INVESTIGAÇÃO DAS ALTERAÇÕES CLÍNICAS EM INDIVÍDUOS COM TRANSTORNO DO ESPECTRO DO AUTISMO (TEA)

Jhennyfer Gonzaga de Oliveira Rocha* (IC), Marc Alexandre Duarte Gigonza**, Thaís Cidália Vieira (PQ)**

EMAIL: jhennyfergonzaga20@gmail.com

Universidade Estadual de Goiás. Campus – ESEFFEGO Av. Anhanguera 3228 – Setor Leste Universitário, Goiânia – GO. 74643-010.

Resumo: O Transtorno Espectro do Autismo (TEA) é caracterizado por alterações que atinge o neurodesenvolvimento, evidenciando déficits na interação social e na comunicação, padrões de comportamento repetitivos e estereotipados e um repertório restrito de interesses e atividades. É uma condição que afeta cerca de 1% da população mundial, sendo que a prevalência é de um a cada 88 nascimentos e sua incidência no sexo masculino é quatro vezes maior do que no sexo feminino. A etiologia é desconhecida, pode estar relacionada a fatores ambientais ou a componentes genéticos. Assim o objetivo do estudo foi estimar as principais alterações clínicas encontradas em indivíduos com indicação clínica de Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) a partir da Entrevista Diagnóstica para Autismo – Revisada (ADI-R). A amostra foi composta por 26 pacientes com suspeita de TEA encaminhados por médicos ao LaGene (SES-GO). Foi aplicado o CARS (Childhood Autism Rating Scale) e a ADI-R (Entrevista para Diagnóstico do Autismo – Revisada); O estudo obteve como resultado uma maior prevalência do TEA em meninos sendo 15 e meninas 5; nos pacientes que foi aplicado a ADI-R teve concordância total com CARS; Concluindo que TEA teve maior incidência no sexo masculino e um diagnóstico precoce facilitará uma intervenção efetiva.

Palavras-chave: Diagnóstico precoce. Transtorno autístico. ADI-R. CARS.

Introdução

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é caracterizado por um distúrbio do neurodesenvolvimento apresentando um comprometimento funcional, evidenciando déficits na interação social e na comunicação, padrões de comportamento repetitivos e estereotipados e um repertório restrito de interesses e atividades (MELLO, 2007; OTTO, 2013). Outras alterações como ansiedade, hiperatividade, alterações de sono, tônus muscular diminuído, comportamento agressivo e epilepsia também podem estar presentes (APA, 2014). O TEA pertence a uma parte dos Transtornos Globais (ou invasivos) do Desenvolvimento que engloba: o Autismo Infantil, a Síndrome de Asperger, Autismo Atípico e Transtorno Desintegrativo da Infância (BRASIL, 2013a).

Nas últimas décadas, o TEA tem apresentado uma prevalência cada vez maior, sendo atualmente estimado que aproximadamente 1% da população mundial tenha o transtorno (GRAFODATSKAYA *et al*., 2010). Em um estudo feito por Fombonne

(2009) mostra que a prevalência do autismo é de um a cada 88 nascimentos, nesse mesmo trabalho mostra que a incidência do sexo masculino é quatro vezes maior que o sexo feminino. Em um estudo realizado por Paula et. al. 2011 na cidade de Atibaia-São Paulo revelou uma prevalência do autismo de 0,3%.

Em um estudo feito por Pizzarelli & Cherubini (2011) os dados para um diagnóstico fidedigno são aparentes na idade de 3 anos, apesar disso crianças com autismo na idade de 6-12 meses quando em situação de perigo apresentam características distintas das demais, como dificuldade na comunicação e resposta social. As primeiras evidências são observadas pelos pais e estão associados com a falta de interesse por objetos, incapacidade de apontar algo, dificuldade de olhar quando é chamado, indiferença à afeição ou contato físico (CARVALHO et al, 2013). Quanto mais cedo for identificado o autismo melhor será seu prognóstico, pois será feito um plano de tratamento adequado ajudando a desenvolver capacidades sociais e comunicativas, diminuindo as estereotipias e melhorando seu comportamento. No entanto, vários familiares não percebem ou nem conhecem estes sinais, inviabilizando o diagnostico precoce do TEA (VALENTE, 2012).

