

# Avaliação e Gestão do Criança com autismo Desordem do espectro

Por Nicole Baumer, MD, MEd; Sarah J. Spence, MD, PhD

CITE AS:

CONTÍNUO (MINNEAP MINN) 2018; 24  
(1, NEUROLOGIA DA CRIANÇA): 248-275.

Endereço de correspondência para  
Dra. Sarah J. Spence, Boston Children's  
Hospital, Departamento de  
Neurologia, Fegan 11, 300 Longwood  
Ave, Boston, MA  
02115, sarah.spence@childrens.  
harvard.edu.

DIVULGAÇÃO DE RELACIONAMENTO:

O Dr. Baumer recebeu  
compensação pessoal por  
palestras do Congresso de  
Síndrome de Down de  
Massachusetts e do St. Luke's  
Hospital, New Bedford,  
Massachusetts, e tem  
fornecido depoimento jurídico especializado  
em casos relacionados a Down  
síndrome. Dr. Spence  
recebeu pessoal  
compensação por palestras do  
Cold Spring Harbor Laboratory, do  
Kennedy Krieger Institute e do  
hospital psiquiátrico Westwood  
Lodge e recebe pesquisa / bolsa

apoio do Instituto Nacional  
de Saúde Mental  
(5R01MH100186-02).

USO NÃO LEGAL DE  
DIVULGAÇÃO DE PRODUTOS / USO  
INVESTIGACIONAL:

Drs Baumer e Spence discutem o  
uso não rotulado / investigacional  
de várias classes de  
medicamentos psicoativos,  
incluindo neurolépticos atípicos,  
agonistas alfa, seletivos  
inibidores de recaptação de serotonina,  
estimulantes, estabilizadores de humor e  
melatonina, para o  
tratamento do transtorno do espectro do  
autismo.

© 2018 American Academy  
of Neurology.

## RESUMO

**OBJETIVO DA REVISÃO:** O transtorno do espectro do autismo é um transtorno do neurodesenvolvimento definido por déficits na comunicação social e pela presença de comportamentos e interesses restritos e repetitivos. Este artigo fornece as ferramentas para diagnosticar e gerenciar pacientes com transtorno do espectro do autismo.

**ACHADOS RECENTES:** O transtorno do espectro do autismo é uma condição heterogênea com apresentações variadas, múltiplas etiologias e uma série de comorbidades que afetam o curso e o manejo do transtorno. Este artigo define as principais características dos déficits de comunicação social, incluindo problemas com reciprocidade social, diminuição da comunicação não verbal e dificuldades no desenvolvimento e manutenção de relacionamentos. O segundo domínio de comportamentos repetitivos e interesses restritos, que inclui a presença de comportamentos ou discurso estereotipados, insistência na mesmice e rigidez comportamental, intensa ou fora dos interesses comuns, e respostas incomuns à estimulação sensorial, também é delineado. As comorbidades comumente observadas no transtorno do espectro do autismo incluem condições médicas, neurológicas e psiquiátricas. Apesar dos intensos esforços de pesquisa, a etiologia do transtorno do espectro do autismo permanece desconhecida na maioria dos casos, mas está claro que existe um forte componente genético que interage com vários fatores de risco ambientais. A pesquisa atual está identificando vias neurobiológicas sobrepostas que estão envolvidas na patogênese. O tratamento envolve terapia comportamental intensiva e programação educacional, juntamente com serviços auxiliares tradicionais, como fonoaudiologia, ocupacional e fisioterapia. Os tratamentos psicofarmacológicos também são usados para direcionar certos sintomas e condições comórbidas. O tratamento envolve terapia comportamental intensiva e programação educacional, juntamente com serviços auxiliares tradicionais, como fonoaudiologia, ocupacional e fisioterapia. Os tratamentos psicofarmacológicos também são usados para direcionar certos sintomas e condições comórbidas. O tratamento envolve terapia comportamental intensiva e programação educacional, juntamente com serviços auxiliares tradicionais, como fonoaudiologia, ocupacional e fisioterapia. Os tratamentos psicofarmacológicos também são usados para direcionar certos sintomas e condições comórbidas.

**RESUMO:** Os neurologistas podem desempenhar um papel importante no diagnóstico do transtorno do espectro do autismo de acordo com critérios clínicos por meio de uma avaliação abrangente que inclui um histórico médico e de desenvolvimento completo, observações comportamentais e de brincadeira e uma revisão de avaliações cognitivas e de linguagem padronizadas. Os neurologistas também são responsáveis por investigar etiologias, recomendar e defender intervenções comportamentais e educacionais adequadas e identificar e, frequentemente, administrar comorbidades.

## INTRODUÇÃO

**UMA** transtorno do neurodesenvolvimento caracterizado por déficits na comunicação social e reciprocidade social, além de comportamentos repetitivos e interesses restritos. Linguagem e cognitiva deficiência pode ocorrer. O início dos sintomas é precoce infância, e geralmente acredita-se que o distúrbio durará toda a vida. Descrito pela primeira vez em 1943 por Leo Kanner, o autismo foi considerado um distúrbio raro por muitos anos. No entanto, nas últimas 2 a 3 décadas, a prevalência estimada aumentou de forma constante e dramática. Acredita-se que isso se deva a uma série de fatores, incluindo a ampliação dos critérios diagnósticos, alguma substituição diagnóstica e maior reconhecimento e conhecimento do transtorno. Além disso, pode haver outras razões que atualmente são desconhecidas e alvo de muitas especulações. A estimativa mais recente dos Centros de Controle e Prevenção de Doenças (CDC) é que 1 em 68 crianças tem um diagnóstico de transtorno do espectro do autismo.<sup>1</sup> Dada a proporção de 4: 1 entre homens e mulheres, isso representa uma incidência de 1 em 42 meninos e 1 em 189 meninas.<sup>1</sup> A clara preponderância masculina ainda não foi totalmente explicada, mas provavelmente reflete fatores genéticos e hormonais. Apesar dos intensos esforços de pesquisa, a fisiopatologia exata permanece amplamente desconhecida, mas acredita-se que envolva uma interação complexa entre a genética e os fatores ambientais.

O que agora é denominado transtorno do espectro do autismo foi historicamente composto de vários transtornos distintos (ou seja, transtorno autista, transtorno invasivo do desenvolvimento-não especificado de outra forma e transtorno de Asperger).<sup>2</sup> No Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, Quinta Edição (DSM-5), todos esses distúrbios são combinados em um, denominado transtorno do espectro do autismo.<sup>3</sup>

Neurologistas são frequentemente chamados para diagnosticar transtorno do espectro do autismo. Este artigo revisa as características clínicas e os critérios diagnósticos do transtorno do espectro do autismo de acordo com o DSM-5 e fornece uma estrutura de como abordar o processo de diagnóstico, identificar comorbidades, investigar etiologias e gerenciar o transtorno.

## CRITÉRIO DE DIAGNÓSTICO

Os critérios diagnósticos atuais se concentram em dois domínios de função: déficits na comunicação social e a presença de interesses restritos e comportamentos repetitivos (FIGURA 12-1)

Como os perfis comportamentais mudam com o desenvolvimento e os sintomas específicos podem ir e vir com o tempo, DSM-5 permite uma história de sintomas, mesmo se não manifestados atualmente, para atender aos critérios de diagnóstico. O diagnóstico pode ser feito mostrando que esses comportamentos estavam presentes na história, desde que o perfil atual seja consistente com transtorno do espectro do autismo e o comprometimento funcional considerado clinicamente significativo esteja em andamento.

Os sintomas devem estar presentes no início do período de desenvolvimento e é importante considerar se os sintomas prejudiciais são mais bem explicados pelo transtorno do espectro do autismo ou outra condição, como atraso global de desenvolvimento ou deficiência cognitiva / intelectual. No transtorno do espectro do autismo, o prejuízo nas habilidades e comportamentos sociais e de comunicação deve ser desproporcional ao que é esperado para o indivíduo's funcionamento do desenvolvimento.

### Déficits na comunicação social e interação social

A comunicação social engloba uma série de habilidades. DSM-5 exige que os déficits estejam presentes em todas as três áreas a seguir: reciprocidade socioemocional,

## PONTOS CHAVE

- O que agora é denominado transtorno do espectro do autismo foi historicamente composto de vários transtornos distintos (ou seja, transtorno autista, transtorno invasivo do desenvolvimento-não especificado de outra forma e transtorno de Asperger). No Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, Quinta Edição (DSM-5), todos estes são combinados em um, denominado transtorno do espectro do autismo.
- Diagnóstico atual critérios para transtorno do espectro do autismo se concentram em dois domínios de função: déficits sociais comunicação e o presença de restrito interesses e comportamentos repetitivos.

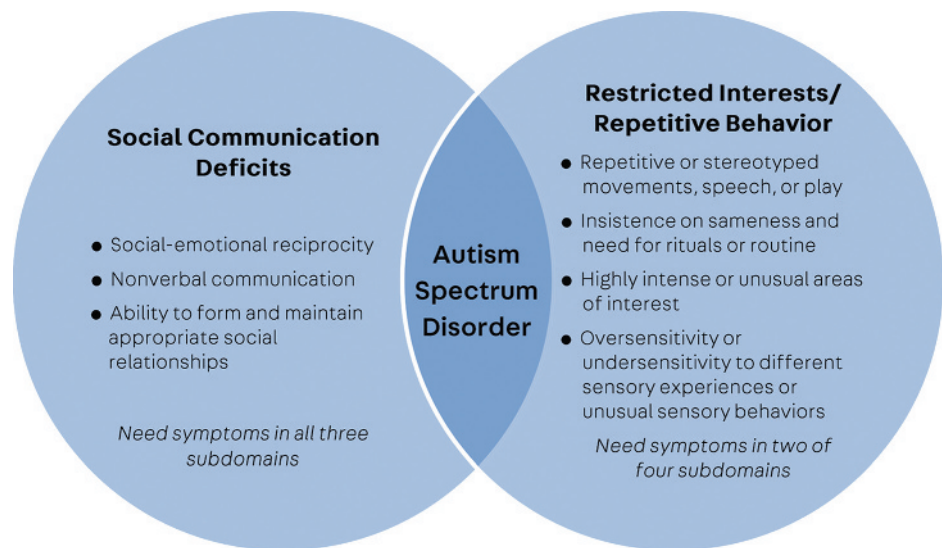


FIGURA 12-1

Domínios principais de sintomas do transtorno do espectro do autismo de acordo com o Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, Quinta Edição (DSM-5).

comunicação não verbal e relações sociais.<sup>3</sup> Esses são verdadeiros déficits que representam um desvio da trajetória de desenvolvimento esperada, independentemente do nível da função de desenvolvimento.

**RECIPROCIDADE SOCIOEMOCIONAL.** As anormalidades na reciprocidade social envolvem a quantidade e a qualidade do interesse e envolvimento social, incluindo iniciação social, resposta e envolvimento em trocas sociais básicas, comunicação recíproca / ida e volta, compartilhamento de emoções e resposta apropriada a estímulos ambientais. Este subdomínio representa os próprios blocos de construção da interação social (iniciação, resposta e tomada de turno).

Os primeiros sintomas podem se manifestar como falta de um sorriso social recíproco, falta de resposta à criança's o nome sendo chamado, diminuiu o envolvimento em jogos interativos do bebê, como esconde-esconde ou pat-a-cake, e problemas para imitar as ações dos outros. As crianças também lutam com a orientação social, mostram pouca consciência ou interesse pelos outros, têm dificuldade em compartilhar interesses e diversão com os outros ou têm problemas com aberturas sociais. Algumas crianças podem demonstrar interesse social, mas não têm as habilidades sociais para iniciar e entrar na brincadeira, se revezar, seguir as regras e jogar cooperativamente. Eles podem ser socialmente imaturos e ter dificuldade em respeitar os limites sociais apropriados ou perceber pistas sociais sutis. Eles também podem ter dificuldade em comunicar suas emoções ou compreender as emoções dos outros. Crianças com boa fala expressiva muitas vezes não o usarão para se comunicar funcionalmente de uma maneira social, como para expressar ideias, fazer perguntas,

**COMUNICAÇÃO NÃO VERBAL.** Os déficits na comunicação não verbal abrangem problemas na expressão e compreensão de vários comportamentos (como contato visual, tom de voz, linguagem corporal, expressões faciais, gestos e trazer / compartilhar / mostrar interesses e atividades) e a capacidade de integrar verbal e

comunicação não verbal. Crianças com transtorno do espectro do autismo normalmente não compensam a dificuldade de comunicação verbal com estratégias não-verbais (como visto naquelas com transtorno de desenvolvimento da linguagem), demonstrando um déficit de comunicação social mais significativo e especificamente. Eles têm dificuldade em iniciar e responder à atenção conjunta (ou seja, o foco compartilhado em um objeto ou evento, de modo que ambas as partes estão prestando atenção à mesma coisa).

**RELAÇÕES SOCIAIS.** Crianças com transtorno do espectro do autismo têm déficits em uma ampla gama de comportamentos necessários para construir e manter relacionamentos sociais bem-sucedidos, especialmente com colegas da mesma idade. Este subdomínio pode ser conceituado como dificuldades com comportamentos necessários para interação social de ordem superior. Crianças pequenas com transtorno do espectro do autismo podem mostrar pouco interesse em outras crianças ou podem evitar qualquer interação, em vez de se envolver em brincadeiras solitárias ou paralelas. Muitas crianças têm dificuldade em variar ou adaptar seu comportamento a diferentes situações sociais e têm dificuldade em compreender diferentes pontos de vista ou assumir outros' perspectiva s, referida como um déficit na teoria da mente.<sup>4</sup> As crianças verbais muitas vezes conversam apenas sobre tópicos de interesse pessoal e não percebem quando alguém não está interessado (por exemplo, dando uma palestra como um "pequeno professor"). A linguagem pode ser excessivamente literal, e as crianças podem não entender expressões idiomáticas ou sarcasmo, tornando difícil distinguir entre brincadeira e provocação ou bullying real. Muitas crianças com transtorno do espectro do autismo não têm compreensão ou visão sobre amizades ou outras relações sociais.

**DÉFICITOS NAS HABILIDADES SOCIAIS E DE COMUNICAÇÃO EM OUTRAS CONDIÇÕES.** Dificuldades com habilidades sociais e de comunicação também podem ser vistas em crianças com outras deficiências médicas e de neurodesenvolvimento, incluindo perda auditiva, deficiência específica de linguagem, atraso global de desenvolvimento, transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH), ansiedade social e privação psicossocial (TABELA 12-1)

### Comportamento repetitivo e interesses restritos

Este domínio inclui uma série de comportamentos aberrantes em quatro áreas diferentes, incluindo comportamentos repetitivos ou estereotípias, comportamento rígido ou inflexível, interesses incomuns ou restritos e diferenças na reatividade sensorial (uma nova categoria em DSM-5).<sup>3</sup> DSM-5 requer que os comportamentos estejam presentes em duas das quatro áreas.

#### MOVIMENTOS ESTEREOTÍPICOS, USO REPETITIVO DE OBJETOS OU VOCALIZAÇÕES / VERBALIZAÇÕES.

Os estereotípias motoras incluem movimentos dos dedos, postura corporal, balanço, girar, agitar as mãos / braços, tensionar o corpo inteiro, caminhar com os dedos dos pés ou pular repetidamente. O uso incomum e repetitivo de objetos pode ser visto em brincadeiras não funcionais, brincadeiras repetitivas (por exemplo, acionar interruptores de luz, abrir / fechar portas) ou uso incomum de brinquedos em vez de brincar com eles como pretendido (por exemplo, alinhar brinquedos, girar as rodas em carros). As estereotípias também podem ser vocais, com sons repetitivos ou ecolalia verbal. A ecolalia pode ser o eco imediato do que foi dito em torno da criança ou o eco retardado, com roteiro / recitação de versos de livros ou vídeos.

**INFLEXIBILIDADE, A NECESSIDADE DE AMOSTRA, ROTINAS OU RITUAIS.** Resistência à mudança pode ser demonstrado pela necessidade de seguir o mesmo caminho para um determinado destino, comer exatamente os mesmos alimentos ou ter os alimentos apresentados da mesma forma, ou sempre ter que terminar o que foi iniciado. A inflexibilidade cognitiva é demonstrada pelo pensamento preto-e-branco / rígido, questionamento repetitivo, aderência excessivamente estrita às regras e rituais comportamentais ou verbais. Uma marca registrada de crianças com autismo

O transtorno do espectro é que pequenas mudanças na rotina, transições ou eventos inesperados freqüentemente provocam acessos de raiva excessivos ou grandes mudanças no afeto.

**INTERESSES EXCESSIVAMENTE INTENSOS OU INCOMUNS.** Os interesses podem envolver tópicos que são aparentemente anormais em foco (por exemplo, uma criança de 5 anos sabendo tudo sobre elevadores, condicionadores de ar ou o clima) ou perseverativos ou excessivos em intensidade (por exemplo, interesse adequado à idade em carros / trens ou cartas / números, mas em um nível incomum de detalhe e com a exclusão de outros tópicos ou atividades). As crianças podem mostrar um apego incomum a objetos (por exemplo, precisar carregar algo consigo o tempo todo) ou mostrar um interesse atípico ou intenso por pequenas partes das coisas ou como as coisas funcionam.

**SOBRE-REATIVIDADE OU SUB-REATIVIDADE À ESTIMULAÇÃO SENSORIAL OU INCOMUM COMPORTAMENTOS SENSORIOS.** Os sintomas sensoriais podem envolver qualquer um dos sentidos (por exemplo, auditivo, visual, tátil ou olfativo). Eles podem ser vistos em interesses sensoriais incomuns (por exemplo, fascinação excessiva com brincadeiras com água), respostas adversas a sons aparentemente inócuos (por exemplo, o aspirador de pó) ou coisas que tocam a pele (por exemplo, etiquetas de roupas), uma alta tolerância à dor ou boca excessiva ou cheiro de objetos. Os indivíduos podem mostrar fascínio por luzes ou objetos giratórios. As crianças podem demonstrar comportamentos visuais incomuns, como olhar para fora do

TABELA 12-1

## Considerações de diagnóstico diferencial no transtorno do espectro do autismo

### Diagnóstico diferencial de atraso de linguagem

**você** Transtorno de linguagem de desenvolvimento / deficiência específica de linguagem

**você** Atraso de linguagem constitucional ("falador atrasado")

**você** Perda de audição

**você** Atraso de desenvolvimento global / deficiência intelectual

**você** Privação psicossocial

### Diagnóstico diferencial de deficiência social

**você** Ansiedade social

**você** Distúrbio de ansiedade generalizada

**você** Temperamento tímido

**você** Dificuldades de aprendizagem

**você** Transtorno de déficit de atenção e hiperatividade

**você** Distúrbio de comunicação social<sup>uma</sup>

### Diagnóstico diferencial de comportamentos estereotípicos, repetitivos ou rígidos

**você** Deficiência intelectual

**você** Transtorno obsessivo-compulsivo

**você** Transtorno de movimento estereotípico

**você** Tiques complexos / síndrome de Tourette

<sup>uma</sup> Um novo diagnóstico no Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, Quinta Edição [DSM-5]

caracterizado por comprometimento significativo da linguagem pragmática sem acompanhar interesses restritos e comportamentos repetitivos.

cantos dos olhos, vendo objetos de ângulos incomuns ou segurando objetos muito perto dos olhos. Algumas crianças têm comportamentos como bater em coisas, empurrar o corpo para espaços pequenos ou ser acalmadas por abraços apertados, que podem representar comportamentos de busca sensorial proprioceptiva.

COMPORTAMENTOS ESTEREOTÍPICOS E REPETITIVOS EM OUTRAS CONDIÇÕES. Estereotípico e comportamentos repetitivos também podem ser observados em crianças com deficiência intelectual, transtorno obsessivo-compulsivo, transtorno de movimento estereotipado e tiques complexos / síndrome de Tourette.

Especificadores

Dado o único rótulo de diagnóstico em DSM-5, especificadores foram adicionados para caracterizar melhor o perfil particular de qualquer paciente. É importante que os médicos indiquem se existe comprometimento cognitivo ou distúrbio de linguagem associado (CASO 12-1) Esses distúrbios não afetam apenas a apresentação do autismo

#### PONTO CHAVE

● Dado o único etiqueta de diagnóstico em DSM-5, especificadores foram adicionados para melhor caracterizar o perfil particular de qualquer paciente com transtorno do espectro do autismo. É importante que os médicos indiquem se cognitivo associado deficiência ou linguagem a desordem existe.

Um menino de 2 anos foi trazido pelos pais para avaliação do atraso na fala. Ele não tinha linguagem falada, mas tinha algumas vocalizações incomuns e repetitivas, que não eram direcionadas para se comunicar com outras pessoas. Ele não usou gestos ou apontou para indicar o que queria. Ele não tinha como dizer aos pais o que queria; ele apenas chorou e seus pais tiveram que “entender.” Ele não respondeu quando seu nome foi chamado, nem seguiu os comandos. Seus pais achavam que ele não os ouvia ou os compreendia. Em questionamentos posteriores, seus pais também relataram que ele parecia “em seu próprio mundo” o tempo todo. Ele não se aproximou deles ou de outras crianças, nem respondeu quando outros se aproximaram dele. Eles também relataram comportamentos repetitivos quase contínuos, incluindo agitar as mãos, caminhar com os dedos dos pés e sacudir um fio. Ele não brincava com brinquedos da maneira típica; em vez disso, ele apenas os alinhava. Ele tinha grandes acessos de raiva sempre que sua rotina era interrompida. Ele bebia apenas de um copo com canudinho e uma vez exigiu uma visita ao pronto-socorro para hidratação intravenosa, quando perderam o copo e ele se recusou a beber. Ele não permitiria que ninguém tocasse sua cabeça ou cortasse suas unhas. Ele usaria apenas calças de moletom. Ele tapou os ouvidos com as mãos e ficou muito perturbado com ruídos altos, como a descarga de uma privada ou o secador de mãos em um banheiro público. Seu teste de audição estava normal.

#### CASO 12-1

Este caso ilustra um caso clássico de transtorno do espectro do autismo com comprometimento cognitivo e de linguagem. Os sintomas estão presentes em ambos os domínios e todos os subdomínios e estão presentes no início do período de desenvolvimento. Esta criança é muito jovem e apresenta um atraso global de desenvolvimento, mas seus déficits de comunicação social são ainda maiores do que o que seria esperado para seu nível cognitivo, sem resposta a aberturas sociais, sem sorriso social e sem tentativas de comunicação.

#### COMENTE

transtorno do espectro, eles também são importantes para recomendações sobre terapia e gestão. Muitas condições concomitantes são observadas em indivíduos com transtorno do espectro do autismo, portanto, especificadores adicionais devem ser usados quando aplicáveis. O especificador de se uma condição médica, genética ou ambiental conhecida está presente é usado para condições médicas comórbidas, como epilepsia, distúrbios do sono ou distúrbios metabólicos. Também deve ser usado para síndromes neurogenéticas conhecidas ou para achados genéticos anormais de microarranjos cromossômicos ou painéis de genes considerados patogênicos. Especificar um transtorno de neurodesenvolvimento ou neurocomportamento co-ocorrente é importante para o reconhecimento de condições psiquiátricas concomitantes, como ansiedade ou TDAH.

#### Classificações de gravidade

Historicamente (com base no Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, Quarta Edição [DSM-IV]),<sup>2</sup> transtorno invasivo do desenvolvimento-não especificado de outra forma e o transtorno de Asperger foi usado como um substituto para aqueles com comprometimento mais brando, e o transtorno autista foi usado para aqueles com comprometimento mais grave. A fusão desses três diagnósticos em um único diagnóstico de transtorno do espectro do autismo criou a necessidade de delinear a gravidade. No entanto, a gravidade dos diferentes sintomas nos dois domínios nem sempre é a mesma. Portanto, no perfil de diagnóstico atual, a gravidade deve ser atribuída para cada domínio separadamente:

**você** Nível I: precisa de suporte

**você** Nível II: precisa de suporte substancial

**você** Nível III: precisa de suporte muito substancial

DSM-5 oferece exemplos de comportamentos que ajudam a atribuir as classificações de gravidade.

## CONDIÇÕES MÉDICAS COMÓRBIDAS

Várias condições que podem co-ocorrer com o transtorno do espectro do autismo são particularmente relevantes para os neurologistas. A definição dessas comorbidades orienta o manejo adequado.

### Deficiência Intelectual

A deficiência intelectual sempre foi definida como tendo uma pontuação de QI superior a dois desvios-padrão abaixo da média (ou seja, menos de 70) e mostrando comprometimento funcional. Estudos epidemiológicos anteriores relataram que a maioria dos indivíduos com transtorno do espectro do autismo tinha deficiência intelectual.<sup>5</sup> No entanto, pesquisas recentes agora mostram que a deficiência intelectual ocorre em aproximadamente 50% ou menos dos indivíduos com transtorno do espectro do autismo, mas é mais comum entre as mulheres.<sup>1</sup>

### Epilepsia

Grandes estudos de base populacional sugerem que aproximadamente 20% dos indivíduos com transtorno do espectro do autismo desenvolverão epilepsia durante a vida e provavelmente precisarão consultar um neurologista para tratamento. Portanto, as práticas de neurologia podem ver uma porcentagem maior de indivíduos com transtorno do espectro do autismo e epilepsia. Os fatores de risco incluem autismo sintomático,<sup>6,7</sup> deficiência intelectual e sexo feminino.<sup>8</sup> Todos os tipos de crises podem ocorrer, e a idade de início parece ter uma distribuição bimodal, com picos na primeira infância e na adolescência / início da idade adulta. Deve-se observar que crianças com crises de início muito precoce

(por exemplo, espasmos infantis) têm um risco aumentado de transtorno do espectro do autismo. O transtorno do espectro do autismo também é mais prevalente em indivíduos com epilepsia do que na população em geral<sup>9,10</sup>; embora isso às vezes não seja reconhecido.<sup>11</sup>

O tratamento da epilepsia em um paciente com transtorno do espectro do autismo é semelhante aos princípios gerais do tratamento, mas deve-se levar em consideração cuidadosa para minimizar os efeitos colaterais comportamentais ao escolher medicamentos para convulsões.<sup>12</sup>

### Distúrbios do sono

A perturbação do sono, nomeadamente a insónia, é um sintoma muito comum em indivíduos com perturbações do espectro do autismo e tem um grande impacto na qualidade de vida da criança e da família. O sono insatisfatório tem sido associado a problemas comportamentais no transtorno do espectro do autismo.<sup>13</sup> Os problemas de sono podem envolver dificuldade no início do sono, sono interrompido, despertares durante a noite e de manhã cedo ou diminuição geral do tempo de sono.<sup>14</sup> Alguns dos problemas podem estar relacionados à má higiene do sono, com uma falta de rotina consistente na hora de dormir, desregulação comportamental que leva a conflitos à noite, incapacidade de reconhecer ou aprender as pistas ambientais de que é hora de se acalmar ou incapacidade de dormir de forma independente. Portanto, o aconselhamento sobre boas técnicas comportamentais é importante antes do tratamento com medicamentos.<sup>15</sup>

### Perfis de motor anormais

Além de estereotípias e tiques motores, crianças com transtorno do espectro do autismo também podem ter uma história de marcos motores grossos e finos atrasados, coordenação inadequada, dificuldades de planejamento motor ou mesmo anormalidades da marcha.<sup>16,17</sup> Andar com os dedos dos pés é um estereótipo comum, mas geralmente não está relacionado à espasticidade dos membros inferiores. Frequentemente, é necessária terapia física e ocupacional auxiliar.

### Doenças Metabólicas

Em casos raros, indivíduos com distúrbios metabólicos podem apresentar um fenótipo de distúrbio do espectro do autismo. É especialmente importante reconhecer isso, pois podem representar doenças tratáveis. Distúrbios como deficiência de semialdeído desidrogenase succínico (SAADH), distúrbios do transporte de creatina e distúrbios mitocondriais foram associados ao distúrbio do espectro do autismo.<sup>18</sup>

### Problemas gastrointestinais

Vários distúrbios gastrointestinais foram relatados como mais prevalentes em pacientes com distúrbio do espectro do autismo, incluindo doença do refluxo gastroesofágico, constipação e diarreia. Inicialmente, essa comorbidade tornou-se (in) famosa pelo empate putativo entre “enterocolite autista” e a vacina contra sarampo-caxumba-rubéola. Embora essa teoria tenha sido desacreditada por uma série de estudos na última década, os reais problemas gastrointestinais em pacientes não devem ser negligenciados.<sup>19</sup> Frequentemente, os sintomas gastrointestinais podem estar ligados a um comportamento alimentar incomum com ingestão de alimentos muito restrita. Em alguns casos, a criança pode até apresentar déficit de crescimento ou obesidade grave secundária ao padrão de ingestão restrito. Nessas situações, a terapia comportamental de alimentação pode ser muito benéfica.

## DISTÚRBIOS PSIQUIÁTRICOS / COMPORTAMENTAIS COMÓRBIDOS

Desafios comportamentais são muito comuns em indivíduos com transtorno do espectro do autismo e podem ser reflexos de um transtorno do neurodesenvolvimento ou psiquiátrico concomitante. Anteriormente, os problemas comportamentais eram atribuídos apenas ao próprio transtorno do espectro do autismo; no entanto, agora é reconhecido que a comorbidade

## PONTOS CHAVE

- Grande base populacional estudos sugerem que aproximadamente 20% de indivíduos com transtorno do espectro do autismo irão desenvolver epilepsia durante a vida. Fatores de risco incluem autismo sintomático, deficiência intelectual e sexo feminino. Todos os tipos de crises podem ocorrer, e a idade de início parece ter uma distribuição bimodal, com picos na primeira infância ou adolescência / início idade adulta.

- Anteriormente, comportamental problemas foram atribuídos apenas ao próprio transtorno do espectro do autismo; no entanto, agora é reconhecido que a comorbidade psiquiátrica condições ocorrem em crianças com espectro autista desordem, e DSM-5 permite explicitamente o diagnóstico de condições psiquiátricas concomitantes como especificador.



condições psiquiátricas ocorrem em crianças com transtorno do espectro do autismo, e DSM-5 explicitamente permite o diagnóstico de condições psiquiátricas co-ocorrentes como especificador. Relatórios recentes sugerem que as condições psiquiátricas são mais comumente relatadas em crianças e adultos com transtorno do espectro do autismo em comparação com controles.<sup>20</sup> Infelizmente, as taxas relatadas de diferentes transtornos psiquiátricos são bastante variáveis. Isso provavelmente se deve a uma série de fatores, incluindo a alteração das definições e dos critérios de diagnóstico para transtorno do espectro do autismo e outros transtornos psiquiátricos ao longo do tempo, sobreposição de certos sintomas (por exemplo, obsessões observadas no transtorno obsessivo-compulsivo [TOC] e interesses restritos / fixos visto no transtorno do espectro do autismo), amostras pequenas e clinicamente referidas, dificuldade em determinar sintomas psiquiátricos em indivíduos com deficiência intelectual e transtornos de linguagem, e a proibição anterior no DSM em fazer um diagnóstico de certos transtornos psiquiátricos em um paciente com transtorno do espectro do autismo. Transtornos comportamentais ou psiquiátricos concomitantes podem aumentar significativamente o comprometimento funcional e, portanto, devem representar alvos de tratamento.

#### Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade

Existe um alto grau de sobreposição de sintomas entre o TDAH e o transtorno do espectro do autismo. As taxas relatadas de comorbidade com TDAH variam de 30% a 90%. Muitas crianças pequenas com transtorno do espectro do autismo apresentam sintomas de hiperatividade e impulsividade. Questões de segurança, como fugir (fugir repentinamente dos cuidadores) ou vagar são particularmente problemáticas. Além disso, crianças mais velhas podem parecer ter desatenção quando, na verdade, podem estar hiperfocalizadas em seus próprios interesses especiais. Problemas de aprendizagem, dificuldade cognitiva e desafios sociais também podem complicar o quadro clínico. Uma avaliação cuidadosa e completa é necessária para distinguir aqueles com TDAH, transtorno do espectro do autismo ou transtorno do espectro do autismo e TDAH e determinar os tratamentos mais apropriados.

#### Ansiedade

Transtorno de ansiedade generalizada, ansiedade social, ansiedade de separação, fobias específicas e TOC foram relatados em taxas mais altas no transtorno do espectro do autismo do que na população em geral. Uma meta-análise mostrou que quase 40% das pessoas com transtorno do espectro do autismo também tinham pelo menos um tipo de transtorno de ansiedade.<sup>21</sup> Pode ser difícil distinguir os pensamentos obsessivos no TOC das preocupações e fixações no transtorno do espectro do autismo, e existe alguma sobreposição. No entanto, deve-se notar que no transtorno do espectro do autismo, os pensamentos geralmente não levam à angústia; na verdade, eles são considerados agradáveis.<sup>22</sup>

#### Transtornos de Humor

Tanto a depressão quanto o transtorno bipolar podem ocorrer em indivíduos com transtorno do espectro do autismo, embora as taxas de comorbidade relatadas sejam variáveis, variando de 0% a 50%.<sup>22</sup> A depressão é especialmente comum em adolescentes que têm consciência social suficiente para perceber que são diferentes e têm dificuldade em estabelecer e manter amizades e relacionamentos românticos.

#### Psicose e Esquizofrenia

Originalmente, o autismo infantil era considerado uma forma de esquizofrenia, mas, com o tempo, reconheceu-se que os dois são distúrbios separados. Ainda assim, alguns

existe sobreposição com os sintomas negativos da esquizofrenia e os prejuízos da comunicação social do transtorno do espectro do autismo. As taxas de diagnóstico de psicose e esquizofrenia são relatadas como bastante baixas em pessoas com transtorno do espectro do autismo, variando de 0% a 6%.<sup>22</sup> Isso pode ser, em parte, devido à dificuldade em determinar os sintomas em um indivíduo com transtorno do espectro do autismo e comorbidades de linguagem e deficiência intelectual. Clinicamente, as alucinações são incomuns, mas o clínico deve ter cuidado ao indagar sobre os sintomas, pois a interpretação literal da linguagem pode ser enganosa. Por exemplo, um paciente com transtorno do espectro do autismo pode responder “sim” quando perguntado “Você já ouviu vozes quando ninguém mais está lá?” mas pode estar se referindo a alguém falando em um dispositivo eletrônico ou ao telefone.

### Catatonia

Catatonia é uma ocorrência relativamente rara em indivíduos com transtorno do espectro do autismo, mas está sendo cada vez mais reconhecida. Foi incluído como um especificador em DSM-5 e deve ser considerado em indivíduos que experimentam uma mudança no estado mental e regressão significativa nas habilidades com sintomas motores proeminentes, especialmente mais tarde na infância ou adolescência.

### ETIOLOGIAS PROPOSTAS

Apesar de anos de investigação e enormes esforços de pesquisa, a etiologia da maioria dos casos de transtorno do espectro do autismo permanece desconhecida. Como um transtorno heterogêneo e comportamentalmente definido, está claro que não haverá apenas uma causa unificadora. Por esse motivo, alguns pesquisadores proeminentes se referiram ao transtorno do espectro do autismo como os autismos,<sup>23</sup> com o reconhecimento de que existem múltiplas etiologias. Claramente, existe um forte componente genético no transtorno do espectro do autismo, mas muitos outros fatores foram implicados, como o papel do meio ambiente, desregulação imunológica, distúrbio metabólico e vários mecanismos de lesão cerebral precoce (por exemplo, teratogenicidade, prematuridade, desenvolvimento ou lesões cerebrais estruturais adquiridas). Dado que o comportamento social e a comunicação são algumas das funções de ordem superior do cérebro humano, talvez não seja surpreendente que existam muitas maneiras pelas quais esses aspectos do desenvolvimento podem ir para o caminho errado. Pesquisas recentes apontam para muitos caminhos neurobiológicos diferentes, embora frequentemente sobrepostos, envolvidos na patogênese do transtorno do espectro do autismo.

Muitas das pesquisas sobre a etiologia se concentraram na genética, talvez porque o transtorno do espectro do autismo seja um dos mais hereditários de todos os transtornos neuropsiquiátricos. Estudos com gêmeos e famílias sugerem que a estimativa de herdabilidade é de cerca de 50% (variando de 26% a 93%). Gêmeos monozigóticos têm uma taxa de concordância muito maior do que gêmeos dizigóticos e irmãos, e outros parentes estão em maior risco do que a população em geral. O risco de recorrência entre irmãos é de aproximadamente 20% e aumenta à medida que aumenta o número de crianças afetadas na família.<sup>24</sup>

Vários mecanismos genéticos podem estar envolvidos na fisiopatologia do transtorno do espectro do autismo. A hipótese da variante comum sugere que muitas variantes genéticas herdadas, diferentes e comumente encontradas, contribuem cada uma apenas com uma pequena quantidade para o fenótipo, mas se combinam de forma a causar o transtorno do espectro do autismo. Muitas variantes raras também foram identificadas. Essas mutações ou variantes patológicas são conhecidas por estarem causalmente relacionadas ao fenótipo. Frequentemente, ocorrem de novo no indivíduo com transtorno do espectro do autismo. O transtorno do espectro do autismo tem sido associado a certas síndromes neurogenéticas (por exemplo, complexo de esclerose tuberosa e

síndrome do X frágil); no entanto, mais e mais formas monogênicas de transtorno do espectro do autismo estão sendo descobertas à medida que os métodos de detecção de variações genéticas têm melhorado ao longo do tempo. A cariotipagem só foi capaz de detectar grandes aberrações, como as duplicações isodicêntricas do cromossomo 15q. O microarray cromossômico detecta variações de número de cópias muito menores com síndromes de microdeleção e duplicação (por exemplo, exclusão / duplicação 16p11 ou exclusão / duplicação 22q13), e agora o exoma total e o sequenciamento do genoma total permitem a detecção de alterações no nível do gene individual. Atualmente, mais de 800 genes foram associados ao transtorno do espectro do autismo, disponíveis na lista de genes da Simons Foundation Autism Research Initiative (SFARI).<sup>25</sup> A coleta de amostras em grande escala e a genotipagem foram feitas, e mais esforços estão sendo feitos para tentar desvendar a arquitetura genética exata do transtorno do espectro do autismo. Esforços recentes têm se concentrado nas vias neuronais sobrepostas para as quais esses genes contribuem, incluindo vias de sinalização celular que são responsáveis pela função sináptica e sinaptogênese, moléculas de adesão celular envolvidas no desenvolvimento do circuito (conectividade) e proteínas de remodelação da cromatina envolvidas na regulação da expressão gênica.<sup>26-28</sup>

Anatomicamente, foram propostas teorias sobre circuitos aberrantes ou uma síndrome de desconexão geral, que foram apoiadas por estudos de imagens estruturais e funcionais.<sup>29,30</sup> Fisiologicamente, postula-se que o mecanismo poderia ser um desequilíbrio excitatório / inibitório no cérebro.<sup>31</sup> O interesse pelo sistema imunológico também está em andamento, com um dos modelos animais mais robustos de transtorno do espectro do autismo resultante de inflamação materna durante a gravidez.<sup>32</sup> Fatores ambientais presentes tanto no pré-natal quanto no pós-natal também estão sendo ativamente investigados (por exemplo, prematuridade, teratógenos, exposições toxicológicas pré-natais e pós-natais).<sup>33</sup> Finalmente, recentemente a pesquisa tem se concentrado na interação gene por ambiente e

mecanismos epigenéticos.<sup>34,35</sup>

### DIRETRIZES / PARÂMETROS DE PRÁTICAS EXISTENTES

Vários conjuntos de diretrizes foram publicados por várias organizações profissionais para triagem, avaliação e gerenciamento do transtorno do espectro do autismo.<sup>36-42</sup> Alguns são mais velhos e não refletem o DSM-5 critério de diagnóstico. Embora existam algumas diferenças, todos os parâmetros recomendam avaliação multidisciplinar, avaliação médica e teste genético. Deve-se notar que em 2016, surgiu uma controvérsia sobre a triagem para transtorno do espectro do autismo quando a Força-Tarefa de Serviços Preventivos dos EUA afirmou que não existiam dados suficientes para endossar a triagem universal para crianças com autismo.<sup>43</sup> Em 2016, a American Association of Pediatrics reiterou as recomendações para a vigilância do desenvolvimento e triagem de transtorno do espectro autista específico para idades de 18 e 24 meses e para todas as crianças que falham na vigilância do desenvolvimento de rotina.<sup>44</sup>

### AVALIAÇÃO DE ESCRITÓRIO CLÍNICO

Para fazer um diagnóstico de transtorno do espectro do autismo, os médicos devem obter uma história detalhada, incluindo perguntas específicas sobre os critérios de diagnóstico, bem como um exame físico e observações comportamentais direcionadas.

### História Geral

A história médica deve incluir história de nascimento, idade dos pais ao nascer (idade paterna mais velha é um fator de risco para transtorno do espectro do autismo), fatores de risco perinatais e complicações na gravidez ou no parto, como diabetes materno

mellitus ou infecção durante a gravidez, prematuridade, baixo peso ao nascer e potenciais exposições pré-natais. Os médicos devem avaliar o histórico de infecções de ouvido frequentes, perda de audição e doenças ou lesões graves (traumatismo craniano). A história médica geral também deve incluir uma avaliação de problemas médicos, particularmente aqueles comumente vistos em crianças com transtorno do espectro do autismo (por exemplo, alimentação e preocupações gastrointestinais, distúrbios do sono e convulsões / epilepsia) e avaliação para pica / exposição ao chumbo. Fenótipos comportamentais ou condições médicas concomitantes também podem fornecer pistas sobre uma condição genética ou metabólica subjacente. Uma história de doenças frequentes, vômitos, problemas de crescimento ou regressão pode sugerir um distúrbio metabólico. Devem ser feitas perguntas sobre medicamentos e uso de vitaminas,

Uma história familiar detalhada deve ser obtida, incluindo uma história de distúrbios como epilepsia e convulsões, distúrbios genéticos / metabólicos e autoimunes, atraso na fala ou problemas de linguagem, deficiência intelectual ou dificuldades de aprendizagem ou TDAH / problemas de atenção. Uma história familiar de doença psiquiátrica, como esquizofrenia, transtornos do humor ou ansiedade, deve ser avaliada e a família deve ser questionada sobre a possível consanguinidade.

A história social deve incluir uma história de trauma, negligência ou privação psicossocial. Serviços de desenvolvimento e educacionais, incluindo o número total de horas e tipos de serviços e terapias e / ou programação educacional, devem ser observados.

### História Geral de Desenvolvimento

Porque o transtorno do espectro do autismo frequentemente co-ocorre com deficiências cognitivas e de linguagem e porque DSM-5 requer a avaliação desses especificadores, um histórico detalhado de desenvolvimento e funcionamento atual deve ser obtido. Deve-se notar que até 30% das crianças com transtorno do espectro do autismo experimentam uma regressão nas habilidades no período inicial de desenvolvimento. O relato dos pais sobre a história do desenvolvimento pode ser corroborado pela revisão dos marcos do desenvolvimento no prontuário médico.

**LÍNGUA.** Uma história da criança's habilidades iniciais de linguagem expressiva e comunicação social devem ser obtidas, incluindo idade de início do balbúcio, palavras isoladas, fala fraseada e sentenças, bem como um histórico de regressão da linguagem. Os modos atuais de comunicação devem ser documentados, como o uso de placas, sistemas de imagens ou sistemas de tecnologia. A avaliação deve avaliar especificamente as habilidades em linguagem receptiva (compreensão de sim / não, seguimento de instruções / comandos), linguagem expressiva (vocabulário, extensão das declarações) e linguagem pragmática (saudações, solicitações, comentários, conversas). Ferramentas específicas podem ser usadas para avaliar as habilidades do idioma (consulte TABELA 12-2<sup>45-61</sup>).

**FUNCIONAMENTO GLOBAL DE DESENVOLVIMENTO / COGNITIVO.** Porque o social e deficiências comportamentais devem ser maiores do que o esperado da criança'estágio de desenvolvimento, o clínico deve ter informações sobre o paciente's habilidades cognitivas. Isso pode ser feito revisando os testes cognitivos anteriores e avaliações de desenvolvimento ou obtendo-os como parte da avaliação diagnóstica abrangente. Uma revisão da criança'As habilidades adaptativas devem incluir alimentação, sono, vestir-se e ir ao banheiro. Em crianças com transtorno do espectro autista, as habilidades adaptativas podem ser menores do que o esperado para o nível cognitivo.

### PONTO CHAVE

● A avaliação para autismo transtorno do espectro envolve três componentes primários: uma história comportamental e de desenvolvimento detalhada dos cuidadores primários, observações clínicas diretas, e revisão de dados e impressões de outros provedores de cuidados infantis ou professores, especialmente no que diz respeito às interações de pares e comportamentos. É importante incluir uma avaliação detalhada e completa de **cedo e anterior** funcionamento do desenvolvimento para avaliar comportamentos passados consistentes com autismo desordem do espectro.

Ferramentas específicas podem ser usadas para auxiliar na avaliação das habilidades cognitivas e adaptativas (consulte a seção a seguir e TABELA 12-2)

#### Avaliação Específica de Autismo

A avaliação do transtorno do espectro do autismo envolve três componentes principais: um histórico detalhado de desenvolvimento e comportamento dos cuidadores principais, observações clínicas diretas e revisão de dados e impressões de outros cuidados infantis

TABELA 12-2

### Avaliações para Avaliação de Desenvolvimento / Cognição, Habilidades Adaptativas, Fala e Linguagem, Comportamento

**Teste de desenvolvimento:** para crianças muito pequenas ou com deficiência cognitiva significativa, esses testes podem ser usados e produzirão um quociente de desenvolvimento em vez de uma pontuação de QI formal

**você** Escalas Bayley de Desenvolvimento Infantil e Infantil (BSID)<sup>45</sup>

**você** Escalas Mullen de Aprendizagem Inicial (MSEL)<sup>46</sup>

**Teste cognitivo (QI):** essas avaliações são frequentemente feitas no ambiente escolar ou por profissionais externos e devem ser revisadas pelo neurologista

**você** Escalas de inteligência Stanford-Binet (SB)<sup>47</sup>

**você** Wechsler Pré-escolar e Escalas Primárias de Inteligência (WPPSI)<sup>48</sup>

**você** Escala de Inteligência Wechsler para Crianças (WISC)<sup>49</sup>

**você** Escala de Habilidades Diferenciais (DAS)<sup>50, a</sup>

**você** Leiter International Performance Scale-Revised (Leiter-R)<sup>51, a</sup>

#### Habilidades adaptativas

**você** As escalas de comportamento adaptativo de Vineland (VABS)<sup>52</sup>

**você** O Adaptive Behavior Assessment System (ABAS)<sup>53</sup>

**você** Escalas de Comportamento Independente Revisado (SIB-R)<sup>54</sup>

#### Testes de fala e linguagem

**você** Teste de vocabulário de imagens Peabody (PPVT)<sup>55</sup>

**você** Teste de linguagem emergente receptiva-expressiva (REEL)<sup>56</sup>

**você** Avaliação clínica dos fundamentos da linguagem - versão pré-escolar, versão para idade escolar (CELF)<sup>57</sup>

**você** Teste de linguagem pragmática (TOPL)<sup>58</sup>

**Escalas Comportamentais:** Essas escalas não são específicas para sintomas de transtorno do espectro do autismo, mas podem ser úteis na identificação de sintomas e transtornos comportamentais ou psiquiátricos comórbidos, que podem auxiliar no planejamento do tratamento

**você** Lista de verificação de comportamento infantil de Achenbach (CBCL)<sup>59</sup>

**você** Lista de verificação de comportamento aberrante (ABC) (para crianças com atrasos no desenvolvimento)<sup>60</sup>

**você** Lista de verificação de comportamento de desenvolvimento (DBC)<sup>61</sup> (para crianças com deficiência intelectual; dá pontuação de comparação para crianças com o mesmo nível de deficiência intelectual)

IQ = quociente de inteligência.

<sup>a</sup> Especialmente útil para crianças minimamente verbais / não verbais.

provedores ou professores, especialmente no que diz respeito às interações e comportamentos entre pares. Enquanto o DSM-5 Os critérios de diagnóstico permitem uma história de sintomas, mesmo se não manifestados atualmente, é importante incluir uma avaliação detalhada e completa do funcionamento do desenvolvimento inicial e anterior para avaliar comportamentos anteriores consistentes com transtorno do espectro do autismo.

O transtorno do espectro do autismo é uma condição heterogênea e muitos sintomas e sinais dentro de cada DSM-5 o subdomínio diagnóstico pode ser manifestações de déficits relevantes. Perguntas detalhadas devem ser adaptadas à criança's nível de desenvolvimento, cognitivo e de linguagem. TABELA 12-3 contém exemplos de perguntas para consultar deficiências específicas para cada subdomínio de diagnóstico em

DSM-5, se uma ferramenta padronizada não estiver sendo usada. Essas perguntas foram criadas por médicos especialistas e são usadas pelos provedores nos autores' clínica durante uma avaliação de consultório. Essas perguntas cobrem conteúdo semelhante ao avaliado em ferramentas padronizadas de avaliação do autismo. Ferramentas de diagnóstico padronizadas (TABELA 12-4<sup>62-68</sup>) podem ser usados para avaliar os sintomas do transtorno do espectro do autismo, mas não são obrigatórios.

**DÉFICITOS NA COMUNICAÇÃO SOCIAL.** A avaliação dos déficits de comunicação social inclui questionar o atraso ou ausência de marcos de desenvolvimento típicos, bem como a presença de comportamentos incomuns. Por exemplo, normalmente, os bebês desenvolvem um sorriso social por volta dos 2 a 3 meses de idade; responder de forma consistente ao seu nome por 6 meses; desfrute de jogos interativos para bebês por volta dos 6 aos 12 meses; usar e copiar gestos, incluindo apontar, por 12 meses; demonstrar uma gama de emoções por 18 meses; participe de brincadeiras simples de faz de conta aos 18 meses e de faz de conta mais complexo aos 3 anos; demonstrar turno verbal entre 12 e 24 meses; e jogar cooperativamente aos 4 anos de idade.<sup>69</sup> Comportamentos atípicos de comunicação social podem incluir isolamento social e evitação, usando um adulto'mão s como uma ferramenta para atender às necessidades, ou prosódia atípica.

O site do CDC Act Early Campaign tem recursos sobre marcos de desenvolvimento, incluindo listas de verificação para marcos sociais e de comunicação típicos de 2 meses a 5 anos de idade, bibliotecas de fotos / vídeos de marcos de desenvolvimento e um currículo de treinamento de casos de autismo para profissionais de saúde.<sup>69</sup>

**RECIPROCIDADE SOCIAL.** Avalie o envolvimento e as interações sociais na infância, a participação em interações sociais recíprocas, orientação social, compartilhamento de prazer e interesses, interesse social e iniciação. As crianças mais velhas podem ser socialmente imaturas e ter dificuldade em perceber as sugestões e convenções sociais. Ao avaliar a reciprocidade socioemocional, considere o nível de linguagem e se a linguagem é usada para comunicação social. Algumas crianças podem ser não-verbais ou podem usar sinais ou imagens para comunicar necessidades.

**COMUNICAÇÃO NÃO VERBAL.** O clínico deve determinar como a criança torna conhecidas suas necessidades usando estratégias não-verbais, bem como se a criança pode interpretar ou compreender com precisão as pistas não-verbais. É importante estar ciente de que os cuidadores podem ser perfeitamente capazes de antecipar a criança's necessidades e desejos, compensando os déficits na comunicação verbal e não verbal. Portanto, eles nem sempre reconhecem e relatam esses desafios.

**RELAÇÕES SOCIAIS.** A dificuldade de relacionamento com os pares é uma característica central das crianças com transtorno do espectro do autismo, mas pode ser difícil de avaliar, principalmente em crianças pequenas que têm exposição limitada a colegas da mesma idade. É útil perguntar sobre como a criança se comporta no parquinho ou

#### PONTO CHAVE

● Os Centros de Doenças Controle e Prevenção's Agir cedo Campaign website tem recursos sobre marcos de desenvolvimento, incluindo listas de verificação para eventos sociais típicos e marcos de comunicação de 2 meses a 5 anos de idade, bibliotecas de fotos / vídeos de desenvolvimento marcos e um currículo de treinamento de casos de autismo para profissionais de saúde.

TABELA 12-3

Perguntas clínicas para consultar DSM-5 Critérios de diagnóstico para transtorno do espectro do autismo

### Reciprocidade Social

**você** Idade em que a criança desenvolveu um sorriso social?

**você** Responde ao nome sendo chamado?

**você** Gosta de jogos interativos para bebês, como esconde-esconde ou pat-a-cake?

**você** Imitação de outro's ações?

**você** Acalmado por contato físico ou carinho?

**você** Conscientização ou interesse por outras pessoas?

**você** Durante o jogo, entra em contato com outras pessoas, permite que outras pessoas participem do jogo, prefere jogar sozinho ou ativamente resiste quando outros tentam entrar no jogo?

**você** Inicia interação social ou demonstra interesse social?

**você** Capaz de se revezar durante o jogo, seguir regras, jogar cooperativamente?

**você** Envolve-se apenas em jogos físicos ou violentos?

**você** Na criança mais verbal:

◆ Uso de linguagem para fazer pedidos?

◆ Oferece informações ou comentários?

◆ Compartilha ideias, interesses, emoções ou prazer?

◆ Capaz de conversar socialmente?

◆ Usa a troca de turnos na conversa (não apenas tópicos preferidos), permanecer no tópico ou responder apropriadamente às perguntas?

### Comunicação não verbal

**você** Responde ou inicia atenção conjunta (por exemplo, olha para um ponto ou aponta para direcionar a atenção)?

**você** Dependência anormal de direcionar fisicamente os outros para comunicar as necessidades (por exemplo, usar um adulto's a mão como ferramenta, movendo as pessoas's mãos em direção a algo ou longe deles, ou liderando ou orientando outras pessoas para obter acesso aos itens)?

**você** Interpreta com precisão expressões faciais, gestos e linguagem não literal?

**você** Uma prosódia típica (por exemplo, cantada ou voz robótica ou locutor), imitação da inflexão original do alto-falante, por exemplo, como um anúncio)?

**você** Usa gestos comuns, como acenar, bater palmas, acenar com a cabeça ou dar high fives?

**você** Integra estratégias verbais e não verbais (por exemplo, combina naturalmente o olhar fixo, natural gestos, linguagem falada)?

### Relações sociais

**você** Reação atípica aos pares (por exemplo, esquiva, fugindo quando abordado, vigilante, mas não fazendo aberturas)?

**você** Envolve-se em brincadeiras imaginativas interativas / compartilhadas?

**você** Preferência por brincar com crianças mais novas ou mais velhas ou adultos, em vez de amigos da mesma idade?

**você** Tem datas para jogar?

CONTINUA NA PÁGINA 263

**you** Tem um melhor amigo?

**you** É convidado para festas de aniversário de colegas de classe?

**you** Varia o comportamento em diferentes contextos sociais, como com pessoas conhecidas ou desconhecidas ou em configurações externas versus internas?

**you** Entende amizades?

**you** Entende os outros' perspectivas?

**you** Entende piadas ou sarcasmo?

**you** Distingue provocação amigável de significância?

**you** Navega em conflitos sociais com amigos ou em relacionamentos românticos?

**you** Faz comentários inadequados (por exemplo, sobre outro's aparência) e não entende isso pode ser prejudicial?

**you** Percebe dicas sociais sutis, como alguém não estar interessado em brincar ou ouvir sobre um tópico específico, dando palestras como um "pequeno professor"?

### Movimentos estereotípicos, uso repetitivo de objetos ou vocalizações / verbalizações

**you** Estereotipias motoras (por exemplo, saltar para cima e para baixo, balançar, agitar as mãos, mexer os dedos ou postura, objetos giratórios ou self, caminhar com os dedos dos pés, andar de um lado para o outro)?

**you** Brincadeiras incomuns ou repetitivas (por exemplo, ligar / desligar as luzes, dar descarga em vasos sanitários, alinhar brinquedos, girar ou focalizando rodas de carros ou objetos girando)?

**you** Estereotipias vocais ou verbais (por exemplo, sons repetitivos, ecolalia imediata ou atrasada / script discurso)?

**you** Uso de linguagem mecânica ou superaprendida, uso de declarações fora do contexto ou sem intenção social?

**you** Linguagem idiossincrática, reversão de pronomes ou uso de neologismos?

### Inflexibilidade; a necessidade de uniformidade, rotinas ou rituais

**you** Segue rituais específicos (por exemplo, a necessidade de se vestir exatamente da mesma maneira todas as manhãs, precisando do mesmo copo com canudinho ou lugar à mesa, rotinas de hora de dormir excessivamente elaboradas)?

**you** Insiste em comer os mesmos alimentos todos os dias (por exemplo, extrema seletividade alimentar) ou usar os mesmos roupas todos os dias (por exemplo, apenas camisetas cinza)?

**you** Não tolera mudanças na rotina?

**you** Dificuldade em fazer a transição de uma atividade para outra?

**you** Cumprimento estrito de regras ou pensamento preto e branco?

**you** Precisa terminar algo depois de iniciado?

**you** Fixação compulsiva, organização de objetos ou limpeza?

### Interesses excessivamente intensos ou incomuns

**you** Apego extremo a objetos específicos, excluindo objeto transicional típico (por exemplo, a necessidade segurar um pedaço de pau ou um carrinho de brinquedo em cada mão)?

**you** Muito interessado em letras e números desde muito jovem?

**you** Interesse excessivo em tópicos adequados à idade (por exemplo, amplo conhecimento sobre super-heróis, dinossauros ou determinados videogames, mas não consegue falar ou brincar com mais nada)?



- você** Interesses incomuns que não seriam esperados pela idade (por exemplo, clima, mapas, transporte horários)?
- você** Conhecimento excessivamente profundo de tópicos como história, ciência, trivialidades (com a exclusão de outros interesses)?
- Reactividade excessiva ou subreactividade à estimulação auditiva, visual ou tátil ou comportamentos sensoriais incomuns**
- você** Intolerância a certos sons (por exemplo, vácuo, liquidificador, secador de mãos em banheiros), multidões, sendo tocado?
- você** Recusa-se a usar certos tecidos de roupas ou fica incomodado com as marcas nas costas da camisa, costuras de roupas?
- você** Dificuldade extrema com coisas que tocam suas cabeças (por exemplo, usar chapéus ou cortar o cabelo) ou com cortando unhas e pés?
- você** Restrição de alimentação baseada em certas texturas alimentares ou aversão oral?
- você** Vê as coisas de ângulos incomuns ou espia com o canto dos olhos?
- você** Boca, lambe ou cheira objetos não alimentares?
- você** Esfrega objetos na pele?
- você** Comportamento de busca sensorial proprioceptivo (por exemplo, desejar pressão profunda ou ser acalmado por fortes abraços ou apertando partes do corpo)?

*DSM-5 = Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, Quinta Edição.*

TABELA 12-4

Avaliações específicas do autismo<sup>uma</sup>Ferramentas de diagnóstico de transtorno do espectro do autismo<sup>o</sup>

**você** Cronograma de observação de diagnóstico de autismo, segunda edição (ADOS-2)<sup>62</sup>

- ♦ Avaliação padronizada semiestruturada de comunicação, interação social e brincar para crianças com suspeita de desafios sociais e de comunicação ao longo do continuum do espectro do autismo
- ♦ Vários módulos escolhidos com base nas habilidades do idioma
- ♦ Durante a avaliação, o examinador puxa para lances sociais e faz anotações específicas comportamentos repetitivos ou atípicos; desenvolvido para fins de pesquisa, mas pode ser usado no atendimento clínico também

**você** Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)<sup>63</sup>

- ♦ Ferramenta que acompanha o ADOS; longa entrevista padronizada questionando todos os aspectos de a criança' desenvolvimento e funcionamento atual

## Ferramentas de triagem, ferramentas usadas para apoiar o diagnóstico de transtorno do espectro do autismo

**você** Questionário de comunicação social (SCQ)<sup>64</sup>

- ♦ Questionário aos pais baseado em itens do ADI-R com 40 itens sim / não; ferramenta de triagem

CONTINUA NA PÁGINA 265

no Parque. Crianças com transtorno do espectro autista têm dificuldade particular com habilidades sociais ou relacionais de ordem superior, como empatia e a habilidade de ajustar apropriadamente comportamentos em diferentes contextos sociais. Algumas crianças dependem muito de outras para comunicação direta ou para fornecer o suporte para a interação social e, portanto, só têm sucesso em ambientes sociais com alto suporte. Algumas crianças podem demonstrar afeto e envolvimento social com certos parentes próximos e irmãos, mas exibem um padrão geral atípico de relacionamento com as pessoas. Os déficits de habilidades sociais podem se tornar mais proeminentes no final da idade do ensino fundamental ou no ensino médio, quando as relações sociais se tornam mais complexas e cheias de nuances e as crianças normalmente assumem mais responsabilidade por seus planos sociais. De importância, [CASO 12-2](#)) podem prejudicar as amizades de crianças com transtorno do espectro autista, ou podem ser particularmente atraídas por outras pessoas com interesses semelhantes.

**COMPORTAMENTO REPETITIVO E INTERESSES RESTRITOS. Avaliação deste domínio** requer questionar a presença de comportamentos anormais ou incomuns que são atípicos para a idade e nível de desenvolvimento. É importante considerar a gravidade e o grau em que os comportamentos prejudicam o funcionamento ao avaliar esses sintomas.

**MOVIMENTOS ESTEREOTÍPICOS, USO DE OBJETOS REPETITIVOS OU VOCALIZAÇÕES / VERBALIZAÇÕES.** Ao avaliar a presença de padrões motores repetitivos, observe que muitas crianças com desenvolvimento típico agitam as mãos ou saltam para cima e para baixo quando estão excitadas; isso deve ser diferenciado de um padrão persistente e repetitivo de agitar as mãos, conforme observado no transtorno do espectro do autismo. Crianças com deficiência intelectual também podem ter estereotípias. Inquietação e tiques podem

---

CONTINUA DA PÁGINA 264

**você** Escala de resposta social, segunda edição (SRS-2)<sup>65</sup>

- ♦ Medida de relatório do cuidador (pai ou professor) que contém subescalas em consciência social, cognição social, comunicação social, motivação social e maneirismos autistas

**você** Escala 2 de avaliação do autismo infantil (CARS-2)<sup>66</sup>

- ♦ Ferramenta administrada por médicos que pontua o comportamento observado e histórico; uma escala de avaliação preenchida pelos pais também está disponível para auxiliar na avaliação

**você** Gilliam Autism Rating Scale-3 (GARS-3)<sup>67</sup> Médicos em indivíduos com 3 anos de idade-22

- ♦ Os itens são agrupados em quatro subtestes que examinam comportamentos estereotipados, comunicação, interação social e distúrbios de desenvolvimento

**você** Escala de jogo desenvolvimental<sup>68</sup>

- ♦ Medida qualitativa de uma criança's habilidades de jogo, incluindo jogo pré-simbólico e jogo simbólico

---

<sup>65</sup> Observe que muitas dessas avaliações são protegidas por direitos autorais e estão disponíveis apenas para compra por meio de empresas de teste.

<sup>66</sup> Essas ferramentas podem ser usadas em todas as idades. É necessário treinamento específico para administrador.

às vezes pode ser observada em outras deficiências de neurodesenvolvimento e deve ser diferenciada das estereotípias ao codificar os sintomas. A ecolalia pode ser normal no desenvolvimento inicial da linguagem, mas geralmente não persiste.

INFLEXIBILIDADE; A NECESSIDADE DE AMOSTRA, ROTINAS OU RITUAIS. Rigidez cognitiva, inflexibilidade e comportamento ritualístico devem ser questionados. Algumas crianças podem ser bastante autodirigidas, seguindo seus próprios planos pessoais. Tentativas de orientar a criança's atividades ou conversas podem ser recebidas com recusas ou sofrimento excessivo. Frequentemente, as famílias precisam fazer acomodações extremas e seguir rotinas rígidas para evitar colapsos e acessos de raiva.

## CASO 12-2

Um menino de 16 anos apresentou problemas escolares e ansiedade. Seus pais relataram que ele era muito inteligente, mas ainda tinha problemas para terminar seu trabalho na escola. Ele entrava em conflitos frequentes com professores porque achava que não precisava mostrar seu trabalho. Ele também interpretou a linguagem de forma extremamente literal. Por exemplo, ele teve problemas na escola por se apoiar em uma carteira. Quando a professora lhe disse que sentar na carteira não era permitido, ele explicou que não estava sentado, estava encostado, o que era "completamente diferente." Ele se interessava por amizades na escola, mas seus colegas não queriam ficar com ele porque brincar sempre tinha que ser do seu jeito e ele era muito inflexível. Ele até criou suas próprias regras para seus videogames. Ele também tinha "Sem filtro" e frequentemente fazia aberturas inadequadas. Ele foi intimidado na escola. Ele tinha fala fluente, mas tinha um tom prosódico estridente incomum. Ele também foi descrito como uma criança que "palestras para você" em vez de conversar com você. Ele tinha um interesse intenso e único por mapas e clima e havia memorizado o sistema de metrô de Paris, embora nunca tivesse estado em Paris. Ele falava muito sobre isso e não percebia quando alguém não estava interessado. Sua história inicial de desenvolvimento foi notável por falar e ler precocemente e pela dificuldade de interagir com outras crianças de sua idade, mas interagir bem com adultos e crianças mais velhas. Ele tinha alguns estereotípias motoras, mas agora só os realizava em particular. Testes cognitivos anteriores mostraram pontos fortes em habilidades verbais (QI verbal de 140) e fraqueza relativa em habilidades não verbais (QI não verbal de 110.)

### COMENTE

Este caso ilustra um adolescente com transtorno do espectro do autismo e sem linguagem ou comprometimento cognitivo (na verdade, observe a discrepância no QI verbal em comparação ao não verbal, o que não é incomum no transtorno do espectro do autismo). Apesar da fala fluente, ele ainda tem déficits de comunicação social significativos (dificuldade com conversas de ida e volta, linguagem muito literal, interesse social, mas habilidades pobres). Ele também mostrou algumas estereotípias no passado, mas reconhece que esse não é um comportamento típico, então agora só faz isso em particular. Ele tem um comportamento rígido e interesses muito intensos. No Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, Quarta Edição (DSM-IV), ele teria sido diagnosticado com transtorno de Asperger.

INTERESSES EXCESSIVAMENTE INTENSOS OU INCOMUNS. Avalie por preocupações ou apegos incomuns e por interesses que pareçam excessivamente intensos (de tal forma que é a única coisa sobre a qual a criança falará ou brincará, excluindo atividades novas ou diferentes) ou por interesses em tópicos que de outra forma não seriam da idade apropriado.

SOBRE-REATIVIDADE OU SUB-REATIVIDADE PARA ESTIMULAÇÃO AUDITÓRIA, VISUAL OU TÁCTIL OU COMPORTAMENTOS SENSORIAIS INCOMUNS. Avalie para ambas as aversões sensoriais e comportamento de busca sensorial em todos os domínios sensoriais.

Observações comportamentais / lúdicas / avaliação direta

As observações comportamentais devem ser feitas durante toda a visita. As observações começam na sala de espera com a observação da criança com outras crianças e avaliação dos cumprimentos e passagem para a sala de exame; as observações passivas continuam durante a visita durante a obtenção da história do desenvolvimento com os cuidadores e por meio da avaliação durante as brincadeiras dirigidas pelo avaliador e as interações com a criança. Os comportamentos específicos que o avaliador pode observar diretamente incluem a qualidade da interação com os cuidadores e a equipe médica (falta de resposta ao nome, falta de reciprocidade emocional, dificuldade de iniciar ou responder à atenção conjunta, má referência social, desligamento), qualidade da brincadeira (repetitiva ou estereotipada, ou falta de jogo interativo imaginativo), comportamentos comunicativos não-verbais (contato visual deficiente,

Muitas vezes é útil para o avaliador apontar aos pais quaisquer observações pertinentes durante a avaliação. Por exemplo, "eu'estou notando \_\_\_\_\_. Isso ocorre em outras configurações?" Novamente, como as observações diretas e a avaliação refletem apenas um breve instantâneo e não ocorrem na criança'No ambiente natural, é importante determinar se as observações no ambiente do escritório são consistentes com as relatadas em outros ambientes. As observações devem ser consideradas no contexto da história geral do desenvolvimento e informações corroborativas e no contexto da convenção social e cultural para a criança's faixa etária e status cultural / étnico.

Uma ampla variedade de apresentações dos déficits e a presença de comportamentos anormais podem ser observados no ambiente de escritório em crianças com transtorno do espectro do autismo. Muitos desses comportamentos estão listados em vários transtornos do espectro do autismo-questionários específicos e escalas de observação (TABELA 12-4)

### Exame físico

Por causa da associação do transtorno do espectro autista com síndromes neurogenéticas, o exame físico geral deve incluir avaliação para características dismórficas (por exemplo, orelhas grandes proeminentes como na síndrome do X frágil ou características faciais indicativas de síndromes genéticas ou metabólicas), parâmetros de crescimento (altura, peso, e perímetro cefálico [macrocefalia maior que 98% está presente em 20% dos pacientes com transtorno do espectro do autismo<sup>70</sup>]); e exame de pele, incluindo madeira'lâmpada s, para avaliar estigmas neurocutâneos, como manchas hipopigmentadas ou manchas nas folhas de cinza, como no complexo de esclerose tuberosa

### PONTOS CHAVE

- Observações comportamentais deve ser feito durante toda a consulta clínica. As observações começam na sala de espera com observação da criança com outras crianças e avaliação dos cumprimentos e transição para a sala de exame; as observações passivas continuam durante a visita ao obter o história de desenvolvimento com cuidadores e através avaliação durante jogo dirigido por avaliador e interações com a criança.
- As observações devem ser considerado no contexto da história geral do desenvolvimento e informações corroborativas e dentro do contexto da convenção social e cultural para a criança's faixa etária e status cultural / étnico.

(CASO 12-3) ou manchas hiperpigmentadas como na neurofibromatose.<sup>36,37,41</sup> O exame neurológico deve se concentrar no paciente's nível de atividade, atenção, nervos cranianos, avaliação do tônus muscular para hipotonia grave, coordenação / planejamento motor, reflexos e marcha (caminhar com os dedos dos pés).

Ferramentas padronizadas, escalas de classificação e avaliações

De DSM-5 critérios de diagnóstico, nenhuma ferramenta padronizada é necessária para diagnosticar o transtorno do espectro do autismo. No entanto, uma série de ferramentas, como questionários padronizados e escalas de avaliação, entrevistas com os pais e avaliações diretas (incluindo transtorno do espectro do autismo-ferramentas específicas), podem ajudar a esclarecer o perfil de diagnóstico (TABELA 12-4)

Um diagnóstico preciso do transtorno do espectro do autismo requer avaliações padronizadas de cognição, função adaptativa e habilidades de fala e linguagem para ajudar os médicos a distinguir atrasos globais de déficits limitados ou direcionados às habilidades de linguagem e comunicação social.<sup>36,37,41</sup> Crianças com transtorno do espectro do autismo podem ter atrasos globais, mas terão déficits mais extremos de socialização e comunicação. Avaliações cognitivas e de linguagem formais também são necessárias para determinar especificadores exigidos no DSM-5 e deve ser considerado ao atribuir o diagnóstico. Em alguns casos, uma avaliação de terapia ocupacional para problemas sensoriais é útil. Uma compreensão da criança é específico

### CASO 12-3

Menina de 3 anos com transtorno do espectro autista com alterações cognitivas e de linguagem foi encaminhada por seu pediatra para avaliação neurológica. Sua história médica anterior revelou que ela nasceu em um país com poucos recursos e teve convulsões de início precoce e atraso no desenvolvimento. Sua mãe teve dificuldade em descrever a sintomatologia da convulsão que a paciente experimentou quando criança e, infelizmente, nenhum registro estava disponível. Ela estava sob medicação, mas foi suspensa após 6 meses, e as convulsões não voltaram. No entanto, ela havia desenvolvido recentemente alguns novos feitiços com parada comportamental e falta de resposta. O exame físico revelou macrocefalia e lesões hipopigmentadas vistas no tronco em Wood's exame da lâmpada s. Dados os diagnósticos de transtorno do espectro do autismo, atraso global de desenvolvimento, convulsões e achados do exame, suspeitou-se de complexo de esclerose tuberosa.

Um EEG mostrou picos multifocais e uma convulsão eletroclínica, e uma ressonância magnética do cérebro revelou tubérculos e nódulos subependimários. Portanto, os especificadores de diagnóstico de transtorno do espectro do autismo foram alterados para incluir uma associação com o complexo de esclerose tuberosa e epilepsia. As recomendações incluíram o início do tratamento anticonvulsivante; vigilância médica para complexo de esclerose tuberosa-condições associadas; aconselhamento genético; e intervenções intensivas de discurso, educacionais e comportamentais para o transtorno do espectro do autismo.

#### COMENTE

Esse caso exemplifica a importância de um exame físico cuidadoso, que, neste caso, apontou para uma etiologia distinta. Ele também ilustra como usar os especificadores no diagnóstico.

áreas de pontos fortes e fracos nesses domínios de desenvolvimento também são importantes para o planejamento de tratamento sob medida.

## Avaliação da Etiologia

Descartar doenças tratáveis é importante em todas as crianças. A avaliação audiológica formal deve ser realizada em todas as crianças com atraso de linguagem e diagnóstico (ou suspeita) de transtorno do espectro do autismo.<sup>36,37,41</sup> O teste de chumbo deve ser feito para todas as crianças com atrasos no desenvolvimento e aquelas ainda em um estágio de desenvolvimento oromotor ou com pica.<sup>36,37</sup>

O neurologista tem um papel importante na identificação de possíveis síndromes neurogenéticas ou metabólicas em indivíduos com diagnóstico de transtorno do espectro do autismo e deve estar ciente dos fenótipos que podem ser sugestivos de síndromes específicas. Síndromes e distúrbios neurogenéticos ocorrem em cerca de 10% a 20% das crianças com distúrbio do espectro do autismo.<sup>24</sup> Por exemplo, crianças com síndrome de fragileX, complexo de esclerose tuberosa, síndrome de duplicação 15q, neurofibromatose, síndrome de Angelman, síndrome de Prader-Willi, síndrome de Down e síndrome de Williams têm taxas mais altas de autismo do que na população em geral.<sup>37</sup>

O microarray cromossômico é recomendado para todos os indivíduos com transtorno do espectro do autismo.<sup>37,40,42</sup> O teste do X frágil é comumente realizado, embora seja importante observar que existem recomendações conflitantes sobre se a análise do X frágil deve ser oferecida a todos os pacientes com transtorno do espectro do autismo, apenas meninos ou apenas aqueles com transtorno do espectro do autismo e comprometimento cognitivo.

O rendimento do teste genético é maior em pessoas com características sindrômicas, dismorfologia ou deficiência intelectual.<sup>40</sup> Testes etiológicos adicionais, incluindo análises de mutação gênica, devem ser considerados para crianças se existirem preocupações com uma síndrome neurogenética ou metabólica específica ou se a criança tiver uma história de regressão do desenvolvimento. As diretrizes do American College of Medical Genética e Genômica incluem estimativas de rendimento diagnóstico que podem ser discutidas com as famílias. O aconselhamento genético deve ser oferecido a todas as famílias.<sup>40</sup>

Testes etiológicos adicionais, incluindo testes metabólicos, EEG e neuroimagem / RM do cérebro, não são recomendados como tratamento padrão, mas devem ser considerados para algumas crianças com base em características fenotípicas individuais.<sup>36,37,40,41</sup> O EEG deve ser considerado se houver preocupação com convulsões clínicas ou subclínicas ou no cenário de regressão para avaliar a possível síndrome de Landau-Kleffner / afasia epiléptica adquirida. Para obter mais informações sobre a síndrome de Landau-Kleffner, consulte o artigo “Encefalopatias Epilépticas” por Shaun A. Hussain, MD, MS,<sup>71</sup> nesta edição de Continuum.

A neuroimagem é indicada no contexto de microcefalia, hipertonia, exame focal ou preocupação com complexo de esclerose tuberosa ou uma condição neurodegenerativa. Andar com os dedos dos pés na ausência de evidências de espasticidade / sinais do neurônio motor superior é provavelmente comportamental e não requer neuroimagem.

Teste metabólico / mitocondrial; triagem geral para deficiências imunológicas; avaliação de toxinas, metais pesados, alergias alimentares e anticorpos celíacos; e os testes de tireoide podem ser considerados naqueles com fenótipos apropriados, mas não são recomendados rotineiramente.<sup>36</sup>

## Diagnóstico diferencial

Dificuldades sociais e de comunicação e comportamentos repetitivos são vistos em outros distúrbios médicos e do neurodesenvolvimento. O avaliador deve determinar se os sintomas prejudiciais são melhor explicados pelo transtorno do espectro do autismo ou

## PONTOS CHAVE

- De DSM-5 diagnóstico critérios, nenhuma ferramenta padronizada é necessária para diagnosticar o transtorno do espectro do autismo. No entanto, um número de ferramentas, como padronizado questionários e escalas de avaliação, entrevistas com os pais e avaliações diretas (incluindo transtorno do espectro do autismo-ferramentas específicas), podem ajudar a esclarecer o perfil de diagnóstico.
- Um diagnóstico preciso de transtorno do espectro do autismo requer padronizado avaliações de cognição, habilidades adaptativas e habilidades de fala e linguagem para ajudar os médicos a distinguir atrasos globais de déficits limitados ou direcionados às habilidades de linguagem e comunicação social.
- Audiológico formal avaliação deve ser concluído em todas as crianças com atraso de linguagem e diagnóstico (ou suspeita) de transtorno do espectro do autismo.
- O teste de chumbo deve ser feito para todas as crianças com atrasos no desenvolvimento e aquelas ainda em um estágio de desenvolvimento oromotor ou com pica.
- O neurologista tem um papel importante na identificação de possíveis síndromes neurogenéticas ou metabólicas em indivíduos com diagnóstico de transtorno do espectro do autismo e devem estar cientes dos fenótipos que podem ser sugestivos de síndromes.

outra condição (TABELA 12-1) Deve-se observar que várias condições podem co-ocorrer na mesma criança.

#### Aplicando Especificadores

O histórico médico, as avaliações formalizadas, os testes auxiliares, a revisão de registros e a observação direta podem ser usados para determinar se uma criança tem comprometimento cognitivo e de linguagem e qualquer comorbidade médica ou desordem de desenvolvimento neurológico que devem ser designados como especificadores. Embora alguns desses sintomas possam não ser específicos do transtorno do espectro do autismo, eles são importantes para documentar porque podem representar morbidade significativa no paciente e podem ser alvos para intervenções específicas.

## GESTÃO GERAL DE TRANSTORNO DO ESPECTRO DO AUTISMO

Quando uma criança é diagnosticada com transtorno do espectro do autismo, tempo adequado deve ser disponibilizado para responder às perguntas, orientar a família em relação às opções de tratamento e serviço e fazer os encaminhamentos apropriados. Todas as famílias devem receber informações e apoio e devem ser fornecidos com materiais acessíveis. Vários recursos estão disponíveis, incluindo aqueles disponíveis online de vários recursos governamentais (por exemplo, o CDC e os Institutos Nacionais de Saúde [NIH]) e fundações e grupos privados (por exemplo, Autism Speaks, Autism Society of America, American Academy of Pediatrics). As famílias também devem ser encaminhadas e receber informações sobre os centros locais de apoio ao autismo, disponíveis na maioria dos estados.

O relatório de avaliação escrito é freqüentemente usado pelas famílias para defender serviços, terapias e programas educacionais. Portanto, deve fornecer documentação específica dos achados da avaliação diagnóstica e recomendações baseadas em evidências para o tratamento. As recomendações devem ser detalhadas e adaptadas à criança's necessidades individuais de desenvolvimento.

As terapias comportamentais e educacionais são a base do tratamento para o transtorno do espectro do autismo.<sup>38,41,72</sup> Crianças menores de 3 anos de idade devem ser avaliadas pela equipe de intervenção precoce e um plano de serviço familiar individualizado (IFSP) deve ser desenvolvido. Eles devem ser encaminhados tanto para serviços gerais de desenvolvimento quanto para serviços intensivos em autismo. Crianças com mais de 3 anos de idade devem ser encaminhadas à escola pública local para uma avaliação escolar para determinar a elegibilidade para educação especial (freqüentemente referida como uma equipe ou avaliação central). A maioria das crianças com transtorno do espectro do autismo será considerada elegível para serviços por meio de um programa de educação individualizado (IEP) por meio da Lei de Educação de Indivíduos com Deficiências (IDEA). Algumas crianças podem receber acomodações sob um plano 504 por meio da Lei de Reabilitação de 1973. Serviços domiciliares também podem ser acessados por meio do IFSP, IEP ou seguro de saúde público ou privado.-terapias comportamentais relacionadas. Recentemente, os Centros de Serviços Medicare e Medicaid exigiram cobertura de seguro público para serviços de transtorno do espectro do autismo também.

