

FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE COIMBRA

AUTISMO: O DOENTE, A FAMÍLIA E A SOCIEDADE

Diana Catarina Amorim Roriz¹
Hernâni Pombas Caniço²

¹Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Portugal
roriz.diana@gmail.com

²Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Portugal – ACES Baixo Mondego, ARS
Centro
hernanicanico@gmail.com

Índice

Índice	2
Lista e Abreviaturas e Acrónimos	4
Índice de Tabelas	5
Índice de Esquemas	5
Índice de Gráficos	5
Índice de Quadros.....	5
Resumo.....	6
Palavras-chave.....	7
Abstract	7
Keywords.....	8
Introdução.....	9
Materiais e Métodos	11
1. Perturbação do Espectro Autista	12
1.1 História e Definição	12
1.2 Epidemiologia.....	14
1.3 Etiologia	15
1.3.1 Fatores Genéticos	15
1.3.2 Fatores Neuropatológicos e Neuroimagem.....	17
1.3.3 Fatores Ambientais	18
1.4 Clínica.....	20
1.4.1 Sinais Precoces.....	20
1.4.2 Comorbilidades	25
1.5 Orientação nos Cuidados de Saúde Primários.....	27
1.6 Diagnóstico	30
1.6.1 Métodos de Avaliação Diagnóstica/Rastreio	35

1.7 Intervenção na Criança Autista	38
1.7.1 Métodos de Intervenção	41
1.7.2 Intervenção Farmacológica	45
1.7.3 Outras Intervenções	51
1.8 Autismo no Indivíduo Adulto.....	54
1.9 Prognóstico.....	56
2. A Família do Doente Autista	58
2.1 Estratégias de <i>coping</i>	58
2.2 Aconselhamento Genético	60
2.3 Fatores Geradores de <i>Stress</i>	62
2.4 Características da Família do Doente Autista	64
2.5 O Irmão do Doente Autista.....	67
3. O Autista e a Sociedade	69
3.1 Integração na Escola	69
3.2 Integração no Emprego.....	73
3.3 Direitos do Autista e Família.....	76
3.3.1 Direitos Sociais	76
3.3.2 Direitos na Saúde	77
3.3.3 Proteção Jurídica.....	77
Discussão e Conclusão	80
Agradecimentos.....	85
Bibliografia.....	86
Anexos.....	98
Anexo I: Método de Rastreio M-CHAT	99
Anexo II: Método de Rastreio CARS	100
Anexo III: Método de Rastreio ASQ	105
Anexo IV: Carta para Pessoas com Autismo	109

Lista e Abreviaturas e Acrónimos

PEA- Perturbação do Espectro Autista

DSM- Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders

PGD- Perturbação Geral do Desenvolvimento

ASA- Sociedade Americana de Autismo

AAP- Academia Americana de Pediatria

EUA- Estados Unidos da América

GWAS- Genome-Wide Variants

CNVs- Copy Number Variants

CAM- Medicina Complementar e Alternativa

ADN- Ácido desoxirribonucleico

EEG- Eletroencefalograma

QI- Quociente de inteligência

FDA- Food and Drugs Administration

NCCAM- National Center Complementary and Alternative Medicine

BPASS- Broader Phenotype Autism Symptom Scale

NEE- Necessidades Educativas Especiais

Índice de Tabelas

Tabela 1- Principais Sinais Presentes nos Indivíduos Autistas, relativos aos Défices Sociais, Linguísticos e Comportamentais	21
Tabela 2- Potenciais Fármacos Utilizados para Controlo dos Sintomas nas Crianças Autistas	47
Tabela 3- Algoritmo de Tratamento dos Sintomas da PEA	49
Tabela 4- Dificuldades e Condições Apresentadas pelos Indivíduos Autistas que Afetam o Trabalho	75

Índice de Esquemas

Esquema 1-: Algoritmo de Rastreio de Crianças Autistas nos Cuidados de Saúde Primários	29
--	----

Índice de Gráficos

Gráfico 1- Frequência dos Primeiros Sintomas no Desenvolvimento do Comportamento Estereotipado e Repetitivo.	24
Gráfico 2- Frequência dos Primeiros Sintomas no Desenvolvimento da Interação Social.....	24
Gráfico 3- Frequência dos Primeiros Sintomas no Desenvolvimento da Linguagem	24
Gráfico 4- Prevalência de Comorbilidades na PEA em Portugal.....	26
Gráfico 5- Prevalência do uso de Abordagens CAM na População Autista	53
Gráfico 6- Distribuição de Crianças Autistas com NEE, por Regiões (%)	71

Índice de Quadros

Quadro 1- Critérios de Diagnóstico de Perturbação Autista de Acordo com a DSM-V	31
---	----

Resumo

A Perturbação do Espectro Autista é uma patologia que afeta o neurodesenvolvimento, cujos sintomas se manifestam nos primeiros três anos de vida, apresentando défices sociais, comunicacionais e comportamentais. O trabalho realizado teve por objetivo sintetizar e identificar os principais problemas detetados no doente autista, na família e na sociedade. Com este propósito, foram abordados diversos temas, nomeadamente, relativos à etiologia, sintomatologia, diagnóstico e tratamento. Posteriormente houve um especial destaque nas dificuldades e nas estratégias adotadas pela família e sociedade, com foco na orientação realizada pelo especialista em cuidados de saúde primários. Foi realizada uma pesquisa bibliográfica no sítio da internet de artigos entre 2000 e 2016, complementada com artigos anteriores e páginas *online* de associações autistas. Conclui-se que o autismo é uma patologia multifatorial crónica, com prevalência crescente, diagnosticada de forma subjetiva. Sem cura, a intervenção deverá ser realizada precocemente, a nível comportamental e social, tendo como principais intervenientes a família e os especialistas em cuidados de saúde primários, auxiliada pelo tratamento farmacológico. Foram ainda identificadas as dificuldades diárias das famílias dos doentes, bem como a intervenção possível a ser realizada, de modo a diminuir o impacto desta doença no seio familiar e na vivência diária, melhorando, assim, a qualidade de vida do autista e da sociedade que o rodeia. Por fim, reconheceu-se a importância dos médicos especialistas em cuidados de saúde primários na identificação e intervenção precoce no autista e família. Muitos estudos ainda deverão ser realizados a nível etiológico e preventivo, de forma a ajudar o especialista em cuidados de saúde primários na orientação das famílias em risco, somando-se a necessidade de mais apoio ao doente e à família, para garantir qualidade de vida.

Palavras-chave: autismo, diagnóstico, intervenção terapêutica, cuidados de saúde primários, família, sociedade.

Abstract

Autism Spectrum disorder is a pathology which affects the neurodevelopment, whose symptoms start appearing in the first three years of a child's life, exhibiting social, communicational and behaviour deficits. The main goal of the assignment carried out was to synthesize and identify the most important problems detected in an autistic patient, the individual's family and in society. For that purpose, were addressed various topics related to etiology, symptomatology, diagnosis and treatment. Afterwards there was a special emphasis in the difficulties and strategies adopted by the autistic family and the society, focusing in the orientation fulfilled by the specialist in primary health care. A literature search was performed on website, in articles between 2000 and 2016, complemented with previous articles and online pages from autistic associations. It was concluded that autism is a cronical multifactor pathology, with a growing prevalence, diagnosed in a subjective way. Without cure, the intervention should be made at an early age, at a behaviour and social level, being its major intervenients family and the specialists in primary health care, supported by pharmacological treatment. There were also identified the daily difficulties of the patients and their families to reduce the impact of this disease in family environment and in their daily living, improving, in this way, a life quality of the autists and too the society surrounds them. Finally, the importance of specialist doctors in primary health care has been recognized in the early identification and intervention in the autist and family. Many studies should still be done on an etiological and preventive level in order to help the specialist in primary health care in the

orientation of families which are at risk, adding the need of more support to the patient`s family to therefore guarantee life quality.

Keywords: autism, diagnosis, therapeutic intervention, primary health care, family, society.

Introdução

Autismo infantil consiste atualmente na disfunção orgânica que perturba as funções cerebrais precocemente, afetando o normal desenvolvimento da criança, tendo esta definição evoluído a partir do conceito primórdio de Kanner (distúrbio do contacto afetivo).

A PEA tem vindo a ganhar grande relevo nas últimas décadas, devido sobretudo ao facto de ser uma área controversa e que acarreta algumas dúvidas. No entanto, após décadas de investigação, a etiologia continua desconhecida, podendo o autismo ser considerado uma doença multifatorial, na qual, tanto fatores genéticos^(1,2) como ambientais⁽³⁾ poderão estar na origem da perturbação.

Desde a sua descoberta que se tem verificado um aumento de casos desta doença, sempre numa razão superior de rapazes para raparigas, 3,8:1.⁽⁴⁾ Em estudos realizados em Portugal, cerca de 1/1000 crianças é autista,⁽⁵⁾ estimando-se que 1% da população mundial também o seja.⁽⁶⁾ O crescente aumento da prevalência da doença, em muito se deverá ao facto de existir maior consciencialização, por alteração dos critérios de diagnóstico, implementação de rastreio de base populacional, bem como a formação de especialistas.

O autismo é caracterizado por uma tríade sintomatológica, da qual fazem parte os défices sociais, défices na linguagem e comunicação e o comportamento repetitivo, estereotipado e inadequado. As manifestações clínicas surgem numa idade precoce, maioritariamente aos 18-24 meses.⁽⁷⁾ Sendo o autismo de grande variabilidade fenotípica, a sintomatologia poderá variar, bem como a intensidade da mesma.

Com a crescente prevalência e o aumento do conhecimento que promove o diagnóstico precoce, este artigo tem como objetivo elaborar uma revisão bibliográfica, focada na atuação do especialista em cuidados de saúde primários, a nível de vigilância, rastreio, diagnóstico e

prevenção, assim como na orientação para os cuidados de saúde secundários e terciários, e, para implementação da terapêutica comportamental e farmacológica.

Este artigo pretende ainda identificar as principais barreiras encontradas pelos indivíduos autistas, as implicações que a perturbação origina na escola, trabalho e integração na comunidade, bem como os principais problemas detetados pelos progenitores, pois o autismo poderá também refletir-se em problemáticas familiares. Como tal, será abordada a ação do especialista em cuidados de saúde primários a nível familiar, com o intuito de acompanhar a saúde e bem-estar, especialmente para deteção de disfunção familiar e formulação do plano de cuidados à família, de modo a que, no futuro, seja possível o estabelecimento de cuidados adequados à patologia, proporcionando mais apoios ao autista e à família.

Materiais e Métodos

De modo a alcançar o objetivo proposto, os artigos selecionados para esta revisão foram maioritariamente adquiridos através da base de dados da PubMed, no sítio da internet, em português e inglês. A pesquisa foi efetuada recorrendo às seguintes palavras-chave: *autism, epidemiology, etiopathogeny, early signs, symptomatology, methods of screening and diagnosis, primary health care, treatment, prevention, prognosis, strategies of coping, family, society, education, employment*. Os filtros de pesquisa utilizados foram o free full text, assim como a data dos artigos publicados referentes aos últimos 16 anos, embora tenham sido usados artigos mais antigos, para complementar a informação mais recente. A seleção foi baseada numa leitura do *abstract*, com posterior leitura dos artigos na íntegra e agrupados de acordo com o assunto focado. Estes são artigos de revisão ou científicos originais.

De forma complementar, acedeu-se à tese de Doutoramento da Professora Guiomar Gonçalves de Oliveira; ao livro “Novos Tipos de Família, Plano de Cuidados”, editado pela Imprensa da Universidade de Coimbra; ao Código Penal; e aos sítios da internet da Academia Americana de Pediatria, Sociedade Americana de Autismo, Federação Portuguesa de Autismo, Direção Geral da Educação, Instituto Nacional para a Reabilitação, Segurança Social, TEACCH e Associação Vencer Autismo.

No total foram 101 referências bibliográficas.

1. Perturbação do Espectro Autista

1.1 História e Definição

O autismo foi descrito pela primeira vez em 1943 pelo austríaco Leo Kanner, pedopsiquiatra, como sendo um distúrbio do contacto afetivo. O seu estudo consistiu no seguimento de 11 crianças, maioritariamente do sexo masculino, do qual resultou o artigo científico intitulado por “*Autistic Disturbance of Affective Contact*”.⁽⁸⁾ Kanner notou que essas crianças demonstravam um profundo desinteresse pelo contacto social, dificuldade na linguagem e a existência de movimentos estereotipados.⁽⁸⁾ As crianças que falavam apresentavam uma linguagem incomum, caracterizada pela ecolália, reversão do pronome e idiossincrática.⁽⁹⁾ O médico austríaco verificou também que os pais de algumas crianças teriam alguns comportamentos semelhantes aos dos seus filhos, mostrando-se dotados para a ciência, literatura ou artes, dando, deste modo, maior importância a conceitos do que a pessoas.⁽⁸⁾

Em 1944 é lançado um novo artigo por Hans Asperger, intitulado por “*Autistic Psychopathy*”, que desconhecendo a existência da publicação de Kanner, descreveu o mesmo quadro clínico, mas atendendo à observação de 4 crianças em idade escolar. Também neste estudo os pais apresentavam alguns comportamentos semelhantes aos dos seus filhos.⁽⁹⁾ Kanner e Asperger foram os primeiros a descrever a doença tal como a conhecemos atualmente.

Nos anos 50 e 60 uma nova caracterização do autismo teve um efeito negativo na sociedade, pois era considerado, por psicoanalistas, como uma perturbação emocional, desencadeada por fatores ambientais, associados a frieza e falta de sensibilidade das mães

para os filhos. Com isto, a *parentectomy* (afastamento das crianças no núcleo familiar) passou a ser a terapêutica corrente.⁽¹⁰⁾

Após vários estudos e publicações, a primeira definição de autismo surgiu na terceira edição do “Diagnostic and Statistical Manual Of Mental Disorders” (DSM-III, 1980), como Perturbações Globais do Desenvolvimento.⁽¹¹⁾ Este conceito foi criado por Michael Rutter e Edward Ritvo da Sociedade Americana para Crianças com Autismo (1978), após a redefinição dos critérios de diagnóstico da doença.⁽¹⁰⁾ Rutter descreve a doença como sendo um quadro de deficiente desenvolvimento social e comunicacional, em crianças com idade inferior a 30 meses, que demonstram pouco interesse em atividades, utilização excessiva de movimentos estereotipados e repetitivos e adoração anormal por objetos.⁽¹¹⁾ Após revisão deste manual, em 1987, subdividiu-se a clínica em três categorias comportamentais: déficit da interação social, déficit na comunicação e comportamento repetitivo.

Depois da classificação DSM-IV de 1994, seguiu em 2000, a revisão DSM-IV-TR, que englobou cinco entidades de diagnóstico sob o conceito de Perturbação Global do Desenvolvimento (PGD).

Atualmente está em vigor a classificação DSM-V,⁽¹²⁾ desde 2013, na qual apenas duas áreas da clínica autista são avaliadas: os défices da comunicação social e défices ou o comportamento repetitivo ou fixo. Para além disso, passou a haver apenas uma entidade, a PEA, que engloba todas as anteriores entidades propostas na DSM-IV, exceto a síndrome de Rett, que passou a ser uma entidade à parte.

Segundo a Associação Americana de Psiquiatria, a PEA é a patologia mais severa das doenças do neurodesenvolvimento, que surge em idade ainda precoce, e que afeta principalmente a interação social, a nível verbal e não-verbal.⁽¹³⁾

1.2 Epidemiologia

Vitor Lutter foi o pioneiro nos estudos epidemiológicos do autismo, onde em 1966, na população de Middlesex, no noroeste de Londres, foram estudadas crianças com idades entre os 8 e 10 anos de idade. Após uma triagem cuidada, os casos de autismo representaram uma taxa de prevalência de 4,5/10000, tendo as crianças do sexo masculino maior prevalência do que as do sexo feminino, numa razão de 2,6:1.⁽¹⁴⁾

Mais de vinte anos depois, novos estudos demonstraram um aumento da doença na população infantil, tendo-se diagnosticado uma prevalência de 10/10000 crianças com autismo clássico, 15/10000 com PGD sem outra especificação e 2,6/10000 com síndrome de Asperger⁽⁴⁾ (classificação segundo DSM-IV). Os mesmos estudos demonstraram ainda uma predominância de 3,8:1⁽⁴⁾ do autismo no sexo masculino comparativamente ao sexo feminino.

Num estudo realizado em 2007, em Inglaterra, verificou-se que cerca de 9,8/10000 indivíduos com idade superior a 16 anos teriam um diagnóstico de autismo.⁽¹⁵⁾ A maioria dos diagnosticados era do sexo masculino, sem habilitações escolares e habitavam casas sociais financiadas pelo governo.

Segundo a ASA, a prevalência de autismo na população mundial é de 1%, na qual, 1 em cada 68 nascimentos resultam num indivíduo autista, nos EUA, afetando 3,5 milhões de americanos, tendo ocorrido um aumento de 119,4%, de 2000 para 2010.⁽⁶⁾ No Reino Unido, o autismo afeta 1% da população adulta.⁽⁶⁾

Em Portugal, numa investigação realizada no Hospital Pediátrico de Coimbra, coordenada por Guiomar Gonçalves de Oliveira, concluiu-se que uma em cada mil crianças é autista, numa razão de rapazes para raparigas de 2,9:1.⁽⁵⁾ O estudo decorreu entre o ano de 1999 e 2000, no qual estiveram envolvidas cerca de 60 mil crianças, com idades

compreendidas entre os 7 e 9 anos, sendo que depois de estudadas, 120 foram diagnosticadas com autismo.

O crescente aumento da doença, maioritariamente, se deve ao facto de existir maior consciencialização da sua existência, devido às alterações nos critérios de diagnóstico, utilização de diferentes métodos de diagnóstico, maior conhecimento por parte da família e dos profissionais de ensino, bem como a melhoria nos serviços de diagnóstico e apoio ao doente autista, com a existência de mais e melhores especialistas.⁽¹⁶⁾

1.3 Etiologia

Inicialmente, a doença autista foi identificada como sendo resultado da teoria psicogénica, na qual o comportamento da mãe era tido como principal causa, caracterizado pela distância emocional e o perfeccionismo. Com a evolução da ciência e os avanços realizados na investigação, uma nova teoria pode ser referida como fator de risco para a doença, a teoria biológica. Embora muitas outras teorias sejam tidas como possíveis fatores de risco, o autismo continua sem ter uma única causa etiológica, podendo ser classificado como uma doença multifatorial.

1.3.1 Fatores Genéticos

Existe um forte componente genético na etiologia do autismo, com cerca de 5-8% de taxa de recorrência nas famílias⁽²⁾ e mais de 90% de heritabilidade.⁽¹⁾ Comparando crianças gémeas, os monozigóticos e os dizigóticos têm uma taxa de concordância de 36% e 0%, respetivamente.⁽²⁾ O aumento da suscetibilidade para a PEA não resulta do envolvimento de um só gene, mas sim de vários.

Estudos que envolvam todo o genoma (GWAS) têm sido usados em doenças complexas e grande progresso tem sido feito. As regiões dos cromossomas 1p, 2q, 3p, 5p, 6q, 7q, 12q, 15q, 17q têm sido referidas como possíveis causas.^(1,17) O rearranjo cromossômico 7q tem sido observado na existência de défices na linguagem, podendo ser o componente essencial para a existência deste défice no autismo. Numa revisão, de 15 estudos internacionais, foi revelado que 7,4% dos doentes autistas continham anomalias cromossômicas no fra(X) (q27.3) e 15q.⁽¹⁸⁾ Ainda assim, nenhuma região cromossômica mostrou ter uma relação significativa com a doença.

O rastreio genómico das CNVs, que causam deleções e duplicações, mostrou que os CNVs são responsáveis por grande número de casos,⁽¹⁹⁾ principalmente os CNVs de novo e de transmissão rara.⁽¹⁾

Foram ainda identificados outros genes suscetíveis para o autismo, tais como: NRXN1, NLGN3, NLGN4X, SHANK3 e CNTNAP2.⁽¹⁾ Embora o quadro clínico associado a estes genes esteja presente em autistas, verifica-se sobretudo um declínio intelectual.

Os defeitos epigenéticos nos padrões de metilação podem contribuir para o surgimento da doença autista associada a outras doenças, tais como a síndrome de Rett, Síndrome de Prader Willi/ Síndrome de Angelman e na Síndrome do X frágil. A MTHFR (5,10 metilenotetrahidrofolato redutase) é uma das enzimas de metilação, e que, quando alterada, ocorre hipometilação.⁽²⁰⁾ A baixa atividade do alelo T no C677T e do alelo A no A1298C são fatores de risco no gene MTHFR. Uma alteração no *stress* oxidativo, como a hipometilação ou a transmetilação anormal, tem sido identificada nos pais de doentes autistas, podendo estas alterações estarem relacionadas com o aumento da suscetibilidade à doença.⁽²¹⁾ Alterações na proteína de ligação metil-cpg 2 (MECP2) têm sido encontradas em pais de crianças autistas e nas irmãs não doentes.

Para além das mutações em genes e alterações cromossómicas, também doenças médicas podem estar associadas ao autismo. A síndrome X frágil, a esclerose tuberosa e a fenilcetonúria, têm demonstrado maior prevalência na população autista do que na população geral.⁽²²⁾

Embora haja um grande avanço na investigação, ainda não existem dados conclusivos, o que poderá ser explicado pela grande heterogeneidade genética da PEA, mutações de novo e pela grande variabilidade entre populações.

