DIAGNÓSTICO DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA NA INFÂNCIA: DESAFIOS CONTEMPORÂNEOS E RELEVÂNCIA DA IDENTIFICAÇÃO PRECOCE.

DIAGNOSIS OF AUTISM SPECTRUM DISORDER IN CHILDHOOD: CONTEMPORARY CHALLENGES AND THE RELEVANCE OF EARLY IDENTIFICATION.

Lucas Gabriel Sampaio Mendonça[1], Amanda Gabrielly Inácio Soares[1], Nannaliz Pinheiro Felício Chaveiro[1], Gabriel Sousa Santos Araújo[1], Guilherme Silva Augusto[2].

Resumo: O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição do neurodesenvolvimento caracterizada por prejuízos persistentes na comunicação social e na interação social, associados a padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades. Apesar dos avanços nos instrumentos de triagem, na avaliação clínica especializada e nas estratégias digitais, o diagnóstico ainda representa um desafio, especialmente pela heterogeneidade fenotípica, sobreposição com outros transtornos do neurodesenvolvimento, presença de comorbidades, variações relacionadas à idade e à linguagem, além do acesso desigual aos serviços de saúde. Este resumo expandido tem como objetivo discutir, com base em literatura recente, os principais elementos envolvidos na triagem e no diagnóstico do TEA, as dificuldades para sua identificação clínica e os benefícios da detecção precoce para o planejamento terapêutico, familiar e educacional. Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, elaborada a partir de artigos de revisão, revisões sistemáticas, metanálises, diretrizes e estudos clínicos publicados entre 2023 e 2025. Foram utilizados descritores como “Transtorno do Espectro Autista”, “TEA”, “diagnóstico”, “triagem”, “identificação precoce”, “diagnóstico diferencial”, “acurácia diagnóstica”, “teleavaliação” e “neurodesenvolvimento”. Incluíram-se publicações na íntegra, em português, inglês ou espanhol, relacionadas à infância e à prática pediátrica. Excluíram-se estudos duplicados, indisponíveis na íntegra, fora do recorte temporal, restritos à população adulta ou sem relação direta com o diagnóstico do TEA. Observa-se que instrumentos como M-CHAT-R/F, escalas de desenvolvimento, avaliação multiprofissional, teleavaliação e rastreamento ocular podem auxiliar o diagnóstico quando integrados à história clínica. Conclui-se que a detecção precoce favorece intervenções individualizadas, orientação familiar, suporte escolar e planejamento longitudinal do cuidado.

Palavras-chave: Transtorno do Espectro Autista. Diagnóstico precoce. Triagem. Neurodesenvolvimento. Manejo clínico.

Abstract: Autism Spectrum Disorder (ASD) is a neurodevelopmental condition characterized by persistent impairments in social communication and social interaction, associated with restricted and repetitive patterns of behavior, interests, or activities. Despite advances in screening instruments, specialized clinical assessment, and digital strategies, diagnosis remains a challenge, especially due to phenotypic heterogeneity, overlap with other neurodevelopmental disorders, presence of comorbidities, variations related to age and language, and unequal access to healthcare services. This expanded abstract aims to discuss, based on recent literature, the main elements involved in ASD screening and diagnosis, the difficulties in its clinical identification, and the benefits of early detection for therapeutic, family, and educational planning. This is a narrative literature review, developed from review articles, systematic reviews, meta-analyses, guidelines, and clinical studies published between 2023 and 2025. Descriptors such as “Autism Spectrum Disorder,” “ASD,” “diagnosis,” “screening,” “early identification,” “differential diagnosis,” “diagnostic accuracy,” “teleassessment,” and “neurodevelopment” were used. Full-text publications in Portuguese, English, or Spanish related to childhood and pediatric practice were included. Duplicate studies, unavailable full-text articles, publications outside the proposed time frame, studies restricted to the adult population, or those not directly related to ASD diagnosis were excluded. It was observed that instruments such as M-CHAT-R/F, developmental scales, multidisciplinary assessment, teleassessment, and eye-tracking technologies may support diagnosis when integrated with clinical history. It is concluded that early detection favors individualized interventions, family guidance, school support, and longitudinal care planning.

Keywords: Autism Spectrum Disorder. Early diagnosis. Screening. Neurodevelopment. Clinical management.

INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) constitui uma condição complexa do neurodesenvolvimento, cuja apresentação clínica varia amplamente entre indivíduos. Essa variabilidade envolve desde crianças com atraso evidente de linguagem, déficits marcantes de reciprocidade social e comportamentos repetitivos intensos, até pacientes com linguagem preservada, inteligência média ou superior e manifestações mais sutis, especialmente em contextos estruturados. Por essa razão, o diagnóstico do TEA exige interpretação clínica criteriosa, integração entre história do desenvolvimento, observação comportamental, informações familiares, avaliação escolar e rastreio de comorbidades. Revisões recentes destacam que o TEA não pode ser compreendido por um único marcador clínico ou laboratorial, mas por um conjunto de sinais persistentes que impactam a funcionalidade social, comunicativa, adaptativa e comportamental da criança.

A relevância do diagnóstico precoce decorre do fato de que os primeiros anos de vida são uma janela estratégica para intervenção, orientação familiar e organização de suporte educacional. Entretanto, ainda há atraso significativo entre a percepção inicial de sinais pelos cuidadores, a triagem em serviços de saúde e a confirmação diagnóstica. Esse atraso pode ser agravado por desigualdade de acesso, escassez de especialistas, subvalorização de sinais iniciais, sintomas mascarados por comorbidades e confusão diagnóstica com atraso de linguagem, deficiência intelectual, transtornos de apego, ansiedade, TDAH ou alterações sensoriais isoladas. Assim, discutir o diagnóstico do TEA demanda não apenas conhecer instrumentos, mas compreender seus limites e sua aplicação no cuidado clínico.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, elaborada a partir de publicações científicas recentes sobre triagem, diagnóstico, diagnóstico diferencial, acurácia de instrumentos, teleavaliação e identificação precoce do Transtorno do Espectro Autista - TEA. A busca foi realizada em bases como PubMed/MEDLINE, SciELO, LILACS e BVS, considerando estudos publicados entre 2023 e 2025.

Foram utilizados os descritores: “Transtorno do Espectro Autista”, “TEA”, “Autism Spectrum Disorder”, “diagnóstico”, “diagnosis”, “triagem”, “screening”, “identificação precoce”, “early identification”, “diagnóstico diferencial”, “differential diagnosis”, “instrumentos de avaliação”, “assessment tools”, “acurácia diagnóstica”, “diagnostic accuracy”, “teleavaliação”, “telehealth”, “neurodesenvolvimento” e “pediatria”, combinados com and/or.

Foram incluídos artigos de revisão, revisões sistemáticas, metanálises, diretrizes, consensos e estudos clínicos disponíveis na íntegra, publicados entre 2023 e 2025, em português, inglês ou espanhol, relacionados à prática pediátrica, psiquiatria infantil, neurodesenvolvimento e saúde digital. Excluíram-se artigos duplicados, textos indisponíveis na íntegra, estudos fora do recorte temporal, trabalhos sem relação direta com diagnóstico ou identificação precoce do TEA, estudos restritos à população adulta e publicações com metodologia pouco clara.

A análise foi organizada em três eixos: 1) bases clínicas e instrumentais do diagnóstico; 2) fatores que dificultam a identificação do TEA; e 3) benefícios da detecção precoce para o planejamento terapêutico, familiar e educacional. As referências foram discutidas de forma interpretativa, aproximando a evidência científica recente da aplicação prática no cuidado à criança com suspeita de TEA.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

O diagnóstico do TEA permanece essencialmente clínico, embora seja frequentemente apoiado por instrumentos de triagem e avaliação padronizada. A triagem tem papel fundamental na atenção primária e na puericultura, pois permite identificar crianças com risco aumentado e encaminhá-las para avaliação especializada. Entre os instrumentos mais discutidos, o Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-up apresenta utilidade para rastreio em crianças pequenas, sobretudo quando aplicado com etapa de seguimento, o que reduz falsos positivos e melhora a especificidade do processo. Entretanto, resultados positivos em instrumentos de rastreio não equivalem a diagnóstico definitivo, assim como resultados negativos não eliminam completamente a possibilidade de TEA quando a suspeita clínica é consistente.

