



## Autismo: diagnóstico e orientação

### Parte I - Vigilância, rastreio e orientação nos cuidados primários de saúde

Guiomar Oliveira

Unidade Neurodesenvolvimento e Autismo, Centro Desenvolvimento Luís Borges, Hospital Pediátrico Coimbra, Portugal.  
Secção Pediatria do Neurodesenvolvimento, Sociedade Portuguesa de Pediatria

#### Resumo

Trata-se de um artigo de revisão sobre os sinais precoces do autismo dirigido aos médicos que vigiam a saúde das crianças e a outros profissionais que lidam com elas diariamente. O autismo é uma perturbação crónica do neurodesenvolvimento, habitualmente grave e muito frequente. Pretende-se neste manuscrito, á luz do conhecimento actual, dar orientações em como vigiar e rastrear esses sinais patológicos, que na maioria dos casos são evidentes antes dos dois anos de idade. Podemos agrupar em alterações nas relações sociais, na comunicação verbal e não verbal e no comportamento que é rígido e repetitivo. É proposta a aplicação de um teste de rastreio específico de autismo, *The Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)*, aos 18 e 24 meses, seguindo as normas da Academia Americana de Pediatria. Recomenda-se que os casos suspeitos sejam prontamente orientados para avaliação especializada multidisciplinar em Unidades ou Centros de Desenvolvimento. Simultaneamente devem ser desencadeados os apoios educativos locais, excluir défice auditivo e esclarecer os pais.

**Palavras Chave:** Autismo, Perturbações espectro autismo, sinais precoces, teste de rastreio.

*Acta Pediatr Port 2009;40(6):278-87*

#### Autism: diagnosis and management

##### Part I - Monitoring, screening and management in primary health care

#### Abstract

This is a review article on the early signs of autism directed to doctors who oversee children's health and other professionals who deal with them everyday. Autism is a chronic neurodevelopmental disorder, usually severe and widespread. The objectives of this manuscript, in the light of current knowledge, provide guidance on how to monitor and track these pathological

signs in most cases are evident before the age of two. They can group them into changes in social relationships in verbal and nonverbal behavior and that is rigid and repetitive. It is proposed to apply a specific screening test for autism, *The Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)* at 18 and 24 months following the standards of the American Academy of Pediatrics. It is recommended that suspect cases are immediately directed to the specialized multidisciplinary Units or Centers of development. At the same time must be initiated to support local education, exclude hearing impairment and to clarify the parents.

**Key Words:** Autism, Autism Spectrum disorders, early signs, screening test.

*Acta Pediatr Port 2009;40(6):278-87*

#### Introdução

O termo autismo utilizado neste texto num sentido lato e como sinónimo de perturbações do espectro do autismo (PEA), refere-se a uma disfunção neurológica, que clinicamente se manifesta por atraso ou desvio nas aquisições do neurodesenvolvimento e por alterações do comportamento.

As manifestações clínicas são muito precoces, sendo evidentes na grande maioria dos casos antes dos dois anos de idade. Na verdade, a disfunção neurológica que está subjacente ao autismo invade a progressão de todo o neurodesenvolvimento, podendo o quadro clínico inicial mimetizar um atraso psicomotor global. Há contudo especificidades clínicas como as dificuldades de interacção e comunicação social que associadas a comportamento repetitivo permitem diferenciar o autismo das outras perturbações do neurodesenvolvimento. Quem as identificou pela primeira vez foi Leo Kanner em 1943, o que lhe permitiu reconhecer esta entidade clínica que apelidou de "*Autistic disturbances of affective contact*".<sup>1</sup>

**Recebido:** 28.09.2009

**Aceite:** 14.01.2010

**Correspondência:**

guiomar@chc.min-saude.pt

Um ano depois Hans Asperger desconhecendo a publicação de Kanner descreveu o mesmo quadro, em crianças de idade escolar que denominou de “*Autistic psychopathy*”.<sup>2</sup>

A constatação de que a clínica deste síndrome se manifestava muito precocemente e que o défice na interacção social era aparente desde os primeiros meses de vida, levou Kanner a assumir a origem inata e biologicamente determinada desta patologia.<sup>1</sup>

Porém, nos anos 50 e 60 as correntes psicanalistas consideraram o autismo um perturbação emocional desencadeada por factores externos à criança, particularmente pelo défice afectivo a que seriam sujeitas por apresentarem pais, sobretudo mães pouco afáveis. A *parentectomy* (afastamento das crianças do núcleo familiar) era então método terapêutico corrente.<sup>3</sup> Esta conotação negativa e desajustada do autismo foi de tal maneira marcante, que ainda hoje, meio século depois, para alguns, o diagnóstico de autismo não deve ser anunciado à família. Esta atitude acarreta os prejuízos inerentes à ocultação de uma patologia que exige intervenção urgente e específica.

Nas décadas seguintes sobretudo estudos americanos e ingleses reforçaram a existência desta entidade clínica e delinearam critérios de diagnóstico.<sup>4,5</sup> Deram ainda provas da sua heterogeneidade etiológica, demonstrando que a grande maioria dos casos é de causa genética com marcada hereditariedade.<sup>6</sup> Somente em 1980 no terceiro manual de diagnóstico das doenças mentais da Associação Americana de Psiquiatria (AAP), *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM), é que o autismo infantil foi incluído numa nova classe de perturbações, *Pervasive Developmental Disorders* (PDD), adaptado para português como Perturbações Globais do Desenvolvimento (PGD). Esta categoria, engloba um conjunto de distúrbios clínicos que apresenta o envolvimento simultâneo de múltiplas áreas básicas do comportamento e do desenvolvimento e que tem início na infância. Neste manual, o autismo foi finalmente diferenciado da esquizofrenia infantil e de outras psicoses, pela ausência de sintomas psicóticos, como as alucinações e os delírios.

