



Psicologia: Teoria e Prática

ISSN: 1516-3687

revistapsico@mackenzie.br

Universidade Presbiteriana Mackenzie
Brasil

Corrêa Garcia, Aline Helen; Martins Viveiros, Milena; Schwartzman, José Salomão;
Brunoni, Décio
Transtornos do espectro do autismo: avaliação e comorbidades em alunos de Barueri,
São Paulo
Psicologia: Teoria e Prática, vol. 18, núm. 1, enero-abril, 2016, pp. 166-177
Universidade Presbiteriana Mackenzie
São Paulo, Brasil

Disponível em: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=193846361013>

- Como citar este artigo
- Número completo
- Mais artigos
- Home da revista no Redalyc

redalyc.org

Sistema de Informação Científica
Rede de Revistas Científicas da América Latina, Caribe, Espanha e Portugal
Projeto acadêmico sem fins lucrativos desenvolvido no âmbito da iniciativa Acesso Aberto

Transtornos do espectro do autismo: avaliação e comorbidades em alunos de Barueri, São Paulo¹

Aline Helen Corrêa Garcia

Milena Martins Viveiros

José Salomão Schwartzman

Décio Brunoni²

Universidade Presbiteriana do Mackenzie, São Paulo – SP – Brasil

Resumo: Entre 20% e 30% dos indivíduos encaminhados com suspeita diagnóstica de autismo para avaliação por equipes multidisciplinares, têm o diagnóstico descartado. Entre os casos positivos, 15% a 20% apresentam comorbidades genéticas e/ou ambientais. Entre setembro de 2011 e dezembro de 2014, foram avaliados 151 escolares da rede municipal de ensino de Barueri (SP) com o objetivo de validar a suspeita diagnóstica de transtorno global do desenvolvimento e investigar comorbidades genéticas e ambientais. Avaliação: anamnese perinatal, crescimento e desenvolvimento, histórico de saúde, comorbidades (anoxia perinatal, prematuridade, infecções e defeitos congênitos, síndromes genéticas, deficiência intelectual, epilepsia); escalas de triagem Inventário de Comportamentos Autísticos (Autism Behavior Checklist – ABC) e Questionário de Avaliação de Autismo (Autism Screening Questionnaire – ASQ). O método utilizado foi o de estudo de caso com a documentação disponível. Os principais resultados alcançados foram a exclusão do diagnóstico de TEA em 44 crianças (30%). Dentre os alunos com TEA, 22 (21%) apresentaram diversas comorbidades de causas genéticas e ambientais. Conclusões: 1. o diagnóstico de autismo registrado pelas escolas deve ser validado; 2. equipes acadêmicas interdisciplinares podem efetuar parcerias com sistemas educacionais; 3. protocolos clínicos básicos e disponíveis em nosso meio são eficazes tanto para validar o diagnóstico como para conhecer melhor o perfil cognitivo-comportamental e as condições gerais de saúde dos alunos com autismo.

Palavras-chave: autismo; comorbidades; avaliação; diagnóstico; escolares.

AUTISM SPECTRUM DISORDER: EVALUATION AND COMORBIDITIES IN STUDENTS

Abstract: Among 20-30% of patients with suspected autism referred for evaluation by multidisciplinary teams, have the diagnosed discarded and 15 to 20% have genetic and / or environmental comorbidities. From September 2011 to December 2014, through 15 task forces, physicians and neuropsychologists evaluated 151 children enrolled in municipal schools in the city of Barueri, São Paulo. Evaluation: perinatal history, growth and developmental milestones, health history, perinatal anoxia, prematurity, infection and birth defects, genetic syndromes, intellectual disability and epilepsy were recorded.

¹ Os autores agradecem aos profissionais das Secretarias de Educação e dos Direitos da Pessoa com Deficiência do município de Barueri, pelo apoio permanente na realização dos 15 mutirões, dos quais extraímos os principais resultados desta pesquisa; aos profissionais da Clínica TEA-MACK, pela ajuda na avaliação de alguns casos duvidosos; a diversos alunos de Pós-Graduação do Programa de Distúrbios do Desenvolvimento da Universidade Presbiteriana Mackenzie (UPM), engajados em diversos projetos, desde 2011; ao apoio financeiro propiciado pelo Programa da Capes, Proesp; e ao apoio recebido pelo Centro de Ciências Biológicas e da Saúde da UPM, em diversas etapas do desenvolvimento deste projeto em Barueri. Apoio: UPM, Pibic CNPq e Capes.