O que dificulta essa intervenção precoce é a etiologia indefinida, podendo estar relacionada a fatores ambientais: infecções tanto pré quanto pós-natal, exposição a substâncias químicas, falta de vitamina D, prematuridade, rubéola, fenilcetonúria não tratada e toxoplasmose, entre outros (VALENTE, 2012; Fuentes et al., 2012). Ou fatores de natureza genética como: familiares acometidos, defeitos congênitos, idade materna ou paterna superior a 40 anos, ou ainda pode estar associado com alguma síndrome genética como: Síndrome de Down, Síndrome do X frágil, Paralisia Cerebral. Esses pressupostos genéticos seriam responsáveis por cerca de 90% dos fenótipos, verificando-se que o autismo apresenta uma concordância de mais de 60% entre gêmeos monozigóticos (BAILEY et al, 1995; PICKER et al., 2010; KONG et al., 2013).

O diagnóstico é feito pela anamnese e pelo histórico familiar inicialmente, onde se avalia cuidadosamente a linguagem e o comportamento desse paciente. Em seguida diagnóstico é baseado no DSM-IV (*Diagnostic and statistical manual of mental disorders) realizado por um neuropediatra.*

Para avaliar os sintomas de forma quantitativa e refinar o diagnóstico diferencial, usa-se o CARS (Childhood Autism Rating Scale) é uma escala que contém 15 itens com escores que variam de 15 a 60. Os pacientes são subdivididos em 3 grupos

para a classificação do transtorno: Sem autismo (escore entre 0 e 29), Autismo leve / moderado (escore entre 30 e 36) e Autismo severo (escore entre 37 e 60). O que proporciona uma melhor clareza sobre a síndrome, mesmo que não há cura conhecida o diagnóstico precoce pode ampliar as formas de tratamento, minimizar sintomas, melhorar o prognóstico e é por ele que os pais se planejam para socialização de seu filho no ambiente escolar e familiar (PEREIRA, 2008; VALENTE, 2012).

E utiliza-se também a ADI-R (Entrevista para Diagnóstico do Autismo – Revisada), pois ela analisa as áreas anormalidades qualitativas da interação social recíproca (A), da comunicação (B), os padrões restritos, repetitivos e estereotipados do comportamento (C) e as anormalidades do desenvolvimento (D) separadamente. Estabelecendo um ponto de corte para cada um dos itens (Becker, 2009).

Dessa forma, a sugestão de efetivação de um diagnóstico diferenciado para o TEA possibilitará a elaboração de informações científicas, mantendo intercâmbio do serviço público de saúde com instituições de ensino e pesquisa, contribuindo para o fortalecimento do desenvolvimento biotecnológico regional e nacional.

Sendo assim o objetivo do estudo foi estimar as principais alterações clínicas encontradas em indivíduos com indicação clínica de Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) a partir da Entrevista Diagnóstica para Autismo – Revisada (ADI-R).

Material e Métodos

O estudo foi realizado de forma transversal onde indivíduos participantes foram encaminhados 26 indivíduos com suspeita de TEA por médicos assistentes das redes municipal e estadual de saúde ao LaGene (SES-GO). Após esclarecimentos sobre o projeto, os pacientes foram convidados a participar do estudo e assinaram um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Este estudo atendeu a todos os itens da Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde (CNS) de acordo com o Comitê de Ética em Pesquisas (PUC) no qual o projeto foi aprovado (CAAE: 34828014.9.0000.0037).

A CARS (*Childhood Autism Rating Scale*), foi aplicada com todos os 26 indivíduos questionário rápido composto por 15 itens de respostas escalonadas, os escores de cada domínio variam de 1 (dentro dos limites normais) e 4 (considerado autismo severo).