Na revisão de 1987, DSM-III-R, considerou-se como nuclear no quadro de autismo a presença de uma **triade clínica** de que faz parte um marcado défice na interacção e comunicação social em relação ao esperado para a idade mental da criança, e ainda, um comportamento repetitivo.<sup>7</sup> Actualmente estão em uso os critérios de diagnóstico da AAP de 1994, DSMIV, com a revisão do texto em 2000, DSM-IV-TR que são sobreponíveis aos utilizados na Classificação Internacional de Doenças.<sup>8-10</sup> De acordo com estas organizações de saúde as entidades que fazem parte das perturbações globais do desenvolvimento estão referidas no Quadro 1. Os critérios de diagnóstico de perturbação autística (autismo clássico), síndrome de Asperger (autismo ligeiro, com bom potencial linguístico e cognitivo) e perturbação global do desenvolvimento sem outra especificação (PGD/SOE) ou autismo atípico (apenas algumas características de autismo) que compõem as perturbações do espectro do autismo (PEA), estão registados nos Quadros 2 e 3.

O autismo, de grande variabilidade fenotípica e por isso considerado um espectro clínico, caracteriza-se então por dificuldades na interacção social, por limitação na comunicação verbal e não verbal e ainda pela presença de comportamento rígido com interesses repetitivos e limitados. É uma patologia crónica e na maioria dos casos com graves implicações de integração social na vida adulta. É muito frequente e em Portugal, a prevalência estimada é de aproximadamente um caso de autismo em cada 1000 crianças de idade escolar.<sup>11</sup> O diagnóstico precoce, bem como uma avaliação adequada e uma intervenção atempada e intensiva melhoram o prognóstico.<sup>12</sup> Embora o seguimento destas crianças e famílias deva estar a cargo de equipas multidisciplinares de Unidades e Centros de Desenvolvimento, a detecção precoce é do domínio dos cuidados primários de saúde. Actualmente é bem conhecido o atraso de um a dois anos entre o início das queixas e o diagnóstico de autismo. Nesse sentido, este texto pretende fornecer o conhecimento de dados clínicos e de normas de vigilância e rastreio para a identificação e orientação precoce das crianças com perturbação do espectro do autismo (PEA).

#### Alerta aos cuidados primários de saúde

Os médicos que realizam consultas de primeira linha em crianças na grande maioria saudáveis devem estar preparados para detectar as perturbações do neurodesenvolvimento que na sua globalidade afectam 15 a 20 % das crianças, como o estão para vigiar a luxação congénita da anca, as cardiopatias ou as alergias alimentares só para dar exemplo das mais frequentes.<sup>13</sup>

Publicações recentes da Academia Americana de Pediatria (AAP) e de outros grupos médicos fornecem normas de vigilância e rastreio das patologias do neurodesenvolvimento e comportamento, incluindo as do autismo.<sup>13-15</sup>

Vigilância do desenvolvimento “*developmental surveillance*” é um processo contínuo e flexível de observações qualificadas, nas consultas de rotina, sem recursos a testes. Já rastreio “*screening*” subentende a aplicação de um teste breve, desenhado para identificar problemas específicos do desenvolvimento em idades consideradas ideais (chave) para o efeito.<sup>14</sup>

O reconhecimento precoce de atrasos ou desvios do desenvolvimento requer contudo um conhecimento prévio, bem sedi-

**Quadro 1** – Entidades englobadas nas perturbações globais do desenvolvimento correspondentes às perturbações do espectro do autismo da AAP (DSM-IV e DSM-IV-TR) e da 10ª Classificação Internacional de doenças da Organização Mundial Saúde-CID-10.

DSM-IV e DSM-IV-TR (AAP, 1994, 2000)	CID-10 (OMS, 1992, 1993)
Perturbação autística	Autismo infantil
Perturbação de Asperger	Síndrome de Asperger
PGD sem outra especificação (autismo atípico)	Outras PGD não especificadas (autismo atípico)

AAP – Academia Americana de Pediatria; CID-10 - 10ª classificação internacional de doenças da Organização Mundial Saúde; DSM-IV - Manual de Diagnóstico e Estatística das Perturbações Mentais, 4ª edição; DSM-IV-TR – DSM-IV Revisão de texto.

**Quadro 2** – Critérios de diagnóstico DSM-IV-TR de perturbação autística (autismo clássico)

A - No global, presença de seis ou mais critérios na interação social (IS), na comunicação (C) e no comportamento repetitivo (CR), pelo menos dois de IS, um de C e um de CR.

Déficé qualitativo na IS, manifestado pelo menos por duas das seguintes características:

- a) acentuado déficé no uso de múltiplos comportamentos não verbais, tais como o contacto visual, a expressão facial, a postura e os gestos reguladores da interacção social;
- b) incapacidade para desenvolver relações com os companheiros, adequadas ao nível de desenvolvimento;
- c) ausência da tendência espontânea para partilhar prazeres, interesses ou objectivos (por exemplo, não mostrar, trazer ou indicar objectos de interesse) com os outros;
- d) falta de reciprocidade social ou emocional (alteração na sintonia emocional com os outros).

Déficé qualitativo na C, manifestado pelo menos por uma das seguintes características:

- a) atraso ou ausência total de desenvolvimento da linguagem oral (não acompanhada de tentativas para compensar através de modos alternativos de comunicação, tais como gestos ou mímica);
- b) uma acentuada incapacidade na competência para iniciar ou manter uma conversação com os outros, nos sujeitos com um discurso adequado;
- c) uso estereotipado ou repetitivo da linguagem ou linguagem idiossincrática;
- d) ausência de jogo realista espontâneo, variado, ou de jogo social imitativo adequado ao nível de desenvolvimento.

Déficé qualitativo no CR, manifestado pelo menos por uma das seguintes características:

- a) preocupação absorvente por um ou mais padrões estereotipados e restritivos de interesses que são anormais, quer pela intensidade quer pelo objectivo;
- b) adesão, aparentemente inflexível, a rotinas ou rituais específicos, não funcionais;
- c) maneirismos motores estereotipados e repetitivos (por exemplo, sacudir ou rodar as mãos ou dedos ou movimentos complexos de todo o corpo);
- d) preocupação persistente com partes de objectos.