1.3.2 Fatores Neuropatológicos e Neuroimagem

Na década de 80, estudos *postmortem* possibilitaram o conhecimento que se tem hoje em dia a nível neuropatológico na etiologia do autismo. Estudos efetuados por *Bauman & Kemper* foram fundamentais para o entendimento atual das alterações cerebrais.⁽²³⁾ Foram descritas alterações no lobo frontal medial, temporal medial, gânglios da base e tálamo.⁽²⁴⁾ Outros estudos demonstraram a diminuição das células de purkinje no cerebelo, especialmente no neocerebelo pósterolateral e no córtex arquiventricular adjacente;⁽²³⁾ anormalidades no lobo temporal e na amígdala, regiões importantes para a perceção de estímulos sociais; diminuição do tamanho das células do sistema límbico com aumento da sua densidade.⁽²⁴⁾ A má formação do cerebelo é considerada a explicação central para muitos sinais e sintomas num indivíduo com défice cognitivo.⁽²⁵⁾ Com a neuroimagem foi possível maior conhecimento do cérebro autista, proporcionando resultados diversos, devido à heterogeneidade da doença.

Relativamente ao tamanho da cabeça de um autista, este tende a ser semelhante a de um recém-nascido não doente. Com idade compreendida entre os 2 e 4 anos, cerca de 90% dos autistas têm volume cerebral superior e 20% têm macrocefalia.⁽²⁶⁾ A partir dos 5 anos, a

diferença com as crianças não autistas diminui, apoiando o facto de haver um declínio no desenvolvimento cerebral.⁽²⁶⁾ Estudos *postmortem* demonstraram que o cérebro tem um peso superior ao normal.

É de notar que concentrações de fatores neurotróficos derivados do cérebro e outras neurotrofinas estão aumentados no sangue de recém-nascidos que mais tarde são diagnosticados com PEA. Esta anomalia pode indicar uma implicação para o sobrecrescimento cerebral.⁽²²⁾ Relativamente aos neurotransmissores, a hiperserotoninémia é encontrada em muitos doentes autistas. Nos adultos, a depleção de triptofano, substrato necessário à síntese de serotonina, tem sido encontrado em doentes com fenótipos autistas e ansiosos. A utilização de fármacos inibidores da recaptação da serotonina para tratamento de alguns sintomas do autismo, bem como a redução da síntese de 5HT (5-hidroxitriptamina) nos cérebros dos doentes autistas e o papel essencial no neurodesenvolvimento, são teorias que comprovam a influência da serotonina no autismo.⁽²⁷⁾

1.3.3 Fatores Ambientais

Apesar de a maioria dos estudos darem grande importância aos fatores genéticos no aumento da suscetibilidade ao autismo, os mesmos estudos indicam que os fatores ambientais têm um papel crucial na doença, sendo, deste modo, indispensável a sua identificação e controlo,⁽³⁾ pois poderão determinar a grande variação fenotípica.

Folstein e Rutter estudaram a hereditariedade do autismo, e concluíram que 4 em 11 monozigóticos eram concordantes para o autismo, comparado com nenhum dizigótico.⁽²⁸⁾ A presença de monozigóticos discordantes sugere que o meio ambiente também influencia na patogénese do autismo.

Gardener *et al.* compilaram uma lista de 50 fatores de risco pré-natal. Baron-Cohen sugeriu que de seis desses fatores, os altos níveis de testosterona durante a gestação da criança autista é que levariam à suscetibilidade.⁽²⁹⁾ Também a pré-eclampsia,⁽³⁰⁾ o stress pré-natal,⁽³⁾ baixo peso ao nascer (<2,500g), baixo índice apgar (<6/10), parto pré-termo, cesariana e malformações congénitas foram apontados como fatores de risco,⁽³¹⁾ embora muitos outros estudos não tenham identificado esta correlação. Relativamente às hemorragias durante a gravidez, foi identificado um risco de 81%.⁽³²⁾

A idade avançada dos progenitores também tem sido apontada como causa de autismo. O risco aumenta com o avançar da idade, havendo um risco de 27% e de 106% acima dos 30 anos e dos 40 anos, respetivamente.⁽³²⁾ Este fator de risco pode estar associado a maior predisposição a mutações de novo e a maior número de complicações durante a gestação, que podem ocorrer nos progenitores de idade avançada.

Em estudos recentes, verificou-se que o autismo correlaciona-se com doenças autoimunes, estando mais prevalente na diabetes tipo 1 do que na população em geral,^(33,34) tal como na doença celíaca e na artrite reumatoide.⁽³⁴⁾ Esta última, provavelmente, se deve à exposição, durante a gestação, aos anticorpos maternos.

A exposição intrauterina ao vírus da rubéola, ácido valpróico e talidomida associam-se a um aumento de casos de doentes autistas.^(25,31) Também a exposição a mercúrio, chumbo, etanol, pesticidas ou metais pesados são identificados como possíveis causadores da doença, embora não existem dados conclusivos relativamente a este tema. As alterações provocadas a nível do neurodesenvolvimento pela síndrome fetal alcoólica, posiciona o álcool como possível fator de risco.⁽²²⁾ O uso de medicação durante a gestação acarreta um risco de 46%.⁽³²⁾

1.4 Clínica

Os sinais clínicos do autismo têm sido investigados nas últimas décadas e, embora já se conheçam alguns sinais precoces da doença, não se pode afirmar que existam sinais patognomónicos, pois o autismo inclui um fenótipo heterogéneo. A clínica baseia-se em atrasos, dissociações e desvios do neurodesenvolvimento.⁽¹⁰⁾

1.4.1 Sinais Precoces

Embora as alterações na linguagem das crianças seja o sinal mais precoce e preocupante que os pais identificam, os défices sociais e comportamentais surgem também nos primeiros dois anos de idade.

A interação social está sempre afetada, mas com níveis de gravidade diferentes. A principal alteração a nível social corresponde à atenção conjunta, *joint attention*, domínio fundamental para o desenvolvimento da linguagem funcional e capacidades sociais de interação, que se baseia na capacidade inata da criança coordenar o seu olhar com o do parceiro social.⁽¹⁰⁾

Cerca de 40% dos indivíduos autistas nunca chegam a adquirir competências para a comunicação verbal e, este défice não é compensado com a comunicação não-verbal, diferenciando as crianças autistas das crianças surdas ou com outras perturbações do neurodesenvolvimento.

A ecolália é uma das características mais marcantes da doença, podendo esta ser imediata ou ocorrer dias após a criança ter ouvido determinado discurso. Este é fora do contexto, não original e com a reversão do pronome.⁽³⁵⁾ Com os pais a pensarem que a criança tem um discurso muito avançado para a sua idade, com a utilização de sofisticado vocabulário, gramática e sintaxe, a ecolália não é percebida.

Aproximadamente, 25% a 30% das crianças com autismo iniciaram um desenvolvimento normal e, por volta dos 2 anos de idade, os pais referem uma regressão ou paragem,^(10,22) não havendo sincronia entre o desenvolvimento das várias áreas. Esta discrepância é mais notada aos 18-24 meses,⁽³⁵⁾ altura ideal para o rastreio. Na Tabela 1 estão representados os principais défices presentes no autismo e as características dos mesmos, em comparação com as crianças de desenvolvimento normal.

Tabela 1- Principais Sinais Presentes nos Indivíduos Autistas, relativos aos Défices Sociais, Linguísticos e Comportamentais^(10, 22, 35)

Défices		Criança não autista	Criança autista
Interação Social	9 meses	Segue visualmente o foco de interesse; Responde ao nome; Jogo adequado.	Não segue o foco de interesse e tem olhar desviante; Não responde ao nome; Não responde a estímulos auditivos humanos; Usa os brinquedos de forma inadequada
	12 meses	Olha e interage com objetos ou pessoas; Atenção conjunta; Verbaliza; Jogo por imitação.	Défice na atenção conjunta; Não aponta; Podem manifestar intenção de querer o objeto, mas não o verbaliza;

			Jogo sem imitação
	16-18 meses	Iniciativa própria para a interação com o outro; Comenta o objeto, apontando para ele	Comenta sem apontar e quando o faz não há interação social; Pode chorar ou pegar no objeto, sem o pedir; Interesse visual atípico, orientado para objetos e não para faces;
Competências Linguísticas/ Comunicação	12 meses	Vocaliza na presença da mãe; Discurso com intenção comunicativa; Consolo do choro com a presença dos pais; Utiliza gestos para a comunicação.	Poucas vocalizações; Vocalizações atípicas; Indiferença para a voz da mãe; Discurso sem intenção comunicativa; Ecolália; Boa memória verbal; Irritável; Choro de difícil consolo; Não abana a mão com gesto do adeus; Não dança com canções infantis.

Comportamentos Estereotipados, Repetitivos	24 meses	Brinca com brinquedos adequados; Prefere peluches, bonecas ou carrinhos.	Prefere cordas, canetas, ver a máquina a lavar, uma peça de roupa; Expressa preocupação excessiva com os objetos de que gosta.
			Estereotipias: Abana a mão por longos períodos, anda em bicos de pés, corre sem objetivo, bruxismo
			Comportamentos rígidos, agressivos; Raiva, protesto, birras; Comportamentos auto-lesivos.

Num estudo realizado no Brasil, no qual participaram 32 crianças em idade pré-escolar, nos anos 2008 e 2009, foram avaliados os primeiros sinais identificados pelos progenitores das crianças diagnosticadas com PEA (Gráfico 1, 2 e 3).⁽³⁶⁾

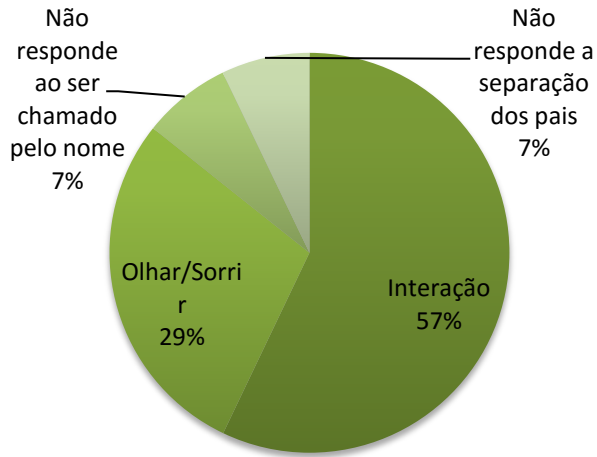


Gráfico 1- Frequência dos Primeiros Sintomas no Desenvolvimento do Comportamento Estereotipado e Repetitivo.



Gráfico 2- Frequência dos Primeiros Sintomas no Desenvolvimento da Interação Social.

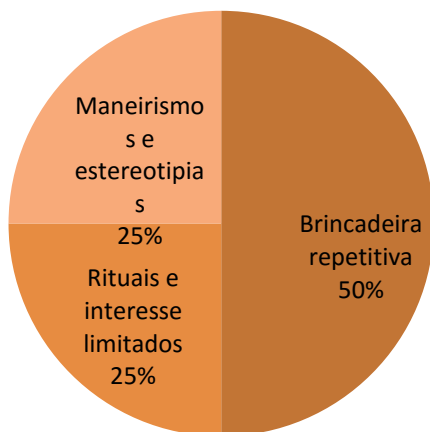


Gráfico 3- Frequência dos Primeiros Sintomas no Desenvolvimento da Linguagem

Para além dos três défices apresentados anteriormente, outros sintomas podem caracterizar um doente autista. Relativamente à dor, calor ou frio, eles podem apresentar reações anómalas por hipo/híper sensibilidade. O cheirar, lambar, contar, palpar pode ser também comportamento habitual.

O défice na linguagem deixou de ser critério de diagnóstico segundo a DSM-V,⁽¹²⁾ pois a perda das capacidades linguísticas pode ocorrer também na síndrome de Rett e noutras doenças do neurodesenvolvimento, não sendo tão específica do autismo, comparativamente aos défices sociais e do comportamento.

1.4.2 Comorbilidades

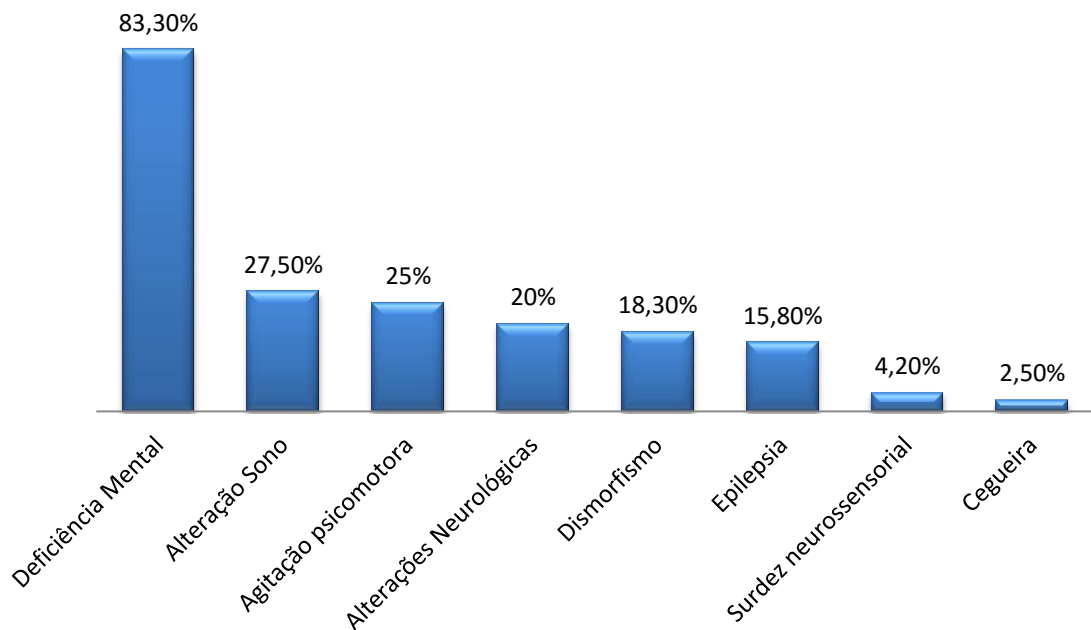
Outras patologias poderão estar associadas à PEA. É necessário identificar as comorbilidades, médicas ou psiquiátricas, pois a maioria são tratáveis e, quando identificadas atempadamente, podem ser controladas, proporcionando maior aderência ao tratamento e melhoram a qualidade de vida dos doentes.

As comorbilidades médicas são uma constante na doença autista. Os distúrbios do sono são a patologia mais comum, existindo em 50% a 80% dos doentes autistas. Pode ocorrer por uma doença primária (síndrome das pernas inquietas ou apneia do sono) ou por doença secundária (refluxo gastroesofágico e crises noturnas).⁽³⁷⁾ A patologia convulsiva pode ocorrer de 7% a 14% das crianças autistas, com pico aos seis anos de idade e na adolescência. A epilepsia é um dos quadros convulsivos que se manifesta frequentemente, 5% a 46%,⁽³⁷⁾ correlacionando-se com pior prognóstico, maior défice intelectual e maior compromisso neurológico. A maior dificuldade na identificação assenta no facto de não haver correlação entre o EEG e a clínica apresentada.^(37,38) Outras comorbilidades, tais como disfunções metabólicas, hormonais, visuais e auditivas, também foram identificadas em crianças autistas.

Relativamente às comorbilidades psiquiátricas, num estudo realizado em Boston, foi identificada uma prevalência de 10% de depressão major e 14% de depressão minor.⁽³⁹⁾ Foi diagnosticada ainda ansiedade específica em 12%, fobia específica em 44%, fobia social em 7,45%, comportamentos obsessivos-compulsivos em 37% e défice de atenção/hiperatividade em 55% das crianças.⁽³⁹⁾ Estes dados coincidem, maioritariamente, com outros estudos realizados, acrescentando-se ainda a presença de síndrome de Tourette em 11% das crianças e debilidade intelectual de 40% a 55%.⁽³⁷⁾

No Gráfico 4 estão representadas as principais comorbilidades registadas em Portugal, sendo as mais frequentes a debilidade mental, alterações no sono e agitação psicomotora.⁽⁴⁰⁾

Gráfico 4- Prevalência de Comorbilidades na PEA em Portugal



Adaptado de Guiomar Gonçalves de Oliveira⁽⁴⁰⁾

1.5 Orientação nos Cuidados de Saúde Primários

A identificação precoce dos problemas do neurodesenvolvimento é da responsabilidade de todos os médicos em cuidados primários que realizam consultas de saúde infantil.⁽¹⁰⁾

A vigilância refere-se a um processo contínuo, conseguido através do seguimento da criança nas consultas de rotina, baseando-se na observação e sem recurso a testes. Já o rastreio é efetuado recorrendo aos testes, criados para identificar problemas específicos no desenvolvimento do indivíduo. O centro de controlo de doenças e prevenção *National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities (NCBDD)* recomenda que todas as crianças sejam rastreadas, pelo médico de família ou pediatra, em três idades diferentes: aos 9 meses, 18 meses e 24 ou 30 meses.⁽⁴¹⁾ O rastreio específico para o autismo deverá ser preconizado aos 18 e 24 meses.

O rastreio tornou-se uma ferramenta essencial para a identificação precoce da PEA, podendo ser preconizada uma intervenção muito mais eficaz, investigação etiológica e aconselhamento sobre o risco de recorrência na família. Embora o rastreio seja deveras importante, não pode ser considerado meio de diagnóstico, prevalecendo apenas como instrumento de triagem.⁽⁴²⁾

Num estudo realizado entre 2002 e 2009, identificou-se o aumento na utilização dos métodos de rastreio específicos para o autismo, de 23% para 47,7%.⁽⁴³⁾ Noutro estudo realizado em Wisconsin em 2007, 74% dos profissionais de saúde nunca tinham usado um método de rastreio válido, sendo que 19% e 28% nunca teriam usado uma ferramenta de triagem e um rastreio específico para identificação do autismo, respetivamente.⁽⁷⁾ Seis anos depois, verificou-se melhoria dos resultados, com 55% dos médicos a utilizar triagem específica para a doença.⁽⁷⁾

Mesmo com a evolução do conhecimento sobre o autismo, os médicos ainda se sentem pouco capazes na avaliação de uma criança com PEA, comparando com crianças com outras condições de desenvolvimento neurológico ou crónicas,⁽⁴⁴⁾ apontando como principais barreiras à prestação de cuidados de saúde primários os seguintes itens:^(43,44)

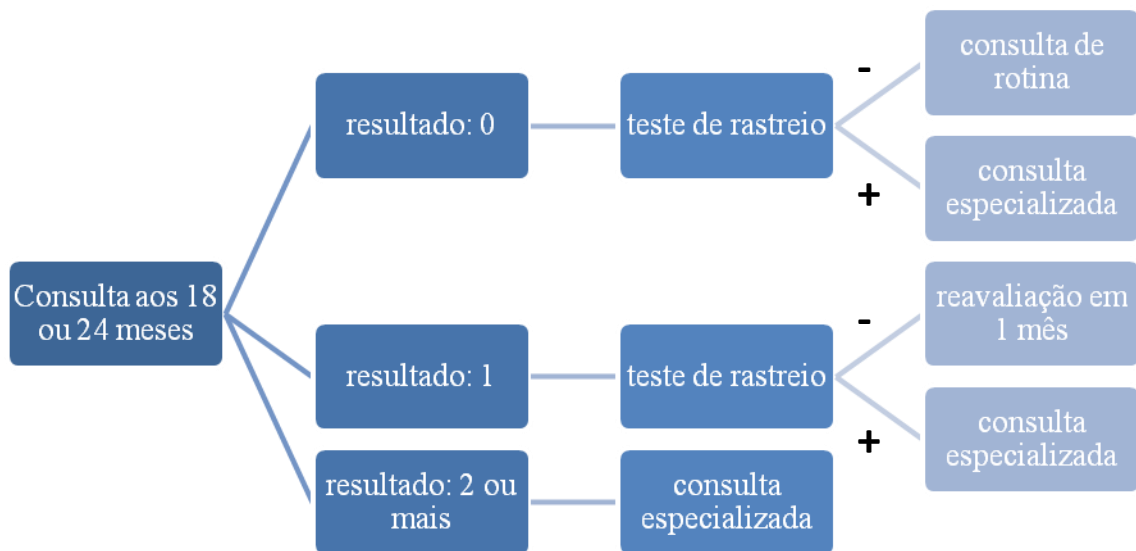
- Limitação no tempo das consultas;
- Falta de profissionais especializados;
- Necessidade de melhor conhecimento sobre a doença;
- Necessidade de equipa multidisciplinar;
- Pagamento inadequado;
- Familiares céticos à prescrição de fármacos e imunização;
- Utilização das CAM.

Frequentemente, os pais não reconhecem os sinais sociais como patológicos, atribuindo a falta de interação da criança à sua personalidade, tal como a existência de uma timidez ou introversão, ou ainda aos aspetos ambientais para os quais a criança está pouco estimulada.⁽³⁶⁾ É realmente importante explicar aos pais que estes sintomas poderão não se dever à personalidade da criança, mas sim à patologia subjacente. Os médicos de família têm por obrigação informar os pais sobre os sinais mais frequentes nesta patologia, de modo a acelerar a procura de ajuda, quando tais manifestações se instalam, proporcionando o diagnóstico precoce.

