encontrar respostas, foram realizadas buscas na base de dados PubMed e BVS usando quatro descritores combinados com o termo booleano “AND”. Isso resultou em 242 artigos. Sendo selecionado 23 artigos para análise e utilizados 9 artigos para compor a coletânea. **Resultados:** O Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) é uma condição complexa que afeta comunicação, interação social e comportamento. Seu aumento na prevalência reforça a importância do diagnóstico precoce, que melhora prognósticos e permite intervenções eficazes. A triagem por ferramentas como o M-CHAT-R/F é fundamental, mas enfrenta desafios em populações vulneráveis. Além disso, comorbidades como ansiedade e distúrbios neurológicos tornam o manejo ainda mais complexo. **Conclusão:** Para melhorar a qualidade de vida das pessoas autistas, é essencial aprimorar estratégias de diagnóstico, ampliar o acesso à triagem e garantir suporte adequado às famílias.



Palavras-chave: Pediatria. Transtorno do Espectro do Autismo. Manifestações Clínicas. Diagnóstico Precoce.

1 INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) é um dos transtornos do neurodesenvolvimento mais comuns e desafiadores em crianças. O TEA é caracterizado por déficits de comunicação e interação social, bem como pela presença de comportamentos repetitivos e restritivos, que causam prejuízo clinicamente significativo em diversas áreas de funcionamento. O TEA é uma causa grave de morbidade decorrente de início precoce, persistência ao longo da vida, alto nível de deficiências associadas e ausência de tratamento eficaz para déficits de comunicação, sociais e cognitivos. A expressão clínica do TEA varia muito, dependendo da gravidade dos sintomas autistas e do nível de desenvolvimento. O TEA geralmente se manifesta com ampla gama de comorbidades, incluindo condições morfológicas (macrocefalia), fisiológicas (problemas gastrointestinais e/ou de sono) e psiquiátricas (ansiedade) (ESTILOS M. et al., 2020) (GUERRAS S. et al., 2021).

O número de indivíduos diagnosticados com TEA aumentou dramaticamente nos últimos 40 anos, afetando cerca de 1:60 crianças. Este aumento no diagnóstico levou a iniciativas de investigação em grande escala, campanhas de sensibilização e à necessidade de apoio governamental. Atualmente, o TEA é diagnosticado clinicamente com base na gravidade de uma lista heterogênea de déficits sociais, comunicativos e comportamentais (ESTILOS M. et al., 2020).

Evidências atuais mostram que o diagnóstico precoce de TEA melhora o prognóstico e o resultado em longo prazo de crianças com TEA. A detecção precoce permite um tratamento individualizado, multidisciplinar e oportuno que promove melhor desenvolvimento de habilidades linguísticas e sociais, minimizando comportamentos desadaptativos. Para a detecção precoce do TEA, a triagem utilizando a Lista de Verificação Modificada para Autismo em Crianças, Revisada com Acompanhamento (M-CHAT-R/F) aumenta a detecção precoce, permitindo intervenções precoces e melhorando o prognóstico. Esta ferramenta faz parte do manejo em caso de suspeita de TEA em diversas diretrizes clínicas (MADEIROS. et al., 2019).

Esse artigo de revisão sistemática tem como objetivo compilar e avaliar as evidências científicas existentes sobre os métodos de triagem e a importância do diagnóstico precoce do Transtorno do Espectro Autista na população pediátrica. A intenção é proporcionar uma visão abrangente e atualizada, que não apenas sintetize o conhecimento atual sobre a condição, mas também identifique lacunas na pesquisa e direcione futuras investigações e práticas clínicas. Ao oferecer uma análise aprofundada das evidências, este trabalho pretende servir como um recurso para profissionais da saúde, pesquisadores e acadêmicos, auxiliando na otimização das abordagens diagnósticas e terapêuticas desse quadro.

2 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão sistemática que busca compreender os aspectos clínicos do transtorno do espectro autista com o objetivo de garantir um diagnóstico precoce dessa doença, além disso, avaliar a relação do diagnóstico precoce com o prognóstico apresentado por portadores desse transtorno. Para o desenvolvimento dessa pesquisa foi elaborada uma questão norteadora por meio da estratégia PVO (população, variável e objetivo): “Qual a importância de se compreender os principais métodos de triagem para identificar o transtorno do espectro autista, bem como quais os benefícios alcançados com a prática?