B- Atraso ou funcionamento anormal em pelo menos uma das áreas (IS, C, CR) com início antes dos três anos de idade.

C- A perturbação não é melhor explicada pela presença de uma perturbação de Rett ou perturbação desintegrativa da segunda infância.

Nota: **Perturbação global do desenvolvimento sem outra especificação (PGD/SOE) ou autismo atípico**, para as crianças que apresentam alguns critérios de perturbação autística, mas em que o número ou a gravidade não são suficientes para este diagnóstico; ou em que a sintomatologia surgiu após os três anos de idade

DSM-IV-TR – Manual de Diagnóstico e Estatística das Perturbações Mentais, 4ª edição, revisão de texto.

**Quadro 3** – Critérios de diagnóstico DSM-IV-TR de perturbação de Asperger.

A- Déficé qualitativo na IS, manifestado pelo menos por duas das seguintes características

- a) acentuado déficé no uso de múltiplos comportamentos não verbais, tais como o contacto visual, a expressão facial, a postura e os gestos reguladores da interacção social;
- b) incapacidade para desenvolver relações com os companheiros, adequadas ao nível de desenvolvimento;
- c) ausência da tendência espontânea para partilhar prazeres, interesses ou objectivos (por exemplo, não mostrar, trazer ou indicar objectos de interesse) com os outros;
- d) falta de reciprocidade social ou emocional (alteração na sintonia emocional com os outros).

B- Padrões de comportamento, interesses e actividades restritos, repetitivos e estereotipados, que se manifestam pelo menos por uma das seguintes características:

- a) preocupação absorvente por um ou mais padrões estereotipados e restritivos de interesses que são anormais, quer pela intensidade quer pelo objectivo;
- b) adesão, aparentemente inflexível, a rotinas ou rituais específicos, não funcionais;
- c) maneirismos motores estereotipados e repetitivos (por exemplo, sacudir ou rodar as mãos ou dedos ou movimentos complexos de todo o corpo);
- d) preocupação persistente com partes de objectos.

C- A perturbação produz um déficé clinicamente significativo da actividade social, laboral ou de outras áreas importantes do funcionamento.

D - Não há um atraso global da linguagem clinicamente significativo (ou seja, deve usar palavras simples aos dois anos e frases comunicativas aos três)

E- Não há atraso clinicamente significativo no desenvolvimento cognitivo ou no desenvolvimento de aptidões de auto-ajuda próprias da idade, no comportamento adaptativo (distinto da interacção social) e na curiosidade acerca do meio ambiente durante a infância.

F- Não preenche os critérios para autismo ou esquizofrenia.

DSM-IV-TR – Manual de Diagnóstico e Estatística das Perturbações Mentais, 4ª edição, revisão de texto.

mentado, do modo como se avalia e interpreta a progressão das etapas do desenvolvimento, e a sua variabilidade do normal. O neurodesenvolvimento é um processo muito natural e dinâmico, com grandes diferenças individuais e que se processa por surtos a uma velocidade não uniforme. As alterações ligeiras, não são fáceis de detectar, embora sejam sempre preocupantes no sentido em que denunciam uma disfunção neurológica, sensorial, ou mais raramente ambiental. As várias áreas em que classicamente para melhor avaliação e compreensão se divide o neurodesenvolvimento, como a motricidade global, a visuomotricidade/realização, a linguagem e o comportamento adaptativo/autonomia, estão na verdade interligadas, num todo funcional, com o determinismo do indivíduo vir a adquirir um desempenho autónomo sob o ponto de vista pessoal, doméstico e mais tarde social integrado no seu espaço cultural. A avaliação, que se baseia em dados qualitativos, deve ser periódica para que se possa desenhá-la a sua curva evolutiva.

A identificação precoce dos problemas de neurodesenvolvimento é da responsabilidade de todos os médicos dos cuidados primários que realizam consultas de saúde infantil incluindo os pediatras de ambulatório.<sup>14</sup> Deverão então, manter-se informados sobre o neurodesenvolvimento, factores de risco, testes de rastreio, recursos da comunidade para intervenção e meios de referenciação para a especialidade. São consideradas idades chave de rastreio dos problemas globais do neurodesenvolvimento as consultas de rotina aos 9, 18 e 24 ou 30 meses.<sup>14</sup>

Sob o ponto de vista desenvolvimental, nem sempre é fácil apontar sinais patognomónicos de autismo podendo este apresentar-se por uma clínica de **atraso**, **dissociação** e **desvio** nas diferentes áreas que compõem o perfil do neurodesenvolvimento. O **atraso** é evidente nas áreas da interacção social, da linguagem e do jogo cujas aquisições se apresentam sempre a um nível inferior ao esperado para a idade cronológica e mental da criança. A **dissociação** revela-se pelo perfil de desenvolvimento que não é homogéneo, sendo que a área da linguagem e comunicação, desenvolve-se quase sempre a um ritmo inferior ao da realização (encaixes, puzzles, construção com cubos...). O desempenho não verbal pode mesmo estar acima da idade cronológica em crianças com autismo sem défice mental. O **desvio** é bem notório em quase todas as crianças com autismo, pela ordem anómala (não sequencial) das aquisições do desenvolvimento. A boa memória visual, auditiva e os interesses específicos, permite-lhes com alguma frequência identificar e nomear letras ou números antes de “falar” e a expressar grandes ladaínhas ecológicas/repetitivas de reclames de televisão sem serem capazes de responder a perguntas simples do tipo “como te chamas?” “onde está o teu nariz?”. Ou pronunciarem termos complicados como ventoinha e desconhecer a palavra mãe. Para completar o quadro podem associar-se gostos estranhos, fixações (pregos, fios, códigos barras) e reacções anómalas a estímulos sensoriais, que pela sua qualidade e intensidade não fazem parte de nenhum período de desenvolvimento normal.