² **Endereço para correspondência:** Décio Brunoni. Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento, Universidade Presbiteriana Mackenzie, Rua Piauí, 181, 6º andar, sala 603, São Paulo – SP – Brasil. CEP: 01241-001. E-mail: decio.brunoni@mackenzie.br.

Screening scales used were Autism Behavior Checklist (ABC) and the Autism Screening Questionnaire (ASQ). The main results were the exclusion of ASD diagnosis in 44 children (30%). Among ASD students 22 (21%) had several comorbidities of genetic and environmental causes. Conclusions: 1. the diagnosis of autism should be validated; 2. interdisciplinary academic teams with expertise in evaluation can make partnerships with educational systems and develop appropriate methods for this purpose; 3. basic and clinical protocols available in Brazil are effective both to validate the diagnosis and to better know the general health and cognitive-behavioral of the students with autism.

Keywords: autism; comorbidity; evaluation; diagnosis; student.

TRANSTORNO DEL ESPECTRO DEL AUTISMO: EVALUACIÓN Y COMORBIDADES EN ESCOLARES DE BARUERI, SÃO PAULO, BRASIL

Resumen: Entre 20% e 30% de los individuos encaminados con sospecha diagnóstica de autismo para evaluación por equipos multidisciplinarios tienen diagnóstico descartado. Entre los casos positivos, 15% a 20% presentan comorbidades genéticas y/o ambientales. Entre septiembre de 2011 a diciembre de 2014, fueron evaluados 151 escolares de una red municipal de enseñanza de Barueri, São Paulo. Evaluación: anamnesis perinatal, crecimiento y desarrollo, histórico de salud, comorbilidades (anoxia perinatal, prematuridad, infecciones y defectos congénitos, síndromes genéticos, deficiencia intelectual, epilepsia); escalas de despistaje Inventario de Conductas Autísticas (Autism Behavior Checklist – ABC) y Cuestionario de Evaluación de Autismo (Autism Screening Questionnaire – ASQ). Los principales resultados fueron la exclusión del diagnóstico de TEA en 44 niños (30%). Entre los estudiantes con TEA, 22 (21%) tuvieron varias comorbidades de causas genéticas e ambientales. Conclusiones: 1. el diagnóstico de autismo registrado por las escuelas debe ser validado; 2. equipos académicos interdisciplinarios pueden efectuar colaboraciones con sistemas educacionales; 3. protocolos clínicos básicos y disponibles en nuestro medio son eficaces tanto para validar el diagnóstico como para conocer mejor las condiciones generales de salud y cognoscitivo-conductuales de los alumnos con autismo.

Palabras clave: autismo; comorbidades; evaluación; diagnóstico; escolares.

Comorbidades genéticas e ambientais são detectadas em pelo menos 20% dos indivíduos com Transtornos do Espectro do Autismo (TEA) em amostras não selecionadas. Uma série de fatores associados aos quadros de TEA estão nessa categoria: exposição pré-natal a teratógenos; complicações perinatais como prematuridade, hemorragia intracraniana; anoxia; infecções; e síndromes genéticas cromossômicas e gênicas. Tais resultados foram evidenciados por meio de intensa pesquisa médico-biológica nas últimas décadas. A maior parte das comorbidades representa síndromes genéticas. De fato, o possível envolvimento de fatores genéticos na etiologia do TEA é reconhecido há muito tempo (Muhle, Trentacoste, & Rapin, 2004). Um trabalho recente, com coorte populacional realizado na Suécia, mostrou taxas de herdabilidade de TEA de 52,4% (Gaugler *et al.*, 2014). Os primeiros estudos de genes candidatos foram embasados em pacientes com síndromes genéticas que apresentavam sinais de TEA em uma frequência maior do que o esperado na população. Os estudos genéticos e genômicos mais recentes mostram que aproximadamente 15% a 20% dos casos de TEA podem apresentar alguma causa genética conhecida: transtorno mendeliano identificável, anormalidade cromossômica ou síndrome genética conhecida; variações no número de cópias (CNV) de segmentos genômicos raras, mutações em alelos raros de alta penetrância. A investigação laboratorial mais importante nesse grupo é

o *microarray* (microarranjo) cujo teste laboratorial pode ser o CGH (*array comparative genome hybridization*) ou o SNP (*array single-nucleotide polymorphism*), capaz de identificar alterações em várias regiões cromossômicas, como aquelas associadas a síndromes de microdeleção: síndrome da deleção da região cromossômica (16p11.2), síndrome de Williams (7q11.23); síndrome de Prader-Willi ou Angelman (15q11-13) e síndrome Di George (22q11.2, velocardiofacial), entre outras (Pinto *et al.*, 2010; Roberts *et al.*, 2014; Jeste & Geschwind, 2014; Fakhoury, 2015).

