



UNIVERSIDADE DA BEIRA INTERIOR

Faculdade de Ciências da Saúde

Avaliação dos Distúrbios da Linguagem no Autismo Infantil

Ana Luísa Ferreira Martins

Dissertação para obtenção do Grau de Mestre em

Medicina

(Ciclo de estudos integrado)

Orientador: Mestre Paula Cristina Correia

Covilhã, Junho de 2011

Aos meus pais

À Sr^a Dr^a Paula Cristina Correia, pela total disponibilidade, apoio e orientação na elaboração deste trabalho.

À Sr^a Dr^a Dina Paula Menino pela disponibilidade e auxílio prestado.

Resumo

O autismo é uma perturbação global do desenvolvimento caracterizada por défices na interacção social e comunicação, e comportamentos repetitivos e interesses restritos. Esta perturbação é quatro a cinco vezes mais frequente no sexo masculino.

Apesar de não existirem evidências suficientes sobre a sua causa, pensa-se que esta perturbação tenha uma forte base genética. O atraso ou ausência total do desenvolvimento da linguagem é geralmente o primeiro sinal de alarme para a perturbação autística (geralmente nos primeiros três anos de vida) e está entre os principais critérios para diagnosticar a perturbação autística.

O desenvolvimento da linguagem nos primeiros cinco anos, assim como o QI, são fortes indicadores prognósticos. Uma linguagem muito limitada por volta dos cinco anos de idade constitui um forte indicador de grave incapacidade na idade adulta. Assim, intervenções como a terapia da fala, com a finalidade de desenvolver uma comunicação funcional são uma prioridade na educação das crianças com autismo.

As crianças com perturbação autística demonstram dificuldades na capacidade de utilizar a linguagem como meio de comunicação, apresentando défices na aquisição do sistema linguístico e na compreensão e utilização das regras de um ou mais subsistemas linguísticos (fonológicas, morfológicas, sintácticas, semânticas e pragmáticas). As dificuldades mais acentuadas geralmente são notadas na semântica e na pragmática.

Perante as características de cada criança (incapacidade de falar, ou falar apenas dos assuntos pelos quais têm interesse, com um vocabulário pouco ou bem desenvolvido) é necessário criar um programa terapêutico. Este consiste numa terapia individualizada e específica, podendo ter como base o programa TEACCH, ABA, ou PECS, consoante as necessidades de cada criança.

A terapia da fala tem maior probabilidade de obter melhores resultados se for iniciada em idade pré-escolar, se envolver a família e profissionais de saúde e educação e se forem realizadas avaliações periódicas. Assim, deve ser realçada a importância da aplicação de ferramentas de avaliação e tratamento na área da linguagem, de forma a permitir à criança maiores ganhos do desenvolvimento linguísticos e consequente autonomia social, académica ou profissional.

Com o objectivo de avaliar os distúrbios da linguagem no autismo infantil da população do CHCB, analisaram-se os casos das crianças autistas que foram acompanhadas na Terapia da Fala do Serviço de Pedopsiquiatria do CHCB desde 2002. A identificação/avaliação dos perfis

linguísticos e das principais dificuldades na área da linguagem foram também objectivos propostos para esta análise.

Palavras-chave

Autismo, Linguagem, Comunicação, Terapia da Fala, Criança

Abstract

Autism is a global developmental disorder characterized by deficits in social interaction and communication, repetitive behaviors and limited interests. This disorder is four to five times more common in males.

Although there is not enough evidence about its causes, it is thought that this disturbance has a strong genetic basis. The delay or total lack of language development is often the first sign of alarm for the autistic disorder (usually within the first three years of life) and is among the main criteria to diagnose it.

The language development in the first five years, as well as the IQ, are strong prognostic indicators. A very limited language at around five years of age is a strong indicator of severe disability in adulthood. Therefore, interventions such as speech therapy, in order to develop a functional communication, is a priority in the education of children with autism.

Children with autistic disorder show difficulties in the ability to use language as a way of communication, showing deficits in the acquisition of the linguistic system and in understanding and applying rules of one or more linguistic subsystems (phonological, morphological, syntactic, semantic and pragmatic). The most noticed difficulties are in the semantics and pragmatics.

Given the characteristics of each child (inability to speak or speaking only of matters for which they have interest, with little or well-developed vocabulary) it is necessary to create a therapeutic program. This is a specific and individualized therapy, which may be based on the program TEACCH, ABA or PECS, depending on the needs of each child.

Speech therapy is more likely to get better results if it's initiated in Pre School, engages the family and health care and education professionals and is evaluated periodically. Therefore, the importance of the application of evaluation tools and treatment in the language area should be emphasized, to enable greater gains to the child's language development and consequent social, academic or professional autonomy.

In order to assess language disorders in childhood autism of the CHCB's population, cases of autistic children who were followed in the Speech Therapy Service of CHCB Child psychiatry since 2002 were analyzed. Identifying / assessing linguistic profiles and the main language difficulties have also been proposed as objectives for this analysis.

Keywords

Autism, Language, Communication, Speech Therapy, Child

Índice

AGRADECIMENTOS.....	IV
RESUMO	VI
ABSTRACT.....	IX
LISTA DE TABELAS.....	XIII
LISTA DE GRÁFICOS.....	XV
LISTA DE ACRÓNIMOS.....	XVII
CAPÍTULO I.....	1
1.1 PERTURBAÇÃO DO ESPECTRO DO AUTISMO.....	1
1.2 ENQUADRAMENTO HISTÓRICO	2
1.3 AVANÇOS CIENTÍFICOS	3
1.4 EPIDEMIOLOGIA	3
1.5 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS	4
1.5.1 <i>Défices da interação social recíproca</i>	5
1.5.2 <i>Défices de comunicação</i>	6
1.5.3 <i>Comportamentos, interesses ou actividades restritas e repetitivas</i>	8
1.5.4 <i>Outros sintomas</i>	9
1.6 ETIOLOGIA.....	10
1.6.1 <i>Factores sociais/familiares</i>	10
1.6.2 <i>Factores biológicos</i>	11
1.6.3 <i>Factores genéticos</i>	11
1.6.4 <i>Factores neuro-anatómicos</i>	11
1.6.5 <i>Factores ambientais</i>	12
1.7 CO-MORBILIDADES	12
1.8 DIAGNÓSTICO.....	13
1.9 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL.....	17
1.9.1 <i>Surdez congénita ou prejuízo auditivo grave:</i>	17
1.9.2 <i>Perturbação de Asperger</i>	17
1.9.3 <i>Perturbação de Rett</i>	17
1.9.4 <i>Perturbação Desintegrativa da Segunda Infância</i>	18
1.9.5 <i>Perturbação Global do Desenvolvimento Sem Outra Especificação</i>	18
1.9.6 <i>Psicose infantil/esquizofrenia com presença na infância:</i>	18

1.9.7	<i>Atraso mental com sintomas comportamentais:</i>	18
1.10	TRATAMENTO	19
1.10.1	<i>Farmacoterapia</i>	19
1.10.2	<i>Outras terapias</i>	20
	- Developmental Individual-Difference Relationship-Based (DIR)	21
	- Treatment and Education of Autistic and Related Communication-Handicapped Children (TEACCH).....	21
	- Intervenções de competência social.....	22
	- Intervenções destinadas a comportamentos indesejados	23
	- Intervenções educacionais	23
	- Exercícios educativos à base de incidentes.....	24
CAPÍTULO II		25
2.1	LINGUAGEM.....	25
2.2	OUTRAS TERAPIAS	27
	- <i>Tentativas de treino isoladas (DTT)</i>	27
	- <i>Picture Exchange Communication System (PECS)</i>	27
	- <i>Terapia da Fala</i>	28
CAPÍTULO III		30
	CONTRIBUTO PESSOAL	30
CAPÍTULO IV.....		34
	CONCLUSÕES E PERSPECTIVAS FUTURAS	34

Lista de Tabelas

Tabela 1	Critérios de diagnóstico do DSM-IV-TR para perturbação autística	14
----------	------------------------------------------------------------------	----

Lista de Gráficos

Gráfico 1	Género das crianças acompanhadas na Terapia da Fala do Serviço de Pedopsiquiatria do CHCB	30
Gráfico 2	Idade em que foi realizado o diagnóstico de PEA no Serviço de Pedopsiquiatria do CHCB.	31
Gráfico 3	Défices apresentados pelas crianças autistas nos diferentes componentes da linguagem.	32

Lista de Acrónimos

AAEP	Perfil Psicoeducacional para Adolescentes e Adultos
ABA	Applied Behavior Analysis
aCGH	Hibridização Genómica Comparativa por Array
CHAT	Checklist for Autism in Toddlers
CHCB	Centro Hospitalar Cova da Beira
DIR	Developmental Individual-Difference Relationship-Based
DSM-IV	Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders - IV
ET	Esclerose Tuberosa
ISRS	Inibidor Selectivo da Recaptação da Serotonina
PECS	Picture Exchange Communication System
PEP-R	Perfil Psicoeducacional Revisado
PGD	Perturbações Globais do Desenvolvimento
PGDSOE	Perturbação Global do Desenvolvimento Sem Outra Especificação
QI	Quociente de Inteligência
RM	Ressonância Magnética
TEACCH	Treatment and Education of Autistic and Related Communication Handicapped Children

Capítulo I

1.1 Perturbação do Espectro do Autismo

As perturbações globais do desenvolvimento englobam um grupo de síndromes nas quais as capacidades de comunicação, socialização, linguagem e comportamento se encontram afectadas. ⁽¹⁻⁴⁾

A perturbação do espectro do autismo, a mais conhecida deste grupo, caracteriza-se por um comprometimento do desenvolvimento da interacção social, linguagem e comunicação, limitada reciprocidade social ou emocional e padrões de comportamento estereotipados e restritos. A gravidade das consequências no funcionamento da criança nestas áreas, assim como a falta de conhecimento relativamente à etiopatologia, fazem desta patologia um objecto de interesse tanto para os clínicos quanto para os investigadores. ^(1,5,6)

A designação “perturbações do espectro” remete para a diversidade de variantes ou sintomas de uma dada perturbação global do desenvolvimento, em indivíduos com riscos biológicos e familiares semelhantes. ⁽⁵⁾

A perturbação do espectro do autismo (historicamente denominado autismo infantil precoce, autismo da infância ou autismo de Kanner) tem sido estudada desde há mais de 60 anos. Actualmente, devido aos avanços nesta área na última década, quer devido a novos métodos de observação quer ao aumento da consciencialização dos clínicos, tem vindo a aumentar o número de diagnósticos, sendo também detectados em idades cada vez mais precoces. ^(7,8) A sua etiologia é ainda desconhecida, apesar dos inúmeros estudos realizados. ^(3,5)

O tratamento adequado desta patologia deve ser personalizado e adequado a cada indivíduo, devendo incluir componentes farmacológicos, comportamentais, educacionais e psicológicos. O recurso a tratamentos farmacológicos ou a outras intervenções devem ser iniciados o mais precoce possível, de forma a poderem ser obtidos melhores resultados. ^(2,5,9)

As intervenções na linguagem são de uma grande importância nas crianças com perturbação autística, uma vez que o desenvolvimento desta é o preditor mais forte de resultados no autismo, indicador de um bom ou mau prognóstico. ⁽¹⁰⁻¹²⁾

Na fase final deste trabalho foi também feito um estudo retrospectivo (de 2003 a 2010) e caracterização demográfica da população com perturbação do espectro do autismo que beneficiou de acompanhamento na Terapia da Fala do Serviço de Pedopsiquiatria do Centro Hospitalar Cova da Beira. Foram avaliados determinados aspectos/défices no desenvolvimento

da linguagem, relacionando-os com algumas variáveis associadas. A análise estatística dos dados foi realizada com recurso ao programa informático Excel.

A recolha bibliográfica foi realizada através de pesquisa em vários jornais ou revistas, e artigos publicados no PubMed, assim como em vários livros sobre o tema.