O autismo resulta de disfunção neurológica com início pré-natal como o demonstram estudos neuropatológicos que evidenciaram anomalias de desenvolvimento cerebral precocemente

no feto.<sup>16</sup> Estas anomalias prolongam-se pelo período pós-natal como objectivado pelo padrão de aceleração do crescimento do perímetro cefálico nos primeiros anos de vida, correlacionado com um aumento do volume da substância cinzenta observado em estudos de imagem cerebral aos dois e três anos de idade.<sup>17</sup> Apesar desta precocidade neuropatológica o diagnóstico de autismo acontece tardiamente na maior parte vezes entre os quatro e os cinco anos. No entanto, como seria de esperar, as preocupações dos pais relativamente à evolução do desenvolvimento e do comportamento são bastante anteriores, surgindo habitualmente por volta dos 18 meses, sobretudo por atraso de linguagem. Daí que os clínicos e as associações médicas têm envidado esforços para reconhecer os sinais precoces de autismo, logo no primeiro e segundo ano de vida e alertar os médicos de cuidados primários nesse sentido, uma vez que o atraso do diagnóstico resulta essencialmente de desconhecimento semiológico.

A clínica que se passa a descrever tem tido por base relatos de pais, estudos retrospectivos de comparação de vídeos de festas do primeiro ano de vida de crianças que mais tarde tiveram diagnóstico de autismo, e actualmente também, de estudos prospectivos de populações de risco (irmãos de crianças com autismo têm um risco de recorrência de 5 a 10%).

#### A clínica nos dois primeiros anos de vida

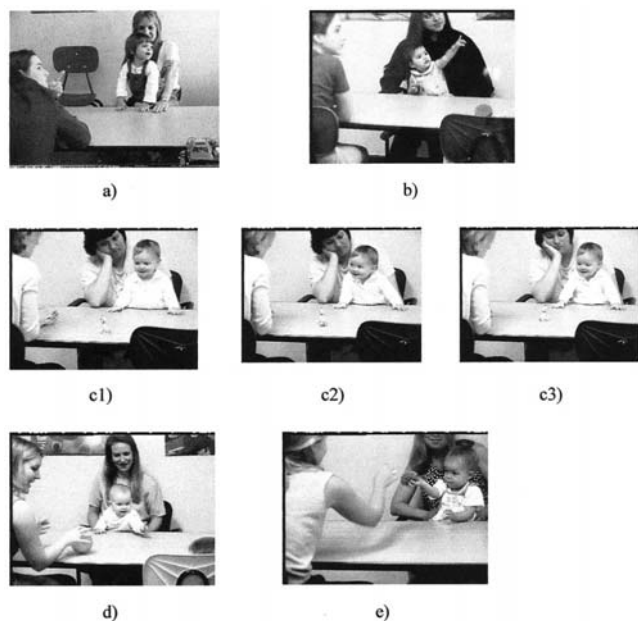
Neste período, em regra, o autismo manifesta-se por atraso nas aquisições de desenvolvimento e ausência de comportamentos normais esperados para a idade mental (como exemplo, utilização de comportamentos não verbais, comunicativos e imitativos, e manipulação funcional dos objectos) e não pela presença de comportamentos mais floreados do autismo, como as estereotipias e as fixações.<sup>18</sup> Cerca de dois terços das crianças com autismo também sofrem de deficiência mental, deste modo, será importante identificar precocemente sinais específicos, que possam distinguir o autismo da outra entidade com que se pode confundir que é atraso global de desenvolvimento (modo de apresentação do défice intelectual nos primeiros três anos de vida). As crianças com autismo, mas sem défice intelectual têm somente afectadas as áreas da relação e da comunicação social.<sup>18,19</sup> Estudos de filmes de festas do primeiro aniversário concluíram que as crianças com autismo distinguem-se das outras que apenas vinham a apresentar deficiência mental por apresentarem menos interesse social (não “respondendo” ao olhar dos outros ou quando eram chamados pelo nome, não olhando para as pessoas nem para os objectos que estas lhe mostravam) revelando assim grande défice na partilha de interesses sociais/visuais.<sup>19</sup>

A atenção conjunta “*joint attention*” é um sistema de processamento de informação que se inicia muito cedo, entre os quatro e os seis meses e onde se alicerça a aprendizagem social. Baseia-se na capacidade inata da criança coordenar o seu olhar (atenção visual) com o do seu parceiro social, o que leva a uma partilha de interesses visuais que acabam por ser modelos sociais de ensino e aprendizagem.<sup>20</sup>

Dois tipos de comportamento de atenção conjunta podem ser observados muito claramente nos primeiros meses de vida. O primeiro, refere-se à aptidão da criança seguir o olhar e os



gestos (ex: apontar) do parceiro social e deste modo partilhar a sua referência visual. É a capacidade de **responder** à atenção conjunta, ou seja a criança segue “a indicação” dada pelo “interlocutor” para um objecto ou evento. O outro, refere-se à capacidade da criança **iniciar** a atenção conjunta, espontaneamente, ela própria, indicando por olhar ou gestos (estender a mão, apontar) o objecto ou evento que pretende pedir ou mostrar ao parceiro social, *mas certificando-se* (por trocas de olhar e de expressão facial) de que o outro deu conta da sua indicação (Figura 1).<sup>20</sup>



**Figura 1** – Ilustração de diferentes tipos de comportamentos de coordenação da atenção: a) Responder à atenção conjunta. Seguir a indicação (olhar, apontar) do outro; b) Iniciar a atenção conjunta. Apontar para mostrar ao outro um foco de interesse, c<sub>1,2,3</sub>) Iniciar atenção conjunta, alternando o olhar de modo a partilhar com o observador o interesse no brinquedo d) Iniciar o comportamento de pedir, apontando para um objecto fora do seu alcance (apontar protoimperativo) .e) Responder ao pedido do adulto, compreendendo o gesto de mão aberta, “dá-me” (adaptado com permissão de Mundy P et al.<sup>20</sup>).