Considerando especificamente as causas ambientais, diversos fatores podem contribuir para que o indivíduo venha a desenvolver um quadro de TEA, quando presentes no período pré-natal: infecções; anticonvulsivantes como o ácido valproico; hipermese, estresse materno e diabetes gestacional; nutrição, uso de substâncias e poluentes ambientais, prematuridade e baixo peso, entre outros (Grabrucker, 2012; Tordjman *et al.*, 2014).

Parece claro que existem dois subgrupos de TEA. O primeiro compreende o autismo essencial e representa cerca de 80% dos casos. Nesses podemos observar: 1. ausência de alterações dismórficas; 2. razão sexo masculino: feminino (6:1); 3. maior recorrência em irmãos e história familiar positiva (cerca de 20% dos casos). O segundo subgrupo é o de autismo sindrômico ou complexo e apresenta: 1. alterações dismórficas; 2. razão sexo masculino: feminino (3.5-1); 3. recorrência em irmãos (4%-6%); d) história familiar menos frequente (até 9%); e) pior prognóstico (Miles *et al.*, 2005). Estudos de epigenética vêm contribuindo para elucidação da arquitetura genética do TEA. Assim, a genética médica encontra-se em posição central tanto na investigação diagnóstica assistencial como no estudo da fisiopatologia do TEA (Carvalho, Vergani, & Brunoni, 2004).

Na avaliação dos pacientes são aplicados protocolos por meio dos quais diversas variáveis podem ser utilizadas: indicadores socioeconômicos da família, história médica e evolutiva do paciente; avaliação neuropsicológica, fonoaudiológica; características físicas, neurológicas etc. (Volkmar & Pauls, 2003; Cass, Sekaran, & Baird, 2006; Lintas & Persico, 2009; Carter & Scherer, 2013). A experiência acumulada pela equipe na Clínica TEA-MACK (Clínica de Transtornos do Espectro do Autismo) que a partir de 2005 realiza avaliações clínicas de pacientes encaminhados com o diagnóstico ou suspeita diagnóstica de Autismo (Velloso *et al.*, 2011), a literatura internacional (Volkmar & Pauls, 2003; Muhle, Trentacoste, & Rapin, 2004; Lintas & Persico, 2009) e a experiência compartilhada com outros profissionais da área (Klin, 2011) mostram que entre 20% e 30% dos indivíduos referidos com suspeita diagnóstica de TEA acabam tendo esse diagnóstico descartado. Assim, diagnósticos de Transtornos do Desenvolvimento que constam de planilhas fornecidas por sistemas educacionais devem ser validados.

O presente artigo mostra a experiência da equipe do Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento da Universidade Presbiteriana Mackenzie na avaliação de alunos com o diagnóstico ou suspeita diagnóstica de TEA na rede de Ensino Fundamental do município de Barueri (SP), com o objetivo de validar a suspeita

diagnóstica de transtorno global do desenvolvimento e investigar comorbidades de causa genéticas e ambientais.

Método

Participantes

O projeto de pesquisa “Políticas Públicas e Educação Especial no Município de Barueri da Grande São Paulo: Diagnóstico da Realidade do Atendimento Educacional às Crianças e Propostas de Intervenção”, submetido ao Programa de Apoio à Educação Especial (Proesp), iniciativa do Ministério da Educação (Seesp) em parceria com a Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (Capes), envolveu praticamente todos os professores do Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento da Universidade Presbiteriana Mackenzie (PPGDD-UPM) (D’Antino *et al.*, 2010). Esse projeto incluiu uma parceria da Universidade Presbiteriana Mackenzie (UPM) (representada pelo PPGDD) com a Prefeitura do Município de Barueri (SP), com devida autorização legal (Lei n. 2108, 2011), representada pelas Secretarias Municipais de Educação (SME), Direitos da Pessoa com Deficiência (SDPD) e da Saúde (SMS). Diversas ações foram realizadas, entre as quais as que envolviam alunos com TEA.

