



DIAGNÓSTICO CLÍNICO E GENÉTICO SOBRE O TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA

MAYSA KINZKOWSKI¹
SILMARA APARECIDA BONANI DE OLIVEIRA²

RESUMO: O Transtorno do Espectro Autismo (TEA) é classificado como um transtorno do neurodesenvolvimento definido como desenvolvimento atípico, manifestações comportamentais, interação social e problemas com comunicação. Padrões comportamentais repetitivos e estereotipados que podem representar limitações de interesses e atividades. TEA começa na infância e permanece ao longo da vida e na maioria dos casos, essas condições são evidentes até o segundo ano de vida. Apesar de todos os avanços na neurociência e em genética, ainda não foi possível estabelecer um modelo que explica a etiologia e a fisiopatologia do TEA. Diagnosticar o autismo é fundamental tanto no tratamento do indivíduo que sofre da doença quanto para os pais que convivem e ensinam essas crianças. Ainda não se sabe a causa real e conseqüentemente não há cura. Já a etiologia do TEA não é totalmente compreendida, e a pesquisa científica tem se aprofundado no estudo da genética, analisando as mutações espontâneas que podem ocorrer durante o desenvolvimento fetal e a hereditariedade genética dos pais para os filhos. Diferentes classes de medicamentos têm sido utilizadas em intervenções farmacoterapêuticas no TEA na tentativa de controlar os sintomas. Entre os medicamentos estão inclusos os antidepressivos, estimulantes, antipsicóticos, ansiolíticos e estabilizadores de humor. O objetivo deste estudo foi revisar a literatura sobre o diagnóstico clínico e genético do TEA. Foi possível concluir que o autismo é um transtorno que ainda não tem sua etiologia concluída, mas, com os avanços da neurociência, essa causa pode estar cada vez mais próxima de ser conquistada. Em relação aos procedimentos metodológicos este estudo foi elaborado através de uma revisão bibliográfica, com caráter descritivo e abordagem qualitativa que aborda o tema diagnóstico clínico e genético sobre o TEA, com recorde temporal de 2000 a 2023.

PALAVRAS-CHAVE: Autista; Diagnóstico; Políticas públicas; Transtorno do espectro autista.

CLINICAL AND GENETIC DIAGNOSIS ABOUT AUTISTIC SPECTRUM DISORDER

ABSTRACT: Autism Spectrum Disorder (ASD) is in fact classified as a neurodevelopmental disorder that is defined as atypical development, behavioral manifestations, social interaction and communication problems, repetitive and stereotyped behavioral patterns, which may represent limitations of interests and activities. ASD begins in childhood and continues throughout life. In most cases, these conditions are evident by the fifth year of life. Despite all the advances in neuroscience and genetics, it has not yet been possible to establish a model that explains the etiology and pathophysiology of ASD, although different studies have shown associated neurobiological and genetic alterations, as well as epigenetic and environmental

¹ Acadêmica de Graduação. Curso de Biomedicina, Centro Universitário Fasipe - UNIFASIFE. Endereço eletrônico: maysakinzkowski@gmail.com.

² Professora Mestra em Ciências Ambientais. Curso de Biomedicina, Centro Universitário Fasipe - UNIFASIFE. Endereço eletrônico: silbonani@yahoo.com.br



factors involved. Diagnosing autism is fundamental both in the treatment of the individual who suffers from the disease and for the parents who live with and teach these children, although many studies have been carried out, the real cause is still unknown and, consequently, there is no cure. The etiology of ASD is not fully understood, and scientific research has delved deeper into the study of genetics, analyzing the spontaneous mutations that can occur during fetal development and the genetic inheritance from parents to children. Different classes of drugs have been used in pharmacotherapeutic interventions in ASD in an attempt to control symptoms, among these drugs are included, antidepressants, stimulants, antipsychotics, anxiolytics and mood stabilizers. The aim of this study will be to review the literature on the clinical and genetic diagnosis of ASD. Consequently, the specific objectives will be to discuss ASD and its etiology, point out the genetic aspects of ASD, demonstrate the importance of clinical diagnosis and genetic diagnosis for Autism, and discuss the importance of early diagnosis. Regarding the methodological procedures, this study will be elaborated through a bibliographic review, with a descriptive character and a qualitative approach that addresses the topic of clinical and genetic diagnosis of ASD. Doing research in the period between 2000 to 2023.

KEYWORDS: Autistic; Diagnosis; Public policy; Autistic Spectrum Disorder.

1. INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição do neurodesenvolvimento identificada por uma ampla variedade de desafios sociais, de comunicação e comportamentais. As características do TEA podem variar amplamente entre indivíduos, desde quadros mais leves até mais graves (STEFFEN et al., 2019). O TEA é quatro vezes mais prevalente no sexo masculino do que no sexo feminino (ZANON; BACKES; BOSA 2014).

Segundo um novo documento do CDC (Centros de Controle e Prevenção de Doenças), divulgado em maio de 2020, em 2004, era de que 1 pessoa em 166 tinha TEA, em 2012 esse número era de 1 em 88, em 2018 passa para 1 em 59 e, em publicação que ocorreu em 2020, a prevalência é de 1 em 54. Ou seja, os dados divulgados pelo CDC, mostram que para cada 54 pessoas, 1 desenvolve o TEA (FELTRIN; OLIVEIRA; CASTRO, 2021).

Embora ainda não tenha sido descoberta a sua real causa, acredita-se que possa ter origem de infecções, medicações, uso de drogas, ou deficiência de vitamina D durante a gestação e com o passar dos anos, com a evolução da tecnologia genômica estima-se que o TEA possa ser um transtorno hereditário, mediante a essa descoberta ser de grande relevância ao entendimento dos fatores genéticos (MAIA, et al., 2022).

O diagnóstico clínico engloba uma junção de exames genéticos como o Cariótipo, o teste do X-Frágil, a Análise Genômica Microarray (CGH- ARRAY) e o Sequenciamento Completo do Exoma. Esses exames genéticos podem fornecer informações valiosas sobre possíveis causas genéticas do autismo em alguns casos (SERTIÉ, 2019).

Apesar de todos os avanços na neurociência e em genética, ainda não foi possível estabelecer um modelo que explica a etiologia e a fisiopatologia do TEA, embora diferentes estudos apresentaram alterações neurobiológicas e genéticas associadas, bem como fatores epigenéticos e ambientais envolvidos (CORREIA, et al., 2021). Acredita-se que nos últimos 10 anos os casos de crianças com o TEA vêm crescendo (BRASIL, 2017).

Diagnosticar o autismo é fundamental tanto no tratamento do indivíduo que sofre da doença quanto para os pais que convivem e ensinam essas crianças, embora já tenham



realizados muitos estudos, ainda não se conhece a etiologia e conseqüentemente a cura dessa patologia.

O (TEA) é uma condição complexa, variável e individualizada, o que torna seu diagnóstico uma tarefa delicada e multidisciplinar. Não existe ainda um exame de genética padrão ouro, o que faz com que os profissionais se aprofundem fortemente na avaliação clínica comportamental. O Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-5), é uma referência importante nesse processo, fornecendo critérios comportamentais que ajudam os profissionais a identificarem sinais consistentes com o TEA (BARBOSA; MORANIDI, 2022; RISSATO, 2022; SULKES, 2022).

A abordagem holística, que leva em consideração a individualidade de cada pessoa no espectro, é fundamental para oferecer suporte adequado e desenvolver intervenções personalizadas. O estudo contínuo sobre o autismo é crucial para melhorar a qualidade de vida das pessoas autistas, promovendo uma sociedade mais inclusiva e capacitando famílias, cuidadores e profissionais de saúde a oferecerem o melhor suporte possível.