As Recomendações do Conselho Nacional de Pesquisa para Educar Crianças com Autismo incluem pelo menos 25 horas de tempo total de serviço, instrução individualizada máxima com uma proporção baixa de alunos por professor e envolvimento dos pais / família. Essas recomendações estão disponíveis para download gratuito na National Academies Press ([nap.edu/catalog/10017/educating-children-withautism](http://nap.edu/catalog/10017/educating-children-withautism)) e pode ser consultado ao defender os serviços apropriados.<sup>72</sup>

## Terapia Comportamental

Pesquisas têm mostrado consistentemente que intervenções comportamentais intensivas precoces podem ajudar crianças pequenas com transtorno do espectro do autismo a ganhar habilidades e melhorar os resultados de longo prazo.<sup>72-74</sup> A análise comportamental aplicada (ABA) é atualmente considerada o tratamento padrão-ouro para o transtorno do espectro do autismo. ABA é uma metodologia baseada nos princípios da teoria de aprendizagem que ensina habilidades e diminui comportamentos desadaptativos por meio de repetição e reforço. Ele pode ser usado para melhorar a comunicação, socialização, comportamentos adaptativos e cognição.<sup>72,75</sup>

ABA pode ser entregue em um ambiente clínico ambulatorial, em casa ou na escola. Vários tipos de terapias comportamentais estão disponíveis, incluindo treinamento experimental discreto (ABA tradicional) e híbridos baseados em ABA, como o Early Start Denver Model (ESDM)<sup>73</sup> e tratamento de resposta pivô (PRT).<sup>76</sup> Abordagens naturalísticas também estão disponíveis, como Floortime.<sup>77</sup> Alguns desses modelos incorporam os pais como intervencionistas. Intervenções comportamentais baseadas em brincadeiras e social-pragmáticas também são usadas para direcionar os déficits básicos do autismo de envolvimento social, pensamento emocional e habilidades sociais. Tratamento e Educação de Crianças Autistas e com Deficiência de Comunicação Relacionada (TEACCH) é um método de ensino estruturado que é especialmente útil para alunos visuais.<sup>78</sup>

## Serviços e terapias aliadas

Fonoaudiologia e uma abordagem de comunicação total envolvendo o uso de gestos e sinais (American Sign Language), sistemas de comunicação de troca de imagens (PECS), placas de comunicação, suportes visuais e tecnologia assistiva e dispositivos podem ser usados para apoiar a comunicação funcional. A terapia ocupacional pode ser útil para atender às necessidades de habilidades adaptativas, necessidades sensoriais e suporte motor / visuomotor fino. Embora não existam muitas evidências baseadas em pesquisas para apoiar a maioria das técnicas de integração sensorial, algumas técnicas e ferramentas podem ser úteis para algumas crianças, como o uso de escovas, coletes com pesos e brinquedos sensoriais. O desenvolvimento de habilidades sociais também pode ser facilitado pelo uso de grupos de habilidades sociais. Alguns programas escolares têm “bando de almoço” grupos e grupos de habilidades sociais também estão disponíveis na comunidade.

## Aconselhamento

Naqueles com inteligência média e habilidades de linguagem típicas, as metodologias de aconselhamento podem ser empregadas com sucesso para os principais sintomas de rigidez e inflexibilidade, bem como transtornos psiquiátricos comórbidos (por exemplo, depressão, ansiedade) e desregulação comportamental. Embora o uso de psicoterapia seja obviamente limitado para indivíduos com linguagem e comprometimento cognitivo, as técnicas de terapia cognitivo-comportamental (TCC) foram modificadas para uso com a população de transtorno do espectro do autismo com bons resultados.<sup>79</sup>

## Terapias Farmacológicas

Atualmente, nenhum medicamento é aprovado pela FDA (Food and Drug Administration) para o tratamento dos principais sintomas do transtorno do espectro do autismo; esta é uma área de necessidade não atendida e de pesquisa ativa. No entanto, até dois terços das crianças com transtorno do espectro do autismo usam medicamentos psicoativos para tratar sintomas prejudiciais associados ao transtorno do espectro do autismo,<sup>80,81</sup> e o uso de medicamentos aumenta com a idade.<sup>82</sup>

Transtornos comportamentais ou psiquiátricos concomitantes são comuns no transtorno do espectro do autismo, como TDAH (com falta de consciência de segurança), ansiedade, agressão / irritabilidade e comportamento autolesivo. Medicamentos usados em outros

## PONTOS CHAVE

- O rendimento da genética teste para transtorno do espectro do autismo é maior naqueles que têm síndrome síndrômica características, dismorfologia ou presença de deficiência intelectual. Adicional Testes etiológicos, incluindo análises de mutação genética, devem ser considerados para crianças se existirem preocupações com uma síndrome neurogenética ou metabólica específica ou se a criança tiver uma história de regressão do desenvolvimento.

- O avaliador deve determinar se social e comunicação dificuldades e comportamentos repetitivos são mais bem explicados pelo espectro do autismo distúrbio ou outro médico ou neurodesenvolvimento transtorno.

- Comportamental e terapias educacionais são a base do tratamento para o espectro do autismo transtorno.

- The National Research As recomendações do conselho para educar crianças com autismo incluem pelo menos 25 horas de tempo total de serviço, instrução individualizada máxima com baixa proporção professor / aluno e envolvimento dos pais / família.

- Comportamento aplicado análise, uma metodologia baseada nos princípios da teoria de aprendizagem que ensina habilidades e diminui comportamentos desadaptativos através da repetição e reforço, é atualmente considerado o ouro tratamento padrão para transtorno do espectro do autismo.



## PONTOS CHAVE

- Atualmente não os medicamentos são aprovados pela US Food and Drug Administration para o tratamento dos principais sintomas do transtorno do espectro do autismo; no entanto, a risperidona e o aripiprazol são aprovados especificamente para tratar os sintomas de irritabilidade e agressão em crianças.
- Coocorrência comportamental ou transtornos psiquiátricos são comuns no transtorno do espectro do autismo. Medicamentos usados em outros tratamentos psiquiátricos distúrbios podem ser eficazes em indivíduos com autismo transtorno do espectro também.
- Crianças com autismo transtorno do espectro tende a experimentar mais lado efeitos de medicamentos; portanto, medicação ensaios de dosagem devem “comece baixo e vá devagar.”

os transtornos psiquiátricos também podem ser eficazes em indivíduos com transtorno do espectro do autismo. Os únicos dois medicamentos aprovados pela FDA para uso nessa população são a risperidona e o aripiprazol, ambos antipsicóticos atípicos e aprovados especificamente para o tratamento de irritabilidade e agressão em crianças com transtorno do espectro do autismo. Outros medicamentos são usados para tratar os sintomas de ocorrência comum, como ansiedade ou TOC (inibidores seletivos da recaptação da serotonina [SSRIs]); Sintomas de TDAH de impulsividade, hiperatividade e desatenção (alfa agonistas, estimulantes); disfunção do sono (melatonina ou sedativos); e transtornos de humor (SSRIs, neurolépticos atípicos e estabilizadores de humor). Crianças com transtorno do espectro autista tendem a experimentar mais efeitos colaterais de medicamentos; portanto, os ensaios de dosagem de medicamentos devem “comece baixo e vá devagar.” Para medicamentos comumente usados, as doses publicadas podem ser usadas, embora a dose inicial seja frequentemente mais baixa do que as recomendações de dosagem publicadas.

## Medicina complementar e alternativa

Tratamentos como modificações dietéticas, vitaminas e suplementos, acupuntura, quiropraxia, quelação, oxigênio hiperbárico e agentes imunológicos são amplamente usados por famílias em crianças com transtorno do espectro do autismo. Até o momento, existe pesquisa científica inadequada revisada por pares para apoiar esses tratamentos.<sup>83</sup> Os médicos que tratam devem perguntar sobre o uso desses tratamentos e fornecer orientações sobre os possíveis efeitos colaterais ou danos. Mesmo que não sejam considerados prejudiciais, muitos tratamentos de medicina complementar e alternativa podem ser caros. As famílias devem receber informações sobre a falta de dados controlados disponíveis, mas isso deve ser feito de maneira não crítica, e recursos e informações devem ser fornecidos às famílias sobre como avaliar e monitorar tratamentos alternativos. As famílias devem ser avisadas de que os tratamentos de medicina complementar e alternativa não devem substituir os tratamentos comportamentais comprovados.

## CONCLUSÃO

O transtorno do espectro do autismo é um transtorno heterogêneo complexo, com sintomas de déficits de comunicação social e comportamentos restritos / repetitivos que estão presentes no início do desenvolvimento e geralmente duram a vida toda. As deficiências afetam significativamente a criança's capacidade de funcionar tanto em casa quanto na comunidade. Devido à natureza neurodesenvolvimental da doença, os neurologistas são frequentemente chamados para fazer o diagnóstico e realizar uma avaliação etiológica. Os neurologistas também podem gerenciar principalmente comorbidades neurológicas e podem servir como uma casa médica para o cuidado geral do paciente com transtorno do espectro do autismo. Para ajudar nessa tarefa, este artigo revisou os principais sintomas, comorbidades e etiologias propostas e forneceu uma abordagem para a visita ao consultório com perguntas para a avaliação diagnóstica, recomendações para investigação e um resumo das abordagens de tratamento.

## REFERÊNCIAS

- 1 Christensen DL, Baio J, Van Naarden Braun K., et al. Prevalência e características do transtorno do espectro do autismo em crianças de 8 anos-Rede de monitoramento de autismo e deficiências de desenvolvimento, 11 locais, Estados Unidos, 2012. *MMWR Surveill Summ* 2016; 65 (3): 1-23. doi: 10.15585 / mmwr.ss6503a1.
- 2 Força-Tarefa da American Psychiatric Association sobre DSM-IV. Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais, 4ª ed, revisão de texto (DSM-IV-TR). Washington, DC: American Psychiatric Association, 2000.

- 3 American Psychiatric Association. Diagnóstico e manual estatístico de transtornos mentais, 5ª ed (DSM-5). Washington, DC: American Psychiatric Association, 2013.
- 4 Baron-Cohen S, Leslie AM, Frith U. Does the criança autista tem um "teoria da mente"? *Cognition* 1985; 21 (1): 37-46. doi: 10.1016 / 0010-0277 (85) 90022-8
- 5 Fombonne E. Levantamentos epidemiológicos do autismo e outros transtornos invasivos do desenvolvimento: uma atualização. *J Autism Dev Disord* 2003; 33 (4): 365-382. doi: 10.1023 / A: 1025054610557 .
- 6 Pavone P, Incorpora G, Fiumara A, et al. Epilepsia não é uma característica proeminente do autismo primário. *Neuropediatrics* 2004; 35 (4): 207-210. doi: 10.1055 / s-2004-821079.
- 7 Miles JH, Takahashi TN, Bagby S, et al. Autismo essencial versus complexo: definição de subtipos prognósticos fundamentais. *Am J Med Genet A* 2005; 135 (2): 171-180. doi: 10.1002 / ajmg.a.30590.
- 8 Amiet C, Gourfinkel-An I, Bouzamondo A, et al. A epilepsia no autismo está associada à deficiência intelectual e gênero: evidências de uma meta-análise. *Biol Psychiatry* 2008; 64 (7): 577-582. doi: 10.1016 / j. biopsych.2008.04.030.
- 9 Rai D, Kerr MP, McManus S, et al. Epilepsia e comorbidade psiquiátrica: um estudo nacionalmente representativo de base populacional. *Epilepsia* 2012; 53 (6): 1095-1103. doi: 10.1111 / j. 1528-1167.2012.03500.x.
- 10 Surén P, Bakken IJ, Aase H, et al. Autismspectrum transtorno, TDAH, epilepsia e paralisia cerebral em crianças norueguesas. *Pediatrics* 2012; 130 (1): e152-e158. doi: 10.1542 / peds.2011-3217.
- 11 Clarke DF, Roberts W., Daraksan M, et al. O prevalência de transtorno do espectro autista em crianças pesquisadas em uma clínica terciária de epilepsia. *Epilepsia* 2005; 46 (12): 1970-1977. doi: 10.1111 / j.1528-1167.2005.00343.x.
- 12 El Achkar CM, Spence SJ. Características clínicas de crianças e jovens adultos com transtorno do espectro do autismo e epilepsia concomitantes. *Epilepsy Behav* 2015; 47: 183-190. doi: 10.1016 / j.yebeh.2014.12.022.
- 13 Mazurek MO, Engelhardt CR, Hilgard J, Sohl K. Uso de mídia eletrônica na hora de dormir e sono em crianças com transtorno do espectro do autismo. *J Dev Behav Pediatr* 2016; 37 (7): 525-531. doi: 10.1097 / DBP.0000000000000314.
- 14 Elrod MG, Hood BS. Diferenças de sono entre crianças com transtornos do espectro do autismo e pares com desenvolvimento típico: uma meta-análise. *J Dev Behav Pediatr* 2015; 36 (3): 166-177. doi: 10.1097 / DBP.0000000000000140.
- 15 Malow BA, Byars K., Johnson K, et al. Uma prática caminho para a identificação, avaliação e tratamento da insônia em crianças e adolescentes com transtornos do espectro do autismo. *Pediatrics* 2012; S106-S124. doi: 10.1542 / peds.2012-0900I.
- 16 Ming X, Brimacombe M, Wagner GC. Prevalência de deficiência motora em transtornos do espectro do autismo. *Brain Dev* 2007; 29 (9): 565-570. doi: 10.1016 / j.braindev.2007.03.002.
- 17 Maski KP, Jeste SS, Spence SJ. Comum comorbidades neurológicas em transtornos do espectro do autismo. *Curr Opin Pediatr* 2011; 23 (6): 609-615. doi: 10.1097 / MOP.0b013e32834c9282.
- 18 Zecavati N, Spence SJ. Neurometabólico transtornos e disfunção em transtornos do espectro do autismo. *Curr Neurol Neurosci Rep* 2009; 9 (2): 129-136. doi: 10.1007 / s11910-009-0021-x.
- 19 Buie T, Campbell DB, Fuchs GJ 3rd, et al. Avaliação, diagnóstico e tratamento de distúrbios gastrointestinais em indivíduos com TEA: um relatório de consenso. *Pediatrics* 2010; 125 (supl 1): S1-S18. doi: 10.1542 / peds. 2009-1878C.
- 20 King BH. Comorbidades psiquiátricas em distúrbios do neurodesenvolvimento. *Curr Opin Neurol* 2016; 29 (2): 113-117. doi: 10.1097 / WCO.0000000000000299.
- 21 van Steensel FJA, Bögels SM, Perrin S. Transtornos de ansiedade em crianças e adolescentes com transtornos do espectro autista: uma meta-análise. *Clin Child Fam Psychol Rev* 2011; 14 (3): 302-317. doi: 10.1007 / s10567-011-0097-0
- 22 Skokauskas N, Gallagher L. Psychosis, afetivo transtornos e ansiedade no transtorno do espectro autista: prevalência e considerações nosológicas. *Psychopathology* 2010; 43 (1): 8-16. doi: 10.1159 / 000255958.
- 23 Geschwind DH, Levitt P. Espectro do autismo desordens: síndromes de desconexão do desenvolvimento. *Curr Opin Neurobiol* 2007; 17 (1): 103-111. doi: 10.1016 / j.conb.2007.01.009.
- 24 Bourgeron T. Conhecimento atual sobre o genética do autismo e proposições para pesquisas futuras. *CR Biol* 2016; 339 (7): 300-307. doi: 10.1016 / j.crv.2016.05.004.
- 25 Simons Foundation Autism Research Initiative Lista de genes. [sfari.org/resource/sfari-gene](http://sfari.org/resource/sfari-gene). Acessado em 4 de dezembro de 2017.
- 26 de la Torre-Ubieta L., Won H, Stein JL, Geschwind DH. Avançar na compreensão dos mecanismos da doença do autismo por meio da genética. *Nat Med* 2016; 22 (4): 345-361. doi: 10.1038 / nm.4071.
- 27 Geschwind DH, Estado MW. Caça de genes em transtorno do espectro do autismo: a caminho da medicina de precisão. *Lancet Neurol* 2015; 14 (11): 1109-1120. doi: 10.1016 / S1474-4422 (15) 00044-7
- 28 Pinto D, Delaby E, Merico D, et al. Convergência de genes e vias celulares desreguladas em transtornos do espectro do autismo. *Am J Hum Genet* 2014; 94 (5): 677-694. doi: 10.1016 / j.ajhg.2014.03.018.

