



Diagnóstico precoce de distúrbios do espectro do autismo

Maria Luiza Peixoto de Rubim, Alice Lopes Valença, Mariana Hipolito Campos, Marculina Barros de Carvalho Bolwerk, Gustavo Toshio Yto de Souza, Ana Beatriz Barbosa Bezerra, André Azevedo de Lacerda Campiello Varella, Guilherme Fontes de Medeiros, Carlos Rene Fanton, Jesaias Pontes Rodrigues, Ana Carolina Gadelha Sarmento, Raissa Carla Vasconcelos Mafra, Marcos Vinicius Vieira Apolinário, Íris D'Angelo Dâmaso, Maria Fernanda Barbosa Dalvi



<https://doi.org/10.36557/2674-8169.2024v6n12p786-799>

Artigo recebido em 18 de Outubro e publicado em 08 de Dezembro

REVISÃO SISTEMÁTICA

RESUMO

O diagnóstico precoce dos Transtornos do Espectro do Autismo (TEA) é essencial para intervenções oportunas e eficazes, promovendo melhorias significativas no desenvolvimento cognitivo, social e funcional das crianças afetadas. Esta revisão sistemática analisou os avanços e desafios do diagnóstico precoce do TEA, incluindo métodos de triagem e o impacto das intervenções precoces. Foram pesquisadas as bases de dados PubMed, Scopus e Embase, abrangendo estudos publicados nos últimos 10 anos. Um total de 35 artigos foi identificado inicialmente, dos quais 14 atenderam aos critérios de inclusão, abordando sinais comportamentais, biomarcadores e fatores que influenciam o diagnóstico. Os resultados destacam a importância de ferramentas como escalas validadas, biomarcadores e a aplicação de tecnologias emergentes, além de reforçar o papel dos profissionais de saúde e cuidadores na identificação precoce. Esta revisão enfatiza a necessidade de estratégias personalizadas e de maior equidade no acesso ao diagnóstico precoce. Pesquisas futuras devem explorar a integração de biomarcadores e métodos comportamentais, além de investigar a eficácia dessas abordagens em diferentes contextos socioeconômicos.

Palavras-chave: Transtornos do Espectro do Autismo. Diagnóstico Precoce. Biomarcadores. Intervenção Precoce. Triagem Comportamental.



Early Diagnosis of Autism Spectrum Disorders

ABSTRACT

Early diagnosis of Autism Spectrum Disorders (ASD) is essential for timely and effective interventions, significantly improving cognitive, social, and functional development in affected children. This systematic review analyzed advancements and challenges in the early diagnosis of ASD, including screening methods and the impact of early interventions. PubMed, Scopus, and Embase databases were searched, covering studies published in the last 10 years. A total of 35 articles were initially identified, of which 14 met the inclusion criteria, addressing behavioral signs, biomarkers, and factors influencing diagnosis. The results highlight the importance of tools such as validated scales, biomarkers, and the application of emerging technologies, while reinforcing the role of healthcare professionals and caregivers in early identification. This review emphasizes the need for personalized strategies and greater equity in access to early diagnosis. Future research should explore the integration of biomarkers and behavioral methods, as well as investigate the effectiveness of these approaches in different socioeconomic contexts.

Keywords: Autism Spectrum Disorders. Early Diagnosis. Biomarkers. Early Intervention. Behavioral Screening.

Instituição afiliada – Centro Universitário Christus, Centro Universitário Euro Americano, Centro Universitário Facisa, Centro Universitário Maurício de Nassau, Centro Universitário Presidente Tancredo de Almeida Neves, Faculdade Zarns, Faculdades Pequeno Príncipe, Faculdade de Ciências Médicas de Jaboatão dos Guararapes, Instituto Tocantinense Presidente Antônio Carlos, Universidade Anhembí Morumbi, Universidade Católica de Pernambuco, Universidade Cesumar, Universidade de Fortaleza, Universidade Federal de Sergipe, Centro Universitário de Maceió

Autor correspondente: *Rafaelly Maria Pinheiro Siqueira* mateusafmelo@gmail.com

This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).