1.2 Enquadramento Histórico

Em 1943, no artigo *Autistic disturbance of affective contact*, Leo Kanner, um pedopsiquiatra austríaco usou pela primeira vez o termo “autismo infantil”, relativamente às perturbações do relacionamento que observou em onze crianças. Estas tinham características comuns, destacando-se a incapacidade de se relacionarem com outras pessoas, o que as distinguiu de outras com patologias como a esquizofrenia, cujo isolamento social surge após anos de desenvolvimento quase normal. Kanner sugeriu então que as crianças autistas nasciam já com “uma incapacidade inata para estabelecer os contactos habituais biológicos e afectivos com outras pessoas”. ⁽¹³⁾ Além destas características, as crianças observadas também apresentavam um atraso na linguagem, um desejo de imutabilidade e actividades estereotipadas. Este quadro clínico era acompanhado por um estado de ansiedade e medo intenso em algumas circunstâncias. No artigo referido, Kanner também descreve as crianças como dotadas de um extraordinário vocabulário e memória, boas potencialidades cognitivas e muitas vezes capacidade precoce para ler e escrever. ^(3,5,13)

Uma questão que levantou polémica nos anos seguintes foi a descrição das famílias das crianças autistas realizada por Kanner. Descreveu-as como pertencentes a um elevado nível socioeconómico, com pais “obsessivos” e mães “emocionalmente frias”. Desta associação, surgiu o termo “mãe-frigorífico” e uma teoria que prevaleceu até ao fim da década de 1960, sugerindo que estas poderiam ser a causa do autismo dos seus filhos. No entanto, no seu artigo Kanner apenas indica uma associação, questionando a natureza causal entre os factores familiares e a patologia: “A questão que se coloca é saber se, ou até que ponto, esse facto contribui para o estado da criança. O encerramento autístico extremo dessas crianças, desde o princípio de suas vidas, torna difícil atribuir todo este quadro exclusivamente ao tipo de relações parentais precoces de nossos pacientes”. ^(3,4,13)

Actualmente, é perfeitamente aceite que o autismo é uma perturbação neurobiológica e que não é causado por factores sociais. ⁽⁵⁾

1.3 Avanços Científicos

Antigamente, pensava-se que o autismo era uma perturbação rara. Durante décadas, os critérios de diagnóstico desta patologia correspondiam à descrição de Kanner. O autismo era visto como uma perturbação categórica, e as suas causas, evolução e tratamento não faziam parte da formação médica dos clínicos. Nas últimas décadas, foram realizados inúmeros estudos e um claro aumento na consciencialização por parte dos clínicos e da população em geral, face ao aumento do número de diagnósticos feitos. ⁽¹⁴⁾

Investigações mais recentes permitiram também um maior conhecimento sobre a etiologia, avaliação, evolução e tratamento das perturbações do espectro do autismo. ⁽⁵⁾

Actualmente, os critérios de diagnóstico para a perturbação autística estão especificados no DSM-IV-TR, no domínio social, de comunicação e de actividades e interesses. A etiologia é, como já foi antes referido, desconhecida. ^(1,15)

Os objectivos do tratamento de crianças autistas não se baseiam apenas na farmacoterapia, ao contrário de grande parte das patologias. Na perturbação autística é importante um trabalho multidiscipliar, incluindo psiquiatras, terapeutas da fala/ocupacionais, psicólogos, pediatras, neurologistas. É de realçar a importância de um tratamento específico e personalizado para cada criança, de acordo com a gravidade do quadro clínico. ^(2,5)

1.4 Epidemiologia

Os números de incidência do Autismo Infantil divulgados por diversos autores variam muito, visto que cada autor pode considerar variações no quadro clínico, uma vez que é um espectro com grande diversidade de gravidade clínica. ⁽⁵⁾

Inicialmente, na década de 1970, os estudos sugeriam que a perturbação autística ocorria a uma taxa de 4 a 6 casos por 10 mil crianças. ⁽¹⁶⁾

Em 2001, novos estudos realizados em crianças em idade pré -escolar forneceram taxas de prevalência de 60 a 70 por 10 mil. Estes elevados valores podem ser explicados pelo facto do estudo mais recente ter incluído todo o espectro do autismo, enquanto os primeiros incluíam apenas os casos de autismo estritamente definidos. ^(17,18)

Outro estudo realizado em 2001 concluiu que a taxa para a perturbação autística é de 16,8 por 10 mil, segundo o DSM-IV. Este valor é portanto 3 a 4 vezes maior que o sugerido nos estudos realizados de 1960 a 1970. ⁽¹⁸⁾

Assim, ao contrário do que se pensava na década de 1970, hoje sabe-se que as perturbações do autismo não são raras. Existem várias teorias que podem explicar este aumento do número de diagnósticos nas últimas décadas, para além da detecção de um maior número de casos com elevado grau de funcionamento. O aumento da consciencialização e conhecimento dos clínicos, os sistemas de classificação e métodos de diagnóstico podem explicar em parte o aumento da prevalência desta perturbação. No entanto, estão também a ser estudados factores ambientais, biológicos e genéticos que possam estar a contribuir para este aumento do número de casos diagnosticados. Porém, não existem evidências suficientes que corroborem essas teorias. ⁽⁵⁾

Esta perturbação é quatro a cinco vezes mais frequente no sexo masculino. No entanto, o autismo associado ao sexo feminino tem maior probabilidade de apresentar um prognóstico pior, com um atraso mental mais grave. Quando são analisadas as etiologias, não são encontradas muitas patologias associadas ao cromossoma X, sendo esta predominância do sexo masculino mais uma questão muito debatida e estudada. ⁽¹⁹⁾

Cerca de 50 a 70% das crianças com autismo são classificadas como intelectualmente incapacitadas por testes de QI não verbais. ⁽¹⁷⁾

1.5 Características clínicas

As perturbações do espectro do autismo envolvem prejuízos qualitativos na interacção social, perturbações na comunicação e linguagem e limitações dos interesses e comportamentos, como é descrito no DSM-IV. ⁽¹⁾

As perturbações Globais do Desenvolvimento incluem 5 diagnósticos específicos do espectro do autismo: Perturbação Autística, Perturbação de Asperger, Perturbação de Rett, Perturbação Desintegrativa da Segunda Infância e Perturbação Global do Desenvolvimento Sem Outra Especificação (PGDSOE). ^(1,3,4)

Existem *guidelines* padrão para orientar o desenvolvimento de crianças de idades entre três meses a cinco anos. Embora essas orientações não sejam regras rígidas e o desenvolvimento da criança possa variar ao longo do tempo, ter conhecimento dos comportamentos que a criança deve apresentar e que constituem o desenvolvimento normal pode ajudar os pais a determinar se o seu filho pode ter, ou não, um atraso no desenvolvimento. Os atrasos em

algumas áreas do desenvolvimento podem ser indicativas de Perturbação do Espectro Autista (PEA), sendo então importantes para permitir uma detecção precoce, diagnóstico e tratamento adequado. ⁽²⁰⁾

Os sintomas iniciais das perturbações do espectro do autismo ocorrem normalmente antes dos três anos de idade, apesar de terem sido descritos casos em que estes têm início entre os doze e vinte e quatro meses de idade, com um desenvolvimento normal ou quase normal até então. Além disso, as crianças com formas ligeiras destas perturbações podem apenas ser correctamente diagnosticadas anos mais tarde, ou depois de entrarem na escola. ^(21,22)

Para a maioria das crianças, o aparecimento dos sintomas do autismo é gradual. Porém, aproximadamente 30% destas apresentam uma “regressão”, começando a falar e depois, gradualmente ou repentinamente, perdem a capacidade de comunicar e tornam-se mais “distantes”. ⁽²³⁾

A perturbação do espectro do autismo é uma doença crónica e vitalícia. O curso da doença não é constante, podendo melhorar em alguns casos mas piorar noutros, à medida que as crianças se desenvolvem. Alguns estudos revelaram que a maioria consegue alcançar uma melhoria na interacção social e na comunicação, mas nunca conseguem atingir a normalidade nestas áreas. ⁽²²⁾

Uma percentagem considerável das crianças consegue uma progressão normal na escola ou uma vida independente na vida adulta. ^(3,22)

1.5.1 Défices da interacção social recíproca

Os sintomas sociais e comunicativos podem ser detectados antes do atraso da linguagem, observando-se anomalias durante o primeiro ano em comportamentos como o contacto visual, a orientação pelo nome ou a reciprocidade social e emocional. ⁽²⁴⁾

As crianças autistas normalmente apresentam um défice de interacção social com os pais. Uma ausência de sorriso social, ausência de reacção às carícias e ausência de uma postura antecipatória para serem seguradas aquando a aproximação de um adulto podem ser os primeiros sintomas notados. Em casos menos graves, as crianças apresentam algum grau de interacção mas geralmente é notada uma carência de sensibilidade e afecto. ^(4,24)

No registo visual, é geralmente observada uma dificuldade em olhar os outros nos olhos, notando-se um afastamento do olhar e uma fixação sobre um ponto arbitrário periférico mas preciso. ^(24,25)

A surdez é um dos principais diagnósticos diferenciais a ter em conta antes de fazer o diagnóstico de uma perturbação do espectro do autismo, uma vez que estas crianças demonstram muitas vezes uma indiferença aos sons que as rodeiam ou ausência de reacção/resposta à voz humana. ⁽⁴⁾

O termo *aloneness* foi inicialmente utilizado por Kanner para caracterizar o isolamento extremo da criança, marcada por um sentimento de indiferença pelo que a rodeia. Esta apresenta normalmente um défice na capacidade de interagir com os seus pares, estabelecendo relações baseadas primariamente em interesses especiais. A criança com perturbação do espectro do autismo geralmente não tenta chamar a atenção dos outros para actividades ou interesses, podendo mesmo não se mostrar consciente da presença de outros ou reagir brutalmente (agitação, birra, auto-mutilação) ao contacto físico. No entanto, por vezes a criança pode aproximar-se voluntariamente de outro com o objectivo de lhe delegar o cuidado de realizar uma acção. Este comportamento substitui normalmente a ausência de *pointing* (apontar), característica das crianças autistas. ^(4,24,25)

Um aspecto importante no registo da reciprocidade social é a incapacidade de desenvolver empatia, uma vez que não conseguem deduzir os sentimentos ou estado mental daqueles à sua volta, o que os torna incapazes de interpretar ou responder adequadamente ao comportamento social dos outros. ⁽²⁶⁾

Os adolescentes/adultos com perturbação do espectro do autismo com funcionamento relativamente elevado podem desenvolver relacionamentos amorosos mas deparam-se geralmente com dificuldades em responder aos interesses e emoções dos outros, surgindo também uma variedade de dificuldades sociais e reduzidas taxas de independência de vida ou de emprego. ^(22,24,26)

1.5.2 Défices de comunicação

O nível da linguagem expressiva é uma característica importante a avaliar em termos de prognóstico, uma vez que, segundo diversos estudos, é um bom preditor dos resultados a longo prazo. ⁽¹¹⁾ Uma linguagem muito limitada por volta dos cinco anos de idade constitui um forte indicador de grave incapacidade na idade adulta. ⁽²⁷⁾

As intervenções com a finalidade de desenvolver uma comunicação funcional são uma prioridade na educação das crianças com autismo. ^(5,11)

O atraso, desenvolvimento anormal ou ausência total da linguagem é um dos principais critérios para diagnosticar a perturbação autística, sendo também o sintoma inicial reconhecido mais frequentemente pelos pais, levando-os a procurar ajuda médica. ⁽²⁷⁾ À medida que vão crescendo, estas não progridem nos padrões normais do desenvolvimento da linguagem, como aprender a dizer palavras ou a formar frases. ⁽³⁾ Cerca de 50% das crianças com autismo não chegam mesmo a desenvolver a fala. ⁽¹²⁾ Estes défices são normalmente evidentes tanto ao nível da compreensão - processamento da informação verbal e não-verbal - como da expressão - gestos, palavras, etc. ^(5,27)

Siegel, Causey e Guess (1989) utilizaram o termo "não-simbólica" e definiram este tipo de linguagem como o uso de gestos, expressão facial, movimento corporal, olhar, sons vocais e outras expressões que não fazem parte dos sistemas de comunicação simbólica. As capacidades de comunicação não verbal também podem estar prejudicadas quando há dificuldade na linguagem expressiva. ⁽²⁸⁾

As crianças autistas podem exibir comportamentos pré-linguísticos, tais como apontar ou guiar outra pessoa para executar alguma acção. Além disso, algumas crianças podem manifestar-se através problemas de comportamento, como agressão, auto-agressão ou birras para comunicar. ⁽²⁹⁾ As crianças sem deficiência podem ainda utilizar algumas formas semelhantes de acções pré-linguísticas (por exemplo vocalizando, ou através de movimentos corporais) para comunicar durante o desenvolvimento precoce e antes do aparecimento de uma comunicação mais simbólica (gestos formais, fala). ^(17,29)

As crianças com perturbação do espectro autístico podem apresentar um atraso ou ausência total no desenvolvimento da linguagem, não usando palavras para comunicar por volta dos dois anos e apresentando um discurso imaturo e limitado. As anomalias podem incluir atraso do início do balbucio e realização de gestos incomuns, diminuição das respostas, e padrões vocais anormais. As crianças autistas são menos propensas a fazer pedidos ou compartilhar experiências. ^(5,19,30)

