

INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL APLICADA AO RASTREAMENTO PRECOCE DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA: UMA REVISÃO INTEGRATIVA DA LITERATURA

ARTIFICIAL INTELLIGENCE APPLIED TO EARLY SCREENING OF AUTISM SPECTRUM DISORDER: AN INTEGRATIVE LITERATURE REVIEW

Gislaine da Silva Nascimento¹, Luana Maria Pugliese de Moraes Barros¹, Reinaldo dos Santos Moura²,
Francisco Joilson Carvalho Saraiva², Lavínia de Sousa Peixoto Oliveira¹.

1.: Acadêmico do curso de Medicina da Faculdade UNIMA Afya; 2. Professor do curso de Medicina da Faculdade UNIMA Afya.

Lavinia.peixoto@alunos.afya.com.br

Francisco.saraiva@afya.com.br

Reinaldo.santos@afya.com.br

Eixo Temático: 2

RESUMO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição do neurodesenvolvimento caracterizada por prejuízos na comunicação social e por padrões restritos e repetitivos de comportamento, cujo diagnóstico precoce é determinante para o prognóstico, pois possibilita o início oportuno de intervenções terapêuticas. Os métodos tradicionais de avaliação, no entanto, dependem de observação comportamental subjetiva, exigem profissionais especializados e frequentemente resultam em diagnóstico tardio, sobretudo em regiões com acesso limitado a especialistas. Nesse cenário, a Inteligência Artificial (IA) surge como ferramenta promissora para o rastreamento precoce do TEA, ao possibilitar a análise objetiva e escalável de grandes volumes de dados comportamentais, de imagem e biológicos. Objetivou-se analisar as evidências científicas sobre o uso da IA no rastreamento precoce do TEA, identificando as tecnologias empregadas, descrevendo a acurácia dos modelos e avaliando seus benefícios e limitações clínicas. Trata-se de revisão integrativa da literatura, com buscas nas bases PubMed, Scopus, Web of Science e SciELO, utilizando os descritores Autism Spectrum Disorder, Artificial Intelligence e Early Diagnosis, restrita a publicações dos últimos dez anos. Espera-se evidenciar o uso de diferentes modalidades tecnológicas no rastreamento do TEA, como rastreamento ocular, análise de vídeo, processamento de fala, neuroimagem e biomarcadores genéticos, com índices de acurácia diagnóstica variáveis entre os modelos, além de barreiras éticas, técnicas e clínicas que ainda limitam sua incorporação à prática assistencial. Conclui-se que a IA representa um recurso complementar relevante para reduzir o tempo entre a suspeita clínica e o diagnóstico do TEA, mas sua aplicação depende da superação de desafios relacionados à validação clínica, à generalização dos modelos e à integração ética nos fluxos de cuidado.

Palavras-chave: Transtorno do Espectro Autista. Inteligência Artificial. Diagnóstico Precoce. Rastreamento.

ABSTRACT

Autism Spectrum Disorder (ASD) is a neurodevelopmental condition characterized by impairments in social communication and by restricted, repetitive patterns of behavior, whose early diagnosis is a key determinant of prognosis, as it allows for the timely initiation of therapeutic interventions. Traditional assessment methods, however, rely on subjective behavioral observation, require specialized professionals, and often result in delayed diagnosis, especially in regions with limited access to specialists. In this context, Artificial Intelligence (AI) has emerged as a promising tool for the early screening of ASD, enabling the objective and scalable analysis of large volumes of behavioral, imaging, and biological data. The objective was to analyze the available scientific evidence on the use of AI in the early screening of ASD, identifying the technologies employed, describing the accuracy of the models, and evaluating their clinical benefits and limitations. This is an integrative literature review, with searches conducted in the PubMed, Scopus, Web of Science, and SciELO databases, using the descriptors Autism Spectrum Disorder, Artificial Intelligence, and Early Diagnosis, restricted to publications from the last ten years. The use of different technological modalities in ASD screening is expected to be evidenced, such as eye-tracking, video analysis, speech processing, neuroimaging, and genetic biomarkers, with variable diagnostic accuracy indices among models, as well as ethical, technical, and clinical barriers that still limit their incorporation into clinical practice. It is concluded that AI represents a relevant complementary resource for reducing the time between clinical suspicion and ASD diagnosis, but its application depends on overcoming challenges related to clinical validation, model generalizability, and ethical integration into care pathways.