Escolares com autismo

As crianças matriculadas na rede pública municipal do Ensino Fundamental com diagnóstico ou suspeita diagnóstica de autismo faziam parte de uma listagem que nos foi fornecida pela Secretaria de Educação do Município (SME) e pela Secretaria dos Direitos da Pessoa com Deficiência (SDPD). Na primeira listagem, em 2010, foram fornecidas informações sobre 89 crianças regularmente matriculadas e 12 usuários da SDPD. Assim, tínhamos em torno de 100 indivíduos com possível diagnóstico de autismo. Na ocasião, usamos a designação Transtorno Global do Desenvolvimento ou Transtorno Invasivo do Desenvolvimento como sinônimos de autismo, já que a referência classificatória era a quarta versão do Manual Estatístico e Diagnóstico de Transtornos Mentais (DSM-IV-TR, American Psychiatric Association, 2002) e a décima revisão da Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID-10- Organização Mundial da Saúde, 2000). Neste artigo, esses casos serão designados como escolares e indivíduos com Transtornos do Espectro do Autismo (TEA) e, portanto, as subclassificações dos manuais citados não serão levadas em consideração. Tal designação tem sido utilizada na literatura nos últimos anos e engloba os diagnósticos de autismo infantil, síndrome de Asperger e transtorno global do desenvolvimento sem outra especificação, de acordo com os citados CID-10 e DSM-IV (Roberts *et al.*, 2014; Jeste & Geschwind, 2014; Fakhoury, 2015). Finalmente, essa classificação foi consagrada pela quinta versão do Manual Estatístico e Diagnóstico de Transtornos Mentais (DSM-5-American Psychiatric Association, 2014).

Posteriormente, outras crianças foram referidas para avaliação. Essa amostra compreende os escolares incluídos até janeiro de 2014, totalizando 151 casos avaliados até dezembro de 2014. Em todos os casos, o diagnóstico ou suspeita diagnóstica era de origem heterogênea: pediatra, psiquiatra infantil, neuropediatra, psicopedagogas, professoras, e até por familiares das crianças.

Procedimentos

Baseados na experiência da clínica TEA-MACK a qual desde 2005 avalia indivíduos com suspeita diagnóstica de TEA, procuramos reproduzir em Barueri os mesmos princípios de avaliação diagnóstica (Velloso *et al.*, 2011). É amplamente aceito que o melhor método para a definição diagnóstica é a observação clínica e a história do desenvolvimento. Em todos os serviços de avaliação, e também no nosso caso, a experiência dos profissionais envolvidos no manejo clínico e de intervenção em pacientes com TEA é a melhor garantia para o diagnóstico correto. Como não seria viável agendar as crianças para serem avaliados na Clínica TEA-MACK em São Paulo, de comum acordo com os dirigentes das SME e da SDPD, ficou resolvido que nossa equipe de deslocaria em dias agendados para Barueri e os pais ou responsáveis seriam convidados a trazerem as crianças para a avaliação. Em oito horas de trabalho, a equipe avaliou em torno de 15 crianças. Essa atividade recebeu o nome de mutirão. A logística dos mutirões foi acertada com todos os envolvidos na SDPD em meados de 2011. Entre setembro de 2011 e dezembro de 2014, realizamos 15 mutirões.

Mutirões

Os procedimentos durante os mutirões consistiam em: 1. ficha clínica resumida com anamnese perinatal, etapas do desenvolvimento e histórico de saúde com registro de eventuais comorbidades e exames laboratoriais pertinentes. Observação do fenótipo morfológico, características clínicas gerais e comportamento; 2. aplicação de instrumentos de triagem para TEA: Inventário de Comportamentos Autísticos (Autism Behavior Checklist – ABC) (Marteleto & Pedromônico, 2005) e Questionário de Avaliação de Autismo (Autism Screening Questionnaire – ASQ) (Sato *et al.*, 2009). O *Autism Screening Questionnaire* (Berument, Rutter, Lord, & Bailey, 1999), também conhecido como *Social Communication Questionnaire* (SCQ), foi validado para o português brasileiro num trabalho colaborativo entre pesquisadores da Universidade Presbiteriana Mackenzie e do Instituto de Psiquiatria do Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo (Sato *et al.*, 2009); 3. documentação fotográfica; 4. assinatura do termo de consentimento. A conclusão dessa observação resultava em: 1 - Diagnóstico de TEA confirmado; 2 - Diagnóstico de TEA suspeito; 3 - Diagnóstico de TEA descartado; 4 - Diagnóstico indefinido. As crianças nas categorias 2 e 4 eram agendadas, de acordo com a disponibilidade dos pais, para avaliação mais detalhada na Clínica TEA-MACK, em São Paulo. As comorbidades eram as registradas pela informação da família, escrutinadas