2. REVISÃO A LITERATURA

2.1 Transtorno do Espectro Autista

O TEA é classificado como sendo uma perturbação complexa do desenvolvimento comportamental de múltiplas origens, combinando causas genéticas e ambientais, que se apresentam em vários graus de severidade (RUTER, 2011). Deste modo, refletindo que esta perturbação compromete regiões de neurodesenvolvimento que são, portanto, responsáveis pela interação social e comportamento, quando não são diagnosticadas previamente, tende a afetar o desenvolvimento da pessoa durante toda a vida (ZANON; BACKES; BOSA, 2014).

Segundo Malheiros et al. (2017), nos Estados Unidos, são identificados diversos casos de crianças com uma idade média de 3 e 4 anos (APA, 2014). Assim, o autor discorre ainda que no país, uma para cada 160 crianças são diagnosticadas com TEA, pelo que se considera que 2 milhões de indivíduos são portadores dessa condição (OPA, 2017).

2.1.1 Etiologia

Há uma considerável concordância entre os especialistas no assunto de que o TEA acontece devido às disfunções do Sistema Nervoso Central (SNC), tais desordens acarretam a um padrão de desenvolvimento da criança (SILVA; MULICK, 2009; STEFFEN, et al. 2019). Diversas pesquisas têm sugerido uma possível associação entre a exposição pré-natal ao ácido valproico e o risco de autismo. No entanto, é importante ressaltar que esse risco absoluto ainda é considerado baixo (EVANGELHO et al., 2021).

O TEA tem se relacionado a marcadores que são presentes em quase todos os cromossomos, sendo o 7q22 a região mais afetada por possuir o gene RELN que codifica uma proteína Reelin que apresenta alterações que afetam o desenvolvimento cerebelar e cortical. Um estudo da Universidade de São Paulo em 2017 em que realizou-se uma investigação através de dentes de leite doados por portadores e não portadores de autismo, foi confirmado que a inflamação em células cerebrais conhecidas como astrócitos poderiam estar relacionadas ao desenvolvimento de uma forma grave de TEA. Além disso, o controle dessa inflamação reverteu as alterações causadas nos neurônios, células que tem a responsabilidade de transmissão e armazenamento de informações no cérebro e que são mais jovens no Autismo (SANTOS; MELO, 2018; STEFFEN et al. 2019).



2.1.2 Aspectos Genéticos do Transtorno do Espectro Autista

Para Steffen et al. (2019), os recentes avanços no campo da genética, como triagem e investigações do genoma de indivíduos, parentes e probandos, afetados pelo TEA, permitiram a detecção de bases genéticas heterogêneas e complexas da deficiência e, em parte, o entendimento de processos que resultam em diferentes fenótipos. Embora o progresso dos estudos genéticos seja grande e expressivo, nenhum gene foi detectado como uma causa real do autismo. Muitos genes foram associados ao distúrbio, no entanto, entre os indivíduos que compartilham o distúrbio, não há um único alelo em comum (STEFFEN et al., 2019).

Ainda que o TEA têm um forte componente hereditário, o que significa que há uma predisposição genética para o desenvolvimento desses transtornos, a sua genética é complexa e não se ajusta às leis mendelianas clássicas de herança, como a herança dominante ou recessiva ligada ao cromossomo X (BRAGA, 2018). Desse modo, os Transtornos do Espectro do Autismo (TEA) são amplamente considerados como um exemplo de uma condição complexa que envolve a interação de múltiplos genes em diferentes cromossomos, e esses genes tendem a ter efeitos moderados na predisposição para o autismo. Além disso, os estudos contemporâneos têm destacado a importância da influência do ambiente na manifestação dos TEA (STOCK, 2018).

Novos métodos de alta resolução para detectar alterações no número de cópias em todo o genoma estão sendo amplamente aplicados em estudos clínicos e de pesquisa, tendo revolucionado a capacidade de identificar e entender melhor as variações genômicas (LISIK, 2015).

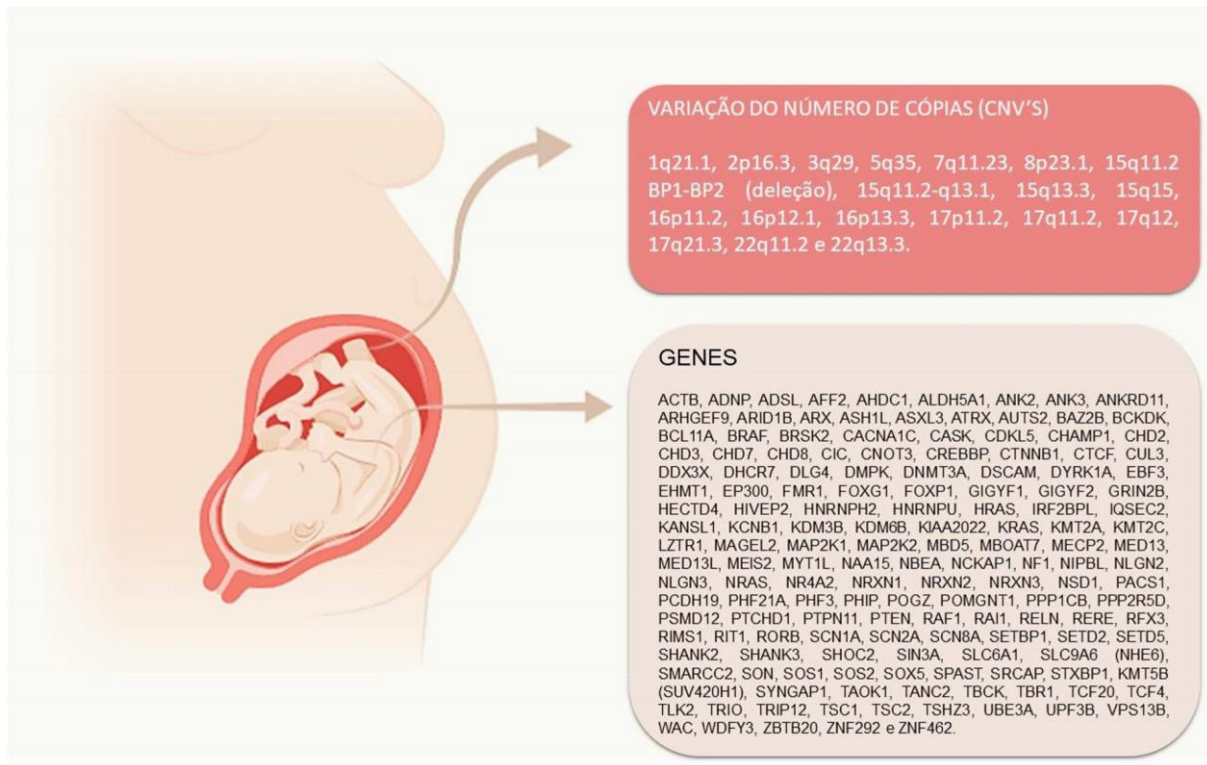
Genes de risco envolvem principalmente CNVs (*copy number variations*) e alterações de promotores (quando confirmados como patogênicos). No TEA, as categorias primárias com probabilidade de ter alelos de risco verdadeiros são genes neurotransmissores, genes sinápticos, genes mitocondriais, genes de orientação neuronal/axônica e receptores de glutamato (GAO, et al., 2014).

Os microRNAs (miRNAs) são um tipo de RNA não codificante de aproximadamente 22 nucleotídeos que desempenham um papel importante na regulação da expressão gênica. Eles atuam suprimindo a tradução de genes-alvo através da hibridização com elementos de reconhecimento de miRNA (MREs) encontrados na região não traduzida 3' (3' UTR) dos mRNAs alvo (DE ANDRADE, 2022).