As buscas foram realizadas por meio de pesquisas nas bases de dados PubMed Central (PMC) e Biblioteca Virtual de Saúde (BVS). Foram utilizados quatro descritores em combinação com o termo booleano “AND”: Diagnosis, Signs And Symptoms, Autism, Prognosis. A estratégia de busca utilizada foi: (((Autism) AND (Diagnosis)) AND (Signs And Symptoms)) AND (Prognosis). Desta busca foram encontrados 242 artigos, posteriormente submetidos aos critérios de seleção. Os critérios de inclusão foram: artigos nos idiomas inglês, português e espanhol; publicados no período de 2019 a 2024 e que abordavam as temáticas propostas para esta pesquisa, estudos disponibilizados na íntegra. Os critérios de exclusão foram: artigos duplicados, disponibilizados na forma de resumo, que não abordavam diretamente a proposta estudada e que não atendiam aos demais critérios de inclusão.

Após a associação dos descritores utilizados nas bases pesquisadas foram encontrados um total de 242 artigos. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão foram selecionados 23 artigos na base de dados PubMed e 0 artigos na Biblioteca Virtual de Saúde, sendo utilizados um total de 9 estudos para compor a coletânea.

3 RESULTADOS

Autor	Principais Contribuições
POSAR A.; VISCONTI P. (2020)	Investigação da prevalência do TEA nos EUA, identificando um aumento significativo na incidência do transtorno, além da influência de fatores como ampliação dos critérios diagnósticos e maior conscientização pública.
ESTILOS M. et al. (2020)	Exploração das variações na expressão clínica do TEA, destacando seus impactos na comunicação e cognição. Identificação da elevada taxa hereditária do TEA, especialmente em gêmeos idênticos, reforçando a importância dos fatores genéticos no desenvolvimento do transtorno. Análise do aumento dos diagnósticos nos últimos 40 anos, relacionando esse crescimento a iniciativas de pesquisa, campanhas de conscientização e necessidade de suporte governamental.
ALMANDIL N.B. et al. (2019)	Exame dos critérios diagnósticos do TEA conforme o DSM-5, incluindo a eliminação dos subtipos de TEA e a criação de uma nova categoria única. Discussão sobre desafios na detecção precoce e na aplicação de ferramentas de rastreio, como o M-CHAT, abordando suas limitações e eficácia em diferentes grupos populacionais.
TACZALA et al. (2021)	Estudo sobre os efeitos do nascimento prematuro no neurodesenvolvimento, evidenciando o risco elevado de TEA, paralisia cerebral e atraso mental em bebês prematuros. Destacou a necessidade de acompanhamento psicomotor prolongado por uma equipe multidisciplinar para identificação precoce de sinais de transtornos neurológicos.

CHEN et al. (2021)	Análise dos diferentes padrões de início do TEA (precoce, regressivo e planalto), descrevendo suas implicações no desenvolvimento infantil. Explicação sobre como crianças com início regressivo perdem habilidades previamente adquiridas, diferenciando-as das que apresentam um desenvolvimento estagnado no padrão de platô.
HERVAS A.; ROMARIS P. (2019)	Investigação da variabilidade na aquisição da linguagem e comunicação em crianças com TEA, evidenciando a influência do grau de severidade dos sintomas na adaptação funcional. Discussão sobre como atrasos na linguagem expressiva podem evoluir para dificuldades generalizadas em diversos domínios cognitivos e sociais.
MEDEIROS M.E.C. et al. (2019)	Apontamento da relevância do diagnóstico precoce do TEA para promover melhores resultados no desenvolvimento infantil. Análise do papel da Lista de Verificação Modificada para Autismo em Crianças (M-CHAT-R/F) na triagem e diagnóstico do TEA, reforçando sua utilidade em diretrizes clínicas para manejo do transtorno.
ACHENIE et al. (2019)	Avaliação da aplicação do M-CHAT-R/F em diferentes grupos populacionais, destacando desafios enfrentados por mães de baixa escolaridade e pertencentes a minorias raciais. Comparação entre versões impressas e digitais da ferramenta de rastreio, identificando benefícios na administração eletrônica para maior acessibilidade e eficiência no diagnóstico. Análise das barreiras que impedem a implementação universal da triagem do TEA, incluindo falta de tempo e desconhecimento das ferramentas por pediatria.
GUERRAS S. et al. (2021)	Estudo sobre as comorbidades associadas ao TEA, como macrocefalia, distúrbios gastrointestinais, dificuldades de sono e transtornos psiquiátricos, como ansiedade. Investigação da variabilidade na expressão dos sintomas do TEA, enfatizando como fatores fisiológicos e morfológicos podem impactar a funcionalidade dos indivíduos.