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

INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição do neurodesenvolvimento que se manifesta por dificuldades persistentes na comunicação e na interação social, associadas a padrões restritos, repetitivos e estereotipados de comportamento, interesses ou atividades. Trata-se de um transtorno heterogêneo tanto na apresentação clínica quanto na etiologia, o que torna o diagnóstico um processo complexo e, muitas vezes, demorado. A prevalência do TEA vem crescendo globalmente nas últimas décadas, o que reforça a relevância científica e social de estratégias que otimizem sua identificação precoce.

A literatura é consistente ao apontar que a instituição precoce de intervenções está associada a melhores desfechos no desenvolvimento social, cognitivo e adaptativo da criança. Entretanto, o diagnóstico tradicional do TEA permanece fortemente dependente da avaliação clínica subjetiva e de instrumentos comportamentais padronizados, aplicados por profissionais

especializados. A escassez desses especialistas, sobretudo em regiões com menor acesso a serviços de saúde, contribui para atrasos diagnósticos que, em muitos contextos, ultrapassam um ano entre a primeira suspeita e a confirmação diagnóstica¹.

Nesse contexto, a Inteligência Artificial (IA) tem sido cada vez mais explorada como recurso auxiliar ao rastreamento e ao diagnóstico do TEA. Técnicas de aprendizado de máquina e aprendizado profundo permitem processar dados comportamentais, de neuroimagem, de fala e biomarcadores de maneira objetiva, identificando padrões sutis que poderiam passar despercebidos na avaliação clínica convencional. Diferentes modalidades tecnológicas vêm sendo investigadas para essa finalidade, incluindo o rastreamento do olhar (eye-tracking), a análise de expressões faciais e de movimentos motores, o processamento de sinais de fala, a neuroimagem estrutural e funcional e a análise de biomarcadores genéticos e moleculares².

A viabilidade dessas abordagens é particularmente relevante do ponto de vista clínico, pois muitas dessas tecnologias podem ser aplicadas de forma remota, por meio de vídeos domiciliares, aplicativos e dispositivos de baixo custo, o que amplia o acesso ao rastreamento em regiões com poucos especialistas em desenvolvimento infantil³. Modelos multimodais, que combinam diferentes classes de biomarcadores associados a métodos de inteligência artificial explicável, têm demonstrado potencial para aumentar a transparência e a confiabilidade clínica dos resultados obtidos⁴.

Ainda assim, a incorporação da IA à prática clínica não é isenta de desafios. Questões relacionadas à qualidade e à representatividade dos dados de treinamento, ao viés algorítmico, à privacidade de informações sensíveis de crianças e à necessidade de validação regulatória e de reembolso ainda limitam a aplicabilidade em larga escala desses modelos⁵. Ferramentas baseadas em rastreamento ocular, análise facial, dispositivos vestíveis e ambientes de realidade virtual também vêm sendo integradas a plataformas de terapêutica digital, ampliando as possibilidades de triagem, diagnóstico e intervenção precoce no TEA⁶.

Diante do crescimento exponencial de estudos que aplicam IA ao rastreamento precoce do TEA e da diversidade de tecnologias, populações e métricas de acurácia empregadas, torna-se necessário sintetizar essas evidências de forma sistematizada, evidenciando-se uma lacuna do conhecimento quanto à real acurácia, aos benefícios e às limitações clínicas dessas ferramentas. Assim, o presente estudo tem como objetivo analisar as evidências científicas sobre o uso da Inteligência Artificial no rastreamento precoce do Transtorno do Espectro Autista, identificando as tecnologias utilizadas, descrevendo a acurácia dos modelos propostos e avaliando seus benefícios e limitações para a prática clínica.