INTRODUÇÃO

Este estudo trata-se de uma revisão sistemática da literatura com o objetivo de avaliar o diagnóstico precoce dos Transtornos do Espectro do Autismo (TEA) e suas implicações para os desfechos clínicos e de desenvolvimento. A revisão foi realizada nas bases de dados eletrônicas PubMed, Scopus e Embase, utilizando as palavras-chave "autismo," "diagnóstico precoce," "transtornos do espectro do autismo," "biomarcadores," e "intervenções precoces," combinadas por meio do operador booleano "AND" para refinar os resultados da pesquisa.

O diagnóstico precoce dos Transtornos do Espectro do Autismo (TEA) representa um desafio crítico na área da pediatria e neurodesenvolvimento, sendo essencial para a implementação de intervenções oportunas que otimizem os resultados clínicos e o desenvolvimento das crianças afetadas. O TEA é caracterizado por um conjunto heterogêneo de alterações no desenvolvimento social, comunicativo e comportamental, cuja manifestação precoce inclui sinais como dificuldades de interação social, atraso no desenvolvimento da linguagem e comportamentos repetitivos (Zwaigenbaum et al., 2015; Clark et al., 2018). Identificar esses sinais nos primeiros anos de vida é fundamental para minimizar os impactos a longo prazo no desenvolvimento cognitivo e funcional dos indivíduos.

Nos últimos anos, os avanços em ferramentas de rastreamento, como escalas validadas e tecnologias baseadas em inteligência artificial, têm contribuído para uma maior sensibilidade na detecção precoce do TEA (Al-Beltagi, 2023). Além disso, estudos recentes sugerem o potencial de biomarcadores fisiológicos e genéticos para prever o risco de TEA antes mesmo da manifestação de sintomas comportamentais evidentes, ampliando as perspectivas para uma abordagem diagnóstica mais objetiva e antecipada (Zwaigenbaum & Penner, 2018).

Apesar desses avanços, o diagnóstico precoce ainda enfrenta barreiras significativas, como desigualdades no acesso a cuidados de saúde, falta de treinamento adequado de profissionais e estigmas associados ao TEA, que atrasam o reconhecimento e a intervenção (Daniels & Mandell, 2014). Nesse contexto, os pediatras desempenham um papel crucial na triagem de sinais precoces durante consultas de rotina, enquanto o



envolvimento dos pais é indispensável na identificação de preocupações iniciais (Becerra-Culqui et al., 2018).

Dada a importância do diagnóstico precoce para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida das crianças com TEA, este artigo revisa sistematicamente a literatura recente sobre os métodos de detecção precoce, fatores que influenciam o diagnóstico e as implicações das intervenções precoces. O objetivo é destacar os avanços alcançados, identificar lacunas no conhecimento e sugerir caminhos para futuras pesquisas e práticas clínicas.

METODOLOGIA

Este estudo trata-se de uma revisão sistemática da literatura com o objetivo de avaliar o diagnóstico precoce dos Transtornos do Espectro do Autismo (TEA) e suas implicações para os desfechos clínicos e de desenvolvimento. A revisão foi realizada nas bases de dados eletrônicas PubMed, Scopus e Embase, utilizando as palavras-chave "autismo," "diagnóstico precoce," "transtornos do espectro do autismo," "biomarcadores," e "intervenções precoces," combinadas por meio do operador booleano "AND" para refinar os resultados da pesquisa.

O período analisado incluiu estudos publicados nos últimos 10 anos, com o objetivo de capturar as abordagens e inovações mais recentes no diagnóstico precoce do TEA. Foram incluídos trabalhos que abordassem sinais e métodos de triagem precoce, fatores que influenciam o diagnóstico e intervenções baseadas nos primeiros sinais do transtorno.

Foram identificados 35 artigos durante a busca inicial. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, 14 estudos foram incluídos na revisão. Os critérios de inclusão consideraram artigos publicados em inglês, português e espanhol, contendo dados quantitativos ou qualitativos sobre diagnóstico e intervenções precoces, incluindo revisões sistemáticas, estudos observacionais e ensaios clínicos. Foram excluídos estudos não relacionados diretamente ao diagnóstico precoce do TEA, artigos



com foco exclusivo em intervenções tardias ou aqueles que não apresentavam resultados claros sobre os métodos de diagnóstico.

Essa metodologia permitiu uma análise abrangente das estratégias de diagnóstico precoce para o TEA, contribuindo para a compreensão dos benefícios e limitações das diferentes abordagens e suas implicações para a prática clínica e a formulação de políticas públicas.

RESULTADOS

Tabela 1. Estudos sobre Diagnóstico Precoce de Distúrbios do Espectro do Autismo (2014-2024)

Autor, Ano	Título do Estudo	Resumo do Estudo
L. Zwaigenbaum et al., 2015	Early Identification of Autism Spectrum Disorder: Recommendations for Practice and Research	Revisa os avanços na identificação precoce do autismo, destacando sinais observáveis antes dos 24 meses e recomenda práticas clínicas para diagnósticos mais cedo.
Megan Clark et al., 2018	School Age Outcomes of Children Diagnosed Early and Later with Autism Spectrum Disorder	Analisa diferenças entre crianças diagnosticadas cedo e mais tarde, com melhores resultados cognitivos e menor suporte necessário em idade escolar para as diagnosticadas precocemente.
L. Zwaigenbaum & M. Penner, 2018	Autism spectrum disorder: advances in diagnosis and evaluation	Examina o uso de biomarcadores e outras tecnologias para prever o risco de autismo antes dos

		sintomas comportamentais evidentes.
A. Daniels & D. Mandell, 2014	Explaining differences in age at autism spectrum disorder diagnosis: A critical review	Discute fatores que influenciam o tempo de diagnóstico do autismo, como gravidade dos sintomas e status socioeconômico.
Mohammed Al-Beltagi, 2023	Pre-autism: What a paediatrician should know about early diagnosis of autism	Sugere o uso de biomarcadores prenatais e neonatais para prever o autismo antes dos sintomas aparentes.
D. Zachor & P. Curatolo, 2014	Recommendations for early diagnosis and intervention in autism spectrum disorders: an Italian-Israeli consensus conference	Consolida recomendações para diagnóstico precoce e intervenções em autismo, com foco em intervenções eficazes durante o período crítico
Chiugo Okoye et al., 2023	Early Diagnosis of Autism Spectrum Disorder: A Review and Analysis of the Risks and Benefits	Avalia os riscos e benefícios do diagnóstico precoce, incluindo estigmatização e a importância de intervenções personalizadas.
S. Mitroulaki et al., 2020	First Alarm and Time of Diagnosis in Autism Spectrum Disorders	Estudo retrospectivo sobre a idade dos primeiros sintomas e diagnóstico, identificando lacunas entre

		a percepção inicial e o diagnóstico formal.
M. Lai & S. Baron-Cohen, 2015	Identifying the lost generation of adults with autism spectrum conditions	Destaca a importância do diagnóstico em adultos, explorando desafios como comorbidades e estratégias de camuflagem.
L. Zwaigenbaum et al., 2015	Early Screening of Autism Spectrum Disorder: Recommendations for Practice and Research	Recomenda o rastreamento entre 18-24 meses para detecção precoce, com ferramentas específicas para o autismo
H. Yoo, 2016	Early Detection and Intervention of Autism Spectrum Disorder	Revisa sinais de risco precoce, como rastreamento visual atípico e comunicação social, além de intervenções antes dos 2 anos.
Lori-Ann R. Sacrey et al., 2015	Early Infant Development and Intervention for Autism Spectrum Disorder	Investiga características do desenvolvimento em bebês e eficácia de intervenções em crianças de 15 meses.
L. Tsang et al., 2019	Autism spectrum disorder: early identification and management in primary care	Enfatiza o papel dos pediatras na triagem e encaminhamento precoce, identificando sinais de alerta em consultas pediátricas.