- 29 Hernandez LM, Rudie JD, Green SA, et al. Assinaturas neurais dos transtornos do espectro do autismo: insights sobre a dinâmica da rede cerebral. *Neuropsicofarmacologia* 2015; 40 (1): 171-189. doi: 10.1038 / npp.2014.172.
- 30 Just MA, Keller TA, Malave VL, et al. Autismo como um distúrbio do sistema neural: uma teoria da subconectividade frontal-posterior. *Neurosci Biobehav Rev* 2012; 36 (4): 1292-1313. doi: 10.1016 / j.neubiorev.2012.02.007.
- 31 Rubenstein JLR, Merzenich MM. Modelo de autismo: aumento da proporção de excitação / inibição nos principais sistemas neurais. *Genes Brain Behav* 2003; 2 (5): 255-267. doi: 10.1034 / j.1601-183X . 2003.00037.x.
- 32 Estes ML, McAllister AK. Imune materno ativação: implicações para transtornos neuropsiquiátricos. *Science* 2016; 353 (6301): 772-777. doi: 10.1126 / science.aag3194.
- 33 Modabbernia A, Velthorst E, Reichenberg A. Fatores de risco ambientais para autismo: uma revisão baseada em evidências de revisões sistemáticas e meta-análises. *Mol Autism* 2017; 8 (1): 13. doi: 10.1186 / s13229-017-0121-4
- 34 Mandy W., Lai MC. Revisão anual da pesquisa: o papel do meio ambiente na psicopatologia do desenvolvimento da condição do espectro do autismo. *J Child Psychol Psychiatry* 2016; 57 (3): 271-292. doi: 10.1111 / jcpp.12501.
- 35 Vogel Ciernia A, LaSalle J. A paisagem de Metilação do DNA em meio a uma tempestade perfeita de etiologias do autismo. *Nat Rev Neurosci* 2016; 17 (7): 411-423. doi: 10.1038 / nrn.2016.41.
- 36 Filipek PA, Accardo PJ, Ashwal S, et al. Parâmetro de prática: triagem e diagnóstico de autismo: relatório do Subcomitê de Padrões de Qualidade da Academia Americana de Neurologia e Sociedade de Neurologia Infantil. *Neurology* 2000; 55 (4): 468-479. doi: 10.1212 / WNL.55.4.468.
- 37 Johnson CP, Myers SM. Academia Americana de Conselho de Pediatria para Crianças com Deficiência. Identificação e avaliação de crianças com transtornos do espectro do autismo. *Pediatrics* 2007; 120 (5): 1183-1215. doi: 10.1542 / peds.2007-2361.
- 38 Myers SM, Johnson CP. Gerenciamento de crianças com transtornos do espectro do autismo. *Pediatrics* 2007; 120 (5): 1120-1182. doi: 10.1542 / peds.2007-2362.
- 39 American Academy of Pediatrics. Autismo: cuidar para crianças com transtornos do espectro do autismo, um kit de ferramentas de recursos para médicos. 2ª ed. Elk Grove Village, IL: American Academy of Pediatrics, 2012.
- 40 Schaefer GB, Mendelsohn NJ. Profissional Comitê de Práticas e Diretrizes. Avaliação genética clínica na identificação da etiologia dos transtornos do espectro do autismo: revisões de 2013 das diretrizes. *Genet Med* 2013; 15 (5): 399-407. doi: 10.1038 / gim.2013.32.
- 41 Volkmar F, Siegel M., Woodbury-Smith M., et al. Parâmetro de prática para avaliação e tratamento de crianças e adolescentes com transtorno do espectro do autismo. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2014; 53 (2): 237-257.
- 42 Satya-Murti S, Cohen BH, Michelson D. Análise de microarranjos cromossômicos para deficiência intelectual: política de cobertura de modelos. American Academy Neurology.aan.com / uploadFiles / Website\_Library\_ Ativos / Documentos / 3.Prática\_Management / 1.Reimbursement / 1.Billing\_and\_Coding / 5.Coverage\_Policies / 13% 20ChromoMicroIntelDisabil.pdf. Publicado em 2013. Acessado em 7 de dezembro de 2017. doi: 10.1016 / j.jaac.2013.10.013.
- 43 Siu AL, Bibbins-Domingo K, Grossman DC, et al. Triagem para transtorno do espectro do autismo em crianças pequenas: Declaração de recomendação da Força-Tarefa dos Serviços Preventivos dos EUA. *JAMA* 2016; 315 (7): 691-696. doi: 10.1001 / jama.2016.0018.
- 44 Declaração de Dreyer B. AAP sobre Preventiva dos EUA Declaração de recomendação final da Força Tarefa de Serviços sobre triagem de autismo. aap.org/en-us/about-the-aap / aap-press-room / Pages / AAPstatement-on-US-Preventive-Services-TaskForce-final-Recommendation-Statement-onAutism-Screening.aspx. Publicado em 16 de fevereiro, 2016. Acessado em 7 de dezembro de 2017.
- 45 Balanças Bayley N. Bayley de bebês e crianças desenvolvimento. 3ª ed, San Antonio, TX: Pearson, 2006.
- 46 Escalas Mullen E. Mullen de aprendizagem inicial. Círculo Pines, MN: AGS Edition, 1995.
- 47 Roid GH. Escalas de inteligência de Stanford Binet. 5ª ed, Itasca, IL: Riverside Publishing, 2003.
- 48 pré-escola e primária Wechsler D. Wechsler escala de inteligência. 4ª ed, San Antonio, TX: Pearson, 2012.
- 49 Wechsler D. Escala de inteligência Wechsler para crianças-4ª ed (WISC-IV). San Antonio, TX: Pearson, 2003.
- 50 Elliott CD. Escalas de diferencialidade-II. San Antonio, TX: Pearson, 2007.
- 51 Roid GH, Miller L, Pomplun M, Koch C. Leiter International Performance Scale 3rd ed, Los Angeles, CA: Western Psychological Services, 2013.
- 52 Sparrow S, Cicchetti D. The Vineland adaptativo escalas de comportamento. Boston, MA: Allyn & Bacon, 1989.
- 53 Harrison P, Oakland T. Comportamento adaptativo sistema de avaliação 2ª ed, San Antonio, TX: Pearson, 2003.
- 54 Bruininks RH, Bradley HK, Weatherman RF, Woodcock RW. SIB-R: Escalas de comportamento independente-revisado. St. Charles, IL: Riverside Publishing Company, 1996.
- 55 Dunn DM, Dunn LM. Vocabulário de imagens de Peabody teste: manual. San Antonio, TX: Pearson, 2007.
- 56 Bzoch K, League R, Brown V. Receptivo-expressivo teste de linguagem emergente: examinador's manual Austin, TX: PRO-ED, Inc, 2003.

- 57 Wiig EH, Semel E, Secord WA. Avaliação Clínica of language fundals 5th ed, San Antonio, TX: Pearson, 2013.
- 58 Phelps-Terasaki D, Phelps-Gunn T. Teste de linguagem pragmática. 2ª ed, Los Angeles, CA: Western Psychological Services, 2007.
- 59 Achenbach TM, Rescorla LA. Manual para o Formulários e perfis de pré-escola ASEBA: um sistema integrado de avaliação multi-informante. Burlington, VT: Centro de Vermont para Crianças, Jovens e Famílias, 2000.
- 60 Aman MG, Singh NN, Stewart AW, Field CJ. O Lista de verificação de comportamento aberrante: uma escala de classificação de comportamento para a avaliação dos efeitos do tratamento. *Am J Ment Defic* 1985; 89 (5): 485-491.
- 61 Einfeld SL, Tonge BJ. The Developmental Behavior Checklist: O desenvolvimento e validação de um instrumento para avaliar distúrbios comportamentais e emocionais em crianças e adolescentes com deficiência mental retardado. *J Autism Dev Disord* 1995; 25 (2): 81-104. doi: 10.1007 / BF02178498.
- 62 Lord C, Rutter M, DiLavore P, Risi S. Autism cronograma de observação diagnóstica. 2ª ed, Los Angeles, CA: Western Psychological Services, 2012.
- 63 Rutter M, Couteur ALE, Lord C. ADI-R: autismo entrevista diagnóstica-revisado: manual. Los Angeles, CA: Western Psychological Services, 2003.
- 64 Rutter M. A comunicação social questionário: manual. Los Angeles, CA: Western Psychological Services, 2003.
- 65 Constantino JN. Escala de resposta social 2ª ed, Los Angeles, CA: Western Psychological Services, 2012.
- 66 Schopler E, Van Bourgondien ME. Infância escala de avaliação do autismo. 2ª ed, Los Angeles, CA: Western Psychological Services, 2010.
- 67 Gilliam JE. Gilliam Autism Rating Scale - terceiro edição (GARS-3). Austin, TX: PRO-ED, Inc, 2014.
- 68 Westby C. Avaliação de cognitivo e habilidades de linguagem por meio do jogo. *Lang Speech Hear Serv Sch* 1980; 154-168. doi: 10.1044 / 0161-1461.1103.154.
- 69 Centros para Controle e Prevenção de Doenças. Aprenda os sinais. Aja cedo. Milestones. [cdc.gov/ncbddd/actearly/milestones/index.html](http://cdc.gov/ncbddd/actearly/milestones/index.html). Atualizado em 18 de agosto de 2016. Acessado em 7 de dezembro de 2017.
- 70 Fombonne E, Rogé B, Clavier J, et al. Microcefalia e macrocefalia no autismo. *J Autism Dev Disord* 1999; 29 (2): 113-119. doi: 10.1023 / A: 1023036509476.
- 71 Hussain SA. Encefalopatias epilépticas. *Continuum (Minneapolis)* 2018; 24 (1 neurologia infantil): 171-185
- 72 National Research Council, Division of Behavioral e Ciências Sociais e Educação. Educar crianças com autismo. Washington, DC: National Academies Press, 2001.
- 73 Dawson G, Rogers S, Munson J, et al. Randomizado, ensaio controlado de uma intervenção para crianças com autismo: o Early Start Denver Model. *Pediatrics* 2010; 125 (1): e17-e23. doi: 10.1542 / peds.2009-0958.
- 74 Reichow B. Visão geral das meta-análises no início intervenção comportamental intensiva para crianças pequenas com transtornos do espectro do autismo. *J Autism Dev Disord* 2012; 42 (4): 512-520. doi: 10.1007 / s10803-011-1218-9
- 75 Schreibman L, Dawson G, Stahmer AC, et al. Intervenções comportamentais de desenvolvimento naturalista: tratamentos empiricamente validados para transtorno do espectro do autismo. *J Autism Dev Disord* 2015; 45 (8): 2411-2428. doi: 10.1007 / s10803-015-2407-8
- 76 Koegel RL, Kern Koegel L. Pivotal response tratamentos para autismo: comunicação, desenvolvimento social e acadêmico. Baltimore, MD: Brookes Publishing Company, 2006.
- 77 Greenspan SI, Weider S. Envolvendo o autismo: usando a abordagem do floortime para ajudar as crianças a se relacionar, comunicar e pensar. Cambridge, MA: Da Capo Press, 2009.
- 78 Mesibov GB, Shea V, Schopler E. The TEACCH abordagem aos transtornos do espectro do autismo. Nova York, NY: Springer Science + Business Media, Inc, 2005.
- 79 Danial JT, Wood JJ. Terapia cognitiva comportamental para crianças com autismo. *J Dev Behav Pediatr* 2013; 34 (9): 702-715. doi: 10.1097 / DBP.0b013e31829f676c.
- 80 Schubart JR, Camacho F, Leslie D. Tendências de medicação psicotrópica entre crianças e adolescentes com transtorno do espectro do autismo no programa Medicaid. *Autism* 2014; 18 (6): 631-637. doi: 10.1177 / 1362361313497537.
- 81 Spencer D, Marshall J, Post B, et al. Psicotrópico uso de medicamentos e polifarmácia em crianças com transtornos do espectro do autismo. *Pediatrics* 2013; 132 (5): 833-840. doi: 10.1542 / peds.2012-3774.
- 82 Rosenberg RE, Mandell DS, Farmer JE, et al. Uso de medicamentos psicotrópicos entre crianças com transtornos do espectro do autismo inscritas em um registro nacional, 2007-2008. *J Autism Dev Disord* 2010; 40 (3): 342-351. doi: 10.1007 / s10803-009-0878-1
- 83 Levy SE, Hyman SL. Complementar e tratamentos de medicina alternativa para crianças com espectro autista desordens. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am* 2015; 24 (1): 117-143. doi: 10.1016 / j.chc.2014.09.004.