Normalmente, existe uma grande dificuldade em manter uma conversa adequada, responder a observações de outros ou falar sobre assuntos que não lhes sejam de especial interesse. Apesar de em muitos casos os pais afirmarem que a criança percebe o que lhe é dito, a linguagem desta reduz-se muitas vezes a gritos monocórdicos e sem "intenção social". ^(4,29)

Nos casos em que há desenvolvimento da linguagem, esta é invulgar ou repetitiva, construída por palavras isoladas ou inventadas, ecolalias ou, em alguns casos, formal e pedante. A fala parece vazia e repetitiva. Normalmente a criança tem dificuldade em utilizar o próprio nome, utilizando a terceira pessoa do singular ou trocando o "tu" pelo "eu", por exemplo. Num

contexto social, é notado uma carência de ligação às conversas com outras pessoas, falando de forma espontânea ou respondendo de forma inadequada ou irrelevante. ^(1,5,30)

Os testes de QI realizados em crianças autísticas mostram uma considerável dispersão, demonstrando um desempenho melhor em escalas de desempenho do que em escalas verbais. ^(17,30)

1.5.3 Comportamentos, interesses ou actividades restritas e repetitivas

As crianças autistas revelam muitas formas de comportamentos repetitivos e restritos. Nos primeiros anos, os objectos são manipulados de forma pouco habitual, ritualística e com poucos aspectos simbólicos. A criança usa-os de formas não pretendidas e é notado um interesse pelas qualidades sensoriais dos objectos. Crianças com perturbação autística não apresentam jogo simbólico mas sim uma repetição de experiências sensoriais e motoras. No contexto da insistência em seguir rotinas habituais, é utilizado o termo *sameness*, relativo à exigência de imutabilidade do ambiente, o desejo de realizar certas actividades de forma exacta, e ficam facilmente perturbadas e ansiosas se estas não forem respeitadas ou se sofrerem alterações mínimas. ^(4,5,31)

Grande parte das crianças portadoras desta perturbação do desenvolvimento exibem maneirismos motores repetitivos e estereotípias, como o abanar de mãos quando estão excitadas ou preocupadas, o balançar do corpo durante longos períodos, andar nas pontas dos pés ou adoptar posturas bizarras com as mãos. Estes comportamentos são mais frequentes quando a criança se encontra sozinha, diminuindo em situações controladas. Em algumas crianças, estes rituais organizam-se em actividades tão complexas que podem interferir com outras actividades diárias. ^(4,8,32)

Os interesses cujo objectivo é limitado, intenso ou invulgar são também um dos aspectos a ter em conta no diagnóstico das perturbações autísticas. Assim, as crianças autistas revelam uma preocupação muito forte por determinados assuntos (como a música ou a matemática, por exemplo), excluindo outros. No entanto, podem ser portadores de uma excelente memória para pormenores e interesses especiais. ^(5,32) Em todas estas actividades, é observado um sentimento de passividade em contraste com a satisfação/prazer que são normalmente o estímulo para a realização destas tarefas. ⁽⁴⁾

Um estudo de 2007 demonstrou que em algum ponto do desenvolvimento, 30% das crianças autistas manifestam comportamentos de auto-agressão (bater com a cabeça, morder, arranhar, puxar o cabelo), agressão e acessos de raiva. ⁽³³⁾

1.5.4 Outros sintomas

Hiperreactividade (ou hiporreactividade) sensorial:

Determinados sons podem causar desconforto às crianças autistas, que geralmente tapam os ouvidos com as mãos na presença destes sons. Algumas sensações despertadas pelo contacto da roupa com o corpo ou até mesmo o contacto físico com outros podem revelar-se intolerável por parte da criança. Por outro lado, estímulos fortes ou dolorosos podem ser ignorados por esta. Algumas crianças têm um limiar da dor muito aumentado ou uma resposta alterada a esta. ^(4,34)

Perturbações do sono

Cerca de 60% das crianças apresentam distúrbios do sono (insónias, parassonia, etc.). ⁽³⁵⁾

Défice de motricidade

As crianças pequenas com autismo podem ser neurologicamente normais e apresentar um desenvolvimento da motricidade típico. No entanto, algumas manifestam atrasos motores (caminham nas pontas dos pés, movimentam-se de forma desajeitada, hipotonia). Mais tarde, estas crianças podem apresentar uma ataxia moderada e sintomas motores dispráxicos. ⁽³⁶⁾

Sintomas e sinais neurológicos

Muitas crianças com autismo manifestam sintomas e/ou sinais neurológicos (convulsões, deficiência mental, macrocefalia, etc.). Além disso, as crianças que apresentam perturbações graves do funcionamento cerebral (esclerose tuberosa (ET), por exemplo) associadas ao comportamento autístico apresentam por vezes défices neurológicos mais acentuados. ⁽⁵⁾

As crises comiciais ocorrem com mais frequência nas crianças autistas, mas o diagnóstico destes pode ser dificultado pelos comportamentos estereotipados, repetitivos e por vezes

explosivos, que mimetizam episódios epilépticos. Além disso, as crianças autistas não epilépticas apresentam um aumento das anomalias electroencefalográficas quando comparadas com a população normal, facto que também contribui para uma maior dificuldade de diagnóstico. ⁽³⁷⁾ As crises parciais simples e complexas e as convulsões motoras generalizadas são as mais comuns, mas podem também ocorrer episódios não convulsivos generalizados, mioclónicos, e de queda, apesar de menos frequentes. ^(5, 37) Diversos estudos realizados demonstram que o início das crises é mais frequente na primeira década de vida, apesar de ter também sido sugerido um outro pico no início da adolescência, em cerca de um terço das crianças estudadas. ⁽³⁸⁾

Apesar da maioria dos sintomas anteriormente referidos estarem presentes nos primeiros anos de vida da criança autista, é importante salientar o facto de que nem todos os indivíduos com autismo os apresentam. Estes sintomas podem variar de intensidade e sofrerem alterações em diferentes situações ou idades. A presença dos sintomas não é determinista no diagnóstico do autismo. ^(5,31)

1.6 Etiologia

Num estudo realizado em 1943, Kanner sugeriu que o autismo resultava de factores sociais, provavelmente de um acompanhamento inadequado por parte dos pais. Hoje, porém, é perfeitamente claro que o autismo é uma perturbação neurológica, relacionada com o desenvolvimento e com manifestações predominantemente comportamentais que se manifestam logo após o nascimento. ^(3,5)

1.6.1 Factores sociais/familiares

No seu primeiro estudo sobre o autismo, Kanner assumiu os factores psicossociais como os factores etiológicos para esta perturbação. Segundo este, a perturbação autística seria causada por uma falta de responsividade emocional das mães. No entanto, actualmente nenhuma evidência foi encontrada para apoiar essa teoria, encontrando-se por isso completamente ultrapassada. Desde então, as pesquisas e estudos realizados focaram-se principalmente nos factores neurobiológicos. ^(5,13)

1.6.2 Factores biológicos

Os factores biológicos foram sugeridos como responsáveis pela perturbação autística pela elevada incidência de atraso mental em crianças autistas (75%), assim como pela elevada taxa de perturbações convulsivas. ⁽³⁹⁾ Geralmente, as crianças com perturbação autística e atraso mental apresentam défices significativos em áreas como o raciocínio abstracto, interacções sociais e em capacidades verbais. ⁽⁴⁰⁾

1.6.3 Factores genéticos

Diversas conclusões de inúmeros estudos realizados nas últimas décadas sugerem uma dimensão genética como factor etiológico do autismo. Um aspecto importante a ter em conta nesta área está relacionado com a taxa de concordância desta perturbação em estudos realizados com irmãos autistas. Diversos estudos concluíram que entre 2 a 4% dos irmãos de crianças autistas também eram portadores desta perturbação, atingindo portanto uma taxa 50 vezes superior à da população geral. ⁽⁸⁾

Em estudos realizados com gémeos, os resultados apoiam também a evidência de que os factores genéticos podem desempenhar um importante papel no desenvolvimento do autismo, verificando-se uma taxa de concordância para a perturbação autística de 60% nos pares monozigóticos e de 5% nos pares dizigóticos. Por último, também é muito comum a associação entre o autismo e diversas anomalias genéticas, como a síndrome do X frágil, a esclerose tuberosa e outras anomalias cromossómicas. ⁽⁴¹⁻⁴³⁾

1.6.4 Factores neuro-anatómicos

O autismo é uma perturbação cerebral orgânica, sendo evidenciadas diferenças cerebrais estruturais e funcionais, nomeadamente no sistema límbico, estruturas temporais medianas e em várias regiões corticais, em indivíduos com autismo, ⁽⁴⁴⁾ A observação de macrocefalia por Kanner foi comprovada por diversos estudos, que sugeriram uma taxa de 20% desta alteração nos indivíduos com esta perturbação. ⁽⁴⁵⁾ Outras alterações observadas em estudos de doentes com PEA incluem desvios do volume da hipocampo e amígdala, cerebelo, tronco cerebral, diminuição do volume do vérmis, aumento da densidade neuronal, áreas dispersas de displasia cortical e da substância branca e perda de volume cerebelar. ⁽¹⁵⁾ Saitoh e colaboradores (2001), através de imagiologia por Ressonância Magnética (RM) concluíram que a área dentada

do hipocampo apresentava menores dimensões em crianças autistas do que em crianças normais. No entanto, especula-se que será a localização das alterações patológicas, e não a própria patologia, o factor responsável pela determinação do fenótipo. ^(46,47)

Desta forma, é importante realçar a importância da avaliação neurológica na criança com PEA, de modo a esclarecer o diagnóstico, determinar o prognóstico e encaminhar para um aconselhamento genético adequado. ⁽⁵⁾

1.6.5 Factores ambientais

A exposição a toxinas ambientais, quer durante o período pré-natal, quer durante a primeira infância foi outro mecanismo proposto para explicar o desenvolvimento do autismo. ⁽⁴⁸⁾

A exposição a mercúrio, chumbo, etanol, pesticidas ou metais pesados são alguns exemplos, porém não existem evidências suficientes que comprovem a existência de uma relação causal entre estas exposições e o desenvolvimento do autismo. ⁽⁵⁾

1.7 Co-morbilidades

Outra dificuldade do diagnóstico das perturbações do espectro do autismo está relacionada com a existência de outras perturbações do neurodesenvolvimento que podem estar associadas. ⁽⁵⁾

A taxa de co-morbilidade entre o autismo e a deficiência mental é a mais estudada. Alguns estudos realizados com autistas concluíram que a maioria destes (75%) era intelectualmente incapacitada, sendo que metade apresentava um valor de QI correspondente a deficiência ligeira a moderada e a outra metade a uma deficiência mental grave a profunda. Porém, estudos mais recentes demonstraram uma diminuição (25-50%) da percentagem de deficiência mental entre as crianças. ^(17, 49) Um estudo de 2001 revelou ainda uma percentagem de 7% de Síndrome de Down associada à PEA. ⁽⁵⁰⁾

O autismo tem vindo a ser associado a muitas síndromes ou condições médicas, mas poucos têm uma relação causal cientificamente provada. Diversos estudos demonstraram uma associação entre o autismo e a esclerose tuberosa complexa de 7 a 42,9%, sendo a prevalência global desta doença de cerca de 1 por 10 mil. ⁽⁵¹⁾

Recentemente, foi sugerida uma possível ligação entre o autismo e a síndrome de CHARGE (coloboma ocular, cardiopatia congénita, estenose das coanas, atraso do crescimento e/ou desenvolvimento, anomalias genitais e/ou urinárias, e anomalias dos pavilhões auriculares e surdez). Normalmente, estas crianças apresentam diversos problemas médicos antes de serem notados quaisquer sintomas autísticos. ⁽⁵²⁾

1.8 Diagnóstico

Em 1994, o DSM-IV incluiu o autismo, a Síndrome de Asperger, Síndrome de Rett, Perturbação Desintegrativa da Segunda Infância e a Perturbação Global do Desenvolvimento Sem Outra Especificação (PGDSOE) no diagnóstico de Perturbações Globais do Desenvolvimento (PGD). Mais tarde, com a descoberta das mutações MECP2 como a causa da síndrome de Rett, a incerteza relativa à inclusão da perturbação desintegrativa da infância numa classificação e a um maior conhecimento na área do autismo surgiu o termo perturbações do espectro do autismo (PEA). ⁽¹⁾

Espera-se que esta classificação seja oficialmente actualizada em 2012, no DSM-V. ^(1,5)

Os critérios comportamentais apresentados no DSM-IV são os critérios utilizados actualmente para a realização de um diagnóstico. Para este diagnóstico poder ser feito, a criança terá que apresentar défices na interacção social, na linguagem/comunicação e apresentar comportamentos ou actividades restritas e repetitivas. ⁽¹⁾

O diagnóstico das perturbações do espectro do autismo depende de um julgamento clínico informado e baseia-se fundamentalmente na observação do comportamento da criança e em entrevistas.