Pode-se argumentar que esta partilha de atenção entre a criança e os outros, e estes e a criança, é uma função executiva, que em última análise é indispensável para a aprendizagem humana, desde o desenvolvimento da linguagem, do pensamento simbólico até à cognição e competência social ao longo da vida. Senão vejamos, a aprendizagem da linguagem processa-se num meio não estruturado, e de um modo accidental, num ambiente cheio de estímulos. Como é que o pequeno lactente vai saber que aquele nome (abstracto) corresponde àquele objecto/evento? Pela capacidade de seguir o olhar dos pais, isto é responder à atenção conjunta. A criança ao “monitorizar” o olhar dos adultos leva-os a repetir o nome especificamente para aquele, e não qualquer outro, dos objectos em redor, e assim sucessivamente para eventos sociais.<sup>20</sup>

A frequência com que a criança se envolve na atenção conjunta está positivamente relacionada com a aquisição da linguagem e com a inteligência futura. Mais tarde com a teoria da mente, ou mentalização, que é a capacidade de perceber a intenção dos outros; criar empatia, partilhar, confortar, o que

é indispensável para a sobrevivência em grupos sociais desde a pré-escola à vida adulta.<sup>20</sup>

Este tipo de codificação conjunta de informação social envolve um substrato neurológico de activação de uma rede de atenção neuronal cortical posterior (parietal e temporal) e anterior (frontal). Sendo que a rede que controla a **reposta** à atenção conjunta (posterior) é comum a muitos primatas, já a **iniciação** da atenção conjunta (frontal) é exclusiva dos humanos.<sup>20</sup>

Provavelmente o funcionamento e conectividade desta rede dependerá de factores genéticos e estímulos comportamentais do meio ambiente. As preferências visuais alteradas muito precocemente, com défice de atenção conjunta, podem ter um efeito de cascata neste processo de conectividade, com alteração do desenvolvimento social como acontece no autismo.<sup>20</sup>

Esta partilha na interacção visual/social precoce está sistematicamente afectada no autismo e à luz dos conhecimentos actuais a sua ausência ou défice será a apresentação clínica mais precoce e específica de autismo. É importante então que os clínicos conheçam a sua progressão normal. Entre os oito e os nove meses o bebé já é claramente capaz de seguir visualmente o foco de interesse mostrado pelo adulto. Ao ano de idade já olha, verbaliza ou aponta para o objecto que necessita, pedindo-o (apontar protoimperativo), usando o adulto como um meio. Entre os 16 e os 18 meses, numa fase mais evoluída de interacção social, já aponta para mostrar e partilhar prazer (apontar protodeclarativo), coincidindo com a fase desenvolvimental em que já é capaz de trazer um brinquedo para o mostrar.<sup>19</sup>

A consulta dos 9 meses é neste contexto muito importante. Nesta idade as capacidades comunicativas são bem evidentes como **responder**, e mesmo **iniciar**, a atenção conjunta. O défice no contacto ocular, na imitação, no responder ao nome, nas vocalizações e nos gestos comunicativos, são indicadores fortes de autismo.<sup>15,18</sup> Não se deve perder a oportunidade de nesta consulta alertar os pais acerca destas capacidades, da sua importância como indicadores pré-linguísticos e de toda a aprendizagem verbal e social. Na maioria dos casos de autismo estes sinais já existem, mas é só aos 18 meses que os pais dão conta que não surgem as cerca de dez palavras com significado que esperam e que não obedecem a ordens simples (ex: identificar três partes do corpo ou mais de cinco objectos de uso comum). A desconfiança de défice auditivo logo é atenuada pela audição apurada que a criança revela ao correr para a televisão à mínima sonoridade do seu reclame de interesse. Nesta fase, deve-se então estar atento aos desvios de desenvolvimento (identificação de números, letras, logótipos, marcas...) que não são de esperar numa criança que ainda não fala. São estes muitas vezes, associados a défices comunicativos, os denunciadores precoces de autismo.

Efectivamente, estudos prospectivos muito actuais têm colocado em evidência que entre os 12 e os 18 meses as crianças mais tarde diagnosticadas com autismo já apresentam anomalias em **uma** ou **mais** das seguintes áreas: visual (interesse visual atípico, mais fixado nos objectos que na face humana); motora (atraso nas aquisições motoras tanto na motricidade fina como global e maneirismos motores); brincar (atraso na imitação motora, manuseio dos objectos limitado a movi-

mentos repetitivos em vez de exploração funcional e simbólica - rodopiar as rodas do carro em vez de o usar para brincar; comunicação social (olhar desviante, dificuldades em responder ao nome e em imitar, pouco interesse social, pouca partilha emocional positiva); linguagem (atraso na vocalização recíproca, na aquisição das palavras com défice na compreensão de ordens e dos gestos), dificuldades em aprender actividades diárias.<sup>21,22</sup> Por outro lado, paradoxalmente, é de realçar que estas crianças podem parecer mais autónomos que os seus pares, o que por vezes dá uma falsa segurança quanto à normalidade do desenvolvimento. Quando querem algo que não está ao seu alcance, a primeira estratégia não é pedir ao adulto (olhando, vocalizando, apontando, como é normal), é antes tentar alcançá-lo por outros meios (trepando, arrastando). Em último caso, podem mover o adulto puxando-o pela mão, com pouco ou nenhum contacto visual, como se este fosse um objecto.

Há no entanto, mais raramente, casos muito discretos de autismo com nível intelectual médio, ou superior, que demonstram uma clínica muito frustrante que pode ser somente evidenciada em situações de maior complexidade social. Na entrada para a pré-escola ou mais tarde para o primeiro ciclo, irão então notar-se dificuldades em lidar com as mudanças, com diferentes contextos sociais e inabilidade para interagir com os pares. Há ainda um subgrupo de casos que aparentemente tiveram um desenvolvimento normal até ao segundo ano de vida, altura em que os pais se queixam de paragem ou regressão da linguagem e de aptidões sociais a que se associa um comportamento autista óbvio. Regressão em neurodesenvolvimento é sempre um sinal de alarme a registar.