Fonte: Tabela criada pela Autora

4 DISCUSSÃO

O transtorno do espectro do autismo (TEA) é caracterizado por um comprometimento grave e de início precoce das habilidades de comunicação social, bem como por interesses e atividades repetitivas. Nas últimas décadas, a prevalência do TEA aumentou dramaticamente, atingindo 16,8 por 1.000 crianças de 8 anos, de acordo com um estudo multicêntrico realizado nos Estados Unidos da América. (POSAR A.; VISCONTI P., 2020).

A prevalência de TEA varia de cerca de 25 a 110/10.000 crianças. A taxa de incidência de TEA em familiares de uma criança com autismo é 2–8% maior do que na população em geral. Além disso, é relatado que o TEA ocorre com mais frequência em homens do que em mulheres. A prevalência do TEA tem aumentado em todo o mundo devido à ampliação dos critérios diagnósticos e à maior conscientização pública sobre o transtorno. A prevalência do autismo é variável; os EUA relataram uma mediana de 21,6 por 10.000, a Europa relatou uma mediana de 18,75 por 10.000 e a China relatou uma mediana mais baixa de 11,6 por 10.000. A contribuição genética para o TEA é conhecida desde a década de 1970, depois que dois gêmeos idênticos tinham a mesma condição. Desde então, foi determinado que a taxa hereditária é de cerca de 80% em gêmeos idênticos e a taxa de conformidade para irmãos gêmeos é de cerca de 40% (ESTILOS M. et al., 2020) (ALMANDIL N.B. et al., 2019).

Os bebês prematuros constituem um grupo especial em risco de danos cerebrais persistentes causados por doenças, sendo as mais graves a paralisia cerebral (PC), Transtorno do espectro do autismo (TEA) e o atraso mental, entre outras. Estas condições podem ocorrer simultaneamente, mas aparecem mais frequentemente como síndromes de doenças separadas no mesmo grupo de crianças em risco. É necessária a observação a longo prazo do desenvolvimento psicomotor por uma equipe

médica interdisciplinar que coopera estreitamente com os pais. É importante detectar o risco de desenvolver estas doenças o mais rapidamente possível em todas as esferas do desenvolvimento (TACZALA. et al., 2021).

O transtorno do espectro do autismo (TEA) é um transtorno do neurodesenvolvimento caracterizado por déficits de comunicação social, comportamentos restritos ou repetitivos e interesses estereotipados. O início dos sintomas ou comportamentos do TEA pode ocorrer de duas maneiras: precoce ou regressiva. No início precoce, os sintomas do TEA (por exemplo, déficits ou atraso no desenvolvimento social e de fala) ocorrem no primeiro ano de vida. Crianças com início regressivo apresentam inicialmente desenvolvimento típico. Porém, no segundo ou terceiro ano de vida, começam a apresentar sintomas ou comportamentos de TEA acompanhados de perda de habilidades sociais, comunicativas e/ou motoras previamente estabelecidas. Os investigadores propuseram um terceiro padrão de início, o planalto, no qual as crianças apresentam padrões típicos de desenvolvimento no primeiro ano, seguidos por um abrandamento ou falta de desenvolvimento posterior. Embora as crianças retenham habilidades previamente adquiridas no início do platô, seu desenvolvimento estabiliza sem progresso para habilidades avançadas, como linguagem ou atenção conjunta (CHEN. et al., 2021).

A aquisição de marcos de linguagem e comunicação é altamente variável em crianças com condições de desenvolvimento neurológico, como transtorno do espectro do autismo (TEA). Atrasos na linguagem expressiva estão entre os sinais de TEA que são amplificados ao longo do tempo em atrasos generalizados e atipicidade em outros domínios. Ao longo do tempo, as crianças com TEA também apresentam perfis de linguagem altamente variáveis – de tal forma que algumas desenvolvem uma linguagem fluente e outras nunca adquirem a fala frasal. A maior gravidade dos sintomas do TEA tem sido associada a uma pior adaptação funcional. Entende-se que uma grave limitação na comunicação ou sociabilidade ou uma elevada frequência de atividades repetitivas não funcionais limitam a autonomia pessoal, as atividades diárias, as relações sociais ou a aprendizagem (HERVAS A.; ROMARIS P., 2019).