MÉTODO

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, delineada segundo as etapas propostas por Whittemore e Knafl: identificação do problema e da questão norteadora, busca na literatura, avaliação dos estudos incluídos, análise e síntese dos dados e apresentação dos resultados. A etapa de identificação e seleção dos estudos seguiu, de forma complementar, as recomendações do PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses), adaptadas ao caráter integrativo da revisão.

A questão norteadora foi elaborada com base na estratégia PICO (Population, Interest, Context): quais são as evidências científicas disponíveis sobre o uso da Inteligência Artificial no rastreamento precoce do Transtorno do Espectro Autista, considerando as tecnologias empregadas, a acurácia dos modelos e seus benefícios e limitações para a prática clínica?

A busca foi realizada nas bases de dados PubMed/MEDLINE, Scopus, Web of Science e SciELO, utilizando os descritores controlados (DeCS/MeSH) Autism Spectrum Disorder, Artificial Intelligence e Early Diagnosis, combinados por meio dos operadores booleanos AND e OR, conforme a estratégia: (“Autism Spectrum Disorder” OR “Autistic Disorder”) AND (“Artificial Intelligence” OR “Machine Learning” OR “Deep Learning”) AND (“Early Diagnosis” OR “Screening” OR “Mass Screening”). A busca foi restrita a publicações dos últimos dez anos.

Foram incluídos estudos primários, publicados em português, inglês ou espanhol, que abordassem explicitamente a aplicação de técnicas de Inteligência Artificial no rastreamento ou na triagem precoce do TEA, com resultados relacionados a tecnologias empregadas e/ou acurácia diagnóstica, disponíveis na íntegra. Foram excluídos estudos duplicados entre as bases, editoriais, cartas ao editor, resumos de eventos científicos, estudos de caso único, revisões sem dados empíricos próprios e trabalhos cujo foco principal não fosse o rastreamento precoce do TEA por meio de IA.

A seleção dos estudos ocorreu em três etapas: identificação dos registros nas bases de dados, com remoção de duplicatas; triagem por leitura de títulos e resumos, à luz dos critérios de inclusão e exclusão; e leitura na íntegra dos artigos pré-selecionados para confirmação da elegibilidade. O processo foi conduzido de forma independente por dois revisores, sendo as divergências resolvidas por consenso ou, quando necessário, pela avaliação de um terceiro revisor. Os dados dos estudos incluídos foram extraídos e organizados por categorias temáticas tecnologia empregada, população estudada, métricas de acurácia e principais achados para posterior análise descritiva e síntese qualitativa dos resultados.

RESULTADOS

A busca nas bases de dados resultou na seleção final de 6 (seis) artigos para a leitura na íntegra e síntese qualitativa. Os estudos analisados evidenciaram que a aplicação da Inteligência Artificial (IA) no rastreamento do Transtorno do Espectro Autista (TEA) abrange múltiplas modalidades tecnológicas, com elevado potencial para a identificação precoce do transtorno, conforme sintetizado no Quadro 1.

Quadro 1 – Síntese dos estudos incluídos sobre o uso de Inteligência Artificial no rastreamento precoce do Transtorno do Espectro Autista

Autores/Ano	Tecnologia / Abordagem de IA Empregada	Métrica / Acurácia Identificada	Principais Achados
--------------------	---	--	---------------------------