Um diagnóstico adequado depende do conhecimento e da experiência do clínico com muitas crianças de diferentes idades e com diferentes níveis de funcionamento, uma vez que não existem testes laboratoriais, biomarcadores ou métodos específicos de identificação do autismo. ⁽³⁻⁵⁾

Tabela 1: Critérios *Diagnósticos do DSM-IV para a Perturbação do Espectro do Autismo* (Kaplan, H & Sadock, B. 1998, *Manual de Psiquiatria Clínica*, 2ª Edição, Artmed, Porto Alegre, pp.247)

Sintomas do DSM-IV
<p>A. Um total de seis (ou mais) itens de (1), (2) e (3), com pelo menos dois de (1), um de (2) e um de (3):</p> <p>1) Défice qualitativo na interacção social, manifestado pelo menos por duas das seguintes características:</p> <p>(a) Acentuado défice no uso de múltiplos comportamentos não - verbais, tais como contacto visual directo, expressão facial, postura corporal e gestos reguladores da interacção social.</p> <p>(b) Incapacidade para desenvolver relações com os companheiros, adequados ao nível do desenvolvimento.</p> <p>(c) Ausência da tendência espontânea para partilhar com os outros prazeres, interesses ou objectivos (por exemplo: não mostrar, trazer ou indicar objectos de interesse).</p> <p>(d) Falta de reciprocidade social ou emocional.</p> <p>2) Prejuízos qualitativos na comunicação, manifestados por pelo menos por uma das seguintes características:</p> <p>(a) Atraso ou ausência total de desenvolvimento da linguagem oral (não acompanhando de tentativas para compensar através de modos alternativos de comunicação, tais como gestos ou mímica).</p> <p>(b) Nos sujeitos com um discurso adequado, uma acentuada incapacidade na competência para iniciar ou manter uma conversação com os outros.</p> <p>(c) Uso estereotipado e repetitivo da linguagem ou linguagem idiossincrática.</p> <p>(d) Ausência de jogo realista espontâneo, variado, ou de jogo social imitativo adequado ao nível do desenvolvimento.</p> <p>3) Padrões de comportamentos, interesses, e actividades restritas, repetitivos e estereotipados, que se manifestam pelo menos por uma das seguintes características:</p> <p>(a) Preocupação absorvente por um ou mais padrões estereotipados e restritos de interesse, anormais em intensidade ou foco.</p> <p>(b) Adesão, aparentemente inflexível, a rotinas ou rituais específicos e não funcionais.</p> <p>(c) Maneirismos motores estereotipados e repetitivos (por exemplo: agitar ou torcer mãos ou dedos, ou movimentos complexos de todo o corpo).</p> <p>(d) Preocupação persistente com partes de objectos.</p> <p>B. Atrasos ou funcionamento anormal em pelo menos uma das seguintes áreas, com início antes dos 3 anos de idade; (1) interacção social, (2) linguagem para fins de comunicação social, ou (3) jogos imaginativos ou simbólicos.</p> <p>C. A perturbação não é melhor explicada por Transtorno de Rett ou Transtorno Desintegrativo da Infância.</p>

Para avaliar os sintomas de forma quantitativa e descartar outros diagnósticos, alguns testes padronizados são necessários. ⁽³⁵⁾ O CARS (Childhood Autism Rating Scale) é uma das escalas mais utilizadas para avaliar o autismo (leve, moderado e grave) e pode ser também utilizado na distinção das crianças com autismo das crianças com atraso mental. Um *score* de 30 a 35 indica autismo leve e 36 ou superior autismo moderado ou grave. ⁽⁵³⁾

O M-CHAT é um breve questionário relativo ao comportamento e desenvolvimento da criança, utilizado entre os 16 e 30 meses. Este pode ser aplicado em consultas de rotina (nos cuidados de saúde primários), mas devido ao elevado número de falsos positivos existentes, é recomendado o reencaminhamento para um profissional desta área. ⁽⁵⁴⁾

O Perfil Psicoeducacional Revisado (PEP-R) é um instrumento de avaliação da idade de desenvolvimento de crianças autistas ou com outras perturbações da comunicação. É utilizado em crianças de um aos doze anos, identificando padrões de aprendizagem irregulares em áreas como a coordenação motora ampla, coordenação motora fina, coordenação visuo - motora, percepção, imitação, performance cognitiva e cognição verbal. ⁽⁵⁵⁾

O Perfil Psicoeducacional para Adolescentes e Adultos (AAPEP) é utilizado em crianças mais velhas e, através de observação directa, avalia seis áreas: funcionamento independente, habilidades vocacionais, comportamentos vocacionais, comunicação funcional, habilidades de lazer e comportamentos inter-pessoais; e dois protocolos de observação completados através de entrevistas: em casa e na escola/trabalho. ⁽⁵⁶⁾

Diversos estudos realizados sugeriram que poderá ser possível diagnosticar o autismo muito mais cedo do que é feito actualmente na prática, permitindo uma avaliação e referência mais precoce, e também a possibilidade de um prognóstico mais favorável. ⁽⁵⁷⁾

Os clínicos na área da pediatria desempenham um importante papel na identificação, diagnóstico e avaliação e seguimento das crianças com perturbações do espectro do autismo. Uma vez que a maioria das etiologias das PEA são desconhecidas é essencial uma avaliação pediátrica completa, de forma a despistar eventuais perturbações associadas tratáveis ou que possam ter implicações no prognóstico. ^(1,3-5)

O primeiro passo na avaliação médica é uma examinação física completa e adequada. Estas devem incluir a medição do peso e da altura e da circunferência craniana de forma a identificar microcefalia/atraso do crescimento ou macrocefalia, presente em aproximadamente 35% das crianças autistas. Nas crianças com macrocefalia, devem ser considerados algumas síndromes que podem causar autismo, como a síndrome do X frágil e o tumor hamartoma PTEN. ^(46,61,62)

Diversos estudos concluíram que apesar do tamanho do cérebro ser normal à nascença, a circunferência craniana sobe para o percentil 67 por volta dos dois aos quatro anos, com 14 a 37% das crianças acima do percentil 97. O período de crescimento cerebral acelerado pode

coincidir com o início dos sintomas. Isoladamente, sem outras alterações no exame físico ou neurológico, a existência de macrocefalia não é indicação para exames neuroimagiológicos. (5,43,63)

O exame físico deve também orientar-se para a pesquisa de anomalias físicas (dismorfologia). Estudos realizados em crianças com autismo revelaram um aumento da incidência de anomalias no posicionamento das orelhas, de hipertelorismo, sindactilia de dois a três dedos ou a existência de um quinto dedo mais curto. Porém, actualmente não existem evidências significativas que apoiem estas conclusões. Mais tarde, em 2002, foram descritas anomalias físicas em 5,3% da amostra estudada, como anomalias nos olhos (coloboma, glaucoma, anomalias das pálpebras), dos ouvidos (doença coclear, défice de audição), do sistema nervoso central (espinha bífida, encefalocelo), coração (canal arterial persistente), extremidades (polidactilia) e sistema urinário (rim acessório, espongiose renal medular). (47,61,64)

No exame físico devem ser pesquisados sinais e anomalias específicas, geralmente associadas ao autismo. A pele deve ser examinada (incluindo o exame com lâmpada de Woods) em busca de achados de neurofibromatose tipo I ou esclerose tuberosa, sugerida por máculas hipopigmentadas e adenoma sebáceo facial. (65)

Baseando-se no exame físico, revisão de sistemas e história familiar recolhida, podem ser recomendados outros exames complementares, como ECG (perante sinais como tonturas ou regressão do desenvolvimento), RM (quando a história sugere uma lesão ou esclerose tuberosa, por exemplo) ou uma avaliação metabólica com o objectivo de descartar perturbações metabólicas. Os testes moleculares genéticos podem ser realizados se o fenótipo e/ou história familiar sugerirem uma determinada perturbação genética. (5)

Alguns testes laboratoriais são recomendados a todas as crianças com perturbações do espectro do autismo numa avaliação inicial. O teste de escolha para a avaliação de uma criança autista é a Hibridização Genómica Comparativa por Array (aCGH), uma vez que é capaz de detectar alterações cromossómicas que causam determinadas doenças ou atraso do desenvolvimento. A análise citogenética pode também ser recomendada se a história familiar for sugestiva de transmissão de uma determinada alteração cromossómica. O teste do gene FMR1 é utilizado para a detecção de mutações completas ou pré-mutações, sugerindo a existência da síndrome do X frágil. (66,67)

A avaliação da criança autista não depende apenas do correcto diagnóstico, sendo também importante um seguimento e referência adequados. Deve ser realizada uma avaliação médica completa e revisão de sistemas, incluindo pesquisa de problemas que possam estar associados à perturbação, tal como anomalias no sono ou eventuais défices de audição, entre outros. Devem também ser pesquisados sinais de disfunção neurológica e défices ou atrasos na linguagem/comunicação ou cognitivos. (4,5)

1.9 Diagnóstico diferencial

1.9.1 Surdez congénita ou prejuízo auditivo grave:

Quando deparados com uma ausência de linguagem ou desinteresse face aos sons ou linguagem falada, a surdez pode ser considerada pelos clínicos ou prestadores de cuidados como diagnóstico. Porém, esta distinção pode ser feita com uma avaliação médica adequada ou através de exames complementares, como os potenciais auditivos evocados ou audiograma. Além disso, ao contrário de crianças autistas, as crianças surdas não apresentam défices sociais. ⁽⁸⁾

1.9.2 Perturbação de Asperger

Tal como na perturbação autística, os indivíduos com perturbação de Asperger apresentam défices na interacção social e interesses e comportamentos repetitivos e limitados, não apresentando porém dificuldades na comunicação. No entanto, na Perturbação de Asperger não são verificados atraso/ausência na linguagem e o desenvolvimento cognitivo é adequado à idade. ^(1-4, 8)

1.9.3 Perturbação de Rett

Esta perturbação é uma síndrome do comportamento apenas observável em crianças do sexo feminino. Durante os primeiros cinco meses de vida, aproximadamente, a criança apresenta um desenvolvimento normal, com habilidades motoras adequadas à idade, circunferência da cabeça e crescimento normais. Porém, dos seis meses aos dois anos de idade, começam a ser notados défices na interacção social e o crescimento da cabeça torna-se mais lento, produzindo microcefalia. Ocorre uma perda de movimentos intencionais, que são substituídos por movimentos estereotipados e perdem-se as capacidades linguísticas, cognitivas e motoras. ^(1-3,5,8)

1.9.4 Perturbação Desintegrativa da Segunda Infância

Esta é uma perturbação muito rara e mais frequente em rapazes, que se caracteriza por uma perda (regressão) de capacidades cognitivas, motoras e de auto-ajuda, após pelo menos dois anos (e até dez) de desenvolvimento normal. O período de regressão pode durar de 4 a 8 semanas, em que a criança se apresenta muito agitada e assustada. Após este período, a criança apresenta todas as características do autismo grave ou deficiência mental grave mas mesmo depois do tratamento, esta mantém um défice grave e crónico do desenvolvimento. ^(1-5,8)

1.9.5 Perturbação Global do Desenvolvimento Sem Outra Especificação

Este é o último estado da categoria das perturbações do desenvolvimento. Define-se como a presença de dificuldades em pelo menos 2 dos 3 sintomas do autismo (défice global na comunicação, interações sociais, ou presença de interesses ou comportamentos estereotipados) mas que não preenchem os critérios para qualquer outra das PGDs. As crianças com esta perturbação têm comportamentos semelhantes às crianças autistas mas podem ter menos sintomas ou um “padrão diferente dos outros estados da categoria das perturbações globais do desenvolvimento”. ^(1-5,8)

1.9.6 Psicose infantil/esquizofrenia com presença na infância:

Manifesta-se pela presença de sintomas psicóticos (alucinações, por exemplo) que não ocorrem no autismo. Por vezes estes podem ser difíceis de avaliar na criança não comunicativa, sendo o aspecto que suscita mais dúvidas no diagnóstico diferencial do autismo. ^(1-3,5,8)

1.9.7 Atraso mental com sintomas comportamentais:

Cerca de 40% das crianças autistas têm algum grau de atraso mental e estas últimas podem ter sintomas comportamentais compatíveis com o autismo, podendo mesmo coexistir. No entanto, as crianças com atraso mental costumam ter comprometimentos intelectuais

globais, enquanto as crianças autistas costumam ter um perfil mais irregular das capacidades intelectuais funcionais no WISC-R e podem ser normais ou superiores noutras áreas. ^(1, 3, 4, 8)

1.10 Tratamento

Os objectivos do tratamento de crianças autistas não se baseiam apenas na farmacoterapia, ao contrário de grande parte das patologias. Na perturbação autística, é importante um trabalho multidisciplinar, incluindo psiquiatras, terapeutas da fala/ocupacionais, psicólogos, pediatras, neurologistas. É de realçar a importância de um tratamento específico e personalizado para cada criança autista, de acordo com a gravidade da patologia. ^(2,42,68)

Os principais objectivos do tratamento nas crianças autistas são melhorar os sintomas comportamentais, linguagem e comunicação verbal e não verbal. ⁽⁵⁾

1.10.1 Farmacoterapia

O tratamento das perturbações do espectro do autismo (PEA) exige abordagens psicológicas e sociais. No entanto, apesar destas, muitos indivíduos mantêm uma profunda incapacidade devido a défices primários centrais como a sintomas associados (auto-agressão, hiperactividade, ansiedade). Estes comportamentos são normalmente controlados através de intervenções farmacológicas. ^(4, 5, 8)

Em 1978, Campbell e colaboradores focaram-se no estudo do haloperidol como tratamento das PEA, seguindo-se diversos trabalhos sobre várias classes farmacológicas de agente psicotrópicos como a naltrexona, antipsicóticos, fenfluramina e inibidores selectivos da recaptção da serotonina (ISRS's). ⁽⁶⁹⁾ Mais tarde, em 1997, a fenfluramina foi retirada do mercado nos EUA devido a possíveis efeitos neurotóxicos. ⁽⁵⁾

Existem poucos estudos controlados realizados em crianças com autismo, o que leva os clínicos a utilizar doses para estas a partir da literatura existente para adultos. ⁽⁵⁾

Estudos realizados em 2002 demonstraram elevada eficácia e segurança a curto prazo da risperidona em crianças autistas e com graves problemas do comportamento. A risperidona possui propriedades antagonistas dos receptores de dopamina D2 e de serotonina 5-HT combinadas e é o antipsicótico mais estudado no tratamento das PEA. ⁽⁷⁰⁾ Num estudo duplamente cego e controlado por placebo realizado por McDougle em 1998, verificou-se uma melhoria de sintomas comportamentais, agressão, ansiedade, depressão e irritabilidade. Nas

crianças as dosagens usadas variam de 0,5 a 6 mg por dia, sendo mais elevadas no tratamento dos adultos com PEA. ⁽⁷¹⁾ Outros estudos semelhantes obtiveram resultados semelhantes em crianças e adolescentes com PEA, realçando-se um estudo realizado em 2002 pelo *Research Units of Pediatric Psychopharmacology Autism Network*, observando-se uma resposta positiva em 69% das crianças medicadas com risperidona contra um valor de 12% no grupo do placebo. Os efeitos secundários conhecidos incluem fadiga, tonturas, sonolência, tremores e ganho ponderal. A eficácia da olanzapina continua a ser estudada no tratamento das PEA, não existindo porém orientações específicas no uso deste fármaco em crianças. Geralmente, são utilizadas dosagens que variam entre os 2,5 a 10 mg por dia, com o objectivo de diminuir a agressividades e comportamentos automutiladores. A sedação, hipotensão ortostática e ganho de peso são alguns dos efeitos adversos que foram observados em crianças medicadas com este fármaco. ^(3-5,70-72)

A quetiapina tem uma actividade semelhante à clozapina e é muitas vezes utilizada quando a risperidona ou olanzapina não são eficazes ou bem toleradas, geralmente em dosagens entre 50 e 200 mg. Porém, não existem dados relativos à sua eficácia em crianças. Sonolência, taquicardia, agitação e ganho ponderal são alguns dos efeitos adversos deste fármaco. ^(3, 5)

Os antidepressivos (clássicos/SSRI) têm sido utilizados para diminuir comportamentos obsessivo-compulsivos, repetitivos e estereotipados, e perturbações de humor e da ansiedade. ^(4,5)

O efeito da fluvoxamina foi também estudado quanto ao seu efeito no comportamento das crianças com PEA. Demonstrou-se que esta diminui os comportamentos repetitivos e a agressividade, sem efeitos secundários relevantes. Além disso, aumentou também o uso comunicativo da linguagem. ⁽⁷²⁾

1.10.2 Outras terapias

Apesar de o autismo ser geralmente marcado por défices graves e crónicos em áreas como a linguagem/comunicação ou do comportamento, intervenções comportamentais e educacionais cuidadosamente planeados e instituídos têm sido usadas com êxito em crianças com esta perturbação. ^(2,5)

- *Developmental Individual-Difference Relationship-Based (DIR)*

Este modelo de intervenção intensiva e global associa a abordagem *Floor-time* com diferentes especialidades terapêuticas (terapia da fala, integração sensorial), envolvendo também a família, que participa no processo.

A abordagem *Floor-time* consiste numa intervenção interactiva e não-dirigida que tem como objectivo envolver a criança numa relação afectiva. Na interacção com a criança, o terapeuta deve seguir, participar e apoiar as suas actividades, tentando que esta se envolva e interaja com outros. Podem ser utilizadas diversas estratégias (jogos, por exemplo) para incentivar à comunicação, devendo estes ser adequados às diferenças individuais de processamento auditivo e visuo-espacial, planeamento motor, modulação sensorial e estadios do desenvolvimento emocional da criança. Além destas interacções, o *Floor-time* deve incluir exercícios de resolução de problemas através da criação de desafios que a criança deve resolver para atingir objectivos específicos de aprendizagem.

A integração sensorial é o processo neurológico em que a informação sensorial é organizada e processada de modo a poder ser utilizada para um fim funcional e específico. Esta intervenção tem como objectivo facilitar a interacção da criança com o meio que a rodeia, permitindo-lhe obter uma resposta adequada em intensidade e duração a um determinado estímulo sensorial. Os objectivos são personalizados e adequados às necessidades de cada criança, focando-se fundamentalmente nas áreas táctil, vestibular e proprioceptiva.

Apesar de não existirem evidências suficientes que comprovem a eficácia deste tratamento/intervenção, os terapeutas, pais ou cuidadores reportam progressos observáveis nas relações sociais, processamento sensorial e diminuição da hiperactividade após a prática desta terapia. ⁽¹⁰⁾

- *Treatment and Education of Autistic and Related Communication-Handicapped Children (TEACCH)*

Este programa utiliza a estrutura visual e organização do ambiente em função da criança autista, dando especial atenção à aprendizagem de comportamentos cognitivos e adaptativos de modo a poder proporcionar-lhe uma maior independência no futuro. Nesta técnica são criados ambientes com estações de trabalho individual e autónomo que ensinam as crianças a seguirem uma sequência de etapas ou comportamentos, através do uso de estruturas físicas. ⁽¹¹⁾

É um programa estruturado que privilegia a implementação de rotinas, sendo baseado nas áreas que suscitam interesse por parte das crianças com PEA. Apesar de o TEACCH ser

fundamentalmente aplicado na escola ou em ambientes controlados por profissionais, esta técnica podem ser incorporadas no ambiente doméstico, sendo adaptado à funcionalidade e necessidades da criança. ^(5, 11)

- *Intervenções de competência social*

Existem actualmente diversos métodos que têm como objectivo ajudar as crianças com PEA a desenvolverem comportamentos sociais adequados. ⁽⁵⁾

Diversos estudos demonstram que as crianças com PEA podem beneficiar da sua inserção em ambientes sociais e não num contexto individual. Os grupos de capacidades sociais podem incluir apenas crianças com o diagnóstico de PEA ou por outro lado, serem heterogéneos, existindo bases empíricas e técnicas para cada abordagem. A maioria destes grupos foram desenvolvidos para crianças com PEA com a capacidade de falar ou que têm um grau de funcionamento elevado.

Nas intervenções com os grupos de capacidades sociais, são ensinados comportamentos básicos importantes para a interacção social, assim com a resolução de problemas sociais, incentivando também a uma linguagem corporal apropriada e a um reconhecimento e compreensão de emoções. Estudos recentes sugerem que esta técnica pode “melhorar o humor e os sentimentos de atipicidade e de inadequação”. ⁽⁴²⁾

Outro tipo de intervenção administrada por adultos é a técnica das histórias sociais de Gray. Estas são histórias escritas ou ilustradas que ensinam regras e comportamentos sociais adequados, podendo mesmo ser personalizada de modo a ir ao encontro das necessidades das crianças. No entanto, existem poucos estudos que comprovem a eficácia desta técnica. ⁽⁷³⁾

Em condições ideais, estas intervenções sociais devem ser praticadas diariamente em ambiente doméstico, de forma a manter e desenvolver comportamentos sociais adequados, sendo de realçar o papel dos pais ou cuidadores na implementação destas técnicas.

A modelização de vídeo tem vindo a ter resultados promissores no ensinamento do comportamento social, nomeadamente na conversação e interesse pelos meios audiovisuais por parte das crianças com PEA. Esta abordagem baseia-se na gravação de um vídeo de curta duração (5 a 15 segundos) em que o adulto executa um comportamento, convidando depois a criança a imitá-lo após a visualização deste. Alguns estudos demonstraram mesmo melhores resultados na modelização por vídeo do que em técnicas in vivo. ⁽⁷⁴⁾

Por fim, é importante realçar também a importância dos companheiros das crianças com PEA no desenvolvimento do seu comportamento social, sendo encorajados a desenvolver atitudes de partilha e afecto com as crianças autistas. Esta socialização diária aumenta a capacidade

de resposta social e interação social, e diminui as actividades sem qualquer finalidade muitas vezes executadas repetitivamente pelas crianças portadoras de PEA. ^(5,42)

- *Intervenções destinadas a comportamentos indesejados*

Estas intervenções focam-se fundamentalmente nos comportamentos auto-agressivos ou estereotipados, tendo como objectivo diminuir a frequência destes comportamentos indesejados. Geralmente, a medicação é considerado o tratamento de primeira linha nesta área mas as intervenções comportamentais podem também ser utilizadas em primeiro lugar. ⁽⁵⁾

Deve ser realçada a importância da técnica da análise do comportamento funcional dos comportamentos problemáticos, baseando-se na obtenção do objecto ou actividade desejada (reforço positivo) e na diminuição da frequência de eventos ou comportamentos indesejados. São também objectivos desta abordagem substituir comportamentos em vez de eliminá-los, e impedir o desenvolvimento de novos problemas de comportamento. ^(5,75)

- *Intervenções educacionais*

Estas intervenções, ao contrário das descritas anteriormente, não se focam em capacidades específicas mas englobam diversas áreas do desenvolvimento, como a linguagem, comportamento social, cognição, entre outras, sendo aplicadas durante muitas horas semanais.

A *Análise do Comportamento Aplicado* (ABA), o treino de resposta com pivot, o modelo *Developmental Individual-Difference Relationship-Based* (DIR) ou o programa TEACCH são alguns exemplos de intervenções educacionais. Estes permitem a aprendizagem de comportamentos cognitivos e adaptativos, além de determinadas capacidades que permitem algum grau de independência. No entanto, nenhum estudo realizado até agora comparou directamente a eficácia destas técnicas. ^(5,10)

A ABA é talvez a terapia mais conhecida na área do autismo, tendo influenciado muitas outras. Esta técnica tem como objectivo ensinar capacidades e corrigir comportamentos inapropriados ou repetitivos, dividindo-os por etapas e recompensando as atitudes correctas ou desejadas. Este método, utilizado em crianças em idade pré-escolar, deverá ser desenvolvido por profissionais bem treinados durante 27 ou mais horas por semana, individualmente, de forma a obter uma melhoria global no desenvolvimento das crianças.