Aproximadamente 10% dos casos de autismo, podem ser identificados mutações raras e números de cópias de genes variados, conhecidas como CNVs (*copy number variations*). Alterações cromossômicas, incluindo algumas síndromes de microdeleção/microduplicação, são bem descritas no contexto do autismo. A *Simons Foundation Powering Autism Research for Knowledge* (SPARK), é uma associação de pesquisas que busca avançar os conhecimentos do autismo por meio de estudos genéticos (EVANGELHO et al., 2021).



Figura 1. Representação criada com a ferramenta Biorender, baseada nos dados da lista divulgada pelo projeto SPARK, contendo 156 genes, e variações do número de cópias, relacionados ao neurodesenvolvimento do autismo.



Fonte: Evangelho (2021)

Evangelho et al., 2021, destaca que embora a pesquisa sobre esse tema ainda seja limitada no Brasil, estudos internacionais têm demonstrado que as alterações genéticas encontradas no Transtorno do Espectro Autista (TEA) também estão presentes em outras condições neuropsiquiátricas, como esquizofrenia, transtorno bipolar, epilepsia, dentre outros. Estima-se que até 88% das pessoas com autismo apresentam alterações no processo sensorial, e isso, pode contribuir para desafios enfrentados pelas pessoas com autismo em relação á regulação emocional, interação social e comportamento.

Quadro 1. Condições possivelmente relacionadas com Autismo.

Condições possivelmente relacionadas com Autismo	%
Transtorno bipolar	27%
Esquizofrenia	35%
Epilepsia	46%
Desenvolvem Alzheimer entre 40 e 60 anos	10%

Fonte: Evangelho (2021) adaptado.

2.2 Diagnóstico Clínico

O diagnóstico do TEA é particularmente clínico, complexo e individualizado, que envolve uma avaliação cuidadosa dos sintomas e do desenvolvimento da criança. É possível ver alguns sintomas por volta de 1 ano a 18 meses, pelo fato de que a comunicação da criança não se desenvolve (APA, 2014). Cada criança pode apresentar uma manifestação clínica



diferente, exigindo uma avaliação individualizada (BURNS et al., 2017).

Segundo Almeida, 2022 o diagnóstico do autismo deve ser elaborado por profissionais especialistas, que, por meio de protocolos de testagem que irão analisar os déficits da criança. No qual os profissionais indicados para realizar um diagnóstico em autismo são: neurologistas, psiquiatras e psicólogos/neuropsicólogos especializados em autismo (TEA). É fundamental que seja um diagnóstico preciso, observando a persistência e a consistência dos sintomas, antes de concluir um diagnóstico (SILVA, 2009).

Não há um exame específico para o diagnóstico do TEA, como um teste genético ou laboratorial que possa confirmar o transtorno de forma definitiva. O diagnóstico é feito através de uma avaliação abrangente que inclui a avaliação do comportamento, histórico de desenvolvimento e entrevistas com os pais e cuidadores (BRUNONI, 2014).

Quadro 2. Exames moleculares utilizados na investigação de crianças com TEA.

Exames moleculares	Definição
Citogenética convencional (cariótipo com Banda G)	- É considerado o principal exame de triagem genética cromossômica, é realizado por meio da observação e análise dos cromossomos de uma célula. Os cromossomos são analisados em fase metafásica e são identificadas bandas visíveis que permitem a caracterização dos cromossomos.
Reação em cadeia da polimerase (PCR) para análise do gene FRM1	- A síndrome do X-frágil é causada por uma mutação no gene FMR1, que está localizado na localidade do braço longo do cromossomo X. A mutação ocorre em uma região repetitiva do gene FMR1 onde há expansão anormal de sequências de nucleotídeos de CGG.
Hibridização genômica comparativa (CGH-arrays)	- Tem sido recomendado como um teste de primeira linha na investigação do TEA, é detecção de rearranjos submicroscópicos, microdeleções e microduplicações do DNA. Também é capaz de identificar heterozigose que se refere a perda de uma cópia de um gene específico em uma região do genoma.
Sequenciamento de DNA OU Sequenciamento Completo do Genoma (SCG)	- Envolve a determinação da ordem exata dos nucleotídeos (A, T, C e G) que compõem o DNA. Após a sequência é possível realizar análises para identificar, polimorfismos, mutações, deleções e duplicações e estuda características específicas. É de interpretação complexa e exaustiva.

Fonte: Braz, (2022) adaptado.

2.2.1 Diagnóstico Genéticos para Autismo

Os testes genéticos não apenas fornecem informações sobre possíveis causas genéticas do TEA como dimorfismos craniofaciais e deficiência intelectual, mas também podem ter implicações práticas para a família como os riscos de outros (futuros) familiares também desenvolverem TEA e o tratamento do indivíduo (BOURGERON, 2015; SCHAEFER, 2013).

É importante lembrar que BAI et al. (2019) confirmou que 81% dos casos de autismo têm uma causa genética hereditária. Trabalhos científicos, com 2 milhões de indivíduos, de cinco países diferentes, também sugerem que 18% a 20% dos casos têm causa genética somática (não hereditária). O restante, cerca de 1% a 3%, deve ter causas ambientais, devido à exposição a agentes intrauterinos como drogas, infecções, traumas durante a gravidez.

Supõe-se que se relacione com o autismo 3 ou mais de 10 genes e por volta de 30% dos indivíduos estão relacionados à síndrome do X frágil, proteínas shank 2, shank 3 e o gene



GABRB3. Por se referir de uma síndrome que se associa ao cromossomo X dominante, sabe-se que a recidiva é maior em homens, com índice de 80% contra 20% em mulheres. Essa taxa se deve ao fato de os homens serem homozigotos para o cromossomo X, que é anormal e não tem a presença de um segundo saudável para suprir, como ocorre nas mulheres. (DOS REIS, 2021).

SHANK1, SHANK2 e SHANK3 codificam proteínas de suporte localizadas na densidade pós-sináptica das sinapses glutamatérgicas. SHANK2 e SHANK3 exercem efeitos positivos na indução e maturação de espinhos dendríticos, enquanto SHANK1 induz aumento dendrítico. Assim, são fundamentais para o desenvolvimento e funcionamento normal do cérebro. Portanto, espera-se que mutações nesses genes estejam associadas ao TEA, mas sua prevalência e relevância clínica ainda precisam ser determinadas (ROSAN, 2015).

Os receptores GABAA são canais de cloro responsáveis pela rápida inibição sináptica no cérebro, assim vários estudos apontam que os sistemas GABAérgicos têm grande envolvimento no autismo. A linha de sinalização GABAérgica está ligada à patogênese do autismo porque subunidades do receptor GABAA, enzimas sintetizadoras, glutácido descarboxilase (GAD) 65 e 67 foram encontradas em regiões cerebrais de pacientes diagnosticado com autismo (CHEN et al., 2014; DOS REIS, 2021).

Quadro 3. Painel de alterações e síndrome.

Síndrome/ Alteração	Definição
X-FRÁGIL	- A síndrome resulta de mutações no gene Fragile Mental Retardation 1 (FMR-1), que produz uma proteína chamada FMRP (Fragile X Mental Retardation Protein) que interfere no funcionamento normal do cérebro.
SHANK 1	- Responsável por induzir o alargamento dendrítico. São proteínas extremamente importantes para o funcionamento ideal das atividades do cérebro, por isso, devido à etiologia do TEA, considera-se que mutações nesses genes estejam associadas ao autismo.
SHANK 2	- Encontrado no cromossomo 11q13.2, se compõem por 25 éxons, codifica uma proteína de suporte ativa nas sinapses excitatórias e está localizado na região pós-sináptica, garantindo formação e estabilidade. Mutações relacionadas ao autismo foram localizadas nos éxons 11, 13 e 22, são raras e a prevalência em pacientes com TEA é de cerca de 0,17%.
SHANK 3	- Localizado no cromossomo 22q13.3, age ligando os receptores de glutamato à via de actina do citoesqueleto com uma cadeia de elementos intermediários, opera predominantemente no córtex cerebral e cerebelo, codificando uma proteína que atua na região pós-sináptica.
GABRB3	- Localizado no braço longo do cromossomo 15, em seres humanos têm 10 éxons e duas regiões promotoras, éxon 1a e éxon 1, ambos com o objetivo de codificar um peptídeo sinal. Pertencente à família dos canais iônicos e que codifica uma proteína chamado GABA que pertence às subunidades dos canais de cloro e serve como receptor para o ácido gama-aminobutírico, principal neurotransmissor inibitório do sistema nervoso central.