### Vigilância, rastreio e orientação

A importância em diagnosticar precocemente o autismo não é hoje em dia questionada por ninguém. Há vantagens bem conhecidas que daí decorrem. Uma delas é a de atender ao direito dos familiares a serem esclarecidos dum problema que não compreendem, e sobre o qual já há algum tempo vêm questionando os profissionais; estes, muitas das vezes delongam este processo doloroso do diagnóstico inicial. Outra, é a pesquisa exaustiva do diagnóstico etiológico que embora só sendo conhecido em cerca de 10-20% dos casos, não raramente implica aconselhamento genético.<sup>23</sup> Por fim, a intervenção. Quanto mais precoce, personalizada e intensiva se processar melhor será o prognóstico em termos de aprendizagem linguística, social, adaptativa e não menos importante, na minimização de comportamentos disruptivos (birras, agressividade, agitação, hiperactividade) que decorrem de intervenções ausentes ou desajustadas.<sup>12</sup>

A vigilância e o rastreio nas consultas de rotina, dirigidos especificamente para a detecção precoce de população de risco para problemas de neurodesenvolvimento incluindo o autismo tem sido tema de diferentes publicações.<sup>13-15</sup> É com base nessas recomendações que se apresentam as considerações que se seguem.

Nas consultas de rotina de saúde infantil, ou em qualquer outra suplementar agendada por preocupação do médico ou

dos familiares no que concerne a preocupações sobre autismo, devem ser seguidos os preceitos considerados necessários para uma boa vigilância de desenvolvimento, que são: ouvir as preocupações dos pais acerca do desenvolvimento e comportamento da criança, colher a história clínica e de desenvolvimento, observar cuidadosamente a criança neste contexto, identificar factores de risco ou de protecção e proceder ao registo sucessivo dos dados. Desta análise, deve emergir a presença ou ausência dos factores considerados de risco para autismo: 1-Ter irmão/s com autismo, 2- os pais estarem preocupados, 3-outras pessoas que convivem com a criança estarem preocupadas, 4-o médico ficar preocupado (cada uma destas alíneas vale um, o risco máximo terá uma cotação de quatro).

Se não houver qualquer factor de risco a cotação será zero. Se for uma consulta dos 18 ou 24 meses, apesar de a criança pertencer ao grupo de baixo risco sugere-se a administração de um teste de rastreio para autismo. Se o resultado for negativo deve entrar de novo no esquema das consultas de rotina, se for positivo deve ser orientado para uma consulta especializada.

Se dos factores de risco a cotação for um e se a criança tiver pelo menos 18 meses deve administrar-se um teste de rastreio para autismo. Se o resultado for positivo deve ser orientada para consulta especializada. Se for negativo, deve-se advertir os pais da clínica de autismo e marcar outra consulta dentro de um mês para reavaliação. A não ser que o factor de risco seja ter um irmão com autismo, nessa altura deve manter-se um elevado nível de suspeição mas não é necessário reavaliar dentro de um mês. Se apresentar um factor de risco mas tiver menos de 18 meses não há actualmente testes específicos de rastreio disponíveis, deve então reforçar-se a avaliação das capacidades de comunicação social e seguir o percurso proposto para a criança com 18 meses ou mais.

Se a criança tiver dois ou mais factores de risco deve imediatamente ser orientada para avaliação especializada, onde se procederá a uma avaliação formal do neurodesenvolvimento e do comportamento.

A escolha do teste de rastreio a adoptar não é fácil uma vez que acarreta sempre um risco elevado de falsos positivos, sobretudo aqueles que se baseiam apenas em questionários dirigidos aos pais, dos quais não fazem parte tarefas de observação directa. Mas têm a vantagem de ser mais rápidos. No entanto, a utilização de instrumentos específicos para rastreio tem-se imposto pelo facto de apenas a impressão clínica e vigilância, mesmo com clínicos experientes, apresentar sensibilidade muita baixa (20 a 30%) para o diagnóstico de autismo.<sup>21</sup> Assim, um teste de rastreio deve utilizar-se sempre nos casos suspeitos e como proposto pela AAP em todas as crianças na consulta dos 18 meses. Para que se minimize o número de casos falsos negativos, um grupo de peritos sugere a repetição do teste de rastreio entre os 24 e os 30 meses de modo a detectar os casos mais ligeiros ou com regressão no segundo ano.<sup>15</sup>

O instrumento de rastreio que se propõe The *Modified Checklist for Autism in Toddlers* (M-CHAT)<sup>21</sup> encontra-se traduzido em português com a autorização da autora Diana Robins, acessível em: [http://www2.gsu.edu/~psydlr/Diana\\_L.\\_Robins\\_Ph.D\\_files/M-](http://www2.gsu.edu/~psydlr/Diana_L._Robins_Ph.D_files/M-)

CHAT\_Portuguese2.pdf, assim como a respectiva cotação (Anexo 1). É um questionário muito simples composto de 23 perguntas (resposta sim ou não) que devem ser preenchidos pelos pais/cuidadores, não necessitando de qualquer preparação prévia. A validade desta escala tem sido bem estudada no grupo etário entre os 16 e os 30 meses. Apesar da boa sensibilidade (85%) e especificidade (93%), apresenta um valor predictivo positivo baixo o que leva a ter alguma atenção nos casos com resultado positivo. Não se deve portanto, prescindir da observação da criança e do esclarecimento das respostas dadas, aliás como é de boa prática médica antes de referenciação. A cotação da escala é muito rápida (dois minutos). São considerados resultados positivos quando há *falha* em pelo menos 3 das 23 perguntas, ou em duas das seis consideradas críticas (ver anexo 1).<sup>21,22,24</sup>

Estão em curso estudos prospectivos no sentido de delinear escalas orientadas para detecção de sinais de autismo antes dos doze meses, uma das que se aguarda é a *Autism Observation Scale for Infants*.<sup>24</sup>