pela equipe de avaliação. O diagnóstico de epilepsia era aceito nas crianças que exibiam histórico típico de crises convulsivas em uso continuado de antiepiléticos. Defeitos cerebrais só eram incluídos com laudos de neuroimagem. Transtornos psiquiátricos como depressão e outros eram aceitos com laudo apropriado. Síndromes óbvias, como síndrome de Down, eram aceitas; nas demais, o diagnóstico era validado pela equipe. Alterações sensoriais como as visuais e auditivas só eram consideradas com diagnóstico confirmado por exames complementares. O diagnóstico de deficiência intelectual era registrado nas crianças submetidas à avaliação neuropsicológica apropriada.

Equipe

Em todos os mutirões, a avaliação clínica era efetuada por médicos e psicólogos experientes com a avaliação diagnóstica dos TEA. Todos os casos foram avaliados por pelo menos dois médicos (neuropediatra e geneticista), professores do PPGDD e dois psicólogos, na maioria das vezes alunos de mestrado ou doutorado do mesmo programa. Quando necessário, contávamos também com a participação de uma fonoaudióloga.

Devolutivas

As avaliações e os principais resultados das pesquisas realizadas com os indivíduos dessa amostra e respectivas famílias foram dadas de maneira pública e coletiva com a presença dos pais e responsáveis e, quando necessário, de maneira individual.

Análise dos resultados

Todos os dados foram analisados de maneira qualitativa sobre o material original coletado nos mutirões para a definição das comorbidades e diagnóstico de TEA. Para análise estatística utiliza-se principalmente a análise descritiva e, quando pertinente, as diferenças entre os grupos são testadas pelo teste do Qui-Quadrado para variáveis categóricas e pelo teste *t* para variáveis contínuas. Em todos, o nível de significância adotado é igual ou menor do que 5%.

Considerações éticas

Os procedimentos acima descritos tiveram a aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Presbiteriana Mackenzie (Parecer CEP-UPM n. 910/03/06).

Resultados e discussão

Amostra

Dos 151 casos, 12 eram usuários da SDPD e não frequentavam regularmente a rede escolar. Esses indivíduos eram especialmente acompanhados com programas de lazer, pedagógicos e sociais, ou por serem adultos, ou muito comprometidos. Após a triagem clínica, 44 alunos foram considerados como não TEA (30%). Dois casos foram

excluídos porque as crianças mudaram de residência. Dos 105 indivíduos considerados com o diagnóstico de TEA, 78% eram do sexo masculino, sendo o restante do sexo feminino. As idades variaram de 2 a 28 anos. A média foi de 8,8 anos (mediana de 8 anos e desvio padrão de 4,5) entre os meninos e 8,5 anos (mediana de 8 anos e DP = 6,5) entre as meninas. A diferença não é significativa e a razão de sexo (4:1) não difere de outras amostras nas quais os sujeitos apresentam o diagnóstico de autismo infantil (Volkmar & Pauls, 2003; Cass, Sekaran, & Baird, 2006; Carter & Scherer, 2013). De fato, a clássica proporção de quatro meninos afetados para uma menina é observada em amostras com diagnóstico homogêneo do subgrupo de autismo infantil, na classificação do DSM-IV e da CID-10. Nessa categoria estão os casos de indivíduos bem comprometidos (Volkmar & Pauls, 2003; Muhle, Trentacoste, & Rapin, 2004; Lintas & Persico, 2009). Essa situação foi encontrada na presente amostra pois observamos o diagnóstico de autismo infantil em 80% dos alunos.

A exclusão diagnóstica de 30% dos casos em amostras selecionadas está entre os percentuais mais altos referidos na literatura (Volkmar & Pauls, 2003; Lintas & Persico, 2009; Klin, 2011). Em amostras brasileiras, não temos dados similares para comparar.

Quanto aos instrumentos de triagem, o ASQ evidenciou que 30% dos alunos eram não verbais (24/80) e a nota de corte igual ou superior a 15, positiva para o diagnóstico de TEA, não foi alcançada em 10% dos sujeitos (8/80). A média da pontuação (22 pontos) e a mediana (23 pontos) indicam valores elevados, o que caracteriza comprometimento importante dos sujeitos. Já o ABC não alcançou a nota de corte para triagem positiva (49 pontos) em 12% dos sujeitos (10/82). A diferença com o ASQ não é significativa. As pontuações obtidas no ABC também foram elevadas (média de 76 pontos e mediana de 80 pontos). Também essa escala indicou comprometimento importante dos sujeitos dessa amostra.

Dos 8 sujeitos que não pontuaram no ASQ, todos, menos 1, também não pontuaram no ABC e, dos 10 sujeitos que não pontuaram no ABC, 9 não pontuaram no ASQ. Essa sensibilidade dos instrumentos (falsos-negativos) é praticamente idêntica à apontada pelos autores que traduziram e validaram essas escalas de triagem no Brasil (Marineteleto & Pedremônico, 2005; Sato *et al.*, 2009). A taxa de concordância entre ambos é ligeiramente superior à apontada pela experiência da clínica TEA-MACK, de 73% (dados não publicados).

Dos 22 sujeitos que apresentam comorbidades, 16 são do sexo masculino (72%), similar à razão de sexo do conjunto da amostra. A média da idade foi ligeiramente superior, 9,1%, mas a diferença não é significante. É interessante notar que os fatores de risco genéticos e ambientais encontram-se bem representados entre os 22 sujeitos com as comorbidades registradas. De fato, pelo menos 6 casos com síndromes genéticas (Angelman, Down, esclerose tuberosa, Aarskog, X Frágil). Todas, com exceção da síndrome de Aarskog, são comorbidades genéticas claramente associadas com os TEA (Muhle, Trentacoste, & Rapin, 2004; Cass, Sekaran, & Baird, 2006; Lintas & Persico, 2009; Carter & Scherer, 2013). A epilepsia é frequente em indivíduos

com o diagnóstico de autismo infantil, podendo chegar a cifras elevadas, de 40% (Volkmar & Pauls, 2003).

Quadro 1. Comorbidades registradas em 105 alunos com diagnóstico de TE

IDADE (Anos)	SEXO	COMORBIDADE
14	F	Síndrome de West
10	M	Malformação Cerebral e Epilepsia
13	F	Amaurose
4	M	Hipercolesterolemia
6	M	Suspeita de Síndrome de Angelman
5	M	Epilepsia
4	F	Esclerose Tuberosa
10	M	Epilepsia e Síndrome de West
16	M	Síndrome de Down
26	M	Síndrome de Aarskog
6	F	Epilepsia
5	M	Deficiência Intelectual
6	F	Suspeita de Síndrome Genética + DI
8	M	Macrossomia Neonatal
8	M	Macrossomia Neonatal
8	M	Deficiência Intelectual
7	M	Suspeita de Síndrome do X-Frágil e Deficiência Intelectual
8	M	Epilepsia
5	F	Suspeita de Síndrome de Angelman
3	M	Síndrome Macrossômica
5	M	Suspeita de Estresse Pós-traumático
24	M	Encefalopatia Crônica e Convulsões

Fonte: Elaborado pelos autores.

Dos 22 sujeitos, 5 tinham manifestações epiléticas claras, sendo 2 com síndrome de West, uma forma particularmente grave. Esses alunos podem ter a comorbidade tanto por causas ambientais que levam à epilepsia (anoxia, infecções perinatais) quanto por quadros genéticos não detectados. Na mesma categoria estão a amaurose e a deficiência intelectual.

A comorbidade que mais chama a atenção são os três casos de macrosomia neonatal. Essas crianças não apresentavam alguma síndrome macrossômica óbvia (como as síndromes de Sotos, Beckwith-Wiedemann etc.). Das 3, foi relatado hiperglicemia gestacional em apenas 1 caso. Relatos recentes apontam que o diabetes gestacional pode ser um fator de risco perinatal (Grabrucker, 2013; Tordjman *et al.*, 2014), sendo então necessário acompanhamento específico dessas mães, potencialmente em risco de desenvolver diabetes tipo II no futuro. Julgamos o caso de hipercolesterolemia do menino de 4 anos de idade como associação casual ao quadro de TEA. Essa criança está em investigação e há suspeita de que se trate de hipercolesterolemia familiar.

Em cerca de 0,5% de indivíduos com diagnóstico de autismo infantil podemos encontrar as manifestações graves da anoxia neonatal (Grabrucker, 2013), como representado pelo paciente de 24 anos com diagnóstico de paralisia cerebral. Entre os 151 casos avaliados dessa amostra, há outro indivíduo com paralisia cerebral no qual descartamos o diagnóstico de TEA. Estabelecer esse diagnóstico diferencial não é fácil. Os dados de anamnese buscando as manifestações comportamentais da criança ajudam nessa tarefa (Velloso *et al.*, 2011).