Fonte: Oliveira, (2004); dos Reis, (2021); Durand, (2012).

2.2.2 Diagnóstico precoce do Espectro Autista e as manifestações clínicas

O essencial é que o diagnóstico seja precoce, ocorrendo entre dois e três anos de vida, quando se possui uma maior segurança para determinar o diagnóstico e iniciar o acompanhamento com profissionais preparados, os quais trabalharam com estimulações em toda sintomatologia para o desenvolvimento excepcional da criança (VELOSO, 2021).

Segundo Pessim e Fonseca (2015), os critérios diagnósticos para identificar uma



criança dentro do TEA incluem: *Déficits* de comunicação social; *déficits* na reciprocidade emocional; *déficits* na comunicação não verbal; *déficits* para compreender e entender relacionamentos; padrões restritos e constantes de comportamento, interesses ou atividades. Os sintomas devem ser identificados no período de desenvolvimento da criança, apresentando um prejuízo significativo em áreas sociais, profissionais ou outras áreas de importância no futuro (SIQUEIRA, PRAZERES, MAIA, 2020).

Segundo Reis (2020), o diagnóstico precoce do autismo é de extrema importância, pois permite que a criança tenha acesso a intervenções e suportes adequados o mais cedo possível. Existem várias razões pelas quais o diagnóstico precoce é benéfico.

Quadro 4. Razões pelas quais o diagnóstico precoce é benéfico.

Razões pelas quais o diagnóstico precoce é benéfico	Descrição
Intervenção precoce	Quando o autismo é identificado e diagnosticado precocemente, as intervenções comportamentais e sociais podem ser iniciadas precocemente, o que pode levar a melhorias significativas no desenvolvimento da criança.
Desenvolvimento cerebral em fase crítica	No início da vida de uma criança, o cérebro está em um período de desenvolvimento rápido e suscetível a mudanças. A intervenção precoce pode aproveitar esse período crítico para promover o desenvolvimento saudável do cérebro e melhorar a longo prazo.
Apoio à família	Um diagnóstico precoce também permite que os pais recebam orientação e suporte desde cedo. Os pais podem aprender estratégias eficazes para lidar com os desafios do autismo e receber informações sobre os serviços e recursos disponíveis para eles e para criança. Isso pode ajudar a reduzir o estresse e garantir uma melhoria na qualidade de vida da família como um todo.
Intervenção personalizada	Um diagnóstico precoce permite que as intervenções sejam adaptadas às necessidades específicas da criança. Quanto mais cedo os profissionais entenderem os pontos fortes e desafios individuais da criança, mais eficazes poderão ser as intervenções direcionadas para essas necessidades.

Fonte: Reis et al., 2020 adaptado.

É importante ressaltar que o diagnóstico do autismo pode ser complexo, e é necessário que seja feito por profissionais qualificados, como médicos, psicólogos ou especialistas em desenvolvimento infantil. Cada caso é único, e o diagnóstico deve ser baseado em uma avaliação completa e abrangente do desenvolvimento e do comportamento da criança (REIS et al., 2020).

2.2.3 Repercussão do Diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista na Família

O diagnóstico de TEA não apenas afeta a vida da criança diagnosticada, mas também impacta profundamente a dinâmica familiar e a vida dos pais e cuidadores, para os pais, ter uma criança diagnosticada com TEA é um enorme desafio, tendo a negação como primeira reação tanto da própria família, quanto da sociedade. Com o tempo, muitas famílias encontram maneiras de abraçar a jornada com aceitação, apoio mútuo e determinação para promover o bem-estar e o desenvolvimento de seus entes queridos do espectro (BALBI; PORTO, 2015; PINTO et al., 2016).

A abordagem da família no momento do diagnóstico do TEA é um processo sensível e multidimensional, que requer consideração cuidadosa. Uma comunicação aberta, apoio emocional e orientação profissional podem ajudar a família a desenvolver resiliência, compreensão e planejamento para proporcionar o melhor ambiente possível para a criança autista (CAPARROZ, 2022; DE SOUSA BARROS et al., 2022).



2.3 Autismo e Saúde Pública

A monitorização de crianças e famílias precisam ser realizados por equipes multidisciplinares das Unidades e Centros de Desenvolvimento, pelo que a detecção precoce é da maior importância nos cuidados de saúde primários. O diagnóstico prévio, assim como a avaliação correta e a intervenção atempada e intensiva auxiliam o prognóstico, sendo, portanto, essencial o entendimento da clínica do TEA (OLIVEIRA, 2009).

Steffen et al., (2019), salientam que, no país, a maior parte dos cuidados para pessoas com Autismo decorre no Sistema de Saúde Unificado, o SUS. O atendimento de pacientes com TEA deriva principalmente a nível dos Cuidados Primários e dos Cuidados Especializados. Nos cuidados especializados, destacam-se os Centros de Cuidados Psicossociais (CAPS), que são serviços abertos e baseados na comunidade que devem prestar cuidados diários, oferecer cuidados eficientes e clínica personalizada, proporcionando a inserção social do utente, para além de apoiar e supervisionar os cuidados de saúde mental na rede primária. Para o cuidado de crianças e adolescentes, foram criados os CAPS (BRASIL, 2017; COUTO, DUARTE, 2008).

2.3.1 Autismo e as Políticas Públicas

Relacionada com a questão dos avanços e retrocessos, no Brasil, destaca-se a criação e aprovação da Lei 12.764 de 27 de dezembro de 2012, que estabelece a Política Nacional para a Proteção da Pessoa com Desordem do TEA. Essa lei declara para todos os efeitos legais o autista como uma pessoa com deficiência (BRASIL, 2012).

A partir desta ligação da figura do autista com deficiência, há uma série de reflexões sobre a política de saúde pública, e fica-se surpreendido que por parte do governo e dos familiares, embora historicamente a pessoa com TEA tenha sido mais estigmatizada do que a pessoa com problemas de saúde mental. Esta realidade dá origem a várias discussões. A que interessa é a configuração organizacional da rede SUS no que respeita à atenção e cuidados abrangentes aos utilizadores autistas e aos desenvolvimentos que a ligação entre Autismo e deficiência intelectual e cognitiva traz para o contexto em questão, Saúde Pública (MARCHI, 2021).

Quadro 5. Principais Políticas Públicas.

Principais Políticas Públicas	Definição
Lei 12.764/12 - Berenice Piana	Todas as pessoas com autismo são reconhecidas como deficientes para fins legais com a aprovação da lei, tendo acesso a múltiplos serviços e orientações interdisciplinares.
Lei Orgânica da Assistência Social – LOAS	Sancionada em 7 de dezembro de 1993 como Lei nº 8.742, essa lei visa garantir e proteger os seres humanos em diferentes níveis, envolvimento ou situações.
Benefício de Prestação Continuada – BPC	Garante ao deficiente, ao idoso ou que comprove não dispor de meios para prover sua própria manutenção ou para que seja provida por sua família um salário mínimo por mês.
Sistema Único de Saúde – SUS	É baseado em uma rede regionalizada e hierarquizada de ações e serviços públicos de saúde, financiada por recursos provenientes de diversas fontes como Previdência Social, da União, dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios.