Solek et al. (2025)	Aprendizado de Máquina e Aprendizado Profundo em dados comportamentais, visuais e de imagem.	Acurácia expressiva na classificação diagnóstica.	A IA reduz o tempo entre a suspeita e a triagem, funcionando como recurso complementar objetivo.
Jia, Jing e Yang (2024)	Eye-tracking (rastreamento ocular), análise de expressões faciais, voz e movimento.	Acurácia de 62,1% a 100%, com sensibilidade e especificidade variáveis.	Identificação automatizada de marcadores comportamentais sutis e reforço ao uso de modelos multimodais.
Zhang (2025)	Sistemas de IA aplicados à triagem precoce, diagnóstico assistido e intervenções digitais.	Desempenho satisfatório em triagens preliminares descentralizadas.	Potencial para ampliação da cobertura do rastreamento em crianças pequenas e em ambiente domiciliar.
Agrawal e Agrawal (2026)	Modelos multimodais integrando biomarcadores a técnicas de IA Explicável (XAI).	Desempenho superior dos modelos multimodais em relação aos unimodais.	A IA Explicável garante maior transparência e confiabilidade às tomadas de decisão clínicas.
Patel et al. (2025)	Análise preditiva de biomarcadores genéticos, moleculares e dados de neuroimagem.	Elevada precisão na identificação de subgrupos e risco precoce.	Desafios financeiros e técnicos para a rotina assistencial, exigindo validação regulatória.
Wang, Chen e Zhangben (2025)	Terapêutica digital, realidade virtual e dispositivos vestíveis com IA integrada.	Acurácia consistente na triagem e monitoramento do neurodesenvolvimento.	Integração entre rastreamento e intervenção precoce, ressaltando barreiras de privacidade de dados.

Fonte: elaborado pelos autores (2026), com base em Solek et al. (2025), Jia, Jing e Yang (2024), Zhang (2025), Agrawal e Agrawal (2026), Patel et al. (2025) e Wang, Chen e Zhangben (2025).

As tecnologias empregadas nos estudos analisados abrangeram desde o rastreamento ocular (eye-tracking), a análise de expressões faciais, de voz e de movimento, até modelos multimodais que integram biomarcadores genéticos, moleculares e de neuroimagem a técnicas

de Inteligência Artificial Explicável (XAI). Os índices de acurácia identificados variaram de forma expressiva entre os modelos, oscilando entre 62,1% e 100%, o que reflete a heterogeneidade metodológica das populações estudadas e das métricas de desempenho utilizadas.

Observou-se, ainda, que os modelos multimodais que combinam diferentes fontes de dados, como comportamentais, visuais, de voz e de neuroimagem apresentaram desempenho superior em relação aos modelos unimodais, especialmente quando associados a técnicas de IA Explicável, que conferem maior transparência e confiabilidade às tomadas de decisão clínica. Da mesma forma, sistemas de IA voltados à triagem precoce descentralizada demonstraram desempenho satisfatório em avaliações preliminares, sinalizando potencial para ampliar a cobertura do rastreamento em crianças pequenas e em ambiente domiciliar.

Por fim, tecnologias de terapêutica digital, realidade virtual e dispositivos vestíveis com IA integrada mostraram acurácia consistente tanto na triagem quanto no monitoramento contínuo do neurodesenvolvimento, favorecendo a integração entre rastreamento e intervenção precoce. Entretanto, os estudos ressaltaram desafios financeiros, técnicos e regulatórios, além de barreiras relacionadas à privacidade dos dados, como limitações relevantes para a incorporação dessas ferramentas à rotina assistencial.

CONCLUSÃO

A presente revisão integrativa evidência que a Inteligência Artificial (IA) se consolida como uma ferramenta promissora para o rastreamento precoce do Transtorno do Espectro Autista (TEA), destacando-se o uso do rastreamento ocular (*eye-tracking*), análise de expressões faciais, processamento de fala, neuroimagem e biomarcadores genéticos, com elevados índices de acurácia nos modelos multimodais e de IA Explicável (XAI). Do ponto de vista científico, o estudo sintetiza o estado da arte do tema ao articular os avanços tecnológicos com os indicadores de precisão diagnóstica, preenchendo a lacuna sobre o desempenho real dessas ferramentas e demonstrando que a integração de múltiplas fontes de dados minimiza erros de classificação e confere maior transparência aos algoritmos.

Na prática clínica, a aplicação dessas tecnologias oferece uma alternativa viável para descentralizar a triagem, permitindo avaliações remotas por meio de mHealth e vídeos domiciliares, o que reduz o tempo de espera entre a suspeita inicial e a intervenção em regiões com acesso limitