REVISÃO DE LITERATURA IDENTIFICADO

INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL NA TRIAGEM E DIAGNÓSTICO PRECOCE DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA EM CRIANÇAS: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

ARTIFICIAL INTELLIGENCE IN THE SCREENING AND EARLY DIAGNOSIS OF AUTISM SPECTRUM DISORDER IN CHILDREN: AN INTEGRATIVE REVIEW

Larissa Leite de Souza Leão[1]*, Gabriel Henrique Carvalho Leite Romeiro[1], Vitor Comassetto Paes[1], Jussara Guimarães da Rocha Lima[1], Joana Santos Cesar de Carvalho[1], Reinaldo dos Santos Moura[2]

[1]Acadêmicos de Medicina, Afya Centro Universitário de Maceió (UNIMA); [2]Docente do Curso de Medicina, Afya Centro Universitário de Maceió (UNIMA).

*Autora principal. E-mail: larissaleao@alunos.afya.com.br

Eixo: 03 - Tecnologia e Inovação

RESUMO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) atinge cerca de 1 em cada 100 crianças no mundo, e seu diagnóstico permanece eminentemente clínico e comportamental, dependente de avaliação especializada escassa, o que favorece atraso diagnóstico, sobretudo em sistemas públicos de saúde. Ferramentas de inteligência artificial (IA), incluindo aprendizado de máquina aplicado a questionários parentais, visão computacional em vídeos domésticos e rastreamento ocular, vêm sendo exploradas como estratégias de triagem mais escaláveis e objetivas. Objetivo: sintetizar as evidências científicas disponíveis sobre o uso de IA na triagem e no diagnóstico precoce do TEA em crianças, identificando modalidades técnicas, desempenho reportado e limitações para aplicação clínica. Método: revisão integrativa de literatura, com busca em PubMed/MEDLINE, PMC e periódicos especializados, priorizando estudos publicados entre 2018 e 2025. Resultados: foram incluídos 12 estudos e documentos institucionais, organizados em três frentes técnicas (triagem por questionário digital, vídeo e visão computacional, e rastreamento ocular) mais discussão transversal sobre equidade algorítmica. Ferramentas baseadas em vídeo e rastreamento ocular alcançaram acurácia entre 83% e 98% em ambientes controlados, com desempenho consistente mesmo em protocolos breves e de baixo custo, mas validação externa e representatividade populacional permanecem limitadas. Conclusão: a IA apresenta potencial real para ampliar o acesso à triagem precoce do TEA, especialmente relevante em contextos de escassez de especialistas como o brasileiro, mas sua adoção clínica depende de validação prospectiva, representatividade de dados de treinamento e manutenção de avaliação especializada como etapa diagnóstica final.

Palavras-chave: Inteligência Artificial; Transtorno do Espectro Autista; Diagnóstico Precoce; Aprendizado de Máquina; Triagem.

ABSTRACT

Autism Spectrum Disorder (ASD) affects approximately 1 in every 100 children worldwide, and its diagnosis remains essentially clinical and behavioral, dependent on scarce specialized evaluation, which favors diagnostic delay, especially in public health systems. Artificial intelligence (AI) tools, including machine learning applied to parental questionnaires, computer vision applied to home videos, and eye-tracking, have been explored as more scalable and objective screening strategies. Objective: to synthesize the available scientific evidence on the use of AI in the screening and early diagnosis of ASD in children, identifying technical modalities, reported performance, and limitations for clinical application. Methods: integrative literature review, with searches in PubMed/MEDLINE, PMC, and specialized journals, prioritizing studies published between 2018 and 2025. Results: 12 studies and institutional documents were included, organized into three technical fronts (digital questionnaire screening, video and computer vision, and eye-tracking) plus a cross-cutting discussion on algorithmic equity. Video- and eye-tracking-based tools achieved accuracy between 83% and 98% in controlled settings, with consistent performance even in brief, low-cost protocols, but external validation and population representativeness remain limited. Conclusion: AI shows real potential to expand access to early ASD screening, especially relevant in contexts of specialist scarcity such as Brazil, but its clinical adoption depends on prospective validation, representativeness of training data, and maintaining specialized evaluation as the final diagnostic step.