Stephen N. James & Christopher J Smith, 2020	Early Autism Diagnosis in the Primary Care Setting	Analisa razões para diagnósticos tardios e a importância de detecção precoce por pediatras para intervenções rápidas.
Tracy A. Becerra-Culqui et al., 2018	Parental First Concerns and Timing of Autism Spectrum Disorder Diagnosis	Estudo sobre preocupações dos pais e como certos sinais, como falta de contato visual, estão associados ao diagnóstico precoce.

Fonte: Os autores do trabalho

A literatura recente sobre o diagnóstico precoce de distúrbios do espectro do autismo (DEA) destaca amplamente a importância da identificação antecipada para o desenvolvimento de intervenções eficazes, além de descrever fatores determinantes na obtenção de diagnósticos mais rápidos e precisos. Zwaigenbaum et al. (2015) e Okoye et al. (2023) apontam que sinais precoces, como dificuldades de contato visual, falta de resposta ao nome e padrões repetitivos de comportamento, podem ser observados antes dos dois anos de idade, o que contribui para uma intervenção antecipada e adaptada às necessidades de cada criança. Esses autores sugerem que a identificação desses sinais é essencial, pois quanto mais cedo ocorre o diagnóstico, maiores são as chances de reduzir os impactos negativos dos sintomas autistas no desenvolvimento da criança.

Clark et al. (2018) corroboram essa ideia ao comparar crianças diagnosticadas antes e após os três anos. Eles observaram que as crianças diagnosticadas precocemente têm melhores resultados em termos de habilidades verbais e cognitivas, além de maior integração em escolas regulares e menor necessidade de suporte contínuo. Esse estudo enfatiza que o diagnóstico precoce não apenas facilita o acesso a intervenções eficazes, mas também promove um desenvolvimento mais próximo ao típico, o que se traduz em maior autonomia na vida escolar e potencialmente na vida adulta.

Ao investigar o tempo de diagnóstico e os fatores que afetam a idade em que o autismo é identificado, Daniels e Mandell (2014) identificam que fatores como a severidade dos sintomas, status socioeconômico e o nível de preocupação dos pais com o desenvolvimento infantil são determinantes para a precocidade do diagnóstico. Além disso, Al-Beltagi (2023) propõe o uso de biomarcadores, como medidas hormonais e imunológicas, para auxiliar na identificação do autismo ainda em fases iniciais de vida. Essa abordagem complementa os métodos tradicionais de observação comportamental, fornecendo uma base mais objetiva e científica para a detecção precoce. O uso de biomarcadores, segundo Al-Beltagi, permitiria reduzir o tempo de diagnóstico ao oferecer sinais físicos e mensuráveis que alertam para a necessidade de uma investigação mais aprofundada.

Outro ponto relevante é a disparidade na idade de diagnóstico entre diferentes subtipos do espectro autista, como observado por Mitroulaki et al. (2020). Eles destacam que sintomas relacionados à comunicação e problemas de fala são os primeiros a serem notados em crianças com autismo, o que leva a um diagnóstico mais precoce em comparação com casos de Síndrome de Asperger, em que os sintomas comportamentais se manifestam mais tardiamente. Miller et al. (2020) reforçam essa visão ao sugerir que crianças diagnosticadas entre 25 e 41 meses apresentam comprometimentos mais severos em habilidades cognitivas e sociais do que aquelas diagnosticadas entre 12 e 18 meses. Essa diferença sugere que o diagnóstico tardio está associado a um quadro clínico mais complexo e com maior atraso nas habilidades adaptativas, dificultando o alcance de um desenvolvimento funcional pleno.

A importância do envolvimento dos pais e dos profissionais de saúde também se destaca. Becerra-Culqui et al. (2018) observam que preocupações parentais, como falta de resposta ao nome e dificuldade em fazer contato visual, frequentemente motivam uma busca precoce por diagnóstico, especialmente em crianças diagnosticadas antes dos três anos. Tsang et al. (2019) e James e Smith (2020) reforçam a necessidade de os pediatras estarem atentos aos sinais iniciais do autismo, aplicando triagens durante consultas de rotina, como nos atendimentos de crescimento e desenvolvimento. Ambos defendem que essa prática possibilita a detecção precoce e encaminhamento imediato para especialistas, resultando em intervenções mais assertivas e oportunas.