Em consequência da indicação clínica pelo médico assistente, os indivíduos com suspeita de TEA passaram por uma entrevista estruturada usando o Questionário Revisado de Diagnóstico de Autismo (ADI-R, do inglês Autism Diagnostic Interview-Revised) com um profissional proficiente na condução da entrevista com os pais e/ou responsáveis pelo paciente. O ADI-R foi aplicado para avaliar as dimensões: a) qualidades da interação social recíproca; b) comunicação e linguagem; c) comportamentos repetitivos, restritivos e estereotipados; e d) hiperatividade e autolesão.

Os dados obtidos com a entrevista estruturada foram tabulados para obtenção das principais alterações observadas através do ADI-R em pacientes com suspeita de TEA. Posteriormente os resultados foram analisados para verificar as principais áreas afetadas e assim direcionar a escolha da melhor terapia para cada caso.

Resultados e Discussão

A distribuição da amostra quanto ao sexo mostrou uma frequência do sexo masculino (65,4%) quase o dobro do que a do sexo feminino (34,6%) No presente estudo, dentre os que foram observados com autismo, 5 eram meninas e 15 eram meninos. Com essas informações a Tabela 1 relaciona o sexo e grau de comprometimento autista.

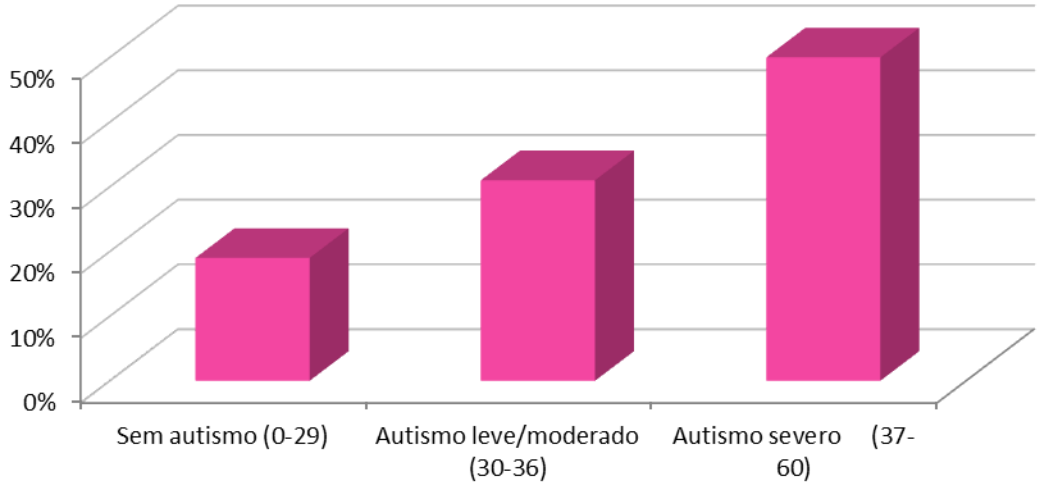
Tabela 1- Relação do sexo com autismo

	Feminino	Frequência	Masculino	Frequência
Sem autismo	3	11,54	2	7,7
Autismo leve/moderado	4	15,38	4	15,38
Autismo severo	2	7,7	11	42,3

O objetivo do estudo era alcançar as alterações clínicas mais influentes encontradas em indivíduos com indicação clínica de Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) a partir da Entrevista Diagnóstica para Autismo – Revisada (ADI-R).

Entretanto foi feita também uma avaliação através da Childhood Autism Rating Scale (CARS) uma escala dividida em quinze campos (relacionamento com pessoas; imitação; resposta emocional; expressão corporal; uso do objeto; adaptação a mudanças; resposta visual; uso da audição; resposta paladar olfato e tato; medo e ansiedade; comunicação verbal; comunicação não-verbal; atividade; grau e consistência das respostas da intelectual; impressão global) deve-se pontuar de 1 a 4 cada área, os pontos totais com a soma de todas as categorias tem que se enquadrar nos grupos: normal (0-29), leve/moderado (30-36) e autismo severo (acima de 37).