Linha de Cuidado para Pessoas com Transtorno do Espectro Autista – TEA	Estabelece a saúde como direito do cidadão e dever do Estado, passando posteriormente a discutir a reforma psiquiátrica e a rede de atenção psicossocial.
--	---

Fonte: adaptado (Marchi, 2021).

Dentre as garantias de direito ao indivíduo com TEA, Marchi, 2021 ainda destaca, que além dos direitos básicos garantidos a todos os indivíduos, o amparo da norma inclusiva, o atendimento prioritário nos Sistemas de Saúde Pública e privada, fornecimento de medicamentos, ao Passe Livre, ou seja, o transporte gratuito interestadual (para pessoas de baixa renda comprovada), vaga especial de estacionamento, Benefício de Prestação Continuada (BCP), entre outros.

A Lei Federal nº 13.977/20 (Lei Romeo Mion), criou a Carteira de Identificação da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista, válida em todo o território, e facilita o acesso à tais direitos básicos e essenciais (BRASIL, 2021).

2.3.2 Benefício de Prestação Continuada

O Benefício de Prestação Continuada (BCP) é o único benefício assistencial que foi assegurado pela Constituição Federal de 1988, no valor de um salário mínimo por mês, independentemente da exigência de contribuição direta. Desde 1988, a definição de invalidez que concede a continuação dos benefícios sofreu várias alterações. Até 2007, os critérios de elegibilidade para esse benefício eram baseados no conceito de incapacidade, que era considerada apenas como a incapacidade de viver e trabalhar de forma independente devido a anormalidade e deficiência física (STOPA, 2019).

Segundo Costa et al. (2016), a inclusão de novos beneficiários no BPC foi sustentável ao longo dos anos entre 1990 e 2010. Os autores defenderam ainda em seu artigo que o BPC é um importante recurso de garantia de renda básica à pessoa com deficiência e idosa. Porém, identifica obstáculos do sistema de acesso à pessoa com deficiência.

Neste contexto, tem direito a pessoa que tenha uma deficiência de longa duração que o impeça de ter uma vida normal com a necessária independência no dia a dia que o impeça de prover para si ou para sua família que não possa atender às suas necessidades especiais ao benefício em questão (BRASIL, 2007).

2.3.3 Tratamento e o Acompanhamento Multiprofissional

Segundo Steffen et al. (2019), o tratamento é complexo e deve concentrar-se nos sintomas-alvo do paciente, tais como agitação, agressão e irritabilidade. Neurolépticos, a junção de vitamina B6-magnésio, fenfluramina, carbamazepina, ácido valpróico, e lítio são usados com intuito de promover a remissão destes sintomas. A abordagem medicamentosa permite o encaminhamento para programas de estimulação e educativos, mas não é utilizada exclusivamente. Além disso, por se tratar de doentes crônicos, requer um acompanhamento incessante por parte dos profissionais envolvidos, para que estes tenham uma dimensão exata da doença.

Encontra-se quatro tipos básicos para tratamento: fomentar o desenvolvimento social; melhorar a aprendizagem e a capacidade de resolução de problemas; diminuir os comportamentos que interferem com a aprendizagem e o acesso a oportunidades de experiência cotidiana; e ajudar as famílias a lidar com o autismo (BOSA, 2006).

O tratamento submete-se de acordo com a idade do paciente e da sua fase de desenvolvimento. No caso de crianças pequenas, a prioridade deve ser a fala, interação social e terapia linguística, educação especial, e apoio familiar. Em casos de adolescentes, o melhor



seriam grupos de competências sociais, terapia ocupacional, e sexualidade. Posteriormente em relação aos adultos, questões como as opções de habitação e tutela carece serem focalizadas (STEFFEN et al. 2019).

Locatelli, Santos (2016), ressaltam que a intervenção multidisciplinar se destaca por permitir uma melhoria significativa no bem-estar da criança, atendendo o grau de desenvolvimento e as particularidades de cada indivíduo. A equipe multidisciplinar é composta por psicólogo, terapeuta da fala, terapeuta ocupacional, nutricionista, educadores, entre outros; para além de uma estrutura de integração sensorial.

2.3.4 Possíveis tratamentos farmacológicos para o Autismo

A intervenção farmacológica no transtorno do espectro autismo (TEA) é um desafio devido a sua natureza heterogênia em termos de causas e manifestações clínicas (EISSA et al., 2018; MASI et al., 2017). Atualmente, não existe um tratamento farmacológico específico (RIESGO; GOTTFRIED; BECKER, 2013).

As opções terapêuticas são limitadas e os resultados podem variar significativamente de pessoa para pessoa. Nos Estados Unidos, a *Food and Drug Administration* (FDA) aprovou a risperidona e o aripiprazol para o tratamento de sintomas específicos causado pelo TEA (MASI et al., 2017). A risperidona também foi aprovada pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) no Brasil para o controle e sintomas relacionados ao TEA. Além disso, a periciazina também é aprovada pela ANVISA para esse fim (BRASIL, 2012b; BRASIL, 2014).

A revisão mencionada por EISSA et al., (2018) aborda uma gama de medicamentos que tem sido explorado como possíveis opções terapêuticas para o TEA.

Quadro 6. Principais grupos terapêuticos, fármacos e suas respectivas indicações no TEA.

Grupo terapêutico	Fármaco	Indicações
Antipsicóticos atípicos	- Clonazepina - Risperidona - Aripiprazol	- Hiperatividade, agressividade e movimentos repetitivos. - Ansiedade, irritabilidade, agressividade, comportamento repetitivo e depressão. - Irritabilidade, estereotipia e hiperatividade.
Antidepressivos Inibidores Seletivos da Recaptação de Serotonina (ISRS)	- Fluvoxamina - Sertralina - Paroxetina - Escitalopram - Citalopram	- Comportamentos compulsivos, repetitivos e agressividade. - Comportamentos repetitivos e disruptivos. - Agressividade. - Estereotipia, hiperatividade, irritabilidade e fala inadequada. - Comportamentos ritualísticos, estereotipados e repetitivos
Antidepressivos Tricíclicos (ADTs)	- Nortriptilina - Clomipramina - Imipramina	- Hiperatividade, agressividade e comportamentos ritualísticos. - Hiperatividade, agressividade e comportamentos ritualísticos. - Hiperatividade e fala inadequada
Antidepressivos Inibidores da Recaptação de Serotonina e Noradrenalina (IRSN)	- Venlafaxina	- Deficits sociais, hiperatividade, problemas de comunicação e comportamentos e interesses restritos.
Antiepiléticos/ anticonvulsivantes	- Valproato - Lamotrigina - Levetiracetam	- Instabilidade afetiva, linguagem repetitiva e agressividade. - Irritabilidade, agressividade, comportamento repetitivo. - Impulsividade, hiperatividade, labilidade emocional e agressividade.
Antagonistas do receptor de glutamato	- Amantadina - Memantina	- Hiperativo e deficits na linguagem. - Irritabilidade, memória, hiperatividade, linguagem e comportamento social inadequado.
Inibidores da colinesterase	- Donepezila - Rivastigmina	- Hiperatividade e irritabilidade. - Deficits nos comportamentos globais.



	- Galantamina	- Hiperatividade, irritabilidade, desatenção, inadequação da fala e retraimento social.
Estimulante	-Metilfenidato	- Hiperatividade, impulsividade e deficit de atenção.
Agonistas de receptores $\alpha 2$ - adrenérgicos	- Clonidina - Guanfacina	- Hiperatividade, agressividade, flutuação de humor e distúrbios do sono. - Inatenção, hiperatividade e insônia.
Antagonistas dos opioides	- Naltrexona	- Comportamentos autolesivos, hiperatividade, irritabilidade e insociabilidade.
Mediadores do SNC	- Melatonina	- Distúrbios do sono.