Apesar de se verificar que a estabilidade do diagnóstico de autismo é boa nos casos diagnosticados aos dois anos, sobretudo quando realizada por clínicos experientes, o risco de diagnosticar falsos positivos é sempre de considerar. No entanto, na maioria dos casos em que isso acontece as crianças não são saudáveis, apresentando outras perturbações do neurodesenvolvimento, como seja o défice intelectual, as perturbações específicas da linguagem e outros problemas comportamentais e défices sensoriais, que exigem também um intervenção precoce. Reavaliações posteriores permitirão o diagnóstico diferencial. Na dúvida, devem-se assumir os problemas e orientar para avaliação e intervenção. Numerosos estudos indicam que os pais preferem ser informados da suspeita; manter a dúvida é mais angustiante.<sup>25,26</sup>

A intervenção no autismo basicamente é educacional, devendo recorrer-se a estratégias comportamentais e terapias directas que devem ser do conhecimento da família. Numa fase precoce as crianças em risco, ou com o diagnóstico de autismo, devem ser intensivamente ensinadas a comunicar recorrendo a meios aumentativos e alternativos (símbolos, gestos, imagens) de preferência em contextos naturais, a adequar comportamentos sociais, a brincar a adquirir autonomia e a controlar comportamentos disruptivos (birras, agitação, sono e alimentação).<sup>12</sup> Devem ser então requisitados os serviços de intervenção precoce locais e as unidades de ensino estruturado para alunos com autismo. Estes núcleos devem dispôr de recursos de Terapia da fala de acordo com o DL 3/2008 da lei da educação especial.

Os médicos devem estar preparados para orientar as famílias para os serviços públicos que lhes permita usufruir destes recursos. De notar ainda que quando os casos suspeitos são referenciados às consultas multidisciplinares de desenvolvimento, deve entretanto, sem demora, ser excluído o défice auditivo, desencadear os apoios de intervenção locais e esclarecer os pais.

### Conclusão

O autismo é uma perturbação neurológica que afecta particularmente as capacidades sociais que estão na essência da

vivência humana. O diagnóstico deve ser muito precoce porque as estratégias de intervenção são conhecidas e eficazes. Os médicos dos cuidados primários devem estar alertados para esta patologia, tão frequente, e seguir as estratégias da vigilância do desenvolvimento e do rastreio aos 18 e 24 meses. Os casos suspeitos devem ser desde logo orientados para as consultas especializadas de desenvolvimento/neurodesenvolvimento. Localmente contudo, mesmo antes do diagnóstico formal, muito pode ser feito, sobretudo esclarecer os pais, iniciar a intervenção educativa e garantir que não há défices sensoriais, particularmente da acuidade auditiva.

### Referências

1. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *The Nervous Child* 1943; 2:217-50.
2. Hans Asperger (translated and annotated by Frith U). "Autistic psychopathy" in childhood. In: Frith U, ed. *Autism and Asperger Syndrome*. Cambridge: Cambridge University press 1991: 37-92.
3. Rapin I. Classification and causal issues in autism. In: D J Cohen & FRVolkmar, eds. *Handbook of autism and pervasive developmental disorder*. 2nd ed. New York: wiley 1997: 847-67.
4. Volkmar FR, Klin A, Cohen JD. Diagnosis and classification of autism and related conditions: consensus and issues. In: D J Cohen & FRVolkmar, eds. *Handbook of autism and pervasive developmental disorder*. 2nd ed. New York: Wiley 1997: 847-67.
5. Rutter M. Diagnostic validity in child psychiatry. *Adv Biol Psychiatry* 1978; 2: 2-22.
6. Muhle R, Trentacoste V, Rapin I. The genetics of autism. *Pediatrics* 2004 :113:472-86.
7. American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. 3th Ed. Washington DC: APA 1987.
8. American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. 4th Ed. Washington DC: APA 1994.
9. American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (4th ed.) - Text revision*. Washington DC: APA 2000.
10. World Health Organization (WHO). *The ICD-10 classification of mental and behavioural disorders: Clinical descriptions and diagnostic guideline*. Geneva: WHO 1992.
11. Oliveira G, Ataíde A, Marques C, Miguel TS, Coutinho AM, Mota-Vieira L, et al. Epidemiology of autism spectrum disorder in Portugal: prevalence, clinical characterization, and medical conditions. *Dev Med Child Neurol* 2007, 49: 726-33.
12. Myers M, Johnson P. American Academy of Pediatrics Council on Children With Disabilities Management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*. 2007 120:1162-82.
13. Committee on Children With Disabilities. Developmental Surveillance and Screening of Infants and Young Children. *Pediatrics* 2001;108:192-6.
14. Council on Children With Disabilities, Section on Developmental Behavioral Pediatrics, Bright Futures Steering Committee and Medical Home Initiatives for Children With Special Needs Project Advisory Committee. Identifying Infants and Young Children With Developmental Disorders in the Medical Home: An Algorithm for Developmental Surveillance and Screening. *Pediatrics* 2006;118: 405-20.
15. Johnson C, Myers S and the Council on children with disabilities. Identification and Evaluation of Children With Autism Spectrum Disorders. *Pediatrics* 2007;120:1183-215.
16. Bauman L, Kemper L. The neuropathology of the autism spectrum disorders: what have we learned?. *Novartis Found Symp* 2003; 112-22.