Entre as causas ambientais, sem dúvida associadas com TEA, está a prematuridade/muito baixo peso dos recém-nascidos (Grabrucker, 2013, Tordjman *et al.*, 2014). Na presente amostra, nenhuma criança apresentava essa característica. Uma possível explicação deve ser a alta mortalidade associada a esses casos tornando então a detecção futura impossível.

Um caso curioso é o da criança com diagnóstico de estresse pós-traumático (TEPT). Trata-se de um menino de 5 anos de idade que apresentava vínculo emocional muito forte com o avô, que veio a falecer. A partir de então, houve agravamento das condições comportamentais da criança, com maior isolamento e agressividade. As avaliações realizadas pelos profissionais de saúde do município de Barueri ficaram entre o diagnóstico de TEA e o de TEPT. Em nossa avaliação, fica claro, pela anamnese e pesquisa detalhada de sintomas de TEA, que a criança exibia o quadro com o avô vivo. Possivelmente, a morte do avô acentuou a sintomatologia. Não encontramos menção na literatura da superposição dos dois transtornos.

A observação conjunta da amostra e os dados levantados quanto às comorbidades identificadas e altas pontuações nas escalas de triagem ABC e ASQ indicam comprometimento acentuado do quadro de TEA dos alunos. Essa evidência está de acordo com o observado em amostras selecionadas de diferentes maneiras nas quais fica claro que são os casos mais comprometidos que são identificados (Brunoni *et al.*, 2015). Implica também que as crianças e adolescentes com quadros menos acentuados e que, portanto, poderiam beneficiar-se de intervenções precoces e adequadas, não são identificados.

Nesta investigação, algumas limitações devem ser apontadas: a deficiência intelectual está claramente sub-representada, pois não foi realizada, de rotina, a determinação do quociente de inteligência. Atualmente, com disponibilidade de testes

não verbais de inteligência, essa lacuna está sendo superada em nossas avaliações. Em praticamente todos os 105 indivíduos dessa amostra, estaria indicada a investigação genética de escolha para indivíduos com TEA muito comprometidos, qual seja, o *array* genômico. É possível que mais causas genéticas fossem identificadas, já que o esperado é de pelo menos 15% (Pinto *et al.*, 2010; Jeste & Geschwind, 2014; Roberts *et al.*, 2014).

Conclusão

As principais conclusões deste estudo são: 1. percentual elevado de alunos com suspeita diagnóstica de TEA (30%) não tiverem o diagnóstico validado; 2. o registro clínico com observação minuciosa de cada caso identificou alto percentual de comorbidades (21%); 3. a maioria dos alunos avaliados eram intensamente comprometidos; 4. equipes multidisciplinares familiarizadas com heterogeneidade clínica e etiológica dos TEA, utilizando protocolos disponíveis no Brasil, conseguem avaliar de maneira satisfatória alunos com suspeita diagnóstica de TEA.

Referências

- American Psychiatric Association. (2002). *Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais-DSM-IV-TR*. Porto Alegre: Artmed.
- American Psychiatric Association. (2014). *Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais-DSM-5*. Porto Alegre: Artmed.
- Berument, S. K., Rutter, M., Lord, C., & Bailey, A. (1999). Autism screening questionnaire. Diagnostic validity. *British Journal of Psychiatry*, 175(4), 444-451.
- Brunoni, D., D'Antino, M. E. F., Paula, C. S., Teixeira, M. C. T. V., Cysneiros, R. M., & Schwartzman, J. S. (2015). Avaliação diagnóstica em escolares com Transtorno do Espectro do Autismo na rede municipal de ensino de Barueri, SP. In M. L. F. D'Antino, D. Brunoni & J. S. Schwartzman. (Ed.). *Contribuições para a inclusão escolar de alunos com necessidades educacionais especiais: estudos interdisciplinares em educação e saúde em alunos com Transtorno do Espectro do Autismo no município de Barueri, SP* (pp. 89-98). São Paulo: Memnon Edições Científicas.
- Carter, M. T., & Scherer, S. W. (2013). Autism spectrum disorder in the genetics clinic: a review. *Clinical Genetics*, 83(5), 399-407.
- Carvalho, A. G., Vergani, N., & Brunoni, D. (2004). Genética do autismo. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 26(4), 270-272.
- Cass, H., Sekaran, D., & Baird, G. (2006). Medical investigation of children with autistic spectrum disorders. *Child Care Health Development*, 32(5), 521-533.