As abordagens voltadas à comunidade também mostram seu valor. Zachor e Curatolo (2014) enfatizam que a implementação de estratégias de diagnóstico precoce no nível comunitário, com o apoio de políticas públicas e intervenções educacionais para profissionais de saúde, contribui para uma detecção mais equitativa e menos demorada do autismo. Esses autores apontam que programas de triagem em escolas e clínicas comunitárias poderiam ampliar o acesso ao diagnóstico, especialmente em populações subatendidas. De forma semelhante, Loubersac et al. (2021) destacam a influência de fatores sociais e ambientais, sugerindo que o diagnóstico ocorre mais cedo em casos onde há um atraso na comunicação social ou presença de deficiência intelectual. Esses achados apontam que políticas de saúde pública voltadas para a conscientização dos profissionais sobre os sinais do autismo poderiam reduzir as desigualdades no acesso ao diagnóstico.

Sacrey et al. (2015) abordam a importância de estudos prospectivos para compreender o desenvolvimento inicial de bebês em risco de autismo. Em seus achados, indicam que comportamentos como o rastreamento visual atípico e a falta de reciprocidade social podem ser identificados no primeiro ano de vida. Esse estudo se alinha ao de Yoo (2016), que aponta que a intervenção antes dos dois anos tem o potencial de modificar trajetórias de desenvolvimento cerebral. Tais achados reforçam a visão de que o período crítico para intervenção ocorre na primeira infância, período no qual o cérebro está mais receptivo a mudanças induzidas por intervenções.

Por fim, estudos como o de Øien, Vivanti e Robins (2021) defendem que o diagnóstico precoce não só permite o acesso a serviços especializados, mas também potencializa a qualidade de vida dos indivíduos com autismo e de suas famílias, reduzindo custos de tratamento e melhorando a inclusão e a produtividade. Essa visão é complementada pelo trabalho de Kotsopoulos (2015), que discute a possibilidade de uma intervenção precoce no ambiente familiar, como no modelo Denver, visando uma abordagem centrada na criança e seus cuidadores. Essa metodologia, que inclui os pais no processo de intervenção, potencializa os resultados, permitindo que a criança desenvolva habilidades essenciais em um ambiente seguro e de apoio.

Em resumo, os estudos analisados convergem ao ressaltar a importância de uma triagem sistemática e de abordagens multicomponentes para o diagnóstico precoce do autismo. O uso combinado de biomarcadores, observação comportamental e



envolvimento parental é essencial para garantir um diagnóstico mais preciso e em tempo adequado. Estratégias de saúde pública que incentivam o envolvimento da comunidade e o treinamento de profissionais são igualmente fundamentais para assegurar que crianças em diferentes contextos socioeconômicos tenham acesso a um diagnóstico e tratamento precoce.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Esta revisão destacou os principais achados relacionados ao diagnóstico precoce dos Transtornos do Espectro do Autismo (TEA) e suas implicações para os resultados das intervenções. Os estudos analisados enfatizam a importância da identificação precoce de sinais comportamentais e de desenvolvimento, como dificuldades de interação social, atraso na comunicação e comportamentos repetitivos, além de abordagens emergentes que utilizam biomarcadores para diagnósticos mais precoces e precisos. Esses achados reforçam o papel crítico da detecção precoce no fornecimento de intervenções oportunas e eficazes, que podem melhorar significativamente os resultados cognitivos, sociais e funcionais de indivíduos com TEA.

As implicações desta revisão abrangem tanto a prática clínica quanto as políticas de saúde pública. Clinicamente, a revisão ressalta a importância de triagens de desenvolvimento realizadas rotineiramente nos cuidados primários e a integração de ferramentas diagnósticas avançadas, como biomarcadores e avaliações assistidas por tecnologia. Para os profissionais de saúde, as evidências destacam o valor do envolvimento dos cuidadores no processo de diagnóstico e intervenção, facilitando a identificação precoce e o suporte necessário. Do ponto de vista da saúde pública, a revisão enfatiza a necessidade de iniciativas comunitárias, programas de treinamento para profissionais de saúde e acesso equitativo a recursos diagnósticos, especialmente em populações subatendidas.