Oliveira *et al* propõem que após a análise detalhada do doente e da família, o médico deva ser capaz de identificar a presença ou ausência de possíveis fatores de risco para o autismo: ter irmão/s com autismo; os pais, pessoas que convivam com a criança ou o médico estarem preocupados (cada situação vale um ponto, o risco máximo será de quatro).⁽¹⁰⁾

As indicações para o rastreio estão esquematizadas em seguida, no Esquema 1.

Esquema 1-: Algoritmo de Rastreio de Crianças Autistas nos Cuidados de Saúde Primários



-: teste negativo; +: teste positivo. Adaptado de Guiomar *et al*⁽¹⁰⁾

É importante saber direcionar os pais e a criança quando há suspeitas da perturbação. Crianças que visitaram quatro ou mais médicos em cuidados primários receberam o diagnóstico seis meses mais tarde do que aquelas que apenas visitaram um, direcionadas, em seguida, para um especialista em neuropediatria. O recurso a muitos médicos em cuidados primários de saúde pode dever-se à frustração dos pais por pensarem não serem reconhecidas nem abordadas as suas preocupações, por estarem sempre a mudar de residência ou pela falta de acesso aos cuidados primários levando à descontinuidade dos mesmos.

O médico em cuidados primários deverá ainda ser capaz de aconselhar a família no que diz respeito à prevenção. Sem conhecimento do fator etiológico da doença, a prevenção torna-se quase inexistente. Ainda assim, o médico em cuidados primários poderá orientar a família na preconcepção, ao aconselhar a realização de testes genéticos e, durante a gestação, com a evicção de exposição a tóxicos e fármacos. Outros fatores de difícil controlo, tais como as hemorragias, índice de apgar e baixo peso ao nascer ou malformações, obrigam a acompanhamento adequado durante a gestação, de forma a minimizar as intercorrências. Após o nascimento, a melhor forma de prevenção refere-se à vigilância e rastreio, preconizados nos cuidados de saúde primários e secundários, possibilitando a intervenção precoce, capaz de eliminar níveis mais severos de autismo

Em suma, uma orientação eficaz nos cuidados de saúde primários torna-se essencial para adquirir a confiança e respeito pela família. Só assim é que o diagnóstico e a intervenção poderão ocorrer na altura ideal, permitindo o prognóstico favorável nestas crianças.

1.6 Diagnóstico

O autismo é uma doença multifatorial, na qual existem vários fatores etiológicos passíveis de estar na base da doença. Dada a sua heterogeneidade e a possibilidade de um variadíssimo quadro clínico, associado ainda a comorbilidades, não existem sinais ou sintomas patognomónicos da doença, o que se revela um verdadeiro desafio para os profissionais de saúde o rastreio e o diagnóstico.

Desde de 2013 que está em vigor a nova classificação do autismo pela DSM-V⁽¹²⁾ (Quadro 1). Esta nova revisão veio substituir a já existente DSM-IV, após 19 anos de experiência e pesquisa. Das principais alterações realizadas, destacam-se as seguintes:⁽⁴⁵⁾

- Os critérios de diagnóstico foram reduzidos para dois: défices sociais e o comportamento repetitivo e estereotipado. O diagnóstico será com base na história ou sintomas atuais correspondentes a estas duas áreas;
- O diagnóstico será designado “Perturbação do Espectro Autista”, eliminando todos os outros subdiagnósticos anteriormente existentes (Perturbação Autista, Síndrome de Asperger, Perturbação Invasiva do Desenvolvimento Sem Outra Especificação e Doença Desintegrativa);
- A síndrome de RETT é uma doença neurológica que pode coexistir com o autismo, mas não é mais um subdiagnóstico deste;
- DSM-V inclui uma nova categoria diagnóstica da Comunicação Social, a qual descreve crianças com dificuldade social e linguística, que não são causadas por atrasos cognitivos ou outros atrasos na linguagem.

As crianças diagnosticadas pela DSM-IV não necessitam de nova avaliação pela classificação DSM-V, continuando com o diagnóstico anteriormente definido.

Quadro 1- Critérios de Diagnóstico de Perturbação Autista de Acordo com a DSM-V⁽¹²⁾

DSM - V - Manual de Diagnóstico e Estatística das Doenças Mentais
A) Défices persistentes na comunicação e na interação social, observáveis em diferentes contextos, não atribuíveis a atrasos do desenvolvimento em geral (manifesta todos os itens):
a) Défice na reciprocidade social-emocional, variando desde uma abordagem social anormal e falhas na capacidade normal de conversação, passando por uma reduzida

<p>partilha de interesses, emoções e afetos, até uma ausência total de iniciativa de interação social.</p>
<p>b) Défice nos comportamentos de comunicação não-verbais usados na interação social, variando desde uma integração pobre entre a comunicação verbal e não-verbal, passando por anomalias no contacto visual e na expressão corporal, ou défices na compreensão e uso da comunicação não verbal, até uma total ausência de expressão facial ou de gestos.</p>
<p>c) Défice no desenvolvimento, manutenção e na compreensão das relações sociais ajustadas ao nível de desenvolvimento; variando desde dificuldades em ajustar o comportamento para se adaptar a diferentes contextos sociais, passando por dificuldades em participar em jogo simbólico e em fazer amigos, até uma aparente ausência de interesse pelas pessoas.</p>
<p>B) Comportamento repetitivo, restrito em interesses e atividades, manifestando pelo menos dois dos seguintes:</p>
<p>a) movimentos motores estereotipados ou repetitivos, no uso de objetos ou fala;</p>
<p>b) adesão excessiva a rotinas, padrões ritualizados de comportamento verbal ou não verbal, ou resistência excessiva à mudança;</p>
<p>c) interesses restritos, fixos, anormais na intensidade ou no foco;</p>
<p>d) híper ou hiporreatividade a estímulos sensoriais ou interesses incomuns a estímulos ambientais.</p>
<p>C) Os sintomas devem estar presentes no período inicial do desenvolvimento.</p>
<p>D) Os sintomas causam prejuízo significativo no funcionamento social ou</p>

ocupacional ou em outras áreas importantes do funcionamento atual.

E) Estes distúrbios não são melhores explicados por deficiência intelectual ou atraso no desenvolvimento global. A deficiência intelectual e o autismo frequentemente coexistem; para fazer o diagnóstico de desordem do espectro autista e deficiências intelectual, a comunicação social deverá ser inferior ao esperado para o nível de desenvolvimento geral.

Segundo a AAP, todas as crianças devem ser submetidas a rastreio para avaliação do risco da PEA. Esta avaliação deve ser iniciada nos cuidados de saúde primários, maioritariamente realizados pelos médicos de família ou pediatras. Após esta abordagem inicial, os casos identificados de maior risco deverão ser seguidos por especialistas.

Num estudo realizado em Atlanta, Geórgia, a idade média da primeira avaliação foi aos 48 meses e do diagnóstico aos 61 meses.⁽²²⁾ Em estudos recentes, foi identificado um atraso de 51,3 meses desde o aparecimento dos primeiros sintomas até ao diagnóstico definitivo.⁽⁴⁶⁾ Para contrariar este efeito, a primeira avaliação deverá ser o mais exaustiva possível, exigindo ao médico habilidade para reconhecer os critérios base de comportamento que definem os PEA, tal como a obtenção de informação detalhada da criança e da família.

No exame físico, o médico deve ser capaz de diferenciar os sinais que possam existir nas crianças autistas, tais como as estereotipias, o défice na atenção conjunta ou o facto de não responderem ao nome quando são chamados, dos que possam existir, igualmente, numa criança com desenvolvimento típico. Um exemplo comum ocorre quando uma criança abana as mãos por estar contente, que não pode ser encarado como uma estereotipia.⁽³⁵⁾

Os exames complementares de diagnóstico raramente são utilizados. Nos casos em que a criança apresenta défices sensoriais ou outras comorbilidades, nota-se a visita

antecipada ao médico, favorecendo o reconhecimento precoce da doença. Os testes laboratoriais anormais podem aconselhar o médico a ter maior cuidado na avaliação do doente. No caso de doenças genéticas, tal como a Síndrome do X Frágil, poderá ser realizado exame de ADN ou análise cromossómica. Na regressão do desenvolvimento ou convulsões, um EEG pode ser preconizado. Dada a heterogeneidade do autismo, existe grande probabilidade de múltiplas etiologias e clínica variada, levando à necessidade de grande quantidade de testes de triagem, antes de se realizar uma bateria de testes genéticos ou testes neurológicos de forma padronizada.

Relativamente ao teste auditivo, todas as crianças deverão realizá-lo, mesmo que a triagem neonatal tenha sido normal.

Os principais desafios diagnósticos consistem na determinação do nível de funcionamento da criança autista, a categorização do diagnóstico e a procura da etiologia.⁽²²⁾ Para tal, é fundamental a avaliação global da história do desenvolvimento e a história familiar, incluindo as três gerações; o exame físico detalhado, com avaliação neurológica e características dismórficas, principalmente para deteção de doenças genéticas que cursam com PEA; avaliação psicométrica para determinar o grau de funcionalidade do autista; categorizar a doença segundo a DSM-V; avaliar o conhecimento e os relatos dos pais; e investigar laboratorialmente a etiologia ou a condição coexistente.^(22,47) Todos os dados obtidos devem ser registados.

Sendo o diagnóstico fundamentalmente subjetivo, a experiência do médico é de elevada importância. Para tal, há a necessidade de criar novos especialistas, disponibilizar equipas multidisciplinares para dar apoio às famílias, bem como maior acesso aos serviços de saúde. Com a diminuição dos recursos em economia e conseqüentemente no investimento em saúde, torna-se mais difícil realizar um diagnóstico eficaz e rápido. A implementação de

diagnóstico custo-efetivo e o avanço na genética e neuro-imagem serão a forma mais eficaz para que a medicina chegue a toda a população.^(37,38)

1.6.1 Métodos de Avaliação Diagnóstica/Rastreo

Para complementar o diagnóstico efetuado, algumas ferramentas foram desenvolvidas ao longo do tempo. A sua aplicação tem como objetivo a identificação de áreas fortes e fracas da criança com PEA, tendo em vista a intervenção.

A maioria dos testes de diagnósticos necessita da colaboração dos pais ou dos responsáveis das crianças a serem avaliadas. Para além disso, os testes de diagnóstico devem ser ajustados à idade do doente, à presença ou não de oralidade ou de défice cognitivo.

Para a avaliação diagnóstica os técnicos envolvidos podem ser psicólogos, pediatras, especialistas em neurodesenvolvimento, terapeutas da fala ou pedopsiquiatras.

As ferramentas diagnósticas são várias, mas apenas as mais importantes serão abordadas:

M-CHAT: este método corresponde a um questionário realizado aos pais. O questionário contém 23 perguntas e é destinado a crianças entre os 16 e os 30 meses, idade correspondente ao rastreio da PEA. Os resultados são de rápida obtenção, consistindo em respostas afirmativas ou negativas, demorando apenas 2 minutos. São considerados resultados positivos quando existe falhas em três perguntas ou em duas das seis consideradas críticas.⁽¹⁰⁾ Como ferramenta de rastreio, não tem valor diagnóstico, sendo o seu principal objetivo identificar os casos suspeitos de autismo para uma avaliação mais detalhada. Num estudo mais recente, realizado por Colby *et al*, foi demonstrado que com a utilização do M-CHAT *follow* ocorre diminuição dos falsos positivos.⁽⁴⁸⁾ Este método só é realizado caso o M-CHAT seja positivo. No caso de o rastreio ser negativo, mas continuarem os sintomas, deverá ser

realizado novo rastreio aos 42-54 meses. Nesse mesmo estudo, 54% dos doentes estudados tiveram o M-CHAT positivo, sendo que 98% desses tinham sintomas significativos de PEA. Para além disso, foi concluído que o M-CHAT tem o potencial de diminuir a idade de diagnóstico em 1 ano, melhorando o prognóstico a longo prazo.

CARS- Childhood Autism Rating Scale:⁽⁴⁹⁾ método de diagnóstico realizado a crianças com mais de 2 anos, que consiste numa escala avaliativa do comportamento em 15 itens. O examinador atribui uma pontuação de 1 a 4 valores para cada item, sendo que 1 corresponde a comportamento apropriado para a idade e 4 indica desvio grave do comportamento padrão. A pontuação é somada e a criança pode ser classificada como não autista, autismo leve a moderado ou autismo severo.

ABC- Autism Behaviour Checklist: esta escala é composta por 57 descrições de comportamento subdivididas em 5 áreas: sensorial, relacional, uso de objetos, linguagem, sociabilidade.⁽⁵⁰⁾ A pontuação é feita de 1 a 4 pontos (normal a máxima gravidade). Este teste é realizado a crianças com mais de 18 meses, por profissionais, e visa monitorizar a perturbação após diagnóstico já estabelecido.

ASQ- Autism Spectrum Questionnaire:⁽⁵¹⁾ corresponde a um questionário feito aos pais, composto por 40 itens, com duração de 5 a 10 minutos. É realizado a crianças com mais de 4 anos de idade, com o intuito de identificar as crianças em risco de desenvolver a PEA relativamente à população geral. É baseado em itens da ADI-R.

ADI-R: Autism Diagnostic Interview Revised: questionário baseado numa entrevista aos pais da criança ou responsáveis. Composta por 101 itens, com pontuação entre 0 a 9 ou por padrão numérico estabelecido e duração mínima de 90 minutos. Permite essencialmente obter informações sobre a linguagem e comunicação, desenvolvimento social, jogo e desenvolvimento em geral. Realizado em crianças com mais de 5 anos de idade.

ADOS: Autism Diagnostic Observation Schedule: esta escala é utilizada em crianças desde a idade pré-escolar até ao adulto, composto por atividades para avaliar a comunicação, a interação social, o jogo, o comportamento estereotipado, os interesses restritos e outras anomalias do comportamento. Demora cerca de 30 a 34 minutos e a sua aplicação requer treino específico.

Em Portugal, destaca-se o M-CHAT e a CARS como sendo os instrumentos mais comumente utilizados no rastreio. ADOS e ADI-R são as ferramentas diagnósticas mais conhecidas e utilizadas.

Outros possíveis meios de rastreio estão em investigação. Em vários estudos verificou-se que a visualização de filmes realizados em casa pelos familiares de crianças com irmãos autistas é um importante método de obtenção de informação.⁽⁵²⁾ Foi possível avaliar de forma dinâmica a família, parte fundamental no tratamento do PEA. Este estudo sugere que uma forma diagnóstica é a avaliação da interação entre filho e pais como um todo e não como entidade só, com recurso a métodos computacionais. Identificou-se o decréscimo do padrão típico de uma criança com desenvolvimento normal ao 2º semestre e a perda do contacto ao 3º semestre.⁽⁵²⁾ Também noutro estudo realizado por Ozonoff *et al* se comprovou que a frequência do olhar para a face, o sorriso social e as vocalizações só começam em declínio a partir do sexto mês de vida.⁽³⁶⁾ Com isto, pode-se concluir que o segundo semestre de vida é o

mais crítico na emergência dos comportamentos do espectro. É de realçar que se for possível a obtenção desta informação de forma tao precária, pode ser viável um método de rastreio entre os seis meses e um ano.^(22,47)

Em Los Angeles, um estudo de rastreio pelo telefone foi testado, o qual consistia num inquérito para identificar quais as crianças de risco. Embora os resultados tenham sido satisfatórios, com grande população abrangida, essencialmente a que tem difícil acesso aos cuidados de saúde, muitos obstáculos foram encontrados, principalmente na falta de profissionais qualificados e financiamento.⁽⁴²⁾

1.7 Intervenção na Criança Autista

Nos primeiros anos de vida, a criança possui grande plasticidade cerebral. Como a perturbação autista pode estar associada a alterações a nível cerebral, uma intervenção precoce pode conduzir ao desenvolvimento cerebral mais “normal”. Para além disso, a intervenção precoce permite atingir, desde o início, os sintomas característicos do autismo, evitando que estes se tornem mais graves ou irreversíveis.

O autismo é reconhecido como perturbação crónica, não curável, com necessidade de acompanhamento a longo prazo. Ainda assim, as intervenções existentes permitem a redução dos sintomas, com redução das limitações associadas, melhoria na linguagem, ajuste do comportamento e aumento da relação social com os pares.

Várias leis estabeleceram programas multidisciplinares centrados nas famílias de crianças com alterações no desenvolvimento ou em risco.⁽⁵³⁾ Os serviços de intervenção precoce são destinados a crianças portadoras de alterações numa ou mais áreas a nível físico, cognitivo, emocional, comunicação social ou desenvolvimento adaptativo. Os serviços disponibilizados incluem:⁽⁵³⁾

- Identificação precoce, rastreio e diagnóstico;
- Serviços de assistência e coordenação;
- Serviços médicos;
- Formação para as famílias e visitação domiciliária;
- Instrução especializada;
- Serviços de linguagem e audiologia;
- Terapia ocupacional e fisioterapia;
- Serviços de psicologia;
- Serviços de saúde para a criança doente ou para os seus irmãos;
- Serviços de ação social;
- Serviços de visão;
- Serviços de transporte ou outras formas de ajuda, de modo a minimizar os custos das famílias afetadas.

O impacto da intervenção relaciona-se com a idade da criança, o grau de desenvolvimento cognitivo, com a presença ou ausência de linguagem e a severidade dos sintomas gerais.⁽⁵⁴⁾ O tempo entre o diagnóstico e o início da intervenção, a intensidade da intervenção e o método também contribuem para o resultado final.

Numa investigação realizada por Howard *et al*⁽⁵⁵⁾ foi estudada a eficácia da intervenção intensiva, comparando dois grupos, com confirmação de maior eficácia no grupo que recebeu a intervenção intensiva, principalmente 14 meses depois da primeira análise. Em suma, a intervenção intensiva, estruturada e aplicada ao doente é eficaz na melhoria dos defeitos intelectuais, adaptativos, linguísticos e comportamentais.⁽⁵⁵⁾

Cada faixa etária adota uma estratégia interventiva diferente. Nas crianças em idade pré-escolar, a intervenção é realizada com o objetivo de desenvolver a linguagem e possibilitar a educação apropriada. Na adolescência, o plano individual vai depender das capacidades cognitivas, habilidades, condições de saúde, comportamento e perspectivas futuras, sendo apontada a terapia ocupacional, interação social e sexualidade como principais intervenções. No adulto, a maioria das capacidades essenciais já foram adquiridas, possibilitando que o plano esteja apenas dependente das questões de tutela e habitação e do grau de independência do indivíduo.

A intervenção é essencialmente educacional, com recurso a estratégias comportamentais e de atividades que promovam a independência. Numa fase precoce, a intervenção na linguagem é o principal objetivo, com métodos que utilizam o símbolo e a imagem, em contextos naturais, para a aprendizagem.⁽¹⁰⁾ O tratamento ideal seria aquele capaz de controlar em plenitude os sintomas característicos da PEA: sociais, linguagem e comportamento estereotipado e repetitivo.

A intervenção também depende do perfil neuro-psicológico da criança. No caso de comportamentos desajustáveis, tais como gritar ou despir, devem ser inibidos e desencorajados. Se existirem dificuldades na integração social, a intervenção deve ser positiva, encorajando a criança a manter a amizade e a comunicação. Para tal, vários programas de intervenção educativa compartilham alguns princípios vantajosos:⁽⁵⁶⁾

- Início da intervenção assim que seja considerado o diagnóstico provisório de autismo, em vez de adiar até à obtenção de um diagnóstico definitivo;
- Prestação de intervenções intensivas, com a participação ativa da criança, pelo menos 25 horas por semana, 12 meses no ano, num plano sistemático, com

atividades de desenvolvimento educacional apropriado, incorporação de rotinas rígidas, para minimizar distrações;

- Baixo ratio alunos-professor e instrução de pequenos grupos para cumprir metas específicas semelhantes, associados à presença de um elemento da família;
- Promoção de atividades com crianças de desenvolvimento normal e em novos ambientes, para fomentar a comunicação espontânea, habilidades sociais, iniciação e auto gestão;
- Documentação de todo o progresso da criança, promovendo o ajuste do programa sempre que necessário;
- Redução do comportamento mal adaptado ou disruptivo.

De facto, ainda não existem dados suficientes que indiquem qual o método de intervenção mais eficaz, mas os existentes têm demonstrado eficácia satisfatória e melhoria no prognóstico da criança, principalmente na comunicação social e comportamento.

1.7.1 Métodos de Intervenção

TEACCH- *Treatment and Education of Autistic and related Communication Handicapped Children*: Eric Schopler, nos anos 60, definiu este método como abordagem global baseada na estreita colaboração entre os pais e os profissionais.⁽⁵⁷⁾ O TEACCH é um modelo de intervenção que se alicerça na compreensão das características de aprendizagem dos indivíduos com autismo. A intervenção pode ser realizada em qualquer idade, mesmo em indivíduos adultos, na sua orientação profissional ou académica, no caso de autistas independentes. O local também é indiferente, podendo ocorrer em qualquer momento da vida

quotidiana. Os serviços TEACCH são apoiados por pesquisa empírica, enriquecida por vasta experiência clínica e notável pelo apoio individualizado.⁽⁵⁸⁾

Os princípios deste método consistem:⁽⁵⁸⁾

- Compreender a doença;
- Desenvolvimento de um plano individualizado, centrado no indivíduo e na família, ao invés de usar um modelo padrão;
- Estruturação do ambiente físico;
- Utilização de suportes visuais para tornar as tarefas individuais mais compreensíveis.