17. Courchesne E, Carper R, Akshoomoff N. Evidence of brain overgrowth in the first year of life in autism. *JAMA* 2003;290: 337-44.
18. Osterling JA, Dawson G, Munson J. Early recognition of 1-year-old infants with autism spectrum disorder versus mental retardation. *Dev Psychopathol* 2002; 14: 239-51.
19. Charman T, Baron-Cohen S, Swettenham, Cox A, Baird G, Drew A. Infants with autism: an investigation of empathy, pretend play, joint attention, and imitation. *Dev Psychol* 1997;33:781-9.
20. Mundy P, Sullivan L, Mastergeorge A. A Parallel and Distributed Processing Model of Joint Attention, Social-Cognition and Autism. *Autism Res* 2009;2: 2–21.
21. Kleinman M, Robins L, Ventola PE, Pandey J, Boorstein HC, Esser EL, *et al.* The modified checklist for autism in toddlers: a follow-up study investigating the early detection of autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2008;38: 827-39.
22. Zwaigenbaum L, Bryson S, Lord C, Rogers S, Carter A, Carver L, *et al.* Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorder: insights from studies of high-risk infants. *Pediatrics* 2009 :123:1383-91.
23. Lintas C, Persico M. Autistic phenotypes and genetic testing: state-of-the-art for the clinical geneticist. *J Med Genet.* 2009;46:1-8.
24. Susan E, Bryson E, Zwaigenbaum L, McDermott C, Rombough V, Brian J. The Autism Observation Scale for Infants: Scale Development and Reliability Data. *J Autism Dev Disord*:2008;38:731–8.
25. Stone L, Lee B, Ashford L, Brissie J, Hepburn SL, Coonrod EE, *et al.* Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years? *J Child Psychol Psychiatry* 1999; 40:219-26.
26. Howlin P, Asgharian A. The diagnosis of autism and Asperger syndrome: findings from a survey of 770 families. *Dev Med Child Neurol* 1999;41:834-9.



## ANEXO 1

Nome: \_\_\_\_\_ Preenchido por: \_\_\_\_\_

Data de Nascimento: \_\_\_\_\_ Parentesco do informador: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_\_

**Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)**

Diana Robins, Deborah Fein &amp; Marianne Barton, 1999

Por favor, preencha este questionário sobre o comportamento usual da criança. Responda a todas as questões. Se o comportamento descrito for raro (ex. foi observado uma ou duas vezes), responda como se a criança não o apresente. Faça um círculo à volta da resposta "Sim" ou "Não".

1	Gosta de brincar ao colo fazendo de "cavalinho", etc.?	Sim	Não
2	Interessa-se pelas outras crianças?	Sim	Não
3	Gosta de subir objectos, como por exemplo, cadeiras, mesas?	Sim	Não
4	Gosta de jogar às escondidas?	Sim	Não
5	Brinca ao faz-de-conta, por exemplo, falar ao telefone ou dar de comer a uma boneca, etc.?	Sim	Não
6	Aponta com o indicador para pedir alguma coisa?	Sim	Não
7	Aponta com o indicador para mostrar interesse em alguma coisa?	Sim	Não
8	Brinca apropriadamente com brinquedos (carros ou Legos) sem levá-los à boca, abanar ou deitá-los ao chão?	Sim	Não
9	Alguma vez lhe trouxe objectos (brinquedos) para lhe mostrar alguma coisa?	Sim	Não
10	A criança mantém contacto visual por mais de um ou dois segundos?	Sim	Não
11	É muito sensível aos ruídos (ex. tapa os ouvidos)?	Sim	Não
12	Sorri como resposta às suas expressões faciais ou ao seu sorriso?	Sim	Não
13	Imita o adulto (ex. faz uma careta e ela imita)?	Sim	Não
14	Responde/olha quando o(a) chamam pelo nome?	Sim	Não
15	Se apontar para um brinquedo do outro lado da sala, a criança acompanha com o olhar?	Sim	Não
16	Já anda?	Sim	Não
17	Olha para as coisas para as quais o adulto está a olhar?	Sim	Não
18	Faz movimentos estranhos com as mãos/dedos próximo da cara?	Sim	Não
19	Tenta chamar a sua atenção para o que está a fazer?	Sim	Não
20	Alguma vez se preocupou quanto à sua audição?	Sim	Não
21	Compreende o que as pessoas lhe dizem?	Sim	Não
22	Por vezes fica a olhar para o vazio ou deambula ao acaso pelos espaços?	Sim	Não
23	Procura a sua reacção facial quando se vê confrontada com situações desconhecidas?	Sim	Não

Traduzido pela Unidade de Autismo  
Centro de Desenvolvimento da Criança – Hospital Pediátrico de Coimbra  
Autorização Diana Robins

## Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)

Diana Robins, Deborah Fein & Marianne Barton, 1999

O (M-CHAT) é um breve questionário referente ao desenvolvimento e comportamento utilizado em crianças dos 16 aos 30 meses, com o objectivo de rastrear as perturbações do espectro do autismo (PEA). Pode ser aplicado tanto numa avaliação periódica de rotina (cuidados primários de saúde), como por profissionais especializados em casos de suspeita. Como na maioria dos testes de rastreio poderá existir um grande número de falsos positivos, indicando que nem todas as crianças que cotam neste questionário irão ser diagnosticadas com esta perturbação. No entanto estes resultados podem apontar para a existência de outras anomalias do desenvolvimento, sendo por isso necessária a avaliação por profissionais desta área.

### Cotação:

A cotação do **M-CHAT** leva menos de dois minutos. Resultados superiores a **3 (falha em 3 itens no total)** ou em **2 dos itens considerados críticos (2,7,9,13,14,15)**, após confirmação, justificam uma avaliação formal por técnicos de neurodesenvolvimento.

As respostas Sim/Não são convertidas em passa/falha. A tabela que se segue, regista as repostas consideradas **Falha** para cada um dos itens do M-CHAT. As questões a “**Negrito**” representam os **itens CRITICOS**.

1. Não	6. Não	11. Sim	16. Não	21. Não
<b>2. Não</b>	<b>7. Não</b>	12. Não	17. Não	22. Sim
3. Não	8. Não	<b>13. Não</b>	18. Sim	23. Não
4. Não	<b>9. Não</b>	<b>14. Não</b>	19. Não	
5. Não	10. Não	<b>15. Não</b>	20. Sim	

### Referências bibliográficas:

- <http://www2.gsu.edu/~psydlr>
- Kleinman et al. (2008) ‘The Modified Checklist for Autism in Toddlers: a Follow-up Study Investigating the Early Detection of Autism Spectrum Disorders’, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38:827-839.
- Robins, D. (2008) ‘Screening for autism spectrum disorders in primary care settings’, *Autism*, Vol 12(5) 481-500.