Keywords: Artificial Intelligence; Autism Spectrum Disorder; Early Diagnosis; Machine Learning; Mass Screening.

1. INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é condição neurodesenvolvimental caracterizada por diferenças na comunicação social e por padrões restritos e repetitivos de comportamento, com prevalência global estimada em 1 em cada 100 crianças[1]. Seu diagnóstico permanece eminentemente clínico, sem biomarcador validado para uso rotineiro. O rastreio inicial depende tradicionalmente de instrumentos de relato parental, como o M-CHAT-R/F, aplicado entre 16 e 30 meses[2], cuja sensibilidade populacional é limitada e cujo resultado positivo depende de confirmação especializada.

No Brasil, esse gargalo se soma a uma desigualdade estrutural de acesso: pesquisa nacional do Instituto Autismos, com mais de 23 mil famílias respondentes em todos os estados, identificou que apenas 20,4% dos diagnósticos de TEA ocorreram pelo Sistema Único de Saúde (SUS), a maioria concentrada na rede particular ou em planos de saúde[3], evidenciando que o acesso ao diagnóstico especializado ainda é fortemente condicionado pela capacidade de pagamento das famílias.

Nesse cenário, ferramentas de inteligência artificial (IA), incluindo aprendizado de máquina aplicado a dados de questionário, visão computacional aplicada a vídeos domésticos e rastreamento ocular assistido por algoritmos, têm sido crescentemente investigadas como

estratégias de triagem mais escaláveis, objetivas e potencialmente aplicáveis fora do consultório especializado. Revisão sistemática recente mapeou esse campo em crescimento, mas destacou que a produção científica permanece fragmentada entre subcampos técnicos que raramente dialogam entre si, sem uma síntese que integre suas evidências sob a ótica da equidade de acesso ao diagnóstico[4]. Diante disso, esta revisão busca responder: qual é o estado atual da evidência científica sobre o uso de IA na triagem e no diagnóstico precoce do TEA em crianças, e em que medida essas ferramentas podem contribuir para reduzir barreiras de acesso ao diagnóstico especializado?

2. OBJETIVO

Sintetizar as evidências científicas disponíveis sobre o uso de inteligência artificial na triagem e no diagnóstico precoce do Transtorno do Espectro Autista em crianças, identificando as principais modalidades técnicas empregadas, o desempenho diagnóstico reportado e as limitações que ainda restringem sua aplicação clínica, incluindo implicações para a equidade de acesso ao diagnóstico.

3. MÉTODO

Trata-se de revisão integrativa da literatura, de caráter descritivo. A busca foi realizada nas bases PubMed/MEDLINE e PMC, complementada por busca direcionada em periódicos especializados em saúde digital (NPJ Digital Medicine, JMIR), combinando os descritores “artificial intelligence”, “machine learning”, “autism spectrum disorder”, “screening”, “early diagnosis”, “eye-tracking” e “computer vision”. Foram priorizados estudos publicados entre 2018 e 2025, revisados por pares, que aplicassem IA à triagem, rastreio ou apoio diagnóstico do TEA em população pediátrica. Foram incluídos ainda um documento institucional de referência sobre epidemiologia nacional do TEA e um framework ético de referência sobre uso de dados pediátricos em IA. Foram excluídos estudos sem relação direta com triagem ou diagnóstico assistido por IA, editoriais e resumos de congresso sem texto completo.