Fonte: De Barros; Neto; Brunoni; Cysneiros (2019) adaptado.

2.3.5 Relação do Profissional Biomédico com o Autismo

O Transtorno do Espectro Autista pode ser estudado a partir de diferentes modelos, incluindo o modelo biomédico e o modelo social. O foco do modelo biomédico está nas características clínicas e nosográficas do transtorno. Enfoca os sinais e sintomas que podem caracterizar uma pessoa com TEA, conforme definido pelos manuais diagnósticos, como o DSM-5. Enfatiza a visão de que o TEA é uma condição médica, que requer diagnóstico, tratamento e intervenções biomédicas, como terapias e medicamentos. O modelo social enfatiza a inclusão, a acessibilidade e a garantia dos direitos das pessoas com deficiência (GONÇALVES; MOREIRA, 2023).

A visão biomédica também busca entender as bases neurológicas e biológicas do autismo. Os estudos nessa área têm investigado diferenças estruturais e funcionais do cérebro, alterações genéticas e fatores ambientais que podem estar associados ao autismo (SOARES; FERREIRA 2018). No entanto, vale ressaltar que a compreensão do autismo vai além do modelo biomédico. Como mencionado anteriormente, o modelo social e outras perspectivas também são fundamentais para entender a experiência das pessoas autistas (GONÇALVES; MOREIRA, 2023).

3. MATERIAL E MÉTODOS

Este estudo, quanto aos seus procedimentos foram descritos através de uma revisão bibliográfica, abordando acerca do Diagnóstico Clínico e Genético Sobre o Transtorno do Espectro Autista. Na revisão bibliográfica abordou-se uma metodológica com caráter analítico, a fim de realizar um levantamento teórico sobre o assunto, elucidando as possibilidades mais relevantes presentes na literatura, a fim de apresentar um contexto para o problema (PRODANOV; FREITAS, 2013).

Assim, o levantamento foi realizado a partir de livros, artigos científicos e periódicos especializados, materiais já publicados em fontes como: a Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e *Scientific Eletronic Libraly Online* (SciELO), no período entre 2000 a 2023.

Como pressuposto do desenvolvimento do conhecimento, a pesquisa se caracterizou descritiva, pois foi respaldada através de análise de revisão de literatura bibliográfica, artigos publicados em *sites* de referência pertinentes ao tema, como já especificado.

Em relação à abordagem qualitativa, segundo Gil (2019), se dá porque a pesquisa não envolveu análise estatísticas, nem comparativas, mas apenas analisa dados qualitativos, no caso relacionados Diagnóstico Clínico e Genético Sobre o Transtorno do Espectro Autista.

Portanto, para responder à pergunta norteadora: Como diagnosticar transtorno do espectro do autismo? Foram utilizadas as seguintes palavras-chaves na busca do material para a pesquisa: “Autista”. “Diagnóstico”. “Políticas públicas”. “Transtorno do espectro autista”. A



coleta de dados foi baseada, também, em ano de publicação, país de origem, revista, objetivos e conclusão.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

O TEA é conhecido como um transtorno do neurodesenvolvimento, caracterizado por vários graus de severidade, é de difícil diagnóstico pelo fato de ainda não existir uma causa concreta, acredita-se que ele possa estar relacionado com a genética, causas ambientais ou até pela falta da vitamina D durante a gestação.

Os avanços no campo da genética permitiram identificar diversos genes relacionados ao autismo, como a família Shank e GABRB3. O diagnóstico do autismo é clínico, realizado através da observação do paciente e uma anamnese com seus cuidadores. Começa a ser diagnosticado geralmente por volta dos 2 anos de idade e existem exames laboratoriais que auxiliam nesse diagnóstico como o X-FRÁGIL, Cariótipo Banda G, CGH-ARRAY e o Sequenciamento Completo do Exoma. Diagnosticar precocemente é de grande importância para o desenvolvimento do paciente e também de sua família.

Existem várias Políticas Públicas que ajudam esses indivíduos e suas famílias, que os definem como pessoas com deficiência, concedendo direitos como atendimentos especializados e ajuda com um salário mínimo por incapacidade de exercer trabalho. Diferentes classes de medicamentos têm sido utilizadas afim de controlar os sintomas do TEA como antidepressivos, estimulantes, antipsicóticos, ansiolíticos e estabilizadores de humor.

Os profissionais biomédicos desempenham um papel importante na avaliação e no tratamento de pessoas com autismo, especialmente no que se diz respeito a aspectos biomédicos específicos que podem estar relacionados ao distúrbio. Alguns profissionais podem se especializar em áreas como genética, neurologia ou imunologia, e podem estar envolvidos no estudo de fatores biológicos que possam contribuir para o desenvolvimento do autismo.

Através desta pesquisa foi possível concluir que o autismo é um transtorno que ainda não tem sua causa concluída, mas com os avanços da neurociência essa causa pode estar cada vez mais próxima de ser conquistada.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, M. **Instrumentos diagnósticos para avaliar crianças, adolescentes e adultos com autismo transtorno do espectro autista - TEA**. 2022. Disponível em: <https://institutoinclusaobrasil.com.br/instrumentos-diagnosticos-para-avaliar-o-autismo-tea/>. Acesso em 13 de dez. 2022.

APA. American Psychiatry Association (APA). **Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais-DSM-V**. 5 ed. Porto Alegre: Artmed, 2014.

Artoni, A. A., Barbosa, C., & Morandini, M. (2022). **Autism Spectrum Disorder Diagnosis Assistance using Machine Learning**. Revista De Informática Teórica E Aplicada, 29(3), 36-53. <https://doi.org/10.22456/2175-2745.126309>



BAI, D. M. S C. *et al.* **Associação de Fatores Genéticos e Ambientais com Autismo em uma Coorte de 5 Países.** JAMA Psiquiatria. 2019;76(10):1035-1043. doi:10.1001/jamapsychiatry.2019.1411.

BALBI, L. F. P.; PORTO, B. S. **A família e o impacto do sofrimento psíquico sobre diagnóstico do transtorno do espectro autismo - TEA.** Psicologado. dez. 2015. Disponível em: <https://psicologado.com.br/atuacao/psicologia-da-saude/a-familia-e-o-impacto-dosofrimento-psiquico-sobre-diagnostico-do-transtorno-do-espectro-autismo-tea>. 18 de out. 2022.

BATISTA, F. F. **Modelo de Gestão do Conhecimento para a Administração Pública Brasileira: como Implementar a Gestão do Conhecimento para Produzir Resultados em Benefício do Cidadão.** Pós-Doutorado, 2012. Disponível em: <http://repositorio.ipea.gov.br/handle/11058/754>. Acesso em 15 de out. 2022.

BOSA, C. A. **Autismo: programação psicoeducacional.** Rev. Bras. Psiquiatr. [Internet]. Maio de 2006.

BOURGERON, T. **From the genetic architecture to synaptic plasticity in autism spectrum disorder.** Nat Rev Neurosci 16, 551-563 [HTTPS://DOI.ORG/10.1038/NRN3992](https://doi.org/10.1038/NRN3992). 2015.

BRAGA, P. B. **Mais uma possível causa do autismo.** Rev pesquisa Fapesp. 2018.

BRASIL. **Decreto nº 6.214, de 26 de setembro de 2007.** Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2007-2010/2007/decreto/d6214.htm. Acesso em 13 de dez. 2022.

BRASIL. **Decreto nº 7.617, de 17 de novembro de 2011.** Altera o Regulamento do Benefício de Prestação Continuada, aprovado pelo Decreto nº 6.214, de 26 de setembro de 2007. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_Ato2011-2014/2011/Decreto/D7617.htm. Acesso em 16 de out. 2022.