No entanto, esta abordagem tem sido alvo de várias críticas devido ao seu carácter rotineiro e repetitivo, assim como da elevada dependência pelo reforço dado pelos adultos que acompanham a criança. ^(5,76)

Apesar da grande variedade de técnicas que podem ajudar o desenvolvimento da criança com PEA, nenhuma consegue tratar de todas as suas necessidades, sendo por isso fundamental uma adaptação específica a cada criança, família ou contexto comunitário. ⁽⁷⁶⁾

- Exercícios educativos à base de incidentes

Esta técnica é posta em prática no ambiente natural da criança, através de um protocolo sistemático de instruções com o objectivo de introduzir ou desenvolver/praticar um determinado comportamento. São exploradas actividades pelas quais a criança tenha interesse, aumentando desta forma a iniciativa e motivação para realizar determinadas actividades. ^(5,74)

Capítulo II

2.1 Linguagem

O atraso ou ausência total do desenvolvimento da linguagem é geralmente o primeiro sinal de alarme para a perturbação autística e está entre os principais critérios para a diagnosticar. ^(1,5)

O funcionamento da linguagem na infância, assim como o QI, é uma área importante na determinação do prognóstico, relativamente ao grau de incapacidade na vida adulta. Uma criança com uma linguagem limitada por volta dos cinco anos de idade apresenta indicadores mais fracos de predição dos resultados na idade adulta, incluindo carreiras satisfatórias, ou nível de independência. ^(5,17)

As perturbações na linguagem nas crianças com autismo incluem atraso no desenvolvimento da fala, diferentes défices na compreensão ou linguagem verbal, com padrões de discurso estereotipados e idiossincráticos ou dificuldades na leitura. ⁽⁶⁸⁾ Estas demonstram dificuldades na capacidade de utilizar a linguagem como meio de comunicação, apresentando défices na aquisição do sistema linguístico e na compreensão e utilização das regras de um ou mais subsistemas linguísticos (fonológicas, morfológicas, sintáticas, semânticas e pragmáticas). As dificuldades mais acentuadas geralmente são notadas na semântica e na pragmática. ^(5,68,77)

Os défices na **semântica** baseiam-se na dificuldade em estabelecer relações complexas e consequente estabelecimento das origens de formas simbólicas de comportamento, que fornecem as bases para o desenvolvimento da linguagem. Os défices observados nos indivíduos com autismo podem apresentar-se de diferentes formas:

- 1) Incapacidade de utilizar a informação semântica de forma a ajudar a codificar de material verbal e consequente dificuldade em recordar sequências de palavras;
- 2) Tendência a utilizar estratégias de ordenação de palavras sintáticas, em vez de estratégias de compreensão semântica na interpretação de um discurso conectado;
- 3) Incapacidade de interpretar palavras de acordo com o seu contexto semântico.

Os défices semânticos são evidentes, tanto ao nível lexical como ao nível do discurso conectado e parecem persistir na adolescência e vida adulta, mesmo nos indivíduos com elevado grau de funcionamento, cujos sintomas se tornam mais leves ao longo do tempo. ⁽⁷⁹⁾

Os défices no componente **pragmático** estão relacionados com as dificuldades que os indivíduos autistas apresentam em utilizar a linguagem no contexto do seu uso na comunicação ou a atribuir significados linguísticos deduzidos a partir de um contexto extralinguístico. Uma vez que não possuem a capacidade de compreender a intenção do locutor, diz-se que não apresentam competência pragmática. ⁽⁷⁷⁾

As crianças com autismo são capazes de nomear elementos de uma determinada categoria tão rapidamente e de forma correcta quanto outras crianças com um nível de linguagem semelhante, mas sem défices de desenvolvimento. No entanto, as palavras escolhidas pelas primeiras são normalmente mais atípicas (por exemplo, “ouriço” ou “preguiça” em vez de exemplos típicos de animais, como “cão” ou “gato”). ^(79,80)

A comunicação nas crianças com autismo consiste fundamentalmente em pedidos ou protestos, com formulação de poucas ou nenhuma pergunta, independentemente da sua capacidade de fala ou de comunicação. Diversos estudos sugerem que a formulação de perguntas apresenta numerosos benefícios na área da interacção social, existindo algumas evidências de que crianças autistas que utilizem perguntas como forma de comunicação apresentam maiores probabilidades de obterem melhores resultados académicos e sociais. ^(5, 12,80)

Além da linguagem não simbólica (gestos, expressão facial ou corporal, vocalização de sons), as crianças autistas podem exibir comportamentos pré-linguísticos como o apontar ou alcançar um objecto desejado ou orientar outra pessoa para realizar determinada acção. Desta forma, estas crianças continuam a utilizar as acções pré-linguísticas para comunicar, falhando frequentemente no desenvolvimento de outras formas de comunicação na ausência de instruções sistemáticas. Diversos estudos sugeriram que intervenções precoces ao nível da linguagem permitem a substituição de comportamentos pré-linguísticos por funções alternativas de comunicação. ^(5,79)

Apesar de as estimativas variarem, pensa-se que aproximadamente metade das crianças autistas não utiliza a linguagem e apresenta atrasos no desenvolvimento desta, sendo importante investir no ensinamento de outros tipos de comunicação. Outras crianças, porém, conseguem desenvolver uma linguagem quase normal, apesar de poderem ser observadas certas anomalias pragmáticas. ^(12,79)

O amplo espectro que caracteriza o autismo e os resultados variáveis na área da linguagem dificultam a escolha da intervenção mais eficaz por parte dos clínicos, e aumenta a dificuldade em prever se a criança em questão vai conseguir desenvolver a fala ou se vai necessitar de outro tipo de comunicação. ^(5,11)

Uma das escalas de avaliação utilizadas para avaliar a linguagem é a Escala de Desenvolvimento da Linguagem de Reynell, em que se obtém uma idade equivalente do

sujeito nas seguintes áreas: linguagem compreensiva; linguagem expressiva: conteúdo, estrutura e vocabulário e linguagem expressiva global. ⁽⁷⁷⁾

2.2 Outras Terapias

Recentemente, diversos grupos de investigação que utilizaram diferentes abordagens na intervenção na linguagem acordaram que 75 a 95% das crianças pequenas com autismo são capazes de desenvolver capacidades de fala após intensas intervenções específicas da linguagem. Porém, diversos estudos enfatizam o facto de ser prematuro sugerir que uma única intervenção/técnica é mais eficaz que as outras ou que existe um método que é mais eficaz com todas as crianças. Assim, sugere-se que o programa de intervenção seja individualizado, considerando o estadió do desenvolvimento de cada criança, assim como as suas capacidades e dificuldades pessoais. ^(68,79,81)

- Tentativas de treino isoladas (DTT)

Esta técnica é uma das metodologias de ensino usadas pela ABA. Consiste no ensinamento de capacidades através de uma instrução e/ou estímulo dado pelo formador, uma resposta definida pela criança e uma consequência que premeia uma resposta correcta, se for o caso, ou algum grau de ajuda (*prompting*) para que a criança alcance o objectivo desejado. Apresenta um formato estruturado, dividindo determinadas acções com algum nível de dificuldade em pequenas etapas, ensinadas à criança em várias tentativas e utilizando o reforço positivo.

Esta técnica utiliza diversas estratégias de sugestão de resposta e uso de palavras isoladas ou, seguidamente, combinações de várias palavras, resultando em ganhos de linguagem a curto ou longo prazo. ^(81, 82)

- Picture Exchange Communication System (PECS)

O PECS é um sistema de comunicação pictórico baseado no comportamento desenvolvido para crianças com défices sociais e de comunicação/linguagem. Esta técnica ensina as crianças através de um sistema de comunicação baseado na troca de figuras, sendo ensinadas a entregar uma figura de um objecto ou acção desejado a um parceiro comunicativo, em troca desse mesmo objecto. Esta é uma técnica específica e protocolada, muitas vezes utilizada em crianças que não falam. Num estudo realizado em 2010, concluiu-se que esta abordagem

resulta em ganhos consideráveis na comunicação e em pequenos ganhos na fala em crianças com PEA. ^(5,68)

- Terapia da Fala

As crianças com PEA apresentam muitas vezes não só um défice de linguagem, mas também de comunicação, o que implica uma avaliação mais abrangente e a utilização de técnicas adequadas às dificuldades e necessidades de cada uma. Estas dificuldades podem incluir défices ao nível do processamento da informação verbal e não - verbal ou na utilização de gestos e palavras. ^(11,12,37)

Os défices de linguagem em crianças autistas podem variar em associação com várias variáveis de desenvolvimento, como o QI, idade do início dos sintomas, história de aquisição de linguagem e intervenção farmacológica. No entanto, crianças autistas de elevado grau de funcionamento (com valor de QI superior a 70) exibem um padrão diferente, podendo apresentar ou não défices na fonética ou sintaxe, mas deparando-se sempre com défices nos aspectos semânticos e pragmáticos da linguagem. ^(17, 81, 82)

Normalmente, a criança adquire a linguagem de forma natural, em interacção comunicativa com os outros. No processo de desenvolvimento da linguagem ocorrem geralmente 5 períodos (pré-linguístico, período das primeiras palavras, dos enunciados de duas palavras, período das frases simples, e das frases complexas), marcados por determinadas aquisições. Nas crianças autistas, porém, podem existir défices nestas etapas, resultando em dificuldades no desenvolvimento linguagem. Nestas, a linguagem é adquirida por aprendizagem, e não de forma natural.

A terapia da fala nas crianças autistas pode intervir em anomalias linguísticas específicas, tal como a ecolalia ou o mutismo. ^(83, 84) A ecolalia é muito comum na perturbação autística, apresentando uma prevalência de cerca de 75%. No entanto, também pode estar presente em certas formas de demência, em crianças cegas, ou em crianças com desenvolvimento normal (dos nove meses aos dois aos três anos). A ecolalia imediata é a anomalia da linguagem mais frequente no autismo, antes interpretada como uma tentativa de manter um contacto social. A inversão pronominal, presente em 25% das crianças autistas, é provavelmente consequência da ecolalia, em que os pronomes são invertidos nas expressões ecolalicas que o indivíduo produz. ⁽⁸³⁾ A incidência do mutismo nos indivíduos autistas ronda os 28%, apesar de, no momento do diagnóstico (na infância) este valor poder atingir os 80%. Cerca de metade não chega a desenvolver qualquer tipo de linguagem, sem um tratamento intensivo. Porém, a maioria destes apresenta apenas um mutismo funcional, ou seja, é capaz de produzir sons mas não são capazes de articular palavras ou frases. ⁽⁸⁴⁾

A introdução de intervenções comportamentais intensivas alterou a taxa de indivíduos autistas que permaneceram sem qualquer desenvolvimento da linguagem. Num estudo de 1991, verificou-se que após uma intervenção precoce e intensiva, apenas 17% dos indivíduos estudados permaneceram não verbais. ^(39, 85)

A terapia da fala tem como objectivo diminuir a frequência ou até mesmo eliminar as formas pré-simbólicas não convencionais (gritos, por exemplo), substituindo-as por “instrumentos convencionais de comunicação, pré-simbólicos e simbólicos, alargando as suas intenções comunicativas às categorias pragmáticas não utilizadas”. ⁽⁸⁶⁾ Nas crianças que falam, a terapia da fala foca-se fundamentalmente no desenvolvimento da compreensão e expressão verbal, nomeadamente da semântica e pragmática. Se esta terapia for bem sucedida, pode permitir às crianças autistas uma maior autonomia e independência, desenvolvendo também uma maior motivação para comunicar. Perante estes factos, é surpreendente que existam poucos estudos e investigações nas últimas décadas sobre as causas e terapias das dificuldades da aquisição da linguagem no autismo. ^(85,86)

Os problemas de comunicação são variados e podem depender do desenvolvimento social e intelectual. Perante as características de cada criança (incapacidade de falar, ou falar apenas dos assuntos pelos quais têm interesse, com um vocabulário pouco ou bem desenvolvido) é necessário criar um programa terapêutico. Este consiste numa terapia individualizada e específica, podendo ter como base o programa TEACCH, ABA, ou PECS, consoante as necessidades de cada criança. O programa terapêutico desenvolvido vai permitir o treino e desenvolvimento da linguagem e comunicação, e conseqüentemente uma forma de comunicação funcional. A terapia da fala tem maiores probabilidades de obter melhores resultados se for iniciada em idade pré-escolar, se envolver a família e profissionais de saúde e educação e se forem realizadas avaliações periódicas. ^(68,76)

As evidências que a frequência da terapia da fala e da linguagem, duas a três vezes por semana produzam ganhos significativos são ainda limitadas. ⁽¹¹⁾

Capítulo III

Contributo Pessoal

Com o objectivo de avaliar os distúrbios da linguagem no autismo infantil da população do CHCB, analisaram-se os casos das crianças autistas que foram acompanhadas na Terapia da Fala do Serviço de Pedopsiquiatria do CHCB desde 2002. A identificação/avaliação dos perfis linguísticos e das principais dificuldades na área da linguagem foram também objectivos propostos para esta análise.

Foram estudados treze casos de autismo e algumas variáveis associadas, como o sexo, a idade em que foi feito o diagnóstico, a existência ou não de dismorfias, o acesso ao ensino especial e a descrição do perfil linguístico descrito nas consultas de terapia da fala.