Num estudo realizado por D'Elia *et al.*,⁽⁵⁷⁾ mesmo numa intervenção de baixa intensidade, em casa e na escola, através deste método, os resultados foram positivos comparativamente ao grupo controlo. Para além disso, o mesmo estudo apoia a viabilidade de uma intervenção que envolve as escolas, profissionais e famílias, visto que a maioria dos ambientes naturais para as crianças estão em casa e na escola, possibilitando aos pais, aos cuidadores e até mesmo aos colegas serem valiosos coterapeutas.⁽⁵⁹⁾

ABA- *Applied Behavior Analysis*: este tratamento pode incluir diversas técnicas de aprendizagem: Discrete Trial Training (DTT), Incidental Teaching, Pivotal Response Training (PRT), Fluency Building e Verbal Behavior (VB). O ABA melhora os défices nucleares do autismo: comportamento e atrasos sociais.⁽⁵⁹⁾ Este método pode ser utilizado pelos pais, professores ou profissionais. Deve ser implementado na vida diária da criança, necessitando de 30 a 40 horas semanais. Consiste numa intervenção baseada no reforço e na recompensa da criança, quando esta desempenha cada passo do comportamento de forma correta. Assim, quando a recompensa é utilizada, a criança tende a repetir a mesma resposta. A intervenção no

primeiro ano assenta na imitação, interação, jogo e resposta a solicitações básicas. No segundo ano a linguagem, descrição de emoções e os conhecimentos pré-acadêmicos são os principais objetivos a atingir.⁽⁵⁹⁾ Este método pode ser utilizado para o treino de competências sociais, da higiene e alimentação.

Modelo DIR- *Modelo baseado no Desenvolvimento, nas diferenças Individuais e na Relação*: consiste numa intervenção intensiva, que associa a abordagem *Floortime* com envolvimento e participação da família.⁽⁶⁰⁾ As estratégias usadas intervêm na atenção e foco, exercício, gestos não-verbais, resolução de problemas complexos, comunicação simbólica, pensamento lógico e abstrato. O *Floortime* permite envolver a criança numa relação afetiva e de confiança. O terapeuta ou os pais seguem os interesses emocionais da criança, no chão, ao mesmo tempo que promove, através do contato com o olhar, a interação e o desenvolvimento das capacidades sociais, emocionais e intelectuais.

ESDM- *Early Start Denver Model*: intervém nas crianças autistas com idades compreendidas entre os 18 e 48 meses. Foca-se no estímulo das competências socio-emocionais, comunicação pragmática, interação interpessoal dentro de um ambiente previsível e estruturado. As atividades terapêuticas podem ser realizadas em casa, na creche ou no jardim-de-infância, com profissionais ou pais com alguma formação.

PECS- *Picture Exchange Communication System*: modelo que permite desenvolver a comunicação interpessoal em crianças com dificuldades severas na comunicação. Depois de se conhecer as preferências das crianças autistas, são feitas imagens correspondentes às necessidades, sendo-lhes apresentadas e oferecidas. Com o tempo é retirada a ajuda de l

fornecer a imagem, passando a criança a mostrá-la quando necessário, como forma de comunicar. Este sistema de imagens pode ser com desenhos, fotografias comerciais ou pessoais, em papel ou no computador.

Este método fundamenta-se em três modos de comunicação:⁽⁶¹⁾

- **modo expressão visual**, para aumentar as capacidades expressivas da linguagem;
- **modo instrução visual**, para compreensão da linguagem;
- **modo organização visual**, para criação de rotinas, horários e atividades.

O PECS é de fácil utilização, podendo ser usado por terapeutas, pais ou qualquer outra pessoa. Não há necessidade de materiais caros ou complexos. Deve ser integrado na rotina diária da criança, utilizado o máximo de tempo possível.

Alguns pais não reconhecem como terapia, principalmente por pensarem que a visualização de imagens limita o desenvolvimento da linguagem. Para além disso, sentem-se desconfortáveis pelo facto de os seus filhos serem tratados de forma diferente, comparativamente às outras crianças da mesma idade, receando discriminação.

A principal desvantagem da utilização da tecnologia é um aumento da dependência por computadores e outros tipos de tecnologia.

Programa *Son-Rise*: Barry Neil Kaufman e Samahria Lyte Kaufman, nos anos 70, criaram este programa, após o seu filho Raun ter sido diagnosticado com autismo.⁽⁶²⁾ O programa utiliza os pais e a sua casa como professores e local de trabalho, respetivamente. O Programa *Son-Rise* ousou sugerir que o respeito e carinho profundo seriam os fatores mais importantes que afetam a criança e a levam a interagir mais com os pais. Assim, o primeiro passo será criar um vínculo afetivo entre a criança e os pais.

Este programa é projetado para se adaptar a todas as necessidades das crianças autistas. Tem-se verificado que a aplicação deste método, associado a outras formas de intervenção, potencia ainda mais a eficácia da intervenção.⁽⁶²⁾

Estes métodos de intervenção apresentam também desvantagens, com a imposição de restrições às famílias, exigências no horário e implementação de rotinas rígidas e ainda o adiamento de planos familiares, tais como gravidez ou promoção no trabalho.

1.7.2 Intervenção Farmacológica

É de notar que comportamentos aberrantes e desviantes podem dificultar a eficácia da intervenção comportamental. Para além disso, este tipo de comportamentos podem ser graves e impulsivos, colocando a vida do indivíduo em perigo. Para que tal não ocorra, a intervenção farmacológica é implementada como forma de tratamento e melhoria desses sintomas, facilitando, posteriormente, a intervenção comportamental.

Como já referido neste trabalho, as crianças autistas têm quantidades anormais de serotonina e de outros neurotransmissores. Consequentemente, a intervenção farmacológica realizada incluiu psicoestimulantes, inibidores seletivos da recaptção da serotonina e antipsicóticos (Tabela 2 e 3). Devido às dificuldades inerentes na realização de estudos em populações pediátricas, as evidências dos benefícios dessa estratégia são limitadas, e a maioria desses estudos é pequena e de curta duração. As evidências de estudos controlados indicam o antipsicótico atípico risperidona como único eficaz na redução dos comportamentos disruptivos,^(63,64) aprovado pela FDA. Recentemente, foi revelado que mais de metade das crianças com PEA nos EUA estão medicadas com psicotrópicos.⁽⁶⁴⁾ Outros fármacos, tais como os anti-histamínicos e ansiolíticos, também poderão ser utilizados.⁽⁶⁵⁾

As principais indicações para a prescrição de fármacos incluem:

- Todas as patologias que causem dor ou desconforto ao indivíduo;
- Ansiedade, hiperatividade, irritabilidade, agitação psicomotora e auto e heteroagressividade, quando dificultam o sucesso educativo e interferem na qualidade de vida do doente e família;⁽⁶⁴⁾
- Após todas as técnicas de alteração do comportamento terem sido tentadas;
- Após o episódio agudo continua a ser necessário medicação.

Antes de se iniciar qualquer fármaco, o médico deverá ser capaz de identificar todas as comorbidades da criança, de modo a que os efeitos secundários dos fármacos não agravem patologias coexistentes. A janela terapêutica num doente autista é mais pequena comparando com uma criança de desenvolvimento normal. Em geral, as crianças autistas têm maior sensibilidade para os efeitos adversos mínimos, havendo a necessidade de ajustar a posologia, iniciando doses mais baixas e aumentar gradualmente, com base na resposta e tolerância.⁽⁶⁶⁾ A maioria das formulações estão disponíveis para os adultos, tornando mais difícil a sua ingestão.

Os efeitos adversos devem ser explicados à família para possibilitar a diminuição e monitorização dos mesmos.

Tabela 2- Potenciais Fármacos Utilizados para Controlo dos Sintomas nas Crianças Autistas^(54, 57, 64-67)

Classe farmacológica	Fármaco	Indicações	Efeitos secundários	Notas
Antipsicótico	Risperidona	Agressividade Estereotipias Hiperatividade Irritabilidade; Isolamento social Falta de interesse.	Hiperprolactinémia, sedação, ganho ponderal e de apetite, alterações metabólicas, obstipação, retenção urinária, intervalo QT aumentado, sintomas extrapiramidais.	Único aprovado pela FDA: 0,5-1,5mg se <20kg; 1,0-2,5mg se >20kg
	Aripiprazol	Comportamentos mal adaptativos.	Poucos efeitos colaterais.	Pouca experiência e estudos a longo prazo.
	Olanzapina	Indicações iguais à risperidona.	Ganho ponderal, sedação.	
Psicoestimulante	Metilfenida-	Hiperatividade	Redução do apetite,	Inibição da

Autismo: o Doente, a Família e a Sociedade

	to	Impulsividade Falta de atenção.	inibição do crescimento, letargia, tristeza e apatia (em altas doses).	recaptação de norepinefrina e dopamina.
Antidepressivos	Clomipramina	Comportamento obsessivo-compulsivo; Estereotipias; Autoagressão.	Arritmias cardíacas.	
	SSRIs- inibidores seletivos da recaptação da serotonina.	Comportamentos obsessivos; Estereotipias.	Suicídio.	Adultos com melhor resposta.
Agonista α_2	Clonidina	Hiperatividade Irritabilidade Impulsividade Comportamentos repetitivos	Sedação, diminuição da pressão arterial obstipação, boca seca. Irritabilidade, tonturas.	

Tabela 3- Algoritmo de Tratamento dos Sintomas da PEA

Comportamentos associados	Cluster	Linha de tratamento	de	Classe do fármaco
Obsessivos	Ansiedade e/ou compulsão	1º linha		SSRI
Compulsivos		2º linha		Antipsicóticos atípicos
Rituais				
Défices de atenção inconstantes				
Hiperatividade	Hiperatividade	1º linha		Psicoestimulantes
Impulsividade		2º linha		Agonistas α_2
Agressividade		3º linha		Antipsicóticos atípicos
Agitação				
Irritabilidade				SNRI
Diminuição da atenção	Défice de atenção	1º linha		SNRI
Devaneios		2º linha		Psicoestimulantes
Défices do processamento auditivo				
Não termina tarefas				
Indiferença social				

Indiferença social	Social	1º linha	SSRI
Défice na linguagem expressiva		2º linha	SNRI
Défice na linguagem pragmática		3º linha	Antipsicóticos atípicos
Défice cognitivo			

Perturbação do ritmo circadiano	Disfunção do sono	1º linha	Melatonina
Insónia não específica		2º linha	Anti-histamínicos
			Agonistas a2

Tabela adaptada da AAP e Filipek *et al.*⁽⁶⁸⁾

SSRI- inibidores seletivos da recaptção da serotonina. SNRI- inibidores seletivos da recaptção da norepinefrina

Novas terapêuticas estão sendo investigadas para obtenção de maior eficácia no tratamento. J.R. Moskat *et al* sugerem o GLYX-13 como potencial fármaco para o tratamento da PEA,⁽⁶³⁾ no que diz respeito aos défices sociais ou emocionais de comunicação. O GLYX-13 é um agonista parcial do NMDAR e tem demonstrado capacidade em aumentar a potenciação da transmissão sináptica, reduzindo a depressão de longo prazo e, de aumentar a aprendizagem dependente de várias áreas do hipocampo.

Recentemente, num estudo realizado em ratos com mutação no gene SHANK3, implicado na etiologia do autismo, foi possível, através de manipulação genética do gene em ratos adultos, reverter sintomas relativos aos défices sociais e comportamentais, com resultados ainda mais favorecedores nos ratos mais novos.⁽¹¹¹⁾ Este acontecimento revela que, através da alteração da expressão do gene, é possível

modificar comportamentos, mesmo após o desenvolvimento neuronal ter terminado, indicando um certo grau de plasticidade cerebral na idade adulta. Embora ainda sem estudos em humanos, tal facto possibilita a investigação de novas técnicas terapêuticas, tais como a reparação genética ou a formulação de novos fármacos, com o conhecimento de que na idade adulta os sintomas ainda são passíveis de reversibilidade.

Pouca evidência tem sido demonstrada relativamente à melhoria sensível nos défices sociais ou de comunicação presentes nos indivíduos autistas. No futuro, a investigação deverá ter em conta os benefícios e riscos da farmacoterapia implementada a longo prazo.

1.7.3 Outras Intervenções

Medicina Complementar e Alternativa (CAM) é definida segundo AAP como “estratégias que não atendem às normas de eficácia clínica, quer por ensaios clínicos randomizados controlados ou através do consenso da comunidade biomédica”.⁽⁶⁹⁾

Num estudo realizado por Hanson *et al* concluiu-se que 89% dos pais de doentes autistas recorrem aos modelos educacionais interventivos, 71% à CAM e apenas 50% à prescrição de fármacos.⁽⁷⁰⁾

A NCCAM revela que a utilização da CAM (Gráfico 5) aumentou ao longo dos anos de 36% em 2002 para 38,5% em 2007, no adulto.⁽⁷⁰⁾ A AAP indica que mais de 50% das crianças autistas e 2% da população infantil utilizam CAM. Crianças com diagnóstico mais severo recorrem mais às CAM.

Segundo a AAP, todos os pais, antes de iniciarem qualquer tipo de CAM, deverão obter mais informações sobre o tipo de terapia que querem adotar junto do médico assistente. Poucos pediatras sentem-se confortáveis em discutir as abordagens CAM, pois sentem que não têm experiência suficiente no conhecimento da terapia

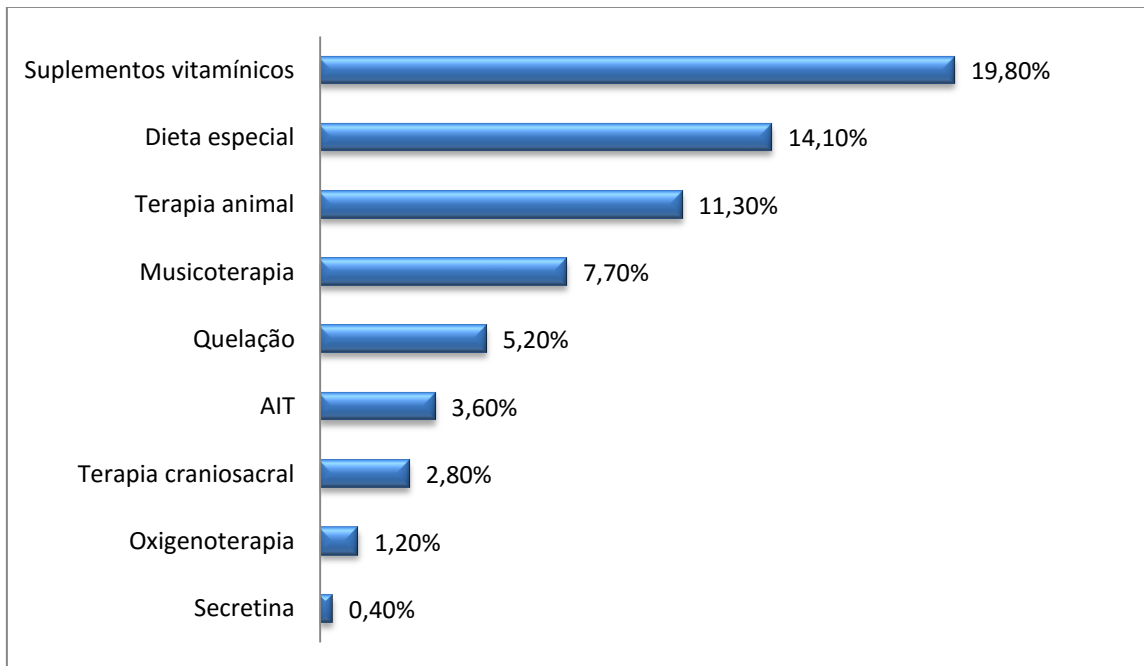
CAM. Quando os médicos se mostram irredutíveis ao uso destas terapias, os pais recorrem ao uso da CAM, ignorando a opinião médica, o que pode ser prejudicial para a saúde da criança.

A falta de satisfação nos cuidados de saúde (primários e secundários) pode levar ao desespero e sentimentos de isolamento por parte dos pais, sendo que o atraso do diagnóstico pelos sistemas convencionais de atendimento, a limitação no conhecimento da doença e a frustração dos pais após prognóstico desfavorável, têm sido apontados como principais motivos para o recurso à CAM.⁽⁷¹⁾ Outras razões apontadas referem-se ao facto de as intervenções educacionais não serem economicamente acessíveis e imporem rotinas controladas; não existir tratamento curativo; os efeitos colaterais do uso de medicação e a ausência de eficácia desta; crenças pessoais; e a necessidade de usar várias abordagens para se sentirem mais seguros.

A maioria dos pais utiliza a terapia CAM para manutenção da saúde, mas também para tratamento de sintomas específicos,⁽⁷¹⁾ incluindo agressividade, mau humor, falta de concentração e atenção (19%), dificuldades no sono (12%) e patologia gastrointestinal (15%).⁽⁶⁹⁾ O efeito placebo, não reconhecido pelos pais, reforça a crença na CAM.

Com a evolução da tecnologia, a internet mostrou ser um meio fundamental para a comunicação e partilha entre famílias de doentes autistas e de fácil acesso para obtenção de informação sobre a doença. No entanto, a internet aumentou a exposição destas famílias ao marketing e farmacêuticas, pressionando os pais a realizar tratamentos e testes ainda em avaliação.⁽⁷¹⁾ Esta tensão verifica-se principalmente quando os pais se sentem preocupados com o desenvolvimento limitado da criança ou quando ocorrem sintomas agudos, como autoagressão ou insónias.

Gráfico 5- Prevalência do Uso de Abordagens CAM na População Autista



Adaptado de L.M. Christon *et al.*⁽⁷²⁾

AIT- treinamento de integração auditiva

Até ao momento, nenhuma terapia CAM demonstrou eficácia no tratamento da PEA. A dieta e os suplementos vitamínicos correspondem às abordagens mais utilizadas, isto porque as crianças autistas possuem seletividade para alimentos, levando a défices nutricionais. Relativamente à dieta, a adoção de uma dieta livre de glúten e caseína tem demonstrado eficácia moderada, comprovada pela melhoria de sintomas em crianças autistas com patologia gastrointestinal. Tal advém da existência de maior suscetibilidade ao aumento da permeabilidade intestinal para péptidos de glúten e caseína.⁽⁷³⁾

Em estudos futuros é importante obter mais informações sobre cada terapia CAM, de modo a possibilitar maior conhecimento sobre a eficácia e os efeitos colaterais

desta. Só assim é que estas abordagens poderão ser reconhecidas como terapias aconselhadas na intervenção autista.

Em jeito de conclusão, pode afirmar-se que a intervenção na PEA principia-se em melhorar as capacidades dos indivíduos, tornando-os mais independentes e funcionais, adaptando-os ao meio ambiente em que estão inseridos, de modo a facilitar a orientação, processamento e acomodação da informação, possibilitando a inclusão social e a preparação para a vida adulta.

Cada autista é um ser único, com as suas dificuldades e debilidades, que têm de ser estudadas para adequar o método de intervenção, segundo as suas capacidades, desejos e interesses, incluindo sempre os pais como coterapeutas.

1.8 Autismo no Indivíduo Adulto

Nos tempos que decorrem, será raro o diagnóstico de PEA apenas na idade adulta. Ainda assim, é possível a existência de adultos provenientes de famílias com grandes dificuldades no acesso aos serviços de saúde ou, no caso de terem pensado que os seus filhos apenas tinham personalidade mais tímida e menos social, não recorreram aos especialistas.

No adulto, o diagnóstico é feito de forma também subjetiva, principalmente com base na história do doente e da sua família. Há maior índice de suspeita no caso de adultos que têm um filho com PEA, cujos sintomas são semelhantes aos da sua infância; ou em adultos com dificuldades sociais e comportamentos comprometedores, arrastados desde a infância, difíceis de controlar.⁽⁷⁴⁾

Nesta situação, o diagnóstico torna-se um verdadeiro desafio para o clínico, visto que várias vezes a história clínica é de difícil recolha. A maioria dos doentes sofre de deficiência mental ou outras comorbilidades psiquiátricas, dificuldades na linguagem,

perda de memória ou têm dificuldade no reconhecimento do seu comportamento em criança.

Outra dificuldade encontrada para o diagnóstico do autismo resulta no facto dos sintomas não serem estáticos, podendo se intensificar ou atenuar ao longo do tempo. Tal acontecimento explica o fenómeno de serem encontrados alguns adultos com perturbações incluídas no espectro autista, mas que ainda não tinham sido diagnosticados. *Bishop, Whitehouse, Watt, & Line* descreveram a substituição do diagnóstico em 38 adultos com autismo, descobrindo que alguns dos casos que foram identificados agora tiveram, no passado, perturbação no desenvolvimento da linguagem.⁽⁷⁴⁾ Por esta razão, a avaliação periódica é altamente aconselhável. Como normalmente a doença estabiliza na idade adulta, e de forma a não submeter os adultos a avaliações periódicas excessivas, alguns fatores podem servir como “gatilhos” para uma avaliação mais aprofundada. As principais indicações seriam relativas a questões de saúde, aparecimento de comportamentos ou psicopatologia, acontecimentos importantes na vida do indivíduo ou mudança de emprego, ou acentuada deterioração no funcionamento cognitivo (por exemplo, acidente vascular cerebral ou demência).⁽⁷⁴⁾

Num estudo realizado por *Mason & Neal*, foi proposto como forma de avaliação do doente adulto, o método que consiste na avaliação de 3 domínios:⁽⁷⁴⁾

- 1-avaliação do QI e comportamento de adaptação;
- 2- avaliação das manifestações de PEA;
- 3- avaliação da psicopatologia e comportamento ‘desafiantes’.