Todas as referências incluídas foram verificadas individualmente quanto a autoria, periódico, ano e identificador digital (DOI e/ou PMID) junto às bases PubMed, PMC ou ao portal do periódico. Não foi aplicado protocolo PRISMA formal nem avaliação de risco de viés por estudo primário, dada a natureza panorâmica desta revisão, limitação metodológica explícita. Como se trata de revisão de literatura, sem coleta direta de dados de pacientes, o presente trabalho está dispensado de submissão a Comitê de Ética em Pesquisa, conforme item 4.3 do edital do 6º AFYA Global

Meeting, que exige parecer ético apenas para estudos com envolvimento direto ou indireto de seres humanos.

4. RESULTADOS

Triagem por questionário digital e aprendizado de máquina a partir de relato parental

O M-CHAT-R/F[2] segue sendo o instrumento de relato parental mais amplamente validado para rastreio de TEA em consultas de puericultura, mas sua aplicação em papel e a necessidade de entrevista de seguimento (follow-up) limitam sua escalabilidade em sistemas com escassez de profissionais treinados. Ben-Sasson, Robins e Yom-Tov desenvolveram e testaram modelo de aprendizado de máquina aplicado a dados de uma pesquisa online voltada a pais preocupados com o desenvolvimento dos filhos, capaz de estratificar risco de TEA a partir de respostas comportamentais estruturadas, sem depender de avaliação presencial imediata[5]. Essa abordagem ilustra o potencial de complementar instrumentos tradicionais com estratificação automatizada de risco, embora dependa da qualidade e da representatividade da amostra usada no treinamento do modelo.

Triagem por vídeo e visão computacional

Perochon et al. desenvolveram e validaram prospectivamente o aplicativo SenseToKnow, que utiliza tablet e câmera frontal para captar respostas comportamentais de crianças a estímulos padronizados; em estudo multicêntrico com 475 crianças de 17 a 36 meses, o aplicativo alcançou área sob a curva ROC de 0,90 e sensibilidade de 87,8% para sinalização de risco de TEA[6]. Kim et al. testaram abordagem semelhante em nove hospitais terciários da Coreia do Sul, usando vídeos domésticos de menos de um minuto processados por módulos de IA (reconhecimento de fala, estimativa de pose, detecção de objetos), alcançando área sob a curva de 0,83 e acurácia de 0,75, com vantagem prática de exigir apenas câmera comum[7]. Revisão de escopo mais ampla, com 158 estudos entre 2015 e 2025 sobre modalidades comportamentais diversas, relatou acurácias de até 99% em ambientes controlados, mas identificou heterogeneidade de bases de dados, viés de gênero e tamanho amostral reduzido como limitações recorrentes[8].

Rastreamento ocular e aprendizado profundo

Revisão sistemática com metanálise sobre rastreamento ocular (eye-tracking) encontrou diferença de magnitude moderada a grande na fixação social entre crianças com TEA e controles típicos, com algoritmos de aprendizado de máquina alcançando sensibilidade de até 89% e especificidade de até 86%; um índice composto de risco correlacionou-se fortemente com a escala ADOS-2,

padrão-ouro de avaliação clínica[9]. Jaradat et al. propuseram modelo híbrido (MobileNet e stacking ensemble), alcançando acurácia entre 96,1% e 98,1% em bases públicas[10]. Benabderrahmane, Gharzouli e Benlecheb desenvolveram modelo multimodal (CNN-GRU-ANN) integrando padrões espaciais e temporais de fixações e sacadas oculares, atingindo acurácia de 93,1%[11]. Em conjunto, esses achados sugerem que o rastreamento ocular assistido por IA é uma das frentes mais tecnicamente maduras do campo, ainda que a maioria dos estudos tenha sido conduzida em bases de dados públicas e controladas, distantes da variabilidade de um ambiente clínico real.