Dos treze casos analisados, dois eram do sexo feminino e os restantes do sexo masculino, indo ao encontro dos dados epidemiológicos conhecidos actualmente, em que se verifica uma maior incidência no sexo masculino. (Gráfico 1)

Género das crianças acompanhadas na Terapia da Fala do serviço de Pedopsiquiatria do CHCB

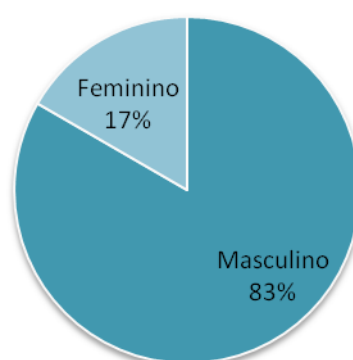


Gráfico 1 - Género das crianças acompanhadas na Terapia da Fala do Serviço de Pedopsiquiatria do CHCB

O diagnóstico de autismo é clínico e foi realizado nas consultas de pedopsiquiatria. O PEP-R, a escala de gravidade CARS e critérios de diagnóstico do DSM-IV foram utilizados na avaliação da eficácia do plano terapêutico.

O intervalo de idades em que foi feito o diagnóstico encontrava-se entre os três e os dez anos de idade. (Gráfico 2)

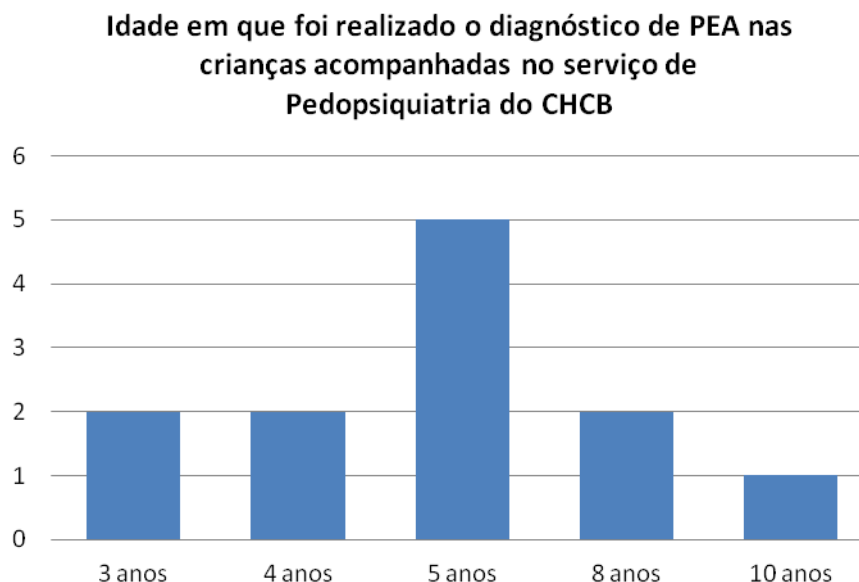


Gráfico 2 - Idade em que foi realizado o diagnóstico de PEA nas crianças acompanhadas no Serviço de Pedopsiquiatria do CHCB.

Verificou-se que geralmente as crianças eram encaminhadas da consulta do desenvolvimento do CHCB, consulta de pediatria ou pelo médico de família. Os motivos de encaminhamento para o serviço de pedopsiquiatria eram fundamentalmente suspeita de autismo, atraso da linguagem/desenvolvimento ou problemas do comportamento.

Em geral, as crianças estudadas não apresentavam dismorfias. Quando presentes, eram *minor*, com a exceção de uma criança que apresentava *pectus carinatum* (tórax em quilha), implantação baixa do polegar, malformação lobular e lábio superior fino.

Deve ser realçado o facto de que apenas uma criança estudada (sexo feminino) apresentava uma co-morbilidade associada (Síndrome de Down). Todas as crianças tinham apoio especial ou individualizado, na escola ou em outras instituições.

Na área da linguagem, foram estudados os seguintes componentes: semântica, morfologia, sintaxe, pragmática e fonologia. A grande maioria das crianças apresentava défices em todos estes campos, sendo mais acentuados na semântica e pragmática, indo de acordo ao que foi revisto na literatura estudada. (Gráfico 3)

Défices apresentados pelas crianças autistas nos diferentes componentes da linguagem

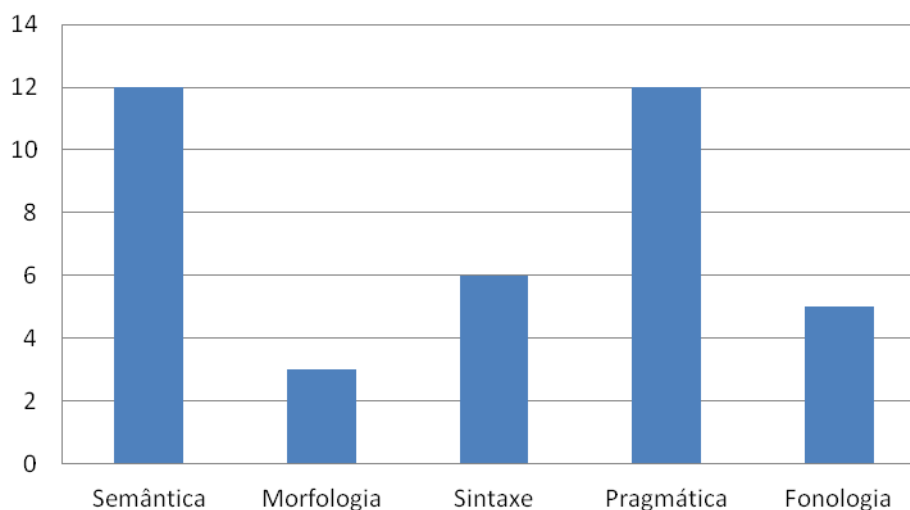


Gráfico 3 - Défices apresentados pelas crianças autistas nos diferentes componentes da linguagem.

Na componente pragmática, as dificuldades mais frequentes analisadas eram principalmente dificuldades em iniciar, manter e terminar um tópico de conversação; a utilização de respostas em monólogo e repetitivas; o facto de não respeitarem turnos de conversação e a dificuldade em manter um ritmo de discurso adequado. Além destes, foram também identificadas dificuldades na compreensão de ordens simples e/ou complexas, na expressão oral semântica e morfo-sintática e na utilização de pronomes interrogativos. Foram também verificados vários casos de défice de vocabulário, pouca intenção comunicativa, presença de dislalias (dificuldade em articular palavras) ou utilização de ecolalias.

Assim, na área da terapia da fala, os principais objectivos traçados para as crianças estudadas eram fundamentalmente ensinar a criança a manter o tópico de uma conversa, respeitar turnos de conversação, melhorar o ritmo de fluência do discurso, eliminar dificuldades articatórias e melhorar a compreensão verbal. Todos estes aspectos, depois de trabalhados, permitem o desenvolvimento de uma comunicação funcional.

O teste utilizado para avaliar a eficácia do plano terapêutico foi a Escala de Desenvolvimento da Linguagem de Reynell.

Uma das limitações no cumprimento dos objectivos a que a terapia da fala se propõe relaciona-se com a dificuldade destas crianças em manter a atenção/concentração em determinadas actividades, ou nas dificuldades que apresentam na aceitação de regras. No

entanto, foi verificada uma melhoria na compreensão verbal, vocabulário e expressão e estrutura do discurso em todas as crianças estudadas, após as sessões de terapia da fala.

Uma das crianças do sexo masculino foi estudada através de observação directa nas consultas de pedopsiquiatria e pediatria do CHCB. Não foi possível acompanhar o seu desenvolvimento nas consultas da terapia da fala, uma vez que tem apoio nesta área na escola e só é acompanhado no serviço de pedopsiquiatria em época de férias lectivas. Inicialmente apresentava dificuldades na linguagem expressiva (pouco vocabulário, pouca intenção comunicativa), dificuldades em associações semânticas e categorização, e na compreensão verbal (principalmente nas ordens complexas). Apresentava também problemas comportamentais, nomeadamente na aceitação de regras, manifestando comportamentos auto-agressivos quando contrariado. Após tratamento farmacológico e acompanhamento na terapia da fala, terapia de psicomotricidade e estimulação global, verificou-se uma clara melhoria nos aspectos comportamental, social e da linguagem.

Capítulo IV

Conclusões e Perspectivas Futuras

As perturbações autísticas foram desde sempre objecto de um grande interesse por parte, não só dos prestadores de cuidados mas também dos investigadores, existindo um misto de impotência e de fascínio face ao comportamento e modalidades de comunicação da criança autista.

O desenvolvimento da linguagem na criança autista tem vindo a ser cada vez mais estudado, uma vez que a aquisição (ou não) desta é um factor indicativo do prognóstico. Além disso, o uso da linguagem tem um importante efeito nas relações sociais que a criança estabelece, permitindo-a integrar-se num contexto social e cultural.

A linguagem permite não só a expressão do pensamento, como também é um instrumento de comunicação, funcionando como um processo de interacção (tomando uma dimensão mais ampla e não uniforme, uma vez que está inserida num contexto ideológico e sociocultural).

O desenvolvimento da linguagem nas crianças autistas resulta de uma aprendizagem, não sendo adquirida de forma natural, através da interacção com outros, devido aos défices sociais presentes nesta perturbação. Assim, um alargamento e aprofundamento da interacção, existente nas terapias dirigidas às crianças autistas, vão contribuir para o desenvolvimento linguístico.

Na área da terapia da fala, os profissionais deparam-se muitas vezes com dificuldades em traçar os perfis comunicativos das crianças com autismo ou em criar programas terapêuticos individualizados e específicos, uma vez que existem poucos recursos específicos para as avaliar nas áreas da comunicação e linguagem.

Assim, deve ser realçada a importância da aplicação de ferramentas de avaliação e tratamento na área da linguagem, de forma a permitir à criança maiores ganhos do desenvolvimento linguísticos e consequente autonomia social, académica ou profissional.

As principais limitações impostas neste trabalho relacionavam-se com o pequeno número da amostra utilizado, não homogéneo em termos de idades e gravidade do espectro do autismo. Além disso, as alterações da linguagem são muito heterogéneas, e foram analisadas através de um estudo retrospectivo (de 2002 a 2010), baseando-se em testes padronizados que não estão adaptados à população portuguesa.

Seria então importante o desenvolvimento de testes de avaliação da alteração da linguagem cuja utilização fosse adequada a crianças portadoras de perturbações do espectro do autismo, permitindo assim uma avaliação quantificada dos ganhos adquiridos.

Como perspectiva futura, seria interessante a realização de um estudo de um maior número de casos e de uma população homogénea, através de um estudo prospetivo. De modo a obter uma avaliação mais rigorosa das perturbações linguísticas estudadas, estas deveriam ser estudadas em vários momentos (no início e após um determinado período de tempo) durante o acompanhamento na terapia da fala, comparando os dados obtidos com uma população controlo.

Bibliografia

- 1) American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 4th ed. Washington DC: American Psychiatric Association; 2000.
- 2) Baptista, CR e Bosa, C. Autismo e educação: reflexões e propostas de intervenção. Porto Alegre: Artmed; 2002.
- 3) Andreasen, NC e Black, DW. Introductory Textbook of Psychiatry. Washington, DC: American Psychiatric Press; 1990.
- 4) Mazet, P e Stoleru, S. Psicopatologia do Lactente e da Criança Pequena. Lisboa; 2003.
- 5) Ozonoff S, Rogers S e Hendren RL. Perturbações do espectro do autismo: perspectivas de investigação actual. Lisboa: Climepsi Editores; 2003.
- 6) Schwartzam, JS. Autismo e outros transtornos do espectro autista. Revista Autismo, edição de Setembro de 2010.
- 7) Lotter, V. Factors related to outcome in autistic children. Journal of Autism and Childhood Schizophrenia. 1974; 263-277.
- 8) Sadock BJ e Sadock VA. Compêndio de Psiquiatria: ciências do comportamento e psiquiatria clínica. 9ª ed. Porto Alegre: Artmed; 2007.
- 9) Carr, EG e Durand, VM. Reducing behavior problems through functional communication training. Journal of Applied Behavior Analysis. 1985; 18, 111-126.
- 10) Silva P, Eira C, Pombo J, Silva A, et al. Análise Psicológica, Programa clínico para o tratamento das perturbações da relação e da comunicação, baseado no Modelo D.I.R. 2003; XXI, 31-39.
- 11) Stone, WL e Yoder, PJ. Predicting spoken language level in children with autism spectrum disorders. 2001; 5, 341-361.
- 12) Wetherby, AM e Prizant, BM. Causes and effects in communication and language intervention. 1992; pp. 217-253.
- 13) Kanner, L. Autistic Disturbances of Affective Content. Nervous Child 2. 1943; 217-250.
- 14) Kemper TL e Bauman ML. Neuropathology of infantile autism. Mol Psychiatry. 2002; 7:S12-S13.