O diagnóstico de TEA é atualmente estabelecido por meio de critérios estabelecidos no Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, versão 5 (DSM-5). O DSM-5 mudou os critérios diagnósticos eliminando os subtipos de TEA e gerando uma nova categoria conhecida como TEA. Os médicos têm um papel crucial no diagnóstico precoce do TEA. O início do distúrbio ocorre normalmente por volta dos 3 anos de idade, embora os sintomas possam não se manifestar até a idade escolar ou mais tarde. Embora o autismo seja uma condição neurocomportamental e de desenvolvimento bem conhecida, carece de ferramentas de rastreio satisfatórias, levando a atrasos no diagnóstico e nos avanços terapêuticos (ALMANDIL N.B. et al., 2019).

Evidências atuais mostram que o diagnóstico precoce de TEA melhora o prognóstico e o resultado em longo prazo de crianças com TEA. A detecção precoce permite um tratamento individualizado, multidisciplinar e oportuno que promove melhor desenvolvimento de habilidades linguísticas e sociais, minimizando comportamentos desadaptativos. Para a detecção precoce do TEA, a Academia Americana de Pediatria (AAP) propõe a triagem universal para todas as crianças com idade entre 18 e 24 meses, diminuindo assim a distância entre suspeita, diagnóstico e intervenção. Isto reforça a importância de se ter instrumentos de triagem confiáveis e adaptados à cultura local, que possam ser aplicados universalmente a todas as crianças em exames de saúde de rotina. Entre esses instrumentos de triagem recomendados pela Academia Americana de Psiquiatria Infantil e Adolescente (AACAP), está a Lista de Verificação Modificada para Autismo em Crianças (M-CHAT) destaca-se, atualmente em sua versão M-CHAT-R/F (R/F:Revisado com Acompanhamento), com sensibilidade e especificidade acima de 80%, que incorpora uma entrevista de acompanhamento. A utilização desta entrevista reduz bastante os casos de falsos positivos, evitando encaminhamentos desnecessários a especialistas. Sua fácil implementação devido à pontuação simplificada também é outra vantagem do M-CHAT-R/F sobre o M-CHAT. É aplicado em crianças com idade entre 16 e 30 meses, conforme sugerido como parte do algoritmo de manejo para suspeita de TEA em diferentes diretrizes clínicas. Aqueles com baixo risco de TEA não são avaliados posteriormente, a menos que haja outros motivos de preocupação, enquanto os pais de crianças com pontuação de risco médio recebem o Acompanhamento estruturado (M-CHAT-R/F), que consiste em perguntas adicionais da entrevista para confirmar risco. Crianças de alto risco são imediatamente encaminhadas para avaliação diagnóstica e intervenção precoce (MEDEIROS M.E.C. et al., 2019) (ACHENIE. et al. 2019).

A Lista de Verificação Modificada para Autismo em Crianças (M-CHAT) é um instrumento de triagem de TEA amplamente utilizado, relatado pelos pais, recomendado pela Academia Americana de Pediatria para uso na atenção primária aos 18 aos 24 meses. O M-CHAT oferece triagem acessível e de baixo custo; no entanto, pesquisas indicam que ele pode ser menos confiável em amostras rurais, minoritárias, de baixo nível socioeconômico e com baixos níveis de escolaridade, semelhante aos resultados encontrados para o diagnóstico de TEA em geral. Além disso, um estudo descobriu que mães com níveis de escolaridade mais baixos e pertencentes a uma minoria racial apresentavam taxas mais elevadas de resultados positivos no rastreio inicial e eram menos propensas a completar a entrevista de acompanhamento, em parte devido a barreiras como os números de telefone que já não funcionavam (ACHENIE. et al. 2019).

O M-CHAT-R/F é psicometricamente forte e a maioria dos estudos publicados até o momento continuam a usar o formato de papel. Recentemente, alguns estudos apoiaram a administração eletrônica do M-CHAT-R/F. Os resultados sugerem que os prestadores de cuidados primários podem administrar o M-CHAT com Acompanhamento de forma confiável e eficiente durante consultas

regulares de crianças saudáveis usando administração baseada na web, e que a administração do M-CHAT em um tablet em uma clínica de cuidados primários aumentou aceitabilidade da triagem e qualidade do atendimento (ACHENIE. et al. 2019) .