A dificuldade diagnóstica está diretamente associada à heterogeneidade do espectro. Crianças com sinais clássicos tendem a ser identificadas mais cedo, enquanto apresentações sutis podem ser reconhecidas apenas quando as demandas sociais aumentam. Além disso, comorbidades como TDAH, deficiência intelectual, transtornos de linguagem, epilepsia, ansiedade, alterações do sono e dificuldades sensoriais podem modificar a expressão clínica e confundir o raciocínio diagnóstico. Gupta, Srinivasan e Gupta (2025) chamam atenção para o risco de “diagnostic overshadowing”, fenômeno em que uma condição já reconhecida obscurece a identificação de outra, atrasando o cuidado adequado. De forma semelhante, Sarr et al. (2025) apontam que a diferenciação entre TEA, transtornos de apego, trauma complexo e transtornos de personalidade emocionalmente instável pode ser desafiadora em determinados contextos, exigindo avaliação longitudinal e cuidadosa.

Outro ponto relevante é que a avaliação diagnóstica deve ser compreendida como processo multiprofissional. A consulta médica deve integrar anamnese do desenvolvimento, história gestacional e perinatal, marcos neuropsicomotores, funcionamento adaptativo, comunicação verbal e não verbal, padrões de brincadeira, interesses restritos, perfil sensorial, comportamento em ambientes diferentes e impacto funcional. Em crianças com diagnóstico confirmado ou suspeito, a investigação etiológica também pode ser necessária, especialmente quando há deficiência intelectual, regressão do desenvolvimento, dismorfismos, epilepsia, atraso global ou história familiar sugestiva. Portanto, diagnosticar TEA não se limita a aplicar uma escala; exige interpretar a criança em seu contexto biopsicossocial.

Nos últimos anos, novas estratégias têm buscado reduzir barreiras diagnósticas. Estudos sobre avaliação por telehealth indicam potencial para ampliar acesso, especialmente em regiões com escassez de especialistas, embora a avaliação remota deva ser aplicada com critérios claros e, quando necessário, complementada por atendimento presencial. Além disso, métodos baseados em rastreamento ocular e mensuração do engajamento visual social surgem como ferramentas promissoras de apoio, pois investigam padrões objetivos de atenção social. Jones et al. (2023) demonstram que medidas de engajamento visual social podem se aproximar da avaliação clínica especializada, mas tais recursos devem ser entendidos como complementares, não substitutivos, da avaliação diagnóstica integral.

A identificação precoce tem impacto direto no manejo. Quando a suspeita é reconhecida em tempo oportuno, é possível iniciar intervenções voltadas à comunicação, interação social, regulação comportamental, autonomia, habilidades adaptativas e orientação parental. O benefício não se restringe à criança: a família passa a compreender melhor os comportamentos, reduzir interpretações culpabilizantes, adaptar rotinas e buscar direitos educacionais e terapêuticos. Na prática, o diagnóstico precoce permite elaborar um plano de cuidado com fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicologia, intervenções comportamentais, acompanhamento pediátrico, avaliação neurológica ou psiquiátrica quando indicada, além de suporte escolar individualizado. Assim, o reconhecimento precoce transforma o cuidado de uma abordagem reativa para uma abordagem planejada, longitudinal e centrada na funcionalidade.

Por outro lado, é necessário evitar tanto o subdiagnóstico quanto a medicalização apressada de variações do desenvolvimento. A boa prática clínica exige equilíbrio: não atrasar encaminhamentos quando há sinais consistentes, mas também não reduzir o diagnóstico a uma pontuação isolada. Fulceri et al. (2025) reforçam que a acurácia de instrumentos diagnósticos depende do contexto de aplicação, da formação do avaliador e das características da criança avaliada. Desse modo, a principal vantagem da identificação precoce está em antecipar cuidado e vigilância, e não em encerrar prematuramente a complexidade diagnóstica. O diagnóstico deve abrir um plano de acompanhamento, e não apenas definir uma categoria.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O diagnóstico do TEA é um processo clínico, multidimensional e longitudinal, que depende da integração entre sinais comportamentais, desenvolvimento, funcionalidade, contexto familiar e avaliação multiprofissional. As principais dificuldades decorrem da heterogeneidade do espectro, da presença de comorbidades, da sobreposição com outros transtornos e das limitações de acesso a serviços especializados. Embora instrumentos de triagem e tecnologias emergentes sejam úteis, eles não substituem a interpretação clínica qualificada.