A CARS foi aplicada com os 26 indivíduos que compunham a amostra, foram encontrados escores com a variação de 26 a 52, conseguinte os pacientes foram separados em 3 grupos: sem autismo (normal), autismo leve/moderado e autismo severo. Considerando isto, 5 indivíduos não apontou autismo (19%), 8 apresentaram de maneira leve/moderado (31%) e 13 na forma severa (50%) (Figura 1).



O ADI-R é entrevista usada para avaliar as áreas comportamentais no TEA, foi possível aplica-lo em cinco crianças e houve uniformidade total com a CARS dos indivíduos diagnosticados com autismo. O ADI-R contém 93 perguntas que fornece uma perspectiva histórica sobre comportamentos autístico, visando explorar separadamente as anormalidades qualitativas da interação social recíproca (A), da comunicação (B), os padrões restritos, repetitivos e estereotipados do comportamento (C) e os comprometimentos do desenvolvimento (D) (Becker, 2009). Para cada um desses parâmetros há um ponto de corte: A>10; B>7; C>3 e D>1; quando três desses fatores estão acima é considerado autista. Isto posto o paciente

2 não apresentou autismo na escala CARS com o escore de 28,5 e nem com o ADI-R com A- 8; B- 11; C- 1; D- 1. Os demais paciente avaliados apresentaram autismo (Tabela 2).

Tabela 2 – Relação da ADI-R com a CARS

Paciente	CARS		ADI-R				
	Escore	Fenótipo	A	B	C	D	Fenótipo
1	48	Autismo Severo	16	14	7	3	Autismo
2	28,5	**Sem Autismo**	8	11	1	1	**Sem Autismo**
5	36	Autismo Leve / Moderado	14	15	4	2	Autismo
8	52	Autismo Severo	15	9	5	3	Autismo
22	49	Autismo Severo	20	16	7	3	Autismo

DISCUSSÕES

Os resultados apresentados mostram a importância do diagnóstico precoce, que pode ser realizado pelo ADI-R ou pelo CARS que auxiliará o tratamento, o planejamento educacional e a interação do indivíduo com a sociedade, dependendo da forma que for estimulado. Mesmo que alguns participantes tenham apresentado resultados normais é necessário avaliação quando há suspeita, podendo ser outra síndrome ou somente um atraso no desenvolvimento, sendo o diagnóstico puramente clínico (LORD, 1994; NAZEER & & GHAZIUDDIN, 2012).

Esse estudo reforça a prevalência do autismo encontrada no sexo masculino, mostrando similaridade com outras pesquisas que relatam sobre a epidemiologia (Centers for Disease Control and Prevention, 2014; FOMBONNE, 2009). Segundo Assumpção e Pimentel (2000), apesar das possíveis causas, ainda não há estudos que comprovem que o autismo esteja diretamente ligado ao cromossoma X, o que fundamentaria essa desproporção. Santos *et al*. (2016) analisou 29 crianças no seu estudo, entre 2 e 12 anos, através do Childhood Autism Rating Scale (CARS), sendo que 9 não apresentava autismo, 16 apresentou autismo leve/moderado e 4

apresentou autismo severo, dentre os autistas 5 eram meninas e 15 eram meninos, mostrando um índice elevado de autismo em meninos.

A CARS auxilia discriminar crianças com autismo de crianças com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor sem a presença do autismo (PEREIRA, 2008). Esse atraso pode estar relaciona com a síndrome de Down, subnutrição paralisia cerebral ou pode ser apenas uma condição transitória sem nenhuma justificativa plausível, a relevância de fazer essa diferenciação é que o autismo tem uma tríade complexa no diagnóstico, já o atraso no desenvolvimento com a ajuda de uma equipe multidisciplinar pode ser abolido ou diminuído significativamente com o tratamento (DORNELAS, 2015).