Equidade algorítmica e o contexto de escassez de especialistas

A promessa de ampliação de acesso por meio de IA depende diretamente da representatividade dos dados usados para treinar esses modelos. O framework ACCEPT-AI, proposto por Muralidharan et al., reúne recomendações éticas para uso de dados pediátricos em pesquisa de IA, incluindo consentimento, comunicação, equidade e proteção de dados, reconhecendo que crianças permanecem sub-representadas em bases de treinamento[12]. Essa cautela é diretamente relevante ao cenário brasileiro: se ferramentas de triagem por IA forem desenvolvidas e validadas majoritariamente em populações de alta renda com acesso prévio a diagnóstico especializado, seu benefício potencial para reduzir a desigualdade de acesso identificada pelo Instituto Autismos[3] pode não se concretizar, ou pode até reproduzir, em nova camada tecnológica, a mesma desigualdade que se pretende resolver.

5. CONCLUSÃO

A literatura disponível indica que ferramentas de inteligência artificial, aplicadas a questionários parentais, vídeos domésticos e rastreamento ocular, apresentam desempenho tecnicamente promissor na triagem do TEA em crianças, com acurácias entre 75% e 98%, a maioria ainda restrita a bases controladas.

Esta revisão não permite afirmar que essas ferramentas já estejam prontas para substituir a avaliação especializada presencial, mas sustenta que seu uso complementar tem potencial real para ampliar o acesso à triagem precoce, relevante em contextos de escassez de especialistas como o brasileiro. A implementação responsável depende de validação prospectiva, atenção a vieses algorítmicos e manutenção da avaliação especializada como etapa final do processo diagnóstico.

REFERÊNCIAS

1. World Health Organization. Autism. Fact sheet. Geneva: World Health Organization; 2024.
2. Robins DL, Casagrande K, Barton M, Chen CMA, Dumont-Mathieu T, Fein D. Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised With Follow-up (M-CHAT-R/F). Pediatrics. 2014;133(1):37-45.
3. Instituto Autismos. Mapa Autismo Brasil: pesquisa nacional sobre diagnóstico e acesso a terapias. 2026.
4. Solek P, Nurfitri E, Sahril I, Prasetya T, Rizqiamuti AF, et al. The Role of Artificial Intelligence for Early Diagnostic Tools of Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review. Turk Arch Pediatr. 2025;60(2):126-140.
5. Ben-Sasson A, Robins DL, Yom-Tov E. Risk Assessment for Parents Who Suspect Their Child Has Autism Spectrum Disorder: Machine Learning Approach. J Med Internet Res. 2018;20(4):e134.
6. Perochon S, Di Martino JM, Carpenter KLH, Compton S, Davis N, Eichner B, et al. Early detection of autism using digital behavioral phenotyping. Nat Med. 2023;29(10):2489-2497.
7. Kim DY, Do R, Shin Y, Sim H, Kim H, Cho S, et al. Automated AI based identification of autism spectrum disorder from home videos. NPJ Digit Med. 2025;8:607.
8. Rakotomanana H, Rouhafzay G. A Scoping Review of AI-Based Approaches for Detecting Autism Traits Using Voice and Behavioral Data. Bioengineering (Basel). 2025;12(11):1136.
9. Tecar C, Chiperi LE, Iftimie BE, Livint-Popa L, Stefanescu E, Lucia SM, et al. Eye-Tracking as a Screening Tool in the Early Diagnosis of Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review and Meta-Analysis. J Clin Med. 2025;14(24):8801.
10. Jaradat AS, Wedyan M, Alomari S, Barhoush MM. Using Machine Learning to Diagnose Autism Based on Eye Tracking Technology. Diagnostics (Basel). 2025;15(1):66.
11. Benabderrahmane B, Gharzouli M, Benlecheb A. A novel multi-modal model to assist the diagnosis of autism spectrum disorder using eye-tracking data. Health Inf Sci Syst. 2024;12(1):40.
12. Muralidharan V, Burgart A, Daneshjou R, Rose S. Recommendations for the use of pediatric data in artificial intelligence and machine learning: the ACCEPT-AI framework. NPJ Digit Med. 2023;6:166.