A identificação precoce representa uma das estratégias mais importantes para melhorar o manejo, pois antecipa intervenções, orienta cuidadores, organiza suporte escolar e reduz atrasos na construção de um plano terapêutico. Portanto, fortalecer a triagem, capacitar profissionais da atenção primária e ampliar fluxos de avaliação especializada são medidas essenciais para que crianças com sinais de TEA sejam reconhecidas e acompanhadas de maneira oportuna, ética e funcionalmente orientada.

REFERÊNCIAS

1. AISHWORIYA, R. et al. Meta-analysis of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised/Follow-up for Screening. *Pediatrics*, v. 151, n. 6, e2022059393, 2023. DOI: 10.1542/peds.2022-059393.
2. DOS SANTOS, C. L. et al. Screening and diagnostic tools for autism spectrum disorder: systematic review and meta-analysis. *Clinics*, v. 79, 100323, 2024. DOI: 10.1016/j.clinsp.2023.100323.
3. FULCERI, F. et al. Autism diagnosis in children and adolescents: a systematic review and meta-analysis of test accuracy. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, v. 173, 106164, 2025. DOI: 10.1016/j.neubiorev.2025.106164.
4. GUPTA, N.; SRINIVASAN, S.; GUPTA, M. Rethinking psychometric testing in autism: overcoming the challenges of comorbidity and diagnostic overshadowing. *CNS Spectrums*, v. 30, n. 1, e19, 2025. DOI: 10.1017/S1092852925000021.
5. HIROTA, T.; KING, B. H. Autism Spectrum Disorder: A Review. *JAMA*, v. 329, n. 2, p. 157-168, 2023. DOI: 10.1001/jama.2022.23661.
6. HONG, J. S.; GOODWIN, R.; FAGAN, A. Assessment of Autism in Young Children. *Child and Adolescent Psychiatric Clinics of North America*, v. 34, n. 2, p. 235-255, 2025. DOI: 10.1016/j.chc.2024.08.007.
7. ONES, W. et al. Eye-Tracking-Based Measurement of Social Visual Engagement Compared With Expert Clinical Diagnosis of Autism. *JAMA*, v. 330, n. 9, p. 854-865, 2023. DOI: 10.1001/jama.2023.13295.
8. KATAKIS, P. et al. Diagnostic Assessment of Autism in Children Using Telehealth in a Global Context: a Systematic Review. *Review Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 12, p. 566-581, 2025. DOI: 10.1007/s40489-023-00408-z.
9. LAZAR, S. M.; CHALLMAN, T. D.; MYERS, S. M. Etiologic Evaluation of Children with Autism Spectrum Disorder. *Pediatric Clinics of North America*, v. 71, n. 2, p. 179-197, 2024. DOI: 10.1016/j.pcl.2023.12.002.
10. SARR, R. et al. Differential diagnosis of autism, attachment disorders, complex post-traumatic stress disorder and emotionally unstable personality disorder: a Delphi study. *British Journal of Psychology*, v. 116, n. 1, p. 1-33, 2025. DOI: 10.1111/bjop.12731.
11. SHAW, K. A. et al. Prevalence and Early Identification of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 4 and 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 16 Sites, United States, 2022. *MMWR Surveillance Summaries*, v. 74, n. 2, p. 1-22, 2025. DOI: 10.15585/mmwr.ss7402a1.
12. WALLIS, K. E.; GUTHRIE, W. Screening for Autism: A Review of the Current State, Ongoing Challenges, and Novel Approaches on the Horizon. *Pediatric Clinics of North America*, v. 71, n. 2, p. 127-155, 2024. DOI: 10.1016/j.pcl.2023.12.003.
13. WANG, L. et al. A systematic review and meta-analysis of autism screening and diagnosis in children using video-assisted telehealth technology. *Digital Health*, v. 11, p. 1-24, 2025. DOI: 10.1177/20552076251386705.
14. WIECKOWSKI, A. T. et al. Sensitivity and Specificity of the Modified Checklist for Autism in Toddlers (Original and Revised): A Systematic Review and Meta-analysis. *JAMA Pediatrics*, v. 177, n. 4, p. 373-383, 2023. DOI: 10.1001/jamapediatrics.2022.5975.