Tem-se verificado que o percurso escolar produz melhoria nos sintomas e na capacidade intelectual do doente. Para além disso, na vida adulta os comportamentos estereotipados e repetitivos também melhoram.

Como no autismo em crianças, também no adulto há morbidades coexistentes. As principais são relativas ao sistema nervoso central, tais como a ansiedade, perturbação do humor, défice de atenção e hiperatividade, bem como esquizofrenia.

1.9 Prognóstico

Após a confirmação do diagnóstico de PEA, o prognóstico torna-se a maior preocupação para os pais da criança autista. Sabendo que é uma doença sem cura, os pais questionam o futuro do seu filho.

Na maioria das vezes, o prognóstico é difícil de previsão, principalmente nas crianças com menos de três anos, devido ao facto destas não terem desenvolvido todos os sintomas característicos da doença. Os preditores mais precoces incluem a capacidade da criança para atenção conjunta, as habilidades no jogo, cognitivas e a gravidade dos sintomas da PEA.⁽²²⁾

A existência de comorbidades associadas dificulta a formulação do prognóstico, visto que está dependente também da evolução destas patologias. Relativamente às principais comorbidades presentes no autismo, temos como mais influentes a existência ou não de atraso mental, síndrome de Down, síndrome x frágil e outras doenças genéticas ou cromossómicas, epilepsia e doenças psiquiátricas.⁽²²⁾ Quanto mais severas forem as comorbidades e mais severo for o autismo, mais desfavorável será o prognóstico.

A identificação precoce, resultando numa intervenção também precoce, com a inclusão imediata das crianças nos programas educacionais, promovendo a melhoria dos défices característicos destas crianças, principalmente comportamentais e de linguagem;⁽²²⁾ grau de autismo ligeiro a moderado; e inexistência de comorbidades promovem um prognóstico favorável. Com o aumento do conhecimento e

conscientização sobre o autismo, os pais recorrem com mais frequência ao rastreio, principalmente quando já possuem um filho com a doença ou existem fatores de risco, promovendo o aumento dos prognósticos favoráveis.

Crianças com QI superior a 70 e que usam a linguagem comunicativa aos 5-7 anos terão prognóstico mais favorável.⁽⁷⁵⁾ Ainda assim, apenas 2% poderão ser definidas como normal.

Em estudos realizados para acompanhamento das crianças autista até à idade adulta, tem-se verificado que 5 a 10% das crianças tornaram-se adultos independentes, 25 % atingiram progresso considerável com algum grau de independência, mas 60 a 70 % continuarão a necessitar de elevado nível de cuidados, pois permanecem com défice acentuado.⁽⁶⁷⁾

A cooperação entre todos os profissionais passíveis de intervir no autismo, tais como os profissionais de saúde, psicólogos e educadores, é crucial para a orientação do indivíduo durante a sua vida, bem como para permitir a visão mais clara do ser social como um todo.⁽⁶⁷⁾

2. A Família do Doente Autista

A família é o elemento principal de desenvolvimento físico e psicológico para qualquer elemento que nela esteja integrado. Pode ser definida como um sistema ativo em constante mudança, na qual o comportamento de um membro influencia e depende do comportamento de todos os outros membros constituintes.

Para os pais, ter um filho diferente é sempre difícil. Desde logo o sofrimento instala-se devido ao desconhecido e à incapacidade de resolver a situação. Esta fase adaptativa é uma fase dinâmica, na qual os pais “lutam” para atender às necessidades da criança e da doença. Nesta fase inicial, a família encontra-se muito vulnerável, sendo esta a fase mais importante para uma intervenção adequada por parte dos psicólogos e profissionais de saúde.⁽⁷⁶⁾

Os pais passam por várias fases até à aceitação. As reações são compostas pelo choque e a negação, que ocorre quando os pais tomam consciência do problema do seu filho e das suas incapacidades. Instalam-se sentimentos de vergonha, culpa e desmotivação. A tristeza e raiva manifestam-se pelo desânimo da perda do filho idealizado. Por fim, a fase final, na qual ocorre a adaptação e reorganização, na qual os pais tomam consciência de que sozinhos não conseguem proporcionar os devidos cuidados ao seu filho, recorrendo à procura de ajuda, em instituições ou na família alargada.

2.1 Estratégias de *coping*

Ao longo do tempo, vários estudos têm sido realizados para avaliação das estratégias de *coping* adotadas pelos pais dos doentes autistas. Na maioria, o apoio emocional é a base da pirâmide que sustem toda a capacidade de adaptação:⁽⁷⁷⁾

- Apoio da família;
- Apoio de amigos;
- Apoio dos prestadores de cuidados de saúde;
- Participação em grupos de apoio / rede social;
- Religião.

Enquanto nos adultos jovens as estratégias se baseiam no foco dos problemas, nos adultos de meia-idade são a emoção, o sentimento e a religião as formas mais utilizadas para enfrentar a perturbação.⁽⁷⁷⁾

As estratégias mencionadas anteriormente, somando-se outras menos usadas, podem ser divididas em estratégias internas e externas.⁽⁷⁶⁾ As primeiras correspondem ao relacionamento existente entre os familiares, as habilidades cognitivas na comunicação entre os mesmos e a deteção dos membros mais dependentes para que maior reforço emocional seja implementado. As estratégias externas são relativas à procura de apoio na comunidade, através de contatos sociais, redes sociais e o apoio espiritual. A utilização destes dois tipos de estratégias, simultaneamente, proporcionam resultados mais satisfatórios.

O suporte no núcleo familiar é deveras importante na diminuição dos níveis de *stress*, uma das principais queixas dos pais. Mesmo que os avós estejam longe, o apoio destes é imprescindível para melhor qualidade de vida de todos.⁽⁷⁸⁾

Estas crianças possuem necessidades específicas relativamente às crianças de desenvolvimento normal, principalmente a nível de saúde. Com isto, os pais recorrem muitas vezes a estes serviços em busca de apoio e informação, com exposição de muitas questões, dúvidas e receios. O bom relacionamento com os prestadores de cuidados de

saúde, incluindo o médico de família e enfermeiros, revela-se uma estratégia de *coping* bastante importante para a família do doente autista.

A religião torna-se muitas vezes uma fuga para os pais, uma vez que, através da fé e por orações, diminuem a ansiedade e aumentam o otimismo e a confiança.

Os suportes formais, embora não estejam incluídos nas estratégias de *coping* adotadas pelas famílias, fazem parte de um apoio importante para estas. Está incluído o apoio financeiro, efetuado pelo governo; programas administrados pelo estado; intervenção precoce; educação especial; profissionais qualificados para o apoio na intervenção; visita do médico a casa; serviços de suporte comunitário; fornecimento de renda social, subsídios e apoio da segurança social.⁽⁵⁶⁾ Este tipo de suporte é fundamental nas despesas extra que estas famílias têm, aliviando a carga psicológica aos pais.

2.2 Aconselhamento Genético

Ainda pouco se sabe sobre os agentes etiológicos passíveis de estarem na base da existência do autismo. Várias investigações têm sido feitas em torno desta temática. Como referido anteriormente, os fatores genéticos poderão ser o principal agente etiológico, acompanhado pelo meio ambiente.

Atualmente, é possível fazer testes genéticos para deteção de doenças que são geneticamente transmissíveis. Desde que o autismo tem ganho um impacto mais marcante na sociedade atual, com o aumento do número de casos diagnosticados, os pais sentem a necessidade de saber, antecipadamente, se o seu filho terá ou não suscetibilidade para a perturbação. Assim, a procura pelo aconselhamento genético aumentou, mesmo que na maioria das vezes a causa permaneça desconhecida.⁽⁷⁹⁾

Selkirk *et al*, através do estudo de 255 pais com filhos diagnosticados com PEA, procuraram respostas para algumas perguntas fundamentais em avaliar a perceção dos pais relativamente ao aconselhamento genético, riscos de recorrência e decisão no planeamento familiar.⁽⁷⁹⁾ Concluíram que 24,4% dos pais decidiram procurar aconselhamento de um geneticista, com o intuito principal de diminuir a ansiedade, o sentimento de culpa, a frustração e impotência. Para além disso, observaram que a maioria dos pais (72,7%) acredita na genética como principal agente etiológico, seguido pela vacinação (27,3%). Ainda assim, mais de 50% referem outras causas ou não sabem. Relativamente à perceção sobre o risco de recorrência, os pais estão bem informados e assumem que existe risco moderado. Tal informação induz os pais a questionar se desejam ou não ter mais filhos, com o conhecimento de o risco ser superior ao da população geral, 2,8% a 7%.⁽²⁸⁾

Num outro estudo, realizado por *L. Baret & B. Godard*, foi inquirido a 158 pais a decisão de receber ou não informação dos testes genéticos realizados aos seus filhos.⁽⁴⁴⁾ Neste, cerca de 97% dos pais, principalmente as mães, gostariam de receber o resultado do teste, mesmo que não fosse favorável, sendo que este deveria ser anunciado pela equipa que realizou o estudo e pouco tempo após a investigação. Tal facto proporciona a diminuição da ansiedade relativa ao futuro do seu filho e, permite o planeamento da família e as escolhas reprodutivas. Apenas 15% dos pais desejaria tomar conhecimento do resultado sem terem intenção de fazer algo com essa informação.

A procura de aconselhamento genético nem sempre é favorável para a dinâmica familiar. Este provoca ansiedade e *stress* na família, mudanças no estilo de vida, diminuição das perspetivas no futuro da família e do filho autista, interpretação errada dos resultados e aumento do risco de discriminação e estigmatização.⁽⁴⁴⁾ Ainda assim,

os fatores positivos são sobreponíveis, pois a família consegue, ainda numa fase precoce, planear o futuro, adquirir estratégias de *coping* para lidar com a criança e a situação, reduzir a incerteza e informar sobre o risco de transmissão na família.

Em suma, o aconselhamento genético pode ser visto como um apoio para as famílias, de modo a que estas possam planear o futuro do autista e da própria família. Para que seja exercido o efeito pretendido, mais divulgação e informação deverá ser fornecida à família, para que esta tenha conhecimento dos benefícios deste método.

2.3 Fatores Geradores de *Stress*

Em comparação com outras perturbações do desenvolvimento, o autismo é a perturbação que coloca maiores dificuldades aos pais, principalmente devido aos problemas de comportamento, tão peculiares nesta perturbação. Estas crianças têm problemas com o sono, a alimentação, exigências nas rotinas e rituais, birras duradouras e comportamento afetivo deficiente, com ausência de emoções e comunicação social.

O período de tempo entre a suspeita da existência da perturbação e a obtenção do diagnóstico definitivo é visto como uma das fases mais stressantes para os pais e restante família. Maioritariamente, o diagnóstico não ocorre antes dos 5-6 anos.⁽⁸⁰⁾ *S. Siklos & K.A. Kerns*, após questionarem 56 pais sobre o processo de diagnóstico, 80% dos pais classificaram o período de diagnóstico como muito stressante, no qual só após 2,8 anos é que tiveram o diagnóstico definitivo, sendo que 69% dos pais obtiveram o diagnóstico após três visitas ao profissional de saúde.⁽⁸⁰⁾ Cerca de 41% dos pais consultaram 5 médicos, dos quais, 30,9% pediatras ou médicos de família e 13,2% psiquiatras, os restantes visitaram psicólogos. Para além disso, 41% dos pais teve de procurar um especialista fora da zona de residência. Num outro estudo realizado por *J. Renty & H. Roeyers*, verificou-se que as crianças com mais de 12 anos têm diagnóstico

mais tardio, com maior número de profissionais visitados (4,5) e mais tempo de espera entre a suspeita e o diagnóstico definitivo (4, 51 anos).⁽⁷⁸⁾

A presença dos pais na intervenção terapêutica do autista é vista como outro fator gerador de *stress*.⁽⁸¹⁾ Como já foi abordado anteriormente, os pais são um dos principais terapeutas intervenientes nos programas utilizados para melhoria do comportamento e de outras características específicas da perturbação, o que exige tempo e dedicação por parte dos pais. Se as intervenções ocorrerem em ambientes naturais, introduzidas nas rotinas diárias, o *stress* diminuiu e maiores ganhos na comunicação são obtidos. Para além disso, o aumento do conhecimento, das habilidades e a melhoria no desempenho da intervenção, por parte dos pais, proporciona a diminuição da ansiedade e do *stress*.⁽⁸²⁾

As dificuldades financeiras, instaladas na família da criança autista, também são encaradas como geradoras de *stress*. Segundo *Medical Expenditure Panel and National Hospital Ambulatory Medical Care Survey*, as famílias com um membro autista gastam 5 272 dólares a mais que outra família, sendo que 14% da renda declarada com o filho é utilizada em serviços pagos com tutores privados, ensino privado, terapeutas da fala ou terapeutas ocupacionais.⁽⁸³⁾ Os pais têm mais dificuldade em conciliar o emprego, por despender muitas horas na educação do seu filho, levando ao despedimento ou trabalho parcial, menos remunerado.

A pressão social que as famílias sofrem por terem um filho com diferenças, provoca também *stress*. A sociedade olha para os comportamentos inadequados do autista como sendo da responsabilidade dos pais, por não saberem educar adequadamente nem repreender a criança por alguns comportamentos. Os pais refugiam-se mais no apoio social proveniente da utilização da internet, através de blogs e sites de informação e exposição de experiências de vida.⁽⁷⁶⁾

Outros fatores geradores de *stress* consistem na existência de sintomatologia grave no autista e ausência de cura, a mudança das rotinas familiares, a dificuldade no recrutamento de terapeutas classificados e a existência de pessoas estranhas no seio familiar, tais como os terapeutas da fala ou dos programas de intervenção em que as crianças estão introduzidas, provocando a diminuição da privacidade do seio familiar.

2.4 Características da Família do Doente Autista

Todas as famílias podem ser classificadas quanto à estrutura e dinâmica global. Esta classificação é importante sobretudo para a elaboração do plano de cuidados à família, fundamentado nas necessidades mais específicas daquele tipo de família, com benefício para os seus elementos.

A família do doente autista poderá ser caracterizada como uma família dependente, na qual um dos elementos, a criança autista, é dependente dos cuidados de outros, por motivo de doença, o autismo.⁽⁸⁴⁾ Estas famílias possuem necessidade de ajustamento de papéis como resposta à sobrecarga física e emocional. O plano de cuidados deverá promover atividades de lazer, apoio social à família e emprego protegido.

Outro tipo de família poderá ser a família descontrolada, que se caracteriza pela existência de um membro com problemas crónicos, neste caso, o autismo, que vai condicionar a estrutura familiar quanto à organização hierárquica e nas relações inter-familiares. Neste caso, o plano de cuidados deverá ser orientado para a promoção de acompanhamento clínico e terapêutico e pedido de apoio das entidades de saúde e ação social.

A resiliência⁽⁷⁶⁾, descrita como a capacidade que o indivíduo tem em lidar com problemas, superar obstáculos ou resistir à pressão de situações adversas, sem entrar em

surto psicológico, poderá também ser característica destas famílias. Esta capacidade é adquirida ao longo do tempo, apoiada pelas estratégias de *coping* adquiridas pela família, para facilitar a resposta à situação.

A relação conjugal é um pilar importante para o bom funcionamento da família. Quando algum acontecimento afeta a dinâmica familiar, este poderá ter repercussão na relação e nos restantes membros da família. A família com um membro autista pode ser caracterizada como família fortaleza, na qual os conjugues partilham os mesmos objetivos de vida e existe coesão, mas a existência de regras pré-estabelecidas originam o encerramento ao exterior. Nestes casos, o médico de família deverá abordar as regras e fronteiras estabelecidas na família e indicar fontes de apoio.

A família paralela também poderá estar presente. Neste caso os conjugues não partilham atividades quotidianas nem objetivos, situação iniciada por consequência da doença, com encerramento ao exterior, dificultando a modificação dos hábitos de vida não saudáveis.⁽⁸⁴⁾ As regras pré-estabelecidas são encaradas como normais pela família, sendo a função do médico de família interagir com a família, indicando os comportamentos e estilos “anormais”, intervindo na redefinição da relação.

O autismo também poderá levar à instabilidade na relação parental, surgindo uma família super-protetora, família centrada nos filhos ou família sem objetivos. A primeira é caracterizada pela preocupação excessiva em proteger os filhos, neste caso, a criança autista, tornando-se controladores e, conseqüentemente, impedindo o desenvolvimento e autonomia dos filhos. A proteção excessiva atrasa o amadurecimento dos filhos, inibindo a capacidade de independência e toma de decisões. O plano proposto pelo médico de família deve ser centrado nos riscos da existência de um controlo exagerado, nas conseqüências que daí advêm, propondo a regulação do afeto.

A relação centrada nos filhos é consequência da incapacidade dos pais em enfrentar os seus próprios problemas, centrando toda a atenção no filho autista, vivendo apenas em função dele, o que o pode tornar como único assunto de conversa e interesse. Neste tipo de família, ajudar os pais a centrarem-se mais na sua própria relação é o principal objetivo a atingir.

Na presença da família sem objetivos, na qual os pais não estão em sintonia relativamente às questões a serem transmitidas aos seus filhos, tornando-os inseguros e adultos passivo-dependentes, o médico de família deverá ser capaz de traçar metas e objetivos, estimulando os interesses e a capacidade de decisão.

Relativamente ao componente genético, as famílias com um indivíduo autista poderão possuir algum nível de personalidade autista. A BPASS consiste numa entrevista realizada aos pais sobre os mesmos e sobre os filhos, bem como na observação direta do pai e da criança durante as interações destes com o examinador clínico.⁽²⁸⁾ Através de uma amostra de 201 famílias, esta escala foi utilizada para avaliação dos quatro domínios: motivação social, expressividade social, capacidades de conversação e flexibilidade nos interesses. Concluiu-se que crianças com autismo mais severo possuíam *scores* mais elevados. Relativamente aos progenitores, os pais possuíam *scores* mais elevados comparativamente às mães, principalmente nos domínios da expressividade social e capacidades de conversação, demonstrando algum nível de personalidade autista nos pais.

Outros estudos têm demonstrado uma elevada taxa de défices sociais, problemas na linguagem e comunicação, bem como padrões de comportamentos mais restritos numa minoria dos pais e irmãos de crianças autistas.⁽⁸⁵⁾

As famílias de crianças autistas, comparativamente às outras famílias, sentem as suas necessidades menos satisfeitas nos serviços de saúde específicos, com os cuidados

de saúde a serem realizados de forma precipitada, não adequados à doença. Para além disso, estas famílias são mais propensas a viverem com dificuldades financeiras e sentem a necessidade de renda adicional para os cuidados da criança.⁽⁸⁰⁾

2.5 O Irmão do Doente Autista

O irmão, para além dos pais, é um elemento fundamental na intervenção terapêutica no doente autista. A interação entre irmãos é importante para partilha de experiências, emoções, sentimentos, o ensinamento e prática de habilidades, tais como a partilha e a resolução de conflitos.

Ainda pouca investigação tem sido realizada no âmbito do relacionamento entre o irmão autista e não autista, bem como as características destes irmãos. Ainda assim, já algumas informações foram obtidas e um grande esforço tem sido realizado para acompanhar os irmãos não autistas.

Orsmond & Seltzer,⁽⁸⁶⁾ após analisarem vários estudos, concluíram que o relacionamento existente entre os irmãos está dependente da idade, com diferença mais marcada na infância e adolescência, com efeitos negativos mais notórios na primeira. Na generalidade, as crianças têm maior dificuldade na adaptação à situação, maior ansiedade e depressão. Estes efeitos negativos estão sobretudo relacionados com o facto do irmão autista ter comportamentos inadequados, originando grande constrangimento no irmão não doente. A maioria das crianças possui problemas de comunicação, sociais, apresentando menor contato visual, comportamento alterado e são mais solitárias.⁽⁸⁶⁾

Em vários estudos, tem-se verificado que o facto de o autista estar numa instituição especializada transmite maior segurança para o irmão, diminuindo o pessimismo quanto ao futuro e melhora o relacionamento com os pais e o irmão autista.⁽⁸⁶⁾

P. Ross & M. Cuskelly, após estudarem 25 crianças com irmãos autistas, concluíram que 84% das crianças identificaram a agressividade do irmão como o principal fator de *stress*.⁽⁸⁷⁾ Embora a agressividade provocasse sentimentos de raiva na maioria das crianças estudadas, a estratégia de *coping* mais utilizada foi a regulação emocional. Outras estratégias adotadas passam pela autocrítica e a culpabilização de outros. 40% destas crianças possuíam dificuldades de ajustamento significativamente preocupáveis. Embora este estudo tenha sido realizado com uma amostra pequena, os seus resultados poderão ser extrapolados para a população geral.