Pesquisas futuras devem se concentrar na avaliação dos resultados a longo prazo do diagnóstico e intervenção precoces, particularmente em populações e contextos socioeconômicos diversos. Estudos que explorem a integração de diagnósticos baseados em biomarcadores com avaliações comportamentais tradicionais podem oferecer novas



perspectivas para otimizar as estratégias de identificação precoce. Além disso, pesquisas sobre a relação custo-benefício e a escalabilidade de programas de triagem comunitária contribuiriam para a ampliação das práticas de diagnóstico precoce.

Esta revisão apresenta algumas limitações, incluindo potenciais vieses na seleção dos estudos e a predominância de dados provenientes de países de alta renda. A heterogeneidade nos desenhos e metodologias dos estudos também limita a generalização dos achados para todos os contextos. Revisões futuras devem incluir populações, idiomas e cenários mais diversos para fornecer uma compreensão mais abrangente da aplicabilidade global das abordagens de diagnóstico precoce para TEA.

REFERÊNCIAS

BECERRA-CULQUI, Tracy A. et al. Parental first concerns and timing of autism spectrum disorder diagnosis. **Journal of autism and developmental disorders**, v. 48, p. 3367-3376, 2018.

CLARK, Megan Louise Erin et al. School age outcomes of children diagnosed early and later with autism spectrum disorder. **Journal of autism and developmental disorders**, v. 48, p. 92-102, 2018.

DANIELS, Amy M.; MANDELL, David S. Explaining differences in age at autism spectrum disorder diagnosis: A critical review. **Autism**, v. 18, n. 5, p. 583-597, 2014.

JAMES, Stephen N.; SMITH, Christopher J. Early autism diagnosis in the primary care setting. In: **Seminars in Pediatric Neurology**. WB Saunders, 2020. p. 100827.

LAI, Meng-Chuan; BARON-COHEN, Simon. Identifying the lost generation of adults with autism spectrum conditions. **The Lancet Psychiatry**, v. 2, n. 11, p. 1013-1027, 2015.

LOUBERSAC, Julie et al. Predictors of an earlier diagnosis of Autism Spectrum Disorder in children and adolescents: A systematic review (1987–2017). **European child & adolescent psychiatry**, v. 32, n. 3, p. 375-393, 2023.

MITROULAKI, Sotiria et al. First alarm and time of diagnosis in autism spectrum disorders. **Comprehensive child and adolescent nursing**, v. 45, n. 1, p. 75-91, 2022.

OKOYE, Chiugo et al. Early diagnosis of autism spectrum disorder: A review and analysis of the risks and benefits. **Cureus**, v. 15, n. 8, 2023.

SACREY, Lori-Ann R.; BENNETT, Jeffrey A.; ZWAIGENBAUM, Lonnie. Early infant development and intervention for autism spectrum disorder. **Journal of child neurology**, v. 30, n. 14, p. 1921-1929, 2015.



TSANG, Li Ping Marianne et al. Autism spectrum disorder: early identification and management in primary care. **Singapore medical journal**, v. 60, n. 7, p. 324, 2019.

YOO, Heejeong. Early detection and intervention of autism spectrum disorder. **Hanyang Medical Reviews**, v. 36, n. 1, p. 4-10, 2016.

ZWAIGENBAUM, Lonnie et al. Early identification of autism spectrum disorder: recommendations for practice and research. **Pediatrics**, v. 136, n. Supplement_1, p. S10-S40, 2015.

ZWAIGENBAUM, Lonnie; PENNER, Melanie. Autism spectrum disorder: advances in diagnosis and evaluation. **Bmj**, v. 361, 2018.

ZACHOR, Ditz A. et al. Recommendations for early diagnosis and intervention in autism spectrum disorders: An Italian–Israeli consensus conference. **European journal of paediatric neurology**, v. 18, n. 2, p. 107-118, 2014.