Apesar da facilidade e da ampla disponibilidade do M-CHAT e de outras ferramentas, o rastreio do TEA ainda não é tão comum nos consultórios médicos como se poderia esperar. Em uma pesquisa, 60% dos pediatras relataram usar triagem formal de TEA aos 18 meses e 50% aos 24 meses, o que representa um aumento em relação aos apenas 8% que usaram rastreadores de TEA em um estudo anterior. As principais razões pelas quais os pediatras relataram não fazer o rastreamento do TEA incluíram a falta de familiaridade com as ferramentas, o encaminhamento para um especialista e a falta de tempo (ACHENIE. et al. 2019) .

5 CONCLUSÃO

O Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) é uma condição complexa do neurodesenvolvimento que afeta múltiplos aspectos da vida dos indivíduos, desde a comunicação e interação social até padrões comportamentais repetitivos e restritivos. O aumento significativo da prevalência do TEA nas últimas décadas destaca a importância da investigação científica, do aprimoramento dos critérios diagnósticos e da conscientização pública. Estudos analisados mostram que a genética desempenha um papel crucial no desenvolvimento do TEA, especialmente em gêmeos idênticos, além de reforçar a necessidade de acompanhamento precoce para minimizar impactos negativos.

A detecção precoce do TEA, por meio de ferramentas de rastreio como o M-CHAT-R/F, é essencial para garantir intervenções rápidas e eficazes, promovendo um melhor desenvolvimento das habilidades sociais e linguísticas da criança. No entanto, a aplicação de instrumentos de triagem ainda enfrenta desafios, especialmente em populações de baixo nível socioeconômico, demonstrando a necessidade de tornar essas ferramentas mais acessíveis e eficientes. Além disso, a presença de comorbidades, como ansiedade, distúrbios gastrointestinais e alterações neurológicas, reforça a complexidade do diagnóstico e do manejo do TEA.

Diante desse cenário, é fundamental que profissionais de saúde, pesquisadores e formuladores de políticas públicas se unam para desenvolver estratégias que possibilitem um diagnóstico mais preciso, intervenções individualizadas e apoio adequado às famílias. A evolução do conhecimento sobre o TEA e a ampliação da triagem universal são passos cruciais para melhorar a qualidade de vida das pessoas autistas, promovendo inclusão, compreensão e suporte ao longo da vida.

REFERÊNCIAS

- ACHENIE, Luke EK et al. Uma estratégia de aprendizado de máquina para triagem de autismo em crianças pequenas. *Revista de pediatria do desenvolvimento e comportamento: JDBP*, v. 5, pág. 369, 2019.
- ALMANDIL, Noor B. et al. Environmental and genetic factors in autism spectrum disorders: special emphasis on data from Arabian studies. *International journal of environmental research and public health*, v. 16, n. 4, p. 658, 2019.
- CHEN, Wei-Ju et al. Percepções da etiologia do transtorno do espectro do autismo (TEA) entre pais de crianças com TEA. *Revista Internacional de Pesquisa Ambiental e Saúde Pública*, v. 13, pág. 6774, 2021.
- COELHO-MEDEIROS, María Elisa et al. M-CHAT-R/F Validation as a screening tool for early detection in children with autism spectrum disorder. *Revista chilena de pediatria*, v. 90, n. 5, p. 492-499, 2019.
- ESTILOS, Meghan et al. Fatores de risco, diagnóstico, prognóstico e tratamento do autismo. *Fronteiras em Biociências*, v. 25, n. 9, pág. 1682-1717, 2020.
- GUERRERA, Silvia et al. Anxiety in Autism Spectrum Disorder: Clinical characteristics and the role of the family. *Brain Sciences*, v. 12, n. 12, p. 1597, 2022.
- HERVAS, Amaia; ROMARÍS, Patricia. Adaptación funcional y trastornos del espectro autista. *Medicina (Buenos Aires)*, v. 79, n. 1, p. 10-15, 2019.
- POSAR, Ânio; VISCONTI, Paola. É autismo? Algumas sugestões para pediatras. *Arquivos Turcos de Pediatria/Türk Pediatri Arşivi*, v. 3, pág. 229, 2020.
- TACZAŁA, Jolanta et al. The predictive value of ‘red flags’ as milestones of psychomotor development of premature babies—preliminary study. *Annals of Agricultural and Environmental Medicine*, v. 28, n. 1, p. 183, 2021.