A escala CARS mostra se o paciente apresenta um conjunto de sintomas autistas ou não, apesar de sua eficiência, não é suficiente para o diagnóstico com clareza (SANTOS, et al. 2016), nesse presente estudo para um diagnóstico mais produtivo foi utilizado também o ADI-R, no entanto ressalta-se que o tamanho da amostra foi reduzido substancialmente devido ao fato de pais ou cuidadores não terem tempo para responder o questionário, sendo longo, cerca de duas horas. Com os resultados pode-se observar que entre os cinco indivíduos entrevistados pelo ADI-R todos tiveram concordância de 100% com a CARS.

Pode-se verificar com os resultados do estudo que os escores que mais apresentaram variação com a entrevista foram o de interação social e comunicação e geralmente são os primeiros observados pelos pais, que podem ser vistos entre o primeiro e o segundo ano de vida, estes resultados confirmam os trabalhos de Jonhson (2008) e Zanon (2014). A dificuldade para sociabilização foi relatada no estudo de Mello (2007), onde a criança prefere brincar sozinha, apresenta indiferença com relação às outas pessoas, não consegue compartilhar emoções e gestos e conforme Zanon (2014) as crianças que apresentam dificuldade de interagir no primeiro ano de vida, terá consequências em longo prazo, podendo afetar a linguagem oral e a socialização.

Outra dificuldade em relação à aplicação do ADI-R a maioria dos pais não se lembram ao certo em qual idade perceberam a diferença no desenvolvimento da criança o que pode alterar os dados coletados (ZANON, 2014). No estudo de Santos (2007) mostra a importância da percepção que os pais devem ter no comportamento do próprio filho, facilitando a vivência da criança na sociedade, onde precisam dar ênfase nas potencialidades e não nos comprometimentos desse paciente.

Considerações Finais

Contudo com os resultados da pesquisa conclui-se que o autismo tem maior incidência no sexo masculino e que os pais ainda apresentam dificuldades para obeservar a diferença no comportamento social do filho. O estudo também contribuiu para o diagnóstico do TEA que facilitá uma intervenção precoce dirigida tanto ao paciente quanto a família do mesmo. Sendo necessário dessa forma uma equipe multidisciplinar efetivando a questão social e educacional com cada tipo de autismo.

Agradecimentos

Agradeço a Deus por sua infinita bondade, amor, por ter me dado saúde e força para superar as dificuldades, aos meus pais, pelo carinho, incentivo e por nunca me deixarem desistir e acreditarem na minha capacidade.

Agradeço ao meu esposo e amigos pela paciência quando estive ausente; a minha orientadora e co-orientador, pelo empenho dedicado à elaboração deste trabalho.

Referências

APA (American Psychiatric Association). Transtornos mentais. DSM-V. In:. Manual diagnóstico e estatísticos de transtornos mentais (5. ed.). Porto Alegre: 2014. p. 50-59.

ASSUMPÇÃO, F.B.; PIMENTEL, A.C.M. Autismo infantil. **Revista Brasileira de Psiquiatria**, São Paulo, v. 22, n. 2, p. 37-39, Dezembro. 2000

BAILEY, A.; COUTEUR, A. L.; GOTTESMAN, I.; BOLTON, P.; SIMONOFF, E.; YUZDA, E.; RUTTER, M. Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. **Psychological Medicine**, Charlottesville, v. 25, n. 1, p. 63-78. 1995.

BECKER, M. M. **Tradução e validação da entrevista Autism diagnostic interview-revised (ADI-R) para diagnóstico de autismo no Brasil.** Universidade

Federal do Rio Grande do Sul. Faculdade de Medicina**.** Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas: Pediatria. jan. 2009.