A necessidade de conhecer o irmão do doente autista e de lhe dar apoio é cada vez mais importante para o tratamento da família. A adaptação da família, o estilo de vida parental e da família pode influenciar o ajustamento emocional nos irmãos dos autistas.⁽⁸⁷⁾ Assim, muitos estudos ainda deverão ser realizados, não só para reconhecer as necessidades do irmão, mas também a influência do meio ambiente na personalidade deste. Para isso, os estudos deverão estar centrados no irmão, diferenciando-os por faixas etárias, com grandes amostras e com medidas de avaliação de bem-estar padronizadas.

3. O Autista e a Sociedade

A integração na comunidade é extremamente importante para a evolução do indivíduo como membro da comunidade e para satisfação pessoal.

Num indivíduo autista, o défice social e da comunicação dificulta a integração na comunidade. A interação com pessoas fora do “habitat natural” do autista é um verdadeiro desafio. Estes têm dificuldade em se adaptar a regras e novas rotinas, para além do obstáculo na socialização. Relativamente à comunidade, o desafio é também de elevado grau, pois os seus membros, na maioria das vezes, não estão informados sobre esta doença, não sabem como interagir com estes indivíduos, fomentando uma barreira à interação.

Para que a integração na comunidade seja feita de forma mais simplista, sem dificuldade para o indivíduo autista, este deverá ser preparado, iniciando a aprendizagem escolar e depois no “mundo” do trabalho, de modo a facilitar o ensino das regras sociais, seguido da interação com a sociedade.

3.1 Integração na Escola

O autismo é uma entidade incomparável capaz de reproduzir múltiplos fenótipos nas crianças, tornando cada indivíduo único, com características únicas. Tal facto eleva a dificuldade na educação da criança autista, havendo a necessidade de uma educação especializada, adaptada e personalizada.

Segundo a ASA, a inclusão de crianças autistas no ensino regular aumenta 10-17% por ano. Na década de 90, existiam cerca de 5 415 estudantes nos programas especiais e em 10 anos esse número aumentou para 78 749 crianças.⁽⁸⁸⁾ Este aumento no ingresso escolar poderá ser resultado do diagnóstico e da intervenção precoce realizada

atualmente. Também nas escolas de ensino público não especializado há maior inserção destas crianças. Embora esta inclusão seja necessária para melhor adaptação da criança ao meio social, não é suficiente por si só.⁽⁸⁹⁾ Relativamente aos custos da educação, comparando com as crianças não autistas, são superiores a 8 600 dólares por ano.⁽⁶⁾

Com o ingresso no ensino público de grande número de crianças autistas, as crianças de desenvolvimento normal, desconhecendo a perturbação, têm tendência a adotar comportamentos de discriminação. Tal facto propiciou o aumento do *bullying* psicológico e físico nas escolas. É importante relembrar que o autista também poderá ter comportamentos agressivos, auto-lesivos ou para com os colegas. Assim, as entidades escolares deverão estar atentas a este tipo de comportamento.

No autismo, o compromisso social é o défice mais difícil e desafiante, afetando a qualidade de vida e o relacionamento com os outros.⁽⁸⁹⁾ As principais dificuldades na aprendizagem detetadas correspondem ao défice de atenção, dificuldade no raciocínio e dificuldade na aceitação de erros. Para que seja possível contornar estas dificuldades, cada aluno deverá ter um programa adaptado às suas características, de modo a que estas não prejudiquem a aprendizagem. Para tal, no caso do défice de atenção, o ensino deverá ser estruturado, dividido em pequenos passos ou metas. Já na dificuldade de raciocínio, os professores deverão transmitir apenas o que é significativo para que a criança aprenda, evitando o ensino mecânico sem compreensão. Por último, quanto à dificuldade na aceitação de erros, as crianças deverão ser orientadas para a adaptação a atividades cada vez menos gratificantes.

A avaliação das Necessidades Educativas Especiais (NEE) das crianças e jovens que frequentam o ensino regular é um processo complexo de várias dimensões, não se centrando exclusivamente nos problemas dos alunos, como também em todos os fatores que lhe são extrínsecos.⁽⁹⁰⁾ A educação especial e a inclusão constituem dois elementos

essenciais para que seja possível a aprendizagem orientada, para que no futuro seja assegurado a inserção social harmoniosa, produtiva e independente.

Em Portugal, a NEE está implementada em toda a região continental, com distribuição representada no Gráfico 6.

Gráfico 6- Distribuição de Crianças Autistas com NEE, por Regiões (%)



Adaptado de Guiomar Gonçalves de Oliveira.⁽⁴⁰⁾

O Decreto-Lei n.º 3/2008 de 7 de Janeiro define os apoios especializados a prestar na educação pré-escolar e nos ensinos básico e secundário dos sectores público.⁽⁹¹⁾ A implementação da educação especial e inclusão nas escolas de ensino público, torna a escola aberta à diferença, na qual as minorias, crianças com défices, beneficiam do ensino especializado, enquanto as outras crianças aprendem a lidar com a diferença e diversidade.

Embora tenha havido grande pressão para a implementação do ensino especializado e adaptado, nas escolas públicas, ainda há um longo caminho a percorrer. Muitas dificuldades têm surgido, sendo as principais:

- Falta de apoio da administração e dos professores;
- Dificuldade em obter os recursos materiais necessários;
- Dificuldade em encontrar tempo para a intervenção especializada na escola;
- Política da escola;
- Ausência de formação de professores ou funcionários.

Do ponto de vista dos professores, as principais dificuldades para a implementação do ensino especializado, centram-se na severidade da doença e nos escassos recursos humanos existentes. Acredita-se que a formação dos professores e educadores facilita, em grande escala, a implementação da educação especializada, somando-se ainda a mudança nas políticas da escola, com a possibilidade de salas especializadas e material. Para tal, foi criada uma rede de Unidades de Ensino Estruturado para Apoio à Inclusão de Alunos com PEA existentes nas escolas ou agrupamentos de escolas, com vista à concentração de recursos humanos e materiais, para oferecer resposta educativa eficaz a estes alunos.⁽⁹²⁾ Considera-se necessário criar esta unidade sempre que existam alunos com PEA que necessitem de respostas educativas diferenciadas. Esta rede tem como principais objetivos:

- Promover a integração dos alunos com autismo nas atividades curriculares de grupo e adequar às suas necessidades;
- Aumentar as situações de ensino individualizado, promovendo o desenvolvimento da comunicação, interação e autonomia, fomentando a

aprendizagem orientada, com uso de palavras simples, de suportes visuais, diagramas, mapas e proporcionar a sequência de rotinas;

- Criar ambientes adaptados aos autistas, relativos à sensibilidade sensorial de cada aluno, seguros e com áreas bem delimitadas;
- Intensificar a participação dos pais/educadores nas atividades e no processo de ensino;
- Organizar o processo de transição para a vida pós-escolar.

Em suma, a educação especial e a inclusão é importante para as crianças com necessidades de ensino especializado, as quais, através de estratégias práticas implementadas nas crianças autistas, que contribuem para o processamento mais correto da informação, possibilitam a independência e aumento de capacidade de decisão destas crianças, preparando-as para o futuro, a nível académico ou profissional.

5.2 Integração no Emprego

Para o autista, a integração numa escola pública revela-se como mais-valia, no que diz respeito à preparação para um possível emprego. Os indivíduos tornam-se mais capazes de se adaptar a um meio ambiente diferente, mais sociáveis e melhor preparados para a vida adulta.

Com a economia atual, a procura de emprego é cada vez maior. A classe trabalhadora, a cada dia que passa, sente maior dificuldade em ter e manter o emprego, resultando numa dificuldade extrema para adolescentes e adultos com prejuízos sociais e na comunicação.⁽⁹³⁾

Howlin *et al* estudaram uma amostra de 68 adultos com PEA, no Reino Unido, um terço dos quais tinha algum tipo de emprego.⁽⁹⁴⁾ Cerca de 13% tinham conseguido

um emprego competitivo, e outros 18% estavam num emprego protegido por algum apoio social. *Eaves & Ho* (2008) avaliaram uma amostra de adultos jovens com PEA no Canadá e concluíram que quase 45% de sua amostra nunca tinha conseguido nenhum tipo de emprego.⁽⁹⁴⁾ No seguimento da investigação, apenas 4% conseguiram empregos de forma competitiva, nos quais, apenas um indivíduo se sustentava financeiramente.

Segundo a ASA, em Junho de 2014, apenas 19,3% das pessoas com deficiência nos EUA estavam empregados ou à procura.⁽⁶⁾ Para comparação, 65 % da população sem deficiência tinha emprego.

Num documento contendo os direitos para os indivíduos autistas, intitulado por “Carta Para as Pessoas com Autismo”,⁽⁹⁵⁾ destaca-se:

“10. O DIREITO de as pessoas com autismo a um emprego significativo e formação vocacional sem discriminação ou estereótipo; a formação e o emprego devem respeitar as capacidades e escolhas do indivíduo.”

Com este propósito, os indivíduos autistas deverão ter os mesmos direitos e benefícios que a população geral. O salário ganho com o emprego poderá ser utilizado para ajudar a família do doente ou apenas para os seus interesses e gostos. O emprego revela dignidade e aumenta a qualidade de vida do indivíduo, neste caso, principalmente a nível cognitivo.⁽⁹⁴⁾

Existem várias vantagens para a implementação de plano de apoio para a disponibilização de emprego para estes indivíduos. Aproveitando o facto de o adulto autista possuir grande capacidade de foco nos seus interesses, conseguindo desfrutar do seu trabalho, no caso de gostar, executando-o de forma repetitiva e por longos períodos de tempo, o que não acontece com outros trabalhadores, possibilita o aumento da

produtividade.⁽⁹⁴⁾ Para além disso, o emprego demonstra vantagens económicas, no que diz respeito ao menor uso do fundo financeiro disponibilizado pelo governo, bem como o aumento da contribuição para o pagamento dos impostos. O financiamento assegurado pela ação social deixa de ser necessário, as intervenções terapêuticas diminuem e os gastos na saúde também.

Ainda assim, com tantos benefícios em contratar um trabalhador autista, muitos fatores negativos são sobreponíveis a estes (Tabela 4).

Tabela 4- Dificuldades e Condições Apresentadas pelos Indivíduos Autistas que Afetam o Trabalho⁽⁹²⁾

Dificuldades no relacionamento	Défice na linguagem
	Défice na interação com os colegas
	Não reconhecem ordens
	Dificuldade em “ler nas entrelinhas”
	Défice no reconhecimento de expressões faciais
	Dificuldade em seguir regras
	Trabalham sozinhos
	Comportamentos inadequados com sexo oposto
Dificuldade na execução de tarefas	Défice de atenção
	Défice no planeamento motor
	Alterações de memória
	Dificuldade na adaptação a rotinas
	Dificuldade na adaptação ao meio ambiente
Comportamento inadequado	Birras
	Agressões
	Auto-lesão
	Destruição da propriedade
Baixo desempenho	Ansiedade
	Stress
	Dificuldade na adaptação ao ambiente de trabalho
Co morbilidade psiquiátricas	Depressão
	Ansiedade
	Distúrbio bipolar
	Epilepsia

Em suma, a inclusão do indivíduo autista na comunidade trabalhadora revela bastantes benefícios, tanto para o indivíduo como para a comunidade. Ainda assim, são poucas as empresas disponíveis para empregar pessoas com algum nível de deficiência, por falta de apoios e de formação dos restantes trabalhadores, para que possam proporcionar um ambiente acolhedor.

Novos planos de apoio deverão ser elaborados e postos em prática, para que seja possível a integração de mais autistas e outros indivíduos com algum nível de incapacidade, de forma a diminuir a sobrecarga emocional e financeira nas famílias.

3.3 Direitos do Autista e Família

3.3.1 Direitos Sociais

Um doente autista necessita de apoio social, a nível financeiro e também humanitário, para que seja diminuída a carga exercida sobre a família.

Em Portugal, a Proteção Social concretiza-se através de:⁽⁹⁶⁾

- Prestações pecuniárias, com distribuição estabelecida por lei, de carácter mensal
 - Abono de Família para Crianças e Jovens é acrescida uma bonificação, no caso de descendentes de beneficiários, portadores de deficiência, com idade inferior a 24 anos, acrescida uma majoração de 20%, se os titulares da bonificação estiverem inseridos em agregados familiares monoparentais.
 - Subsídio por frequência em estabelecimento de ensino com educação especial;
 - Subsídio por assistência de 3ª pessoa;
 - Pensão Social de Invalidez;

- Complemento por dependência;
- Subsídio Mensal vitalício.

O apoio dado aos indivíduos com PEA também pode ser estabelecido pelas associações existentes dedicadas a esta perturbação. Segundo a Federação Portuguesa Do Autismo, existem associações espalhadas por todo o continente e ilhas, dispostas a apoiar as crianças e as famílias, através de atividades de lazer para promoção de desenvolvimento cognitivo, bem como através de apoio na intervenção terapêutica, ajudando desta forma os pais.⁽⁹⁷⁾

3.3.2 Direitos na Saúde

O autista, como doente incapacitante/deficiência, tem como direitos:⁽⁹⁸⁾

- Prioridade no atendimento;
- Isenção de taxas moderadoras;
- Direito a acompanhamento hospitalar.

3.3.3 Proteção Jurídica

Os indivíduos autistas, dependendo do grau de severidade, podem estar sob proteção jurídica. Segundo o **Artigo 488º do Código Civil:**⁽⁹⁹⁾

“ 1. Não responde pelas consequências do facto danoso quem, no momento em que o facto ocorreu, estava, por qualquer causa, incapacitado de entender ou querer, salvo se o agente se colocou culposamente nesse estado, sendo este transitório.

2. Presume-se falta de imputabilidade nos menores de sete anos e nos interditos por anomalia psíquica.”

A Inimputabilidade poderá ser admitida num indivíduo autista, devido ao facto de as características da PEA impossibilitarem o indivíduo de saber o que realmente faz, o que é certo ou errado, os deveres ou os direitos.

Relativamente aos regimes de interdição e inabilitação, também estes poderão ser aplicados no indivíduo com PEA. O primeiro consiste na coartação do exercício de direitos de determinadas pessoas que demonstrem incapacidade de poder governar a sua pessoa e os seus bens, sendo determinada sempre por uma afetação grave que limita a pessoa no plano psíquico ou físico, tais como anomalia psíquica.⁽¹⁰⁰⁾ O tutor nomeado, nestes casos, poderá ser a pessoa designada pelos pais em testamento, qualquer dos pais do interdito; ou pessoa nomeada pelo tribunal.

A inabilitação é designada em situações de menor gravidade do que as que determinam a interdição mas, ainda assim, justificativas de limitações da capacidade das pessoas que dela sofrem.⁽¹⁰⁰⁾ A inabilitação não conduz, ao contrário da interdição, a uma incapacidade geral, sendo que apenas não lhes é permitido praticar validamente determinados atos.

Os indivíduos nestes regimes ficam impossibilitados de exercer o direito de voto e, no caso de anomalia psíquica, ficam inibidos do poder paternal, incapazes de realizar testamento, não podem ser tutores e poderão celebrar casamento, mas o mesmo poderá ser anulado.

É deveras importante reconhecer os direitos e deveres destes cidadãos, essencialmente para a implementação de barreiras específicas e aproveitamento de

Autismo: o Doente, a Família e a Sociedade

capacidades, dependendo de cada autista, para que no futuro os seus interesses estejam salvaguardados, bem como os da família.

Discussão e Conclusão

Desde a descoberta da perturbação autista, por Leo Kanner, que vários esforços têm sido realizados, em áreas distintas, desde a medicina à psicologia, para que seja possível a obtenção de informação necessária para o aprofundamento do conhecimento sobre a doença. Ainda assim, após intensa investigação a nível científico, a etiologia do autismo continua uma incógnita, com provável envolvimento multifatorial. Como principais intervenientes no desenvolvimento da perturbação são apontados defeitos genéticos, mutações, duplicações e deleções; defeitos neuropatológicos com alterações morfológicas cerebrais por comparação com crianças de desenvolvimento normal; e fatores ambientais relacionados principalmente com a idade dos progenitores, intercorrências durante a gestação e a exposição a substâncias farmacológicas ou tóxicas. O reconhecimento da etiologia é de grande importância, principalmente para prevenção e aconselhamento pré-natal.

O autismo, como doença crónica, deverá ser identificado ainda numa fase precoce, para que possa ser realizada de forma mais eficaz a terapêutica. Embora a sintomatologia e os sinais possam ocorrer numa fase muito precoce, só por volta dos 18-24 meses é que se tornam mais evidentes tais alterações comparando com crianças de desenvolvimento normal. Os defeitos na linguagem e sociais são os primeiros sinais a serem identificados, seguidos das alterações de comportamento, com a prevalência de estereotípias e movimentos repetidos, bem como interesses restritos e anormais.

Mesmo com conhecimento dos principais sinais, o diagnóstico é um desafio, pois muitas vezes são ignorados pelos pais, atrasando a ida ao médico assistente para avaliação. Assim, é da responsabilidade do médico especialista em cuidados de saúde primários a realização de vigilância nas crianças com risco de desenvolvimento da PEA

e a promoção de rastreio em toda a população infantil, para que todas as crianças possam ter acesso aos cuidados especializados, no caso de o rastreio se revelar de alto risco. O rastreio deverá ser preconizado aos 18 meses e 24 meses, orientado pelo médico de família ou pelo pediatra, no qual é realizado uma avaliação subjetiva, através do exame físico à criança, com pormenorização da presença da criança na sala, a reação ao contato com o outro e a interação com os pais, para além de um questionário realizado aos pais. Em Portugal destaca-se o M-CHAT e a CARS como métodos de rastreio. No caso de rastreio positivo, a criança deverá ser encaminhada para um neuropediatra, o qual atribuirá o diagnóstico.

Atualmente a classificação em vigor é a DSM-V, englobando todos os subdiagnósticos anteriormente relacionadas com autismo, designando-se por Perturbação do Espectro Autista. Ainda assim, o autismo é fenotipicamente distinto de indivíduo para indivíduo, com níveis de gravidade diferentes, acrescentando ainda as comorbilidades associadas, que influenciam também a sintomatologia. Tal facto dificulta o diagnóstico, sujeitando o profissional de saúde a reconhecer a perturbação e todas as outras patologias que possam estar associadas e que agravam o prognóstico. Para o diagnóstico, as ferramentas mais utilizadas são questionários, tais como ADOS e ADI-R. Métodos complementares de diagnóstico são desnecessários, exceto na presença de comorbilidades.

O autismo não tem cura e, como tal, nenhuma terapêutica será verdadeiramente eficaz, mas a preconização de intervenção intensiva numa fase precoce poderá melhorar o prognóstico do indivíduo. Os modelos interventivos existentes permitem a redução dos sintomas, com melhoria na linguagem e comunicação, ajuste do comportamento, adaptação a meios ambientais distintos com ensino de respostas adequadas a cada situação, aumento da relação social com os familiares e a comunidade. A intervenção

também permite a integração da criança na escola, embora com necessidades especiais, e um possível futuro profissional.

Os pais revelam-se os principais intervenientes, com a necessidade de constante abordagem dos métodos intervencionais no dia-a-dia da criança. Tal intervenção é desgastante para as familiares, com necessidade de muito tempo despendido, introdução de pessoas estranhas no seio familiar, projetos futuros adiados ou cancelados e vida profissional inexistente, ausência de horário de lazer/socialização, convertendo os pais a escravos da perturbação. Para que não ocorra o colapso no seio familiar e nos progenitores, é tarefa do médico dos cuidados primários garantir o bem-estar das famílias. Estas podem ser classificadas como famílias dependentes, famílias descontroladas, famílias fortaleza, família paralela, família centrada nos filhos, família super-protetora e família sem objetivos.

Ainda que grande esforço tenha sido realizado por parte dos profissionais de saúde e dos serviços sociais, os pais mantêm várias queixas, principalmente por falta de apoios financeiros e sociais, dificuldade no acesso aos cuidados de saúde e atraso no diagnóstico. De modo a melhorar os serviços prestados a estas famílias deverá ser realizado protocolos de apoios especializados, intervenção do governo para financiamento das intervenções necessárias no indivíduo, formação de mais especialistas e melhoria nos cuidados de saúde exercidos.

Todos os dias o indivíduo autista é confrontado com várias limitações. Em referência à escola e à educação, a criança autista depara-se com um meio ambiente novo, constantes barreiras linguísticas, verbais e não-verbais. Além disso, o comportamento inadequado possibilita a discriminação por parte dos colegas, dificuldades na aprendizagem e na interação social. Em Portugal foi elaborado um programa de apoio especializado a indivíduos com NEE. Tal feito possibilitou a

integração de mais crianças autistas na escola pública, resultando como forma de intervenção na doença e integração das crianças autistas na sociedade, para além de permitir às crianças de desenvolvimento normal terem contacto e conhecimento da existência de crianças diferentes delas.

A nível profissional, os adolescentes e adultos autistas apresentam sérias dificuldades em empregarem-se. Tal deve-se às limitações da doença, bem como à falta de conhecimento da sociedade sobre a patologia. Para que possam ser integrados mais autistas na classe trabalhadora, as empresas e o estado deverão unir-se e possibilitar empregos direcionados para estes indivíduos, adaptados às suas necessidades e que permitam a realização pessoal.