. **Lei Federal nº 12.764/2012,** de 27 de dezembro de 2012. Institui a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista; e altera o § 3o do art. 98 da Lei no 8.112, de 11 de dezembro de 1990. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2012/lei/112764.htm. Acesso em 02 de out. 2022.

Manuel MSD-Deficiência intelectual. 2021. Disponível em: <https://www.msmanuals.com/pt-br/profissional/pediatria/dist%C3%BAArbios-de-aprendizagem-e-desenvolvimento/defici%C3%A4ncia-intelectual>. Acesso em 08 de nov. 2022.

Ministério Da Saúde e Diário Oficial Da União. Portaria no 336/GM de 19 de fevereiro de 2002.

Ministério da Saúde. **Atenção psicossocial a crianças e adolescentes no SUS: tecendo redes para garantir direitos.** Brasília: Ministério da Saúde, 2014.



Ministério da Saúde. Caderneta de saúde da criança - menina. 11 ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2017.

Ministério da Saúde. **Portaria nº 793 de 17 de abril de 2012.** Institui a Rede de Cuidados à Pessoa com deficiência no âmbito do Sistema Único de Saúde. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt0793_24_04_2012.html. Acesso em 03 de mai. 2022.

Ministério da Saúde. Nota Técnica nº 179, de maio de 2012. Periciazina. 2012b. Disponível em: <http://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2014/setembro/17/Periciazina-atualizada-em-29-10-2013-.pdf>. Acesso em: 25 abr. 2019.

Portaria nº 32, de 17 de setembro de 2014. Torna pública a decisão de ampliar o uso da risperidona para o controle da irritabilidade e agressividade que podem cursar com o Transtorno do Espectro do Autismo, de acordo com critérios a serem estabelecidos em Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas específicos no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS. Diário Oficial da União, Brasília, 18 set. 2014. Seção 1, p. 58.

BRUNONI, D. **Diagnóstico etiológico dos transtornos do espectro do autismo: quando e quais exames pedir?**. In: 2º CONGRESSO INTERNACIONAL SABARÁ DE ESPECIALIDADES PEDIÁTRICAS, 2., 2014, São Paulo. Anais do 2º Congresso Internacional Sabará de Especialidades Pediátricas. São Paulo: Editora Edgard

BURNS, D. A. R. *et al.* **Tratado de pediatria.** Sociedade Brasileira de Pediatria. 4 ed. Barueri, São Paulo: Manole, 2017.

CANUT, A. C. A. *et al.* **Diagnóstico Precoce do Autismo: Relato de Caso.** Rev Med Saúde Brasília 2014;3(1):31-7.

CAPARROZ, Joelma; DOS SANTOS SOLDERA, Paulo Eduardo. **Transtorno do espectro autista: impactos do diagnóstico e suas repercussões no contexto das relações familiares.** Open Minds International Journal, v. 3, n. 1, p. 33-44, 2022.

CASTRO, C. A. P.; LAZZARI, J. B. **Manual de Direito Previdenciário** 20ª edição, 2010, ed. Gen, ed. Forense, Rio de Janeiro.

CORREIA, T. L. B. *et al.* **Alterações epigenéticas no transtorno do espectro autista: revisão integrativa de literatura.** Research, Society and Development, v. 10, n. 11, 369101119449, 2021. ISSN 2525-3409. DOI: <http://dx.doi.org/10.33448/rsd-v10i11.19449>.

COSTA, N. R. *et al.* **Proteção social e pessoa com deficiência no Brasil.** Revista Ciência & Saúde Coletiva, 21(10):3037-3047, 2016.

COUTO MCV, DUARTE CS, DPGG. **A saúde mental infantil na Saúde Pública brasileira: situação atual e desafios.** Rev. Bras. Psiquiatr. 2008;30(4): 384-389.



CHEN, Chia-Hsiang *et al.* **Genetic analysis of GABRB3 as a candidate gene of autism spectrum disorders.** *Molecular autism*, v. 5, n. 1, p. 1-13, 2014.

DE SOUSA BARROS, Álida Adrielly Teles *et al.* **Dificuldades enfrentadas pelos pais no tratamento de crianças com transtorno do espectro autista.** *Research, Society and Development*, v. 11, n. 9, p. e11411931568-e11411931568, 2022.

DE ANDRADE¹, Maria Denise Fernandes Carvalho. **Aspectos Genéticos do Transtorno do Espectro Autista (TEA).** *Transtorno do espectro autista: concepção atual e multidisciplinar na saúde*, p. 148, 2022.

DE BARROS NETO, Sebastião Gonçalves; BRUNONI, Decio; CYSNEIROS, Roberta Monterazzo. **Abordagem psicofarmacológica no transtorno do espectro autista: uma revisão narrativa.** *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento*, v. 19, n. 2, 2019.

DOS REIS, Raysa Damasceno Cortes; PINTO, Isabella Silvestre Barreto. **A relação do transtorno espectro autismo com a genética.** *Biológica-Caderno do Curso de Ciências Biológicas*, v. 4, n. 1, 2021.

DIAS, E. R.; MACEDO, J. L. M. **Curso de Direito Previdenciário**, 2º edição, ed. Método. 2010.

DURAND, Christelle M. *et al.* **SHANK3 mutations identified in autism lead to modification of dendritic spine morphology via an actin-dependent mechanism.** *Molecular psychiatry*, v. 17, n. 1, p. 71-84, 2012.

EISSA, N. *et al.* **Current enlightenment about etiology and pharmacological treatment of autism spectrum disorder.** *Frontiers and Neuroscience*, v. 12, p. 1-26, maio 2018. DOI: <https://doi.org/10.3389/fnins.2018.00304>

EVANGELHO, Victor Gustavo Oliveira *et al.* **Autismo no Brasil: uma revisão sobre estudos em neurogenética.** *Revista Neurociências*, v. 29, p. 1-20, 2021.

FARIA, À. **Testes genéticos para o transtorno do espectro autista (TEA).** 2022. Disponível em: [https://blog.mendelics.com.br/testes-geneticos-para-autismo-tea/#:~:text=DiagnósticodoTEA,esuafamília\(4\)](https://blog.mendelics.com.br/testes-geneticos-para-autismo-tea/#:~:text=DiagnósticodoTEA,esuafamília(4)). Acesso em 12 de dez. 2022.

FELTRIN, M. G. P.; OLIVEIRA, O. V.; CASTRO, S. R. **Processo histórico do reconhecimento do autismo: possíveis contribuições da cultura no plural.** 2021. Disponível em: <https://sol.sbc.org.br/index.php/semiedu/article/download/20276/20104/>. Acesso em 13 de dez. 2022.

GIL, A. C. **Como elaborar projeto de pesquisa.** 6. ed. São Paulo; Atlas. 2019.

GONÇALVES, Amanda; MOREIRA, Luciene. **O autismo leve nas redes sociais: breves reflexões.** *Cadernos De Psicologia*, v. 4, n. 8, 2023.



GURALNICK, M. J. **EARLY childhood intervention: evolution of a system. Focus on autism and other.** *Developmental Disabilities*. 2022;15(2): 68-79.

KLIN, Ami. **Autismo e síndrome de Asperger: uma visão geral.** *Brazilian Journal of Psychiatry*, v. 28, p. s3-s11, 2006.

LISIK, M. Z. **Molecular aspects of autism spectrum disorders.** *Psychiatr Pol.* 2015; 48(4): 689- RAMOS EDB. **Os Benefícios da Equoterapia para Crianças Autistas.** 2015. Faculdade Patos de Minas. Patos de Minas, 2015.