CARVALHO, F. A.; PAULA, C. S.; TEIXEIRA, M. C. T. V.; ZAQUEU, L. C. C.; ANTINO, M. E. F. Rastreamento de sinais precoces de transtorno do espectro do autismo em crianças de creches de um município de São Paulo. **Revista Psicologia: Teoria e Prática**, São Paulo, v. 15, n. 2, p. 144-154, maio/ago. 2013.

Centers for Disease Control and Prevention. Prevalence of autism spectrum disorders: Autism and developmental disabilities monitoring network. **Morbidity and Mortality Weekly Report**, Washington, v.63, n.2, p. 6, março. 2014.

DORNELAS, L. F.; DUARTE, N. M. C.; MAGALHÃES, L.C. Atraso do desenvolvimento neuropsicomotor: mapa conceitual, definições, usos e limitações do termo. **REVISTA PAULISTA DE PEDIATRIA,** São Paulo, v. 33, p. 88-103, 2015.

FOMBONNE E. (2000). Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. *J Clin Psychiatry.* V. 66, 3– 8.

GRAFODATSKAYA D, CHUNG B, SZATMARI P, WEKSBERG R. Autism Spectrum Disorders and Epigenetics. Jrnl amer acad child & adol psych.794-49.8, 2010.

Johnson, C. P. Recognition of autism before age 2 years. Pediatrics in Review, v.29, p.86-96. 2008.

KONG SW. et al. Peripheral blood gene expression signature differentiates children with autism from unaffected siblings. **Neurogenetics**, Massachusetts, v.14, n.2, p.143–152, mai. 2013.

LORD, C., RUTTER, M. & Le COUTEUR, A. Autism Diagnostic Interview-Revised: A revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. **J Autism Dev Disord,** v.24, p.659–685. October, 1994.

MELLO, A. M. S. R. Autismo: guia prático. **AMA - ASSOCIAÇÃO DE AMIGOS DO AUTISTA**. ed.5 p.104. Brasília: CORDE, 2007.

OTTO, P. A.; NETTO, R. C. M.; OTTO, P. G. **Genética Médica.** São Paulo: Roca, 2013.

PEREIRA, A.; RIESGO, R.S.; WAGNER,M.B. Autismo infantil: tradução e validação da Childhood Autism Rating Scale para uso no Brasil. **Jornal de Pediatria,** Rio de Janeiro, v. 84, n. 6, p. 487-494, 2008.

PICKER J. et al. Clinical Genetic Testing for Patients With Autism Spectrum Disorders, **Pediatrics,** v.125, n.4, abr. 2010.

Pizzarelli R., Cherubini E. Alterações de GABA ergic sinalização em perturbações do espectro do autismo. **Neural Plasticity**. Italy, v.11, n.2, p.97-153. April 2011.

SANTOS, E.R.; KEMPINSKI, E.C.; BUENO, F. C.; MENDES, F.C.V. AUTISMO: CARACTERIZAÇÃO E CLASSIFICAÇÃO DO GRAU DE SEVERIDADE DOS ALUNOS DA ASSOCIAÇÃO MARINGAENSE DOS AUTISTAS (AMA) COM BASE NO MÉTODO CARS. **Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research,** Maringá, v.15, n.3, p.37-41, jun – ago, 2016.

SANTOS, M. S. A coparentalidade em pais de crianças com autismo em idade pré-escolar. Dissertação de mestrado não publicada, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre. 2007.

VALENTE, R. S. **Autismo: uma abordagem sobre a inclusão no ambiente escolar**. Rio de Janeiro: UCAM, 2012. Monografia (Graduação em psicopedagogia) – Pós Graduação “Lato Sensu” AVM Faculdade Integrada, Universidade Candido Meneses, Rio de Janeiro, 2012.

ZANON, R.B.; BACKES, B. BOSA, C.A. Identificação dos primeiros sintomas do autismo pelos pais. **Psicologia: Teoria e Pesquisa**. Brasília, v.30, n.1, jan./mar, 2014.