- D'Antino, M. E. F., Seabra, A. G., Paula, C. S., Brunoni, D., Fiamenghi Jr, G. A., Schwartzman, J. S., & Carvalho, S. C. (2010). Estudos sobre alunos com necessidades educacionais especiais no sistema escolar de Barueri (SP): uma ação interdisciplinar. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento*, 10(1), 9-20.
- Fakhoury, M. (2015). Autistic spectrum disorders: a review of clinical features, theories and diagnosis. *International Journal of Developmental Neurosciences*, 43(1), 70-77.
- Gaugler, T., Klei, L., Sanders, S. J., Bodea, C. A., Goldberg, A. P., Lee A. B., & Buxbaum, J. D. (2014). Most genetic risk for autism resides with common variation. *Nature Genetics*, 46(8), 881-885.
- Grabrucker, A. M. (2013). Environmental factors in autism. *Frontiers in Psychiatry*, 3(118), 1-13.
- Jeste, S. S., & Geschwind, D. H. (2014). Disentangling the heterogeneity of autism spectrum disorder through genetic findings. *Nature Review Neurology*, 10(2), 74-81.
- Klin, A. (2011). *Child Study Center*, Yale University. Comunicação pessoal.
- Lintas, C., & Persico, A. M. (2009). Autistic phenotypes and genetic testing: state-of-art for the clinical geneticist. *Journal of Medical Genetics*, 46(1), 1-8.
- Marteletto, M. R. F., & Pedromônico, M. R. M. (2005). Validade do inventário de comportamentos autísticos (ICA): estudo preliminar. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 27(4), 295-301.
- Miles, J. H., Takahashi, T. N., Bagby, S., Vaslow, D. F., Wang, C. H., Hillman, R. E., & Farmer, J. E. (2005). Essential versus complex autism: definitions of fundamental prognostic subtypes. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 35(2), 171-180.
- Muhle, R., Trentacoste, S. V., & Rapin, I. (2004). The Genetics of Autism. *Pediatrics*, 113(5), 472-486.
- Município de Barueri, Leis Municipais. (2011). Recuperado em 20 novembro, 2015 de <https://www.leismunicipais.com.br/a/sp/b/barueri/lei-ordinaria/2011/210/2108/lei-ordinaria-n-2108-2011-autoriza-o-poder-executivo-municipal-a-celebrar-convenio-com-a-universidade-presbiteriana-mackenzie-2011-11-22.html>
- Organização Mundial da Saúde (2000). *CID 10: classificação estatística internacional de doenças e problemas relacionados à saúde* (v. 1). São Paulo: Edusp.
- Pinto, D., Pagnamenta, A. T., Klei, L., Anney, R., Merico, D., Regan, R., & Betancur, C. (2010). Functional impact of global rare copy number variation in autism spectrum disorder. *Nature*, 466(7304), 368-372.
- Roberts, J. L., Hovanes, K., Dasouki, M., Asouki, M., Manzardo, A. M., & Butler, M. G. (2014). Chromosomal microarray analysis of consecutive individuals with autism spectrum disorders or learning disability presenting for genetic services. *Gene*, 535(1), 70-78.

- Sato, F. P., Paula, C. S., Lowenthal, R., Nakano, E.Y., Brunoni, D., Schwartzman, J. S., & Mercadante, M. T. (2009). Instrument to screen cases of pervasive developmental disorder: a preliminar indication of validity. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 31(1), 30-33.
- Tordjman, S., Somogyi, E., Coulon, N., Kermarrec, S., Cohen, D., Bronsard, G., & Xavier, J. (2014). Gene x Environment Interactions in Autism Spectrum Disorders: Role of Epigenetic Mechanisms. *Frontiers in Psychiatry*, 5(53), 1-17.
- Velloso, R. L., Vinic, A. A., Duarte, C. P., D'Antino, M. E. F., Brunoni, D., & Schwartzman, J. S. (2011). Protocolo de avaliação diagnóstica multidisciplinar da equipe de transtornos globais do desenvolvimento vinculado à pós-graduação em distúrbios do desenvolvimento da Universidade Presbiteriana Mackenzie. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento*, 11(1), 9-22.
- Volkmar, F. R., & Pauls, D. (2003). Autism. *Lancet*, 362(9390), 1133-1141.

Submissão: 15.6.2015

Aceitação: 25.11.2015