Em suma, o autismo como perturbação do neurodesenvolvimento, crónico, sem cura e em constante crescimento a nível mundial, deverá exigir maior preocupação por parte dos profissionais de saúde, para que o diagnóstico e a intervenção sejam realizados de forma eficaz e atempada. Para que a abordagem do médico especialista em cuidados de saúde primários seja infalível, este deverá recorrer a métodos de rastreio adequados, encaminhar as crianças de risco e iniciar a terapêutica ainda antes do diagnóstico definitivo, de modo a que a intervenção seja o mais precoce possível. A atuação a nível dos cuidados de saúde primários torna-se essencial, devido à proximidade existente entre o médico e a criança ou família e à facilidade no acesso aos serviços. O médico em cuidados primários não deve dirigir os seus cuidados apenas ao autista, mas também à família do mesmo. Para que o médico possa ajudar as famílias a estabelecerem estratégias de *coping* adequadas para adaptação à situação, deverá tomar conhecimento dos receios, dúvidas, problemas e desconfortos sentidos pelas famílias dos doentes autistas, para que seja possível a elaboração de plano de cuidados orientados para cada

família. Só assim é que a perturbação poderá ser controlada e os danos minimizados, melhorando a qualidade de vida dos doentes e das famílias.

Agradecimentos

Em primeiro lugar, agradeço ao meu orientador, o Professor Hernâni Pombas Caniço, por todo o apoio, disponibilidade, pelas suas opiniões e críticas e por total colaboração na realização deste trabalho.

Aos meus pais, as pessoas mais importantes da minha vida, que sempre me acompanharam e apoiaram em todos os momentos. Sem vós o sonho não se teria concretizado. Obrigada por toda a força, incentivo, carinho, amizade, paciência e confiança.

Aos meus irmãos, por todo o carinho e confiança que me transmitiram.

Aos meus avós, por todo o incentivo, por serem os meus modelos de coragem e por demonstrarem, a cada momento, orgulho por mim.

Por último, aos meus amigos, por todas as horas de desabafos, choros e lamentos, por todas as horas de gargalhadas, amizade e carinho. Obrigada por me acompanharem neste longo processo. Sem dúvida que foram um dos maiores componentes para que tudo fosse possível.

Bibliografia

1. Guo H, Hu Z, Zhao J, Xia K. Genetics of autism spectrum disorders. *Zhong nan da xue xue bao Yi xue ban = Journal of Central South University Medical sciences*. 2011;36(8):703-11.
2. Losh M, Childress D, Lam K, Piven J. Defining key features of the broad autism phenotype: A comparison across parents of multiple-and single-incidence autism families. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*. 2008;147(4):424-33.
3. Kinney DK, Munir KM, Crowley DJ, Miller AM. Prenatal stress and risk for autism. *Neurosci Biobehav Rev*. 2008;32(8):1519-32.
4. Bernier R, Mao A, Yen J. Psychopathology, families, and culture: autism. *Child and adolescent psychiatric clinics of North America*. 2010;19(4):855-67.
5. Oliveira G, Ataíde A, Marques C, Miguel TS, Coutinho AM, Mota-Vieira L, et al. Epidemiology of autism spectrum disorder in Portugal: prevalence, clinical characterization, and medical conditions. 2007.
6. Society A. Autism: Facts and Statistics 2014 [Dezembro 2015]. Available from: <http://www.autism-society.org/what-is/facts-and-statistics/>.
7. Keil A, Breunig C, Fleischfresser S, Oftedahl E. Promoting Routine Use of Developmental and Autism-Specific Screening Tools by Pediatric Primary Care Clinicians. *WMJ*. 2014;113(6):227-31.
8. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact: *The Nervous Child*; 1943.
9. McPartland J, Volkmar FR. Autism and related disorders. *Handb Clin Neurol*. 2012;106:407-18.

10. Oliveira G. Autismo: diagnóstico e orientação. Parte I-Vigilância, rastreio e orientação nos cuidados primários de saúde. Acta pediátrica portuguesa. 2009;40(6):278-87.
11. Volkmar FR, McPartland JC. From Kanner to DSM-5: autism as an evolving diagnostic concept. Annual review of clinical psychology. 2014;10:193-212.
12. Associatio AP. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5®): American Psychiatric Pub; 2013.
13. Association AP. Definition of Autism American Psychological Association: Encyclopedia of Psychology; 2016 [Dezembro 2015]. Available from: <http://www.apa.org/topics/autism/index.aspx>.
14. Lotter V. Epidemiology of autistic conditions in young children. Social psychiatry. 1966;1(3):124-35.
15. Brugha TS, McManus S, Bankart J, Scott F, Purdon S, Smith J, et al. Epidemiology of autism spectrum disorders in adults in the community in England. Archives of general psychiatry. 2011;68(5):459-65.
16. Wing L, Potter D. The epidemiology of autistic spectrum disorders: is the prevalence rising? Mental retardation and developmental disabilities research reviews. 2002;8(3):151-61.
17. Anney RJ, Kenny EM, O'Dushlaine C, Yaspan BL, Parkhomenka E, Buxbaum JD, et al. Gene-ontology enrichment analysis in two independent family-based samples highlights biologically plausible processes for autism spectrum disorders. Eur J Hum Genet. 2011;19(10):1082-9.
18. Cukier HN, Skaar DA, Rayner-Evans MY, Konidari I, Whitehead PL, Jaworski JM, et al. Identification of chromosome 7 inversion breakpoints in an autistic family narrows candidate region for autism susceptibility. Autism Res. 2009;2(5):258-66.

19. Conceição I, Correia C, Oliveira B, Rama M, Oliveira G, Vicente AM. Variantes genéticas estruturais numa população de indivíduos com Perturbações do Espectro do Autismo (PEA): caracterização genómica, heritabilidade e correlações clínicas. 2013.
20. Liu X, Solehdin F, Cohen IL, Gonzalez MG, Jenkins EC, Lewis ME, et al. Population- and family-based studies associate the MTHFR gene with idiopathic autism in simplex families. *J Autism Dev Disord*. 2011;41(7):938-44.
21. James SJ, Melnyk S, Jernigan S, Hubanks A, Rose S, Gaylor DW. Abnormal Transmethylation/transsulfuration Metabolism and DNA Hypomethylation Among Parents of Children with Autism. *J Autism Dev Disord*. 2008;38(10):1976.
22. Johnson CP, Myers SM, American Academy of Pediatrics Council on Children With D. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*. 2007;120(5):1183-215.
23. Bauman ML, Kemper TL. Neuroanatomic observations of the brain in autism: a review and future directions. *International journal of developmental neuroscience*. 2005;23(2):183-7.
24. Garcia PM. Causas Neurológicas do Autismo. *Revista O Mosaico*. 2011.
25. London E. The environment as an etiologic factor in autism: a new direction for research. *Environmental Health Perspectives*. 2000;108(Suppl 3):401.
26. Vaccarino FM, Grigorenko EL, Smith KM, Stevens HE. Regulation of cerebral cortical size and neuron number by fibroblast growth factors: implications for autism. *J Autism Dev Disord*. 2009;39(3):511-20.
27. Goldberg J, Anderson GM, Zwaigenbaum L, Hall GB, Nahmias C, Thompson A, et al. Cortical serotonin type-2 receptor density in parents of children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. 2009;39(1):97-104.

28. Dawson G, Estes A, Munson J, Schellenberg G, Bernier R, Abbott R. Quantitative assessment of autism symptom-related traits in probands and parents: Broader Phenotype Autism Symptom Scale. *J Autism Dev Disord*. 2007;37(3):523-36.
29. James WH. A potential explanation of some established major risk factors for autism. *Dev Med Child Neurol*. 2012;54(4):301-5.
30. Carbillon L, Lachassinne E, Mekinian A. Preeclampsia, Placental Insufficiency, Autism, and Antiphospholipid Antibodies. *JAMA pediatrics*. 2015;169(6):605-6.
31. Larsson HJ, Eaton WW, Madsen KM, Vestergaard M, Olesen AV, Agerbo E, et al. Risk factors for autism: perinatal factors, parental psychiatric history, and socioeconomic status. *American journal of epidemiology*. 2005;161(10):916-25.
32. Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Prenatal risk factors for autism: comprehensive meta-analysis. *Br J Psychiatry*. 2009;195(1):7-14.
33. Mouridsen SE, Rich B, Isager T, Nedergaard NJ. Autoimmune diseases in parents of children with infantile autism: a case-control study. *Developmental medicine and child neurology*. 2007;49(6):429.
34. Atladóttir HÓ, Pedersen MG, Thorsen P, Mortensen PB, Deleuran B, Eaton WW, et al. Association of family history of autoimmune diseases and autism spectrum disorders. *Pediatrics*. 2009;124(2):687-94.
35. Johnson CP. Recognition of autism before age 2 years. *Pediatr Rev*. 2008;29(3):86-96.
36. Zanon RB, Backes B, Bosa CA. Identificação dos primeiros sintomas do autismo pelos pais. *Psicologia: Teoria e Pesquisa*. 2014;30(1):25-33.
37. Specified NO. Diagnosis of autism spectrum disorders. *Pediatric annals*. 2011;40(10).

38. Karim K, Cook L, O'Reilly M. Diagnosing autistic spectrum disorder in the age of austerity. *Child Care Health Dev.* 2014;40(1):115-23.
39. Bauman ML. Medical comorbidities in autism: challenges to diagnosis and treatment. *Neurotherapeutics.* 2010;7(3):320-7.
40. Oliveira G., Epidemiologia do Autismo em Portugal [Internet]. 2005. Available from: <https://estudogeral.sib.uc.pt/bitstream/10316/848/3/EPIDEMIOLOGIA%20DO%20AUTISMO%20EM%20PORTUGAL%20tese%20doutoramento%20Guiomar%20Oliveira%202005.pdf>.
41. NCBDDD. Screening Instruments Autism Society2014 [Janeiro 2016]. Available from: <http://www.autism-society.org/what-is/diagnosis/screening-instruments/>.
42. Roux AM, Herrera P, Wold CM, Dunkle MC, Glascoe FP, Shattuck PT. Developmental and autism screening through 2-1-1: reaching underserved families. *Am J Prev Med.* 2012;43(6 Suppl 5):S457-63.
43. Radecki L, Sand-Loud N, O'Connor KG, Sharp S, Olson LM. Trends in the use of standardized tools for developmental screening in early childhood: 2002–2009. *Pediatrics.* 2011;128(1):14-9.
44. Baret L, Godard B. Opinions and intentions of parents of an autistic child toward genetic research results: two typical profiles. *Eur J Hum Genet.* 2011;19(11):1127-32.
45. NNeewwss A. New DSM-5 includes changes to autism criteria. 2013.
46. Ošlejšková H, Kontrova I, Foralova R, Dušek L, Nemethova D. The course of diagnosis in autistic patients: The delay between recognition of the first symptoms by parents and correct diagnosis. *Neuroendocrinology Letters.* 2007;28(6):895-900.

47. Saint-Georges C, Mahdhaoui A, Chetouani M, Cassel RS, Laznik MC, Apicella F, et al. Do parents recognize autistic deviant behavior long before diagnosis? Taking into account interaction using computational methods. *PLoS One*. 2011;6(7):e22393.
48. Chlebowski C, Robins DL, Barton ML, Fein D. Large-scale use of the modified checklist for autism in low-risk toddlers. *Pediatrics*. 2013;131(4):e1121-e7.
49. al. ESe. Childhood Autism Rating Scale. WPS Publish 2010. Available from: <http://www.wpspublish.com/store/p/2696/childhood-autism-rating-scale-second-edition-cars-2>.
50. Rellini E, Tortolani D, Trillo S, Carbone S, Montecchi F. Childhood Autism Rating Scale (CARS) and Autism Behavior Checklist (ABC) correspondence and conflicts with DSM-IV criteria in diagnosis of autism. *Journal of autism and developmental disorders*. 2004;34(6):703-8.
51. Auyeung B, Baron-Cohen S, Wheelwright S, Allison C. The autism spectrum quotient: Children's version (AQ-Child). *Journal of autism and developmental disorders*. 2008;38(7):1230-40.
52. Mahdhaoui A, Chetouani M, Cassel RS, Saint-Georges C, Parlato E, Laznik MC, et al. Computerized home video detection for motherese may help to study impaired interaction between infants who become autistic and their parents. *International Journal of Methods in Psychiatric Research*. 2011;20(1):e6-e18.
53. American Academy of Pediatrics Council on Children With D, Duby JC. Role of the medical home in family-centered early intervention services. *Pediatrics*. 2007;120(5):1153-8.
54. Bosa CA. [Autism: psychoeducational intervention]. *Rev Bras Psiquiatr*. 2006;28 Suppl 1:S47-53.

55. Remington B, Hastings RP, Kovshoff H, degli Espinosa F, Jahr E, Brown T, et al. Early intensive behavioral intervention: outcomes for children with autism and their parents after two years. *Am J Ment Retard.* 2007;112(6):418-38.
56. Myers SM, Johnson CP. Management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics.* 2007;120(5):1162-82.
57. D'Elia L, Valeri G, Sonnino F, Fontana I, Mammone A, Vicari S. A Longitudinal Study of the Teacch Program in Different Settings: The Potential Benefits of Low Intensity Intervention in Preschool Children with Autism Spectrum Disorder. *Journal of autism and developmental disorders.* 2014;44(3):615-26.
58. Medicine US. TEACCH Autism Program [November de 2016]. Available from: <https://www.teacch.com/>.
59. Zachor DA, Ben-Itzhak E, Rabinovich A-L, Lahat E. Change in autism core symptoms with intervention. *Research in Autism Spectrum Disorders.* 2007;1(4):304-17.
60. da Silva PC, Eira C, Pombo J, Silva AP, da Silva LC, Martins F, et al. Programa clínico para o tratamento das perturbações da relação e da comunicação, baseado no Modelo DIR. *Análise Psicológica.* 2012;21(1):31-9.
61. Donato C, Shane HC, Hemsley B. Exploring the feasibility of the visual language in autism program for children in an early intervention group setting: views of parents, educators, and health professionals. *Dev Neurorehabil.* 2014;17(2):115-24.
62. Autismo V. Princípios do método The Son-Rise Program® 2016 [Novembro 2015]. Available from: <http://www.vencerautismo.org/principios-do-metodo-son-rise/>.
63. Moskal JR, Burgdorf J, Kroes RA, Brudzynski SM, Panksepp J. A novel NMDA receptor glycine-site partial agonist, GLYX-13, has therapeutic potential for the treatment of autism. *Neurosci Biobehav Rev.* 2011;35(9):1982-8.

64. Tarroso M, Almeida J, Lontro R, Marques C, Miguel T, Lobo C. Os efeitos da risperidona nos níveis de prolactina numa amostra de crianças e adolescentes com autismo. *Acta Pediatr Port.* 2010;41:111-6.
65. Angley M, Young R, Ellis D, Chan W, McKinnon R. Children and autism--Part 1--recognition and pharmacological management. *Aust Fam Physician.* 2007;36(9):741-4.
66. West L, Waldrop J, Brunssen S. Pharmacologic treatment for the core deficits and associated symptoms of autism in children. *Journal of Pediatric Health Care.* 2009;23(2):75-89.
67. Gonçalves TM, Pedruzzi CM. Survey protocols and diagnostic methods applicable in the autism speech therapy clinic: a literature review. *Revista CEFAC.* 2013;15(4):1011-8.
68. Filipek PA, Steinberg-Epstein R, Book TM. Intervention for autistic spectrum disorders. *NeuroRx.* 2006;3(2):207-16.
69. Wong HH, Smith RG. Patterns of complementary and alternative medical therapy use in children diagnosed with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders.* 2006;36(7):901-9.
70. Şenel HG. Parents' views and experiences about complementary and alternative medicine treatments for their children with autistic spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders.* 2010;40(4):494-503.
71. Akins RS, Angkustsiri K, Hansen RL. Complementary and alternative medicine in autism: an evidence-based approach to negotiating safe and efficacious interventions with families. *Neurotherapeutics.* 2010;7(3):307-19.

72. Christon LM, Mackintosh VH, Myers BJ. Use of complementary and alternative medicine (CAM) treatments by parents of children with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*. 2010;4(2):249-59.
73. Costello E. Complementary and alternative therapies: considerations for families after international adoption. *Pediatric Clinics of North America*. 2005;52(5):1463-78.
74. Matson JL, Neal D. Diagnosing high incidence autism spectrum disorders in adults. *Research in Autism Spectrum Disorders*. 2009;3(3):581-9.
75. Perrotta F, Altavilla G. THE AUTISM IN SCHOOL AGE: EARLY DIAGNOSIS FOR TREATMENT. *Sport Science*. 2013;6(2):49-53.
76. Tway R, Connolly PM, Novak JM. Coping strategies used by parents of children with autism. *J Am Acad Nurse Pract*. 2007;19(5):251-60.
77. Gray DE. Coping over time: The parents of children with autism. *Journal of Intellectual Disability Research*. 2006;50(12):970-6.
78. Renty J, Roeyers H. Satisfaction with formal support and education for children with autism spectrum disorder: The voices of the parents. *Child: Care, Health and Development*. 2006;32(3):371-85.
79. Selkirk CG, Veach PM, Lian F, Schimmenti L, LeRoy BS. Parents' perceptions of autism spectrum disorder etiology and recurrence risk and effects of their perceptions on family planning: Recommendations for genetic counselors. *Journal of genetic counseling*. 2009;18(5):507-19.
80. Siklos S, Kerns KA. Assessing the diagnostic experiences of a small sample of parents of children with autism spectrum disorders. *Research in developmental disabilities*. 2007;28(1):9-22.

81. Kashinath S. Enhancing generalized teaching strategy use in daily routines by parents of children with autism. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*. 2006;49(3):466-85.
82. McConachie H, Diggle T. Parent implemented early intervention for young children with autism spectrum disorder: A systematic review. *Journal of evaluation in clinical practice*. 2007;13(1):120-9.
83. Montes G, Halterman JS. Association of childhood autism spectrum disorders and loss of family income. *Pediatrics*. 2008;121(4):e821-e6.
84. Caniço H, Bairrada P, Rodríguez E, Carvalho A. *Novos tipos de família: plano de cuidados*. Coimbra IdUd, 2010. 57 p.
85. Bölte S, Knecht S, Poustka F. A case-control study of personality style and psychopathology in parents of subjects with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2007;37(2):243-50.
86. Orsmond GI, Seltzer MM. Siblings of individuals with autism spectrum disorders across the life course. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*. 2007;13(4):313.
87. Ross P, Cuskelly M. Adjustment, sibling problems and coping strategies of brothers and sisters of children with autistic spectrum disorder. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*. 2006;31(2):77-86.
88. Galinat K, Barcalow K, Krivda B. Caring for children with autism in the school setting. *The Journal of school nursing*. 2005;21(4):208-17.
89. Locke J, Olsen A, Wideman R, Downey MM, Kretzmann M, Kasari C, et al. A tangled web: The challenges of implementing an evidence-based social engagement intervention for children with autism in urban public school settings. *Behavior therapy*. 2015;46(1):54-67.

90. ME. Avaliação e Intervenção na Área das NEE Associação Portuguesa de pessoas com dificuldades de aprendizagem específicas [updated Janeiro 2016]. Available from: <http://www.appdae.net/documentos/manuais/avaliacao.pdf>.
91. DGE. Decreto-Lei nº 3/2008 de 7 de Janeiro Ministério da Educação: Diário da República; 2008 [Janeiro 2016]. Available from: <http://www.dge.mec.pt/sites/default/files/EInfancia/documentos/0015400164.pdf>.
92. DGE. Unidades de Ensino Estruturado para a Educação de Alunos com Perturbações do Espectro do Autismo Direcção-Geral da Educação [Janeiro 2016]. Available from: <http://www.dge.mec.pt/unidades-de-ensino-estruturado-para-educacao-de-alunos-com-perturbacoes-do-espectro-do-autismo>.
93. Hendricks D. Employment and adults with autism spectrum disorders: Challenges and strategies for success. Journal of Vocational Rehabilitation. 2010;32(2):125.
94. Taylor JL, Seltzer MM. Employment and post-secondary educational activities for young adults with autism spectrum disorders during the transition to adulthood. Journal of autism and developmental disorders. 2011;41(5):566-74.
95. Carta para as Pessoas com Autismo [Internet]. 4º Congresso Autism Europe. 1996. Available from: http://www.fpda.pt/sites/default/files/carta_direitos_do_autismo.pdf.
96. Social S. Deficiência Segurança Social [Janeiro 2016]. Available from: <http://www.seg-social.pt/deficiencia>.
97. FPDA. Associações Federadas [Janeiro 2016]. Available from: <http://www.fpda.pt/associacoes-federadas>.
98. INR. Direitos de Saúde INR: Instituto Nacional para a Reabilitação; 2014 [Janeiro 2016]. Available from: <http://www.inr.pt/content/1/72/saude>.

99. Barata CL. Código Civil e Legislação Complementar. 3º ed: Associação Académica da Faculdade de Direito de Lisboa; 2012. 840 p.
100. PGDL. Incapacidades Procuradoria-Geral Distrital de Lisboa: Ministério Público; [Janeiro 2016]. Available from: http://www.pgdlisboa.pt/home_cd_dir_df.php.
111. Mei, Yuan, et al. "Adult restoration of Shank3 expression rescues selective autistic-like phenotypes." *Nature* (2016).