- 15) Bailey A, Luthert P, Dean A, Harding B, et al. A clinicopathological study of autism. 1998; 121: 889-905.
- 16) Lotter, V. Epidemiology of autistic conditions in young children: some characteristics of the parents and children. *Social Psychiatry*. 1967; 1, 163-173
- 17) Baird G, Simonoff E, Pickles A, Chandler S, et al. Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet*. 2006; 368:210-5.
- 18) Chakrabarti S e Fombonne E. Pervasive developmental disorders in preschool children. *JAMA*. 2001; 285:3093-3099.
- 19) Kurita, H. Infantile autism with speech loss before the age of thirty months. *Journal of the American Academy of Child Psychiatry*. 1985; 24(2), 191-196.
- 20) Assumpção, Francisco B e Pimentel, ACM. Autismo infantil. *Revista Brasileira de Psiquiatria*. 2000; 22, 37-39.
- 21) Robins DL, Fein D, Barton ML e Green JA. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord*. 2001; 31:131-44.
- 22) Howlin, P, Goode, S. Outcome in Adult Life for People with Autism and Asperger's Syndrome. 1998.
- 23) Stefanatos GA. Regression in autistic spectrum disorders. *Neuropsychol Rev*. 2008; 18:305-19.
- 24) Osterling, J e Dawson, G. Early recognition of children with autism: A study of first birthday home videotapes. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 1994; 24, 247-257
- 25) Stone L, Lee EB, Ashford, L et al. Can autism be diagnosed accurately in children under 2 years? *J. Child. Psychol. Psychiatry*, 1999; 40, 219 - 226.
- 26) Rutter M. Autistic children growing up. *Dev Med Child Neurol*. 1984; 26, 122-129.
- 27) DeMyer, MK. Parents and children with autism. Washington D.C, Victor Winston and Sons, 1979.
- 28) Silva P, Eira C, Pombo J, et al. Análise Psicológica, Programa clínico para o tratamento das perturbações da relação e da comunicação, baseado no Modelo D.I.R., XXI. 2003; 31-39

- 29) Carr, EG e Durand, VM. Reducing behavior problems through functional communication training. *Journal of Applied Behavior Analysis*. 1985; 18, 111-126.
- 30) Fay, WH. On normal and autistic pronouns. *Journal of Speech and Hearing Disorders*. 1971; 36, 242-249.
- 31) Newsom C, Hovanitz C e Rincover A. Autism. Behavioral assessment of childhood disorders. 1988; 2nd ed, 355-401.
- 32) Rumsey, JM, Rapopor, JL e Sceery, WR. Autistic children as adults: Psychiatric, social and behavioral outcomes. *Journal of the American Academy of Child Psychiatry*, 1985; 24, 465-473.
- 33) Dominick KC, Davis NO, Lainhart J, Tager-Flusberg H e Folstein S. Atypical behaviors in children with autism and children with a history of language impairment. *Res Dev Disabil*. 2007; 28(2):145-62
- 34) Geschwind DH. Advances in autism. *Annu Rev Med*. 2009; 60:367-80
- 35) Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT, et al. The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. 1999; 29(6):439-84
- 36) Erickson CA, Stigler KA, Corkins MR, Posey DJ, Fitzgerald JF e McDougle CJ. Gastrointestinal factors in autistic disorder: a critical review. *J Autism Dev Disord*. 2005; 35(6):713-27.
- 37) Horvath K, Stefanatos G, Sokolski K, Wachtel R, Nabors L e Tildon JT. Improved social and language skills after secretin administration in patients with autistic spectrum disorders. *J Assoc Acad Minority Physicians* 1998; 9:9-15.
- 38) Fournier KA, Hass CJ, Naik SK, Lodha N e Cauraugh JH. Motor coordination in autism spectrum disorders: a synthesis and meta-analysis. *J Autism Dev Disord*. 2010.
- 39) Tuchman RF, Rapin I e Shinnar S. Autistic and dysphasic children. II: Epilepsy. *Pediatrics*. 1991 Dec;88(6):1219-25.
- 40) Rossi PG, Posar A e Parmeggiani A. Epilepsy in adolescents and young adults with autistic disorder. *Brain Dev*. 2000;22:102-106.
- 41) Schaefer GB e Mendelsohn NJ. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders. *Genet Med*. 2008;10:301-5.
- 42) Ozonoff S, Provençal S e Solomon M. The effectiveness of social skills training programs for autism spectrum disorders, 2002.

- 43) Minshew NJ, Goldstein G, Muenz LR e Payton JB. Neuropsychological functioning in non-mentally retarded autistic individuals. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*. 1992;14, 740-761.
- 44) Gillberg IC, Gillberg C e Ahlsen G. Autistic behavior and attention deficits in tuberous sclerosis: A population based study. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 1994;36, pp. 50-56.
- 45) Mariner R, Jackson AW, Levitas A, Hagerman RJ, Braden M, McBogg PM et al. Autism, mental retardation, and chromosomal abnormalities. *J Autism Dev Disord* 1986;16:425-440
- 46) Watson MS, Leckman JF, Annex B, et al. Fragile X in a survey of 75 autistic males. *N Engl J Med*. 1984 May 31;310(22):1462-1462
- 47) Rodier PM, Ingram JL, Tisdale B, et al. Linking Etiologies in Humans and Animal Models: Studies of Autism. *Reproductive Toxicology*. 1997;11:417-422
- 48) Fombonne E, Rogé B, Claverie J, et al. Microcephaly and macrocephaly in autism. *J Autism Dev Disord*. 1999;29:113-119
- 49) Saitoh O, Karns CM e Courchesne E. Development of the hippocampal formation from 2 to 42 years: MRI evidence of smaller area dentata in autism. *Brain*. 2001; 124: 1317-1324.
- 50) Weidenheim KM, Goodman L, Dickson DW, Gillberg C, Rastam M, e Rapin I. Etiology and Pathophysiology of Autistic Behavior: Clues From Two Cases With an Unusual Variant of Neuroaxonal Dystrophy. *Journal of Child Neurology*. 2001; 16(11):809-819.
- 51) Bernard S, Enayati A, Redwood L, Roger H e Binstock T. Autism: A novel form of mercury poisoning. *Medical Hypotheses*. 2001;56,462-471.
- 52) Chakrabarti S e Fombonne E. Pervasive developmental disorders in preschool children. *JAMA*. 2001; 285:3093-3099.
- 53) Honda H, Shimizu Y, Misumi K, et al. Cumulative incidence and prevalence of childhood autism in children in Japan. *Br J Psychiatry* 1996; 169:228-235.
- 54) O'Callaghan FJK, Clarke AA, Hancock E, Hunt A e Osborne JP. Use of melatonin to treat sleep disorders in tuberous sclerosis. *Dev Med Child Neurol*. 1999; 41:123-126.
- 55) Fernell E, Olsson VA, Karlgren-Leitner C, Norlin B, Hagberg B e Gillberg C. Autistic disorders in children with CHARGE association. *Dev Med Child Neurol*. 1999; 41:270-272.
- 56) Schopler E, Reichler RJ e Renner BR. *The Childhood Autism Rating Scale (CARS) for Diagnostic Screening and Classification of Autism*. New York: Irvington Publishers; 1986.

- 57) Aman MG, Singh NN, Stewart AW e Field CJ. The aberrant behavior checklist: a behavior rating scale for the assessment of treatment effects. *Am J Ment Defic.* 1985; 89:485-91.
- 58) Lord C, Rutter M e Le Couteur A. Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord.* 1994; 24:659-85.
- 59) Mesibov GB, Schopler E, Schaffer B, e Michal N. Use of the Childhood Autism Rating Scale with autistic adolescents and adults. *Journal of the American Academy of Childhood Adolescent Psychiatry.* 1989; 28, 538-541.
- 60) Rogers SJ, e DiLalla DL. Age of symptom onset in young children with pervasive developmental disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry.* 1990; 29, 863-872
- 61) Miles JH, Takahashi TN, Hong J, Munden N, et al. Development and validation of a measure of dysmorphology: useful for autism subgroup classification. *Am J Med Genet A.* 2008; 146A:1101-16.
- 62) Buxbaum JD, Cai G, Chaste P, Nygren G, et al. Mutation screening of the PTEN gene in patients with autism spectrum disorders and macrocephaly. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet.* 2007; 144B:484-91.
- 63) Lainhart JE, Bigler ED, Bocian M, Coon H, et al. Head circumference and height in autism: a study by the Collaborative Program of Excellence in Autism. *Am J Med Genet A.* 2006; 140:2257-74.
- 64) Lauritsen MB, Mors O, Mortensen PB, e Ewald H. Medical disorders among inpatients with autism in Denmark according to ICD-8: A nationwide register-based study. *Journal of Autism and Developmental Disorders.* 2002; 32, 115-119.
- 65) De Vries PJ e Bolton PF Genotype-phenotype correlations in tuberous sclerosis. *Journal of medical genetics.* 2000; 37(5):E3.
- 66) Hogart A, Wu D, LaSalle JM e Schanen NC. The comorbidity of autism with the genomic disorders of chromosome 15q11.2-q13. *Neurobiol Dis.* 2010; 38(2):181-91.
- 67) Goodlin-Jones BL, Tassone F, Gane LW e Hagerman RJ. Autistic spectrum disorder and the fragile X premutation. *J Dev Behav Pediatr.* 2004; 25:392-8.
- 68) Flippin, M, Reszka, S, e Watson, LR. Effectiveness of the Picture Exchange Communication System (PECS) on communication and speech for children with autism spectrum disorders: A meta-analysis. *American Journal of Speech-Language Pathology.* 2010; 19, 179-185.

- 69) Campbell M, Anderson L, Meier M, et al. A comparison of haloperidol, behavior therapy and their interaction in autistic children. *Journal of the American Academy of Child Psychiatry*. 1978; 17, 640-655.
- 70) Research Units on Pediatric Psychopharmacology Autism Network: Risperidone in children with autism and serious behavioral problems. *N Engl J Med*, 2002.
- 71) McDougle CJ, Holmes JP, Carlson DC, et al. A double-blind, placebo-controlled study of risperidone in adults with autistic disorder and other pervasive developmental disorders. *Arch Gen Psychiatry*. 1998; 55(7):633-641.
- 72) McDougle CJ, Naylor ST, Cohen DJ, et al. A double-blind, placebo-controlled study of fluvoxamine in adults with autistic disorder. *Arch Gen Psychiatry*. 1996; 53:1001-8.
- 73) Gray CA. *The New Social Story Book*. Arlington, TX: Future Horizons; 2000.
- 74) Krantz PJ e McClannahan LE. Teaching children with autism to initiate to peers: effects of a script-fading procedure. *J Appl Behav Anal*. 1993; 26(1), 121-132.
- 75) Didden R, Duker PC e Korzilius, H. Meta-analytic study on treatment effectiveness for problem behaviours with individuals who have mental retardation. *American Journal on Mental Retardation*. 1997; 10: 387-399.
- 76) Alberto PA e Troutman AC. *Applied Behavior Analysis for Teachers*. Upper Saddle River, NJ: Merrill/Prentice Hall, 2008.
- 77) Fernandes, Pastorello e Scheuer. A fonoaudiologia em distúrbios psiquiátricos da infância,. São Paulo Ed. Lovise, 1996, pp. 17-29.
- 78) Dunn, M e Bates, J. Developmental Change in Neutral Processing of Words by Children with Autism. *J Autism Dev Disord*. 2005; 35(3), 361-76.
- 79) Dunn, M, Gomes, H, e Sebastian, M. Prototypicality of responses of autistic, language disordered, and normal children in a word fluency task. *Child Neuropsychology*. 1996; 2, 99-108.
- 80) Koegel, Koegel, Green-Hopkins, e Barnes. Brief Report: Question-Asking and Collateral Language Acquisition in Children with Autism *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2010.
- 81) Tager-Flusberg, H. *Autism: New directions in diagnosis, nature and treatment*. New York: Guilford Press. 1989; 92-115.
- 82) Twachtman-Cullen, D. *Language and Communication in High-Functioning Autism and Asperger Syndrome*. New York & London: Plenum, 1998.

- 83) Prizant, BM, e Duchan J. The functions of immediate echolalia in autistic children. *Journal of Speech and Hearing Disorders*. 1981; 46, 241-249.
- 84) Windsor J, Doyle SS, e Siegel GM. Language acquisition after Mutism: A longitudinal study of Autism. *J Speech Hear Res*. 1994; 37:96-105.
- 85) Baltaxe, CAM, e Simmons, JQ. Disorders of language in childhood psychosis: Current concepts and approaches. *Speech evaluation in psychiatry*. New York: Grune & Stratton, 1981.
- 86) Boucher J, S Bigham, et al. Recognition and language in low functioning autism. *J Autism Dev Disord*. 2008; 38(7): 1259-1269.