LOCATELLI, P. B.; SANTOS, M. F. R. **Autismo: Propostas de Intervenção.** *Rev transformar.* Itaperuna. 2016; 8

MAIA, C. S. et. al. **Transtorno do espectro autista e a suplementação por ácido fólico antes e durante a gestação.** 2020. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jbpsiq/a/56SgmRVYc3SFhHhYnDNbn9R/?lang=pt>. Acesso em 16 de nov. 2022.

MALHEIROS, G. C. et. al. **Benefícios da intervenção precoce na criança Autista.** *Revista Científica Da Faculdade De Medicina De Campos.* 2017;12 (1) 36-44

MARCHI, William Ricardo de Almeida *et al.* **Políticas públicas, dos direitos às práticas sociais: o autismo na perspectiva dos profissionais.** 2021.

MARCONI, M. A.; LAKATOS, E.M. **Metodologia do trabalho científico.** 8. ed. - São Paulo: Atlas 2018.

MASI, A. et al. **A comprehensive systematic review and meta-analysis of pharmacological and dietary supplement interventions in paediatric autism: moderators of treatment response and recommendations for future research.** *Psychological Medicine*, v. 47, n. 7, p. 1323-1334, maio 2017. DOI: <https://doi.org/10.1017/S0033291716003457>

OLIVEIRA, A. B.; GIUNCO, C. T.; SALLES, F.; CONTE, A. C. F. **Investigação molecular por PCR do cromossomo X-fragil em homens com transtornos invasivos do desenvolvimento.** *Arquivo Ciência e Saúde, Sao Jose do Rio Preto*, v. 1, n. 11, p. 2528, mar. 2004

OLIVEIRA, G. **Autismo: diagnóstico e orientação Parte I - Vigilância, rastreamento e orientação nos cuidados primários de saúde.** *Acta Pediatr Port.*2009;40(6):278-87.

OPA. Organização Pan-Americana da Saúde. Folha informativa - **Transtorno do espectro autista.** 2017.

PESSIM, L. E; FONSECA. **Transtornos do espectro autista: importância e dificuldade do diagnóstico precoce.** Disponível: http://faef.revista.inf.br/imagens_arquivos/arquivos_destaque/pnnWsCHLoL9zOLE_2015-3-



3-14-7-28.pdf. 12 de out. 2022.

PINTO, R. N. M. et al. **Autismo infantil: impacto do diagnóstico e repercussões nas relações familiares.** Revista Gaúcha de Enfermagem, Porto Alegre, v. 37, n. 3, p. 1-1, 3 out. 2016. FapUNIFESP (SciELO).

PRODANOV C. C.; FREITAS E. C. **Metodologia do trabalho científico: métodos e técnicas da pesquisa e do trabalho academico** - 2. ed. - Novo Hamburgo: Feevale, 2013.

REIS, Sabrina T.; LENZA, Nariman. **A Importância de um diagnóstico precoce do autismo para um tratamento mais eficaz: uma revisão da literatura.** Revista Atenas Higeia, v. 2, n. 1, p. 1-7, 2020.

RIBEIRO, C. M. **Estudo de Genes Candidatos aos Transtornos do Espectro Autista.** 2013. 99. Tese - Universidade São Paulo. São Paulo, 2013.

RISSATO, H. **Quais são os critérios do diagnóstico DSM-5 para o autismo?** 2022. Disponível em: <https://genialcare.com.br/blog/criterios-diagnostico-dsm-5-para-autismo/>. Acesso em 12 de dez. 2022.

ROSAN, Dante Bruno Avanso. **Investigação de mutações nos genes sinápticos SHANK2 e SHANK3 em Transtornos do Espectro do Autismo.** 2015.

SANTOS, C. A.; MELO, H. C. S. A. **Genética associada aos transtornos do espectro autista.** 2018. Conexão Ci. Formiga/MG. Vol. 13. nº 3 p. 68-78, 2018.

SANTOS, C. et. al. **As consequências do reconhecimento tardio para o portador da síndrome do autismo.** Disponível em: <https://fapb.edu.br/wpcontent/uploads/sites/13/2018/02/ed3/4.pdf>. Acesso 18 de out. 2022.

SANTOS, W. R. **Deficiência e BPC: o que muda na vida das pessoas atendidas?** Revista Ciência & Saúde Coletiva, 16(Supl. 1):787-796, 2011.

SCHAEFER, G. B.; MENDELSON, N. J. **Professional Practice and Guidelines Committee. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders:** 2013.

SERTIÉ, A. L. **Pesquisadora reforça importância dos testes genéticos no entendimento das causas do autismo.** 2019. Disponível em: <https://ensinoepesquisa.einstein.br/fiquepordentro/noticia/pesquisadora-reforca-importancia-dos-testes-geneticos-no-entendimento-das-causas-do-autismo>. Acesso em 16 de nov. 2022.

SILVA, M.; MULICK, J. A. **Diagnosticando o Transtorno Autista: Aspectos Fundamentais e Considerações Práticas.** Psicologia Ciência E Profissão. 2009.



SIQUEIRA, Bianca Nayara Leite; PRAZERES, Áurea Christina de Lima Ferreira; MAIA, Allyssandra Maria Lima Rodrigues. **Os desafios do transtorno do espectro autista: da suspeita ao diagnóstico.** Residência Pediátrica, Rio Grande do Norte, v. 0, n. 339, 2020.

SOARES, Marcela Neves; FERREIRA, Wanderlea Nazaré Bandeira. **O funcionamento autista sob a ótica da clínica gestáltica.** Revista do NUFEN, v. 10, n. 2, p. 75-90, 2018.

STEFFEN, Bruna Freitas *et al.* **Diagnóstico precoce de autismo: uma revisão literária.** Revista saúde multidisciplinar, v. 6, n. 2, 2019.

STOCK A. **Quais são as teorias e as pesquisas sobre as possíveis causas do autismo.** BBC 2018.

STOPA, R. **O direito constitucional ao Benefício de Prestação Continuada (BPC): o penoso caminho para o acesso.** São Paulo, 2019. Disponível em: < <http://www.scielo.br/pdf/sssoc/n135/0101-6628-sssoc-135-0231.pdf> > Acesso em 12 de out. 2022.

SULKES, S. B. **Deficiência intelectual.** MD, Golisano Children's Hospital at Strong, University of Rochester School of Medicine and Dentistry. 2022. Disponível em: <https://www.msmanuals.com/pt-br/profissional/pediatria/disturbios-de-aprendizagem-e-desenvolvimento/deficiencia-intelectual>. Acesso em 12 de dez. 2022.

VAITSMAN, J.; LOBATO, L. de V. C. **Benefício de Prestação Continuada (BPC) para pessoas com deficiência: barreiras de acesso e lacunas intersetoriais.** 2017. Disponível em: < <http://www.scielo.br/pdf/csc/v22n11/1413-8123-csc-22-11-3527.pdf> > Acesso em 10 de set. 2022.

VASCONCELOS, R. M. A. R. L. **Autismo infantil: A importância do tratamento precoce.** Universidade Federal De Alagoas - UFAL. 2009.

VELOSO, G. S.; JARDIM, L. C. **A importância do diagnóstico precoce do transtorno do espectro autista em crianças e os impactos no processo de aprendizagem.** 2021. Disponível em: <https://repositorio.animaeducacao.com.br/bitstream>. Acesso em 18 de out. 2022.

VOLKMAR, F. R.; WIESNER, L. A. **O que é autismo? Conceitos de diagnóstico, causas e pesquisas atuais.** 2017. Disponível em: <https://statics-submarino.b2w.io/sherlock/books/firstChapter/133833760.pdf>. Acesso em 16 de out. 2022.

ZANON, R. B.; BACKES, B.; BOSA, C. A. **Identificação dos primeiros sintomas do autismo pelos pais.** Psicologia: Teoria e Pesquisa. 2014; 30 (1) 25-33.