Anexos

Anexo I: Método de Rastreio M-CHAT

Retirado de Oliveira *et al*⁽¹⁰⁾

Nome: _____ Preenchido por: _____

Data de Nascimento: _____ Parentesco do informador: _____

Data: _____

Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)

Diana Robins, Deborah Fein & Marianne Barton, 1999

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

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

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

Anexo II: Método de Rastreio CARS

Método de rastreio Childhood Autism Rating Scale⁽⁴⁹⁾

I Relações Pessoais

1 Nenhuma evidência de dificuldade ou anormalidade nas relações pessoais: O comportamento da criança é adequado à sua idade. Alguma timidez, nervosismo ou aborrecimento podem ser observados quando é dito à criança o que fazer, mas não em grau atípico;

2 Relações levemente anormais: A criança pode evitar olhar o adulto nos olhos, evitar o adulto ou ter uma reação exagerada se a interação é forçada, ser excessivamente tímida, não responder ao adulto como esperado ou agarrar-se aos pais um pouco mais que a maioria das crianças da mesma idade;

3 Relações moderadamente anormais: Às vezes, a criança demonstra indiferença (parece ignorar o adulto). Outras vezes, tentativas persistentes e vigorosas são necessárias para se conseguir a atenção da criança. O contato iniciado pela criança é mínimo;

4 Relações gravemente anormais: A criança está constantemente indiferente ou inconsciente ao que o adulto está fazendo. Ela quase nunca responde ou inicia contato com o adulto. Somente a tentativa mais persistente para atrair a atenção tem algum efeito.

II Imitação

1 Imitação adequada: A criança pode imitar sons, palavras e movimentos, os quais são adequados para o seu nível de habilidade;

2 Imitação levemente anormal: Na maior parte do tempo, a criança imita comportamentos simples como bater palmas ou sons verbais isolados; ocasionalmente imita somente após estimulação ou com atraso;

3 Imitação moderadamente anormal: A criança imita apenas parte do tempo e requer uma grande dose de persistência ou ajuda do adulto; frequentemente imita apenas após um tempo (com atraso);

4 Imitação gravemente anormal: A criança raramente ou nunca imita sons, palavras ou movimentos mesmo com estímulo e assistência.

III Resposta emocional

1 Resposta emocional adequada à situação e à idade: A criança demonstra tipo e grau adequados de resposta emocional, indicada por uma mudança na expressão facial, postura e conduta;

2 Resposta emocional levemente anormal: A criança ocasionalmente apresenta um tipo ou grau inadequados de resposta emocional. Às vezes, as suas reações não estão relacionadas a objetos ou a eventos ao seu redor;

3 Resposta emocional moderadamente anormal: A criança demonstra sinais claros de resposta emocional inadequada (tipo ou grau). As reações podem ser bastante inibidas ou excessivas e sem relação com a situação; pode fazer caretas, rir ou tornar-se rígida até mesmo quando não estejam presentes objetos ou eventos produtores de emoção;

4 Resposta emocional gravemente anormal: As respostas são raramente adequadas à situação. Uma vez que a criança atinja um determinado humor, é muito difícil alterá-lo. Por outro lado, a criança pode demonstrar emoções diferentes quando nada mudou.

IV Uso corporal

1 Uso corporal adequado à idade: A criança move-se com a mesma facilidade, agilidade e coordenação de uma criança normal da mesma idade;

2 Uso corporal levemente anormal: Algumas peculiaridades podem estar presentes, tais como falta de jeito, movimentos repetitivos, pouca coordenação ou a presença rara de movimentos incomuns;

3 Uso corporal moderadamente anormal: Comportamentos que são claramente estranhos ou incomuns para uma criança desta idade podem incluir movimentos estranhos com os dedos, postura peculiar dos dedos ou corpo, olhar fixo, beliscar o corpo, auto agressão, girar ou caminhar nas pontas dos pés;

4 Uso corporal gravemente anormal: Movimentos intensos ou frequentes do tipo listado acima são sinais de uso corporal gravemente anormal. Estes comportamentos podem persistir apesar das tentativas de desencorajar as crianças a fazê-los ou de envolver a criança em outras atividades.

V Uso de objetos

1 Uso e interesse adequados por brinquedos e outros objetos: A criança demonstra interesse normal por brinquedos e outros objetos adequados para o seu nível de habilidade e os utiliza de maneira adequada;

2 Uso e interesse levemente inadequados por brinquedos e outros objetos: A criança pode demonstrar um interesse atípico por um brinquedo ou brincar com ele de forma inadequada;

3 Uso e interesse moderadamente inadequados por brinquedos e outros objetos: A criança pode demonstrar pouco interesse por brinquedos ou outros objetos, ou pode estar preocupada em usá-los de maneira estranha. Ela pode concentrar-se em alguma parte insignificante do brinquedo, tornar-se fascinada com a luz que reflete do mesmo, repetitivamente mover alguma parte do objeto ou exclusivamente brincar com ele;

4 Uso e interesse gravemente inadequados por brinquedos e outros objetos: A criança com os mesmos comportamentos citados acima, porém com maior frequência e intensidade. É difícil distrair a criança quando ela está seduzida nestas atividades inadequadas.

VI Resposta às mudanças

1 Respostas à mudança adequadas à idade: Embora a criança possa perceber ou comentar as mudanças na rotina, ela é capaz de aceitar estas mudanças sem angústia excessiva;

2 Respostas à mudança adequadas à idade levemente anormal: Quando um adulto tenta mudar tarefas, a criança pode continuar na mesma atividade ou usar os mesmos materiais;

3 Respostas à mudança adequadas à idade moderadamente anormal: A criança resiste ativamente a mudanças na rotina, tenta continuar com a atividade antiga e é difícil de distraí-la. Ela pode tornar-se infeliz e zangada quando uma rotina estabelecida é alterada;

4 Respostas à mudança adequadas à idade gravemente anormal: A criança demonstra reações graves às mudanças. Se uma mudança é forçada, ela pode tornar-se extremamente zangada ou não disposta a ajudar e responder com acessos de raiva

VII Resposta visual

1 Resposta visual adequada: O comportamento visual da criança é normal e adequado para a idade. A visão é utilizada em conjunto com outros sentidos como forma de explorar um objeto novo;

2 Resposta visual levemente anormal: A criança precisa, ocasionalmente, ser

lembrada de olhar para os objetos. A criança pode estar mais interessada em olhar espelhos ou luzes do que o fazem seus pares, pode ocasionalmente olhar fixamente para o espaço, ou pode evitar olhar as pessoas nos olhos;

3 Resposta visual moderadamente anormal: A criança deve ser lembrada frequentemente de olhar para o que está fazendo, ela pode olhar fixamente para o espaço, evitar olhar as pessoas nos olhos, olhar objetos de um ângulo incomum ou segurar os objetos muito próximos aos olhos;

4 Resposta visual gravemente anormal: A criança evita constantemente olhar para as pessoas ou para certos objetos e pode demonstrar formas extremas de outras peculiaridades visuais descritas acima.

VIII Resposta auditiva

1 Respostas auditivas adequadas para a idade: O comportamento auditivo da criança é normal e adequado para idade. A audição é utilizada junto com outros sentidos;

2 Respostas auditivas levemente anormais: Pode haver ausência de resposta ou uma resposta levemente exagerada a certos sons. Respostas a sons podem ser atrasadas e os sons podem necessitar de repetição para prender a atenção da criança. A criança pode ser distraída por sons externos;

3 Respostas auditivas moderadamente anormais: As respostas da criança aos sons variam. Frequentemente ignora o som nas primeiras vezes em que é feito. Pode assustar-se ou cobrir as orelhas ao ouvir alguns sons do cotidiano;

4 Respostas auditivas gravemente anormais: A criança reage exageradamente e/ou despreza sons num grau extremamente significativo, independente do tipo de som

IX Resposta e uso do paladar, olfato e tato

1 Uso e respostas normais do paladar, olfato e tato: A criança explora novos objetos de um modo adequado à idade, geralmente sentindo ou olhando. Paladar ou olfato podem ser usados quando adequados. Ao reagir a pequenas dores do dia-a-dia, a criança expressa desconforto, mas não reage exageradamente;

2 Uso e respostas levemente anormais do paladar, olfato e tato: A criança pode persistir em colocar objetos na boca; pode cheirar ou provar/experimentar objetos não comestíveis. Pode ignorar ou ter reação levemente exagerada à uma dor mínima, para a qual uma criança normal expressaria somente desconforto;

3 Uso e respostas moderadamente anormais do paladar, olfato e tato: A criança pode estar moderadamente preocupada em tocar, cheirar ou provar objetos ou pessoas. A criança pode reagir demais ou muito pouco;

4 Uso e respostas gravemente anormais do paladar, olfato e tato: A criança está preocupada em cheirar, provar e sentir objetos, mais pela sensação do que pela exploração ou uso normal dos objetos. A criança pode ignorar completamente a dor ou reagir muito fortemente a desconfortos leves.

X Medo ou nervosismo

1 Medo ou nervosismo normais: O comportamento da criança é adequado tanto à situação quanto à idade;

2 Medo ou nervosismo levemente anormais: A criança ocasionalmente demonstra muito ou pouco medo ou nervosismo quando comparada às reações de uma criança normal da mesma idade e em situação semelhante;

3 Medo ou nervosismo moderadamente anormais: A criança demonstra bastante mais ou bastante menos medo do que seria típico para uma criança mais nova ou mais velha em uma situação similar;

4 Medo ou nervosismo gravemente anormais: Medos persistem mesmo após

experiências repetidas com eventos ou objetos inofensivos. É extremamente difícil acalmar ou confortar a criança. A criança pode, por outro lado, falhar em demonstrar consideração adequada aos riscos que outras crianças da mesma idade evitam.

XI Comunicação verbal

1 Comunicação verbal normal, adequada à idade e à situação;

2 Comunicação verbal levemente anormal: A fala demonstra um atraso global. A maior parte do discurso tem significado; porém, alguma ecolalia ou inversão pronominal podem ocorrer. Algumas palavras peculiares ou jargões podem ser usados ocasionalmente;

3 Comunicação verbal moderadamente anormal: A fala pode estar ausente. Quando presente, a comunicação verbal pode ser uma mistura de alguma fala significativa e alguma linguagem peculiar, tais como jargão, ecolalia ou inversão pronominal. As peculiaridades na fala significativa podem incluir questionamentos excessivos ou preocupação com algum tópico em particular;

4 Comunicação verbal gravemente anormal: Fala significativa não é utilizada. A criança pode emitir gritos estridentes e infantis, sons animais ou bizarros, barulhos complexos semelhantes à fala, ou pode apresentar o uso bizarro e persistente de algumas palavras reconhecíveis ou frases

XII Comunicação não-verbal

1 Uso normal da comunicação não-verbal adequado à idade e situação;

2 Uso da comunicação não-verbal levemente anormal: Uso imaturo da comunicação não-verbal; a criança pode somente apontar vagamente ou esticar-se para alcançar o que quer, nas mesmas situações nas quais uma criança da mesma idade pode apontar ou gesticular mais especificamente para indicar o que deseja;

3 Uso da comunicação não-verbal moderadamente anormal: A criança geralmente é incapaz de expressar suas necessidades ou desejos de forma não-verbal, e não consegue compreender a comunicação não-verbal dos outros;

4 Uso da comunicação não-verbal gravemente anormal: A criança utiliza somente gestos bizarros ou peculiares, sem significado aparente, e não demonstra nenhum conhecimento dos significados associados aos gestos ou expressões faciais dos outros.

XIII Nível de atividade

1 Nível de atividade normal para idade e circunstâncias: A criança não é nem mais nem menos ativa que uma criança normal da mesma idade em uma situação semelhante;

2 Nível de atividade levemente anormal: A criança pode tanto ser um pouco irrequieta quanto um pouco “preguiçosa”, apresentando, algumas vezes, movimentos lentos. O nível de atividade da criança interfere apenas levemente no seu desempenho;

3 Nível de atividade moderadamente anormal: A criança pode ser bastante ativa e difícil de conter. Ela pode ter uma energia ilimitada ou pode não ir prontamente para a cama à noite. Por outro lado, a criança pode ser bastante letárgica e necessitar de um grande estímulo para mover-se;

4 Nível de atividade gravemente anormal: A criança exhibe extremos de atividade ou inatividade e pode até mesmo mudar de um extremo ao outro.

XIV Nível e consistência da resposta intelectual

1 A inteligência é normal e razoavelmente consistente em várias áreas: A criança é tão inteligente quanto as crianças típicas da mesma idade e não tem qualquer habilidade intelectual ou problemas incomuns;

2 Funcionamento intelectual levemente anormal: A criança não é tão inteligente quanto as crianças típicas da mesma idade; as habilidades apresentam-se razoavelmente regulares através de todas as áreas;

3 Funcionamento intelectual moderadamente anormal: Em geral, a criança não é tão inteligente quanto uma típica criança da mesma idade, porém a criança pode funcionar próximo do normal em uma ou mais áreas intelectuais;

4 Funcionamento intelectual gravemente anormal: Embora a criança geralmente não seja tão inteligente quanto uma criança típica da mesma idade, ela pode funcionar até mesmo melhor que uma criança normal da mesma idade em uma ou mais áreas.

XV Impressões gerais

1 Sem autismo: a criança não apresenta nenhum dos sintomas característicos do autismo;

2 Autismo leve: A criança apresenta somente um pequeno número de sintomas ou somente um grau leve de autismo;

3 Autismo moderado: A criança apresenta muitos sintomas ou um grau moderado de autismo;

4 Autismo grave: a criança apresenta inúmeros sintomas ou um grau extremo de autismo.

Pode ser pontuada utilizando valores intermediários =1,5; 2,5; e 3,5.

15-30 = sem autismo 30-36 = autismo leve-moderado 36-60 = autismo grave

Anexo III: Método de Rastreio ASQ

Método de Rastreio ASQ⁽⁵¹⁾

Cambridge University Behaviour and Personality Questionnaire For Children

NOTE: This questionnaire is to be completed by the parent/guardian of each child aged 4 and above. Please complete all three pages.

Name

Date of Birth (Month in words)

Today's date (Month in words).....

Address.....
.....

Please answer each of the following questions about your child or the person who is under your care by ticking a box that reflects your answer to the question most appropriately. If there is any question that you feel not able to comment, please ask your son, daughter, partner or the person to answer.

	Definitely Agree	Slightly Agree	Slightly Disagree	Definitely Disagree
1. S/he prefers to do things with others rather than on her/his own.				
2. S/he prefers to do things the same way over and over again.				
3. If s/he tries to imagine something, s/he finds it very easy to create a picture in				
4. S/he frequently gets so strongly absorbed in one thing that s/he loses sight of other				
5. S/he often notices small sounds when others do not.				

Autismo: o Doente, a Família e a Sociedade

6. S/he usually notices house numbers or similar strings of information.				
7. S/he has difficulty understanding rules for polite behaviour.				
8. When s/he is read a story, s/he can easily imagine what the characters might look like.				
9. S/he is fascinated by dates.				
10. In a social group, s/he can easily keep track of several different people's				
11. S/he finds social situations easy.				
12. S/he tends to notice details that others do not.				
13. S/he would rather go to a library than a birthday party.				
14. S/he finds making up stories easy.				
15. S/he is drawn more strongly to people than to things.				
16. S/he tends to have very strong interests, which s/he gets upset about if s/he can't pursue.				
17. S/he enjoys social chit-chat.				
18. When s/he talks, it isn't always easy for others to get a word in edgeways.				
19. S/he is fascinated by numbers.				
20. When s/he is read a story, s/he finds it difficult to work out the characters' intentions or				
21. S/he doesn't particularly enjoy fictional stories.				
22. S/he finds it hard to make new friends.				
23. S/he notices patterns in things all the time.				
24. S/he would rather go to the cinema than a museum.				

Autismo: o Doente, a Família e a Sociedade

25. It does not upset him/her if his/her daily routine is disturbed.				
26. S/he doesn't know how to keep a conversation going with her/his peers.				
27. S/he finds it easy to "read between the lines" when someone is talking to her/him.				
28. S/he usually concentrates more on the whole picture, rather than the small details.				
29. S/he is not very good at remembering phone numbers.				
30. S/he doesn't usually notice small changes in a situation, or a person's appearance.				
31. S/he knows how to tell if someone listening to him/her is getting bored.				
32. S/he finds it easy to go back and forth between different activities.				
33. When s/he talk on the phone, s/he is not sure when it's her/his turn to speak.				
34. S/he enjoys doing things spontaneously.				
35. S/he is often the last to understand the point of a joke.				
36. S/he finds it easy to work out what someone is thinking or feeling just by looking at their				
37. If there is an interruption, s/he can switch back to what s/he was doing very quickly.				
38. S/he is good at social chit-chat.				
39. People often tell her/him that s/he keeps going on and on about the same thing.				
40. When s/he was in preschool, s/he used to enjoy playing games involving pretending				

Autismo: o Doente, a Família e a Sociedade

41. S/he likes to collect information about categories of things (e.g. types of car, types of fruit).				
42. S/he finds it difficult to imagine what it would be like to be someone else.				
43. S/he likes to plan any activities s/he participates in carefully.				
44. S/he enjoys social occasions.				
45. S/he finds it difficult to work out people's intentions.				
46. New situations make him/her anxious.				
47. S/he enjoys meeting new people.				
48. S/he is good at taking care not to hurt other people's feelings.				
49. S/he is not very good at remembering people's date of birth.				
50. S/he finds it very to easy to play games with children that involve pretending.				

Anexo IV: Carta para Pessoas com Autismo

Carta para Pessoas com Autismo⁽⁹⁵⁾

“As pessoas com autismo devem poder partilhar dos mesmos direitos e privilégios de toda a população europeia na medida das suas possibilidades e tomando em consideração os seus melhores interesses.

Estes direitos devem ser realçados, protegidos e postos em vigor por uma legislação apropriada em cada estado.

As declarações das Nações Unidas sobre os Direitos do Deficiente Mental (1971) e sobre os Direitos das Pessoas Deficientes (1975) tal como outras declarações relevantes sobre os Direitos do Homem devem ser tomadas em consideração e, em particular, no que diz respeito às pessoas com autismo, devem ser incluídos os seguintes:

1. O DIREITO de as pessoas com autismo viverem uma vida independente e completa até ao limite das suas potencialidades.
2. O DIREITO de as pessoas com autismo terem um diagnóstico e uma avaliação clínica precisos, acessíveis e livres de preconceitos.
3. O DIREITO de as pessoas com autismo receberem uma educação acessível e apropriada.
4. O DIREITO de as pessoas com autismo (e seus representantes) serem implicadas em todas as decisões que afectem o seu futuro; os desejos do indivíduo devem, na medida do possível, ser reconhecidos e respeitados.
5. O DIREITO de as pessoas com autismo terem uma habitação acessível e adequada.
6. O DIREITO de as pessoas com autismo terem equipamentos, assistência e serviços de apoio necessários a uma vida plenamente produtiva, digna e independente.

7. O DIREITO de as pessoas com autismo receberem um rendimento ou um salário suficientes para uma alimentação, vestuário e habitação adequados tal como para as outras necessidades vitais.
8. O DIREITO de as pessoas com autismo participarem, tanto quanto possível, no desenvolvimento e na administração dos serviços criados para o seu bem-estar.
9. O DIREITO de as pessoas com autismo terem acesso a aconselhamento e cuidados apropriados à sua saúde mental e física e à sua vida espiritual. Isto inclui a acessibilidade a tratamentos de qualidade e a medicação administrada somente no seu melhor interesse e tomadas todas as medidas de protecção necessárias.
10. O DIREITO de as pessoas com autismo a um emprego significativo e formação vocacional sem discriminação ou estereotipo; a formação e o emprego devem respeitar as capacidades e escolhas do indivíduo.
11. O DIREITO de as pessoas com autismo terem acessibilidade ao transporte e liberdade de movimentos.
12. O DIREITO de as pessoas com autismo terem acesso à cultura, ao lazer, às actividades recreativas e desportivas e de nelas participarem plenamente.
13. O DIREITO de as pessoas com autismo terem igual acesso a todos os equipamentos, serviços e actividades da comunidade e poderem utilizá-los.
14. O DIREITO de as pessoas com autismo terem relações sexuais e outras, incluindo o casamento, sem a elas serem forçados ou nelas explorados.
15. O DIREITO de as pessoas com autismo (e os seus representantes) terem representação legal e assistência jurídica assim como a completa protecção de todos os seus direitos legais.

16. O DIREITO de as pessoas com autismo não serem submetidas ao medo e à ameaça de um internamento compulsivo em hospitais psiquiátricos ou outras instituições restritivas da sua liberdade.

17. O DIREITO de as pessoas com autismo a não serem submetidas a tratamentos físicos abusivos ou a negligência de cuidados.

18. O DIREITO de as pessoas com autismo a não serem submetidas ao uso abusivo ou inadequado de farmacologia.

19. O DIREITO de as pessoas com autismo (ou os seus representantes) ao acesso a todas as informações contidas nos seus relatórios pessoais, médicos, psicológicos, psiquiátricos e educacionais”.

Apresentada no 4º Congresso Autism-Europe, Haia, 10 de Maio de 1992.

Adoptada sob forma de Declaração escrita pelo Parlamento Europeu em 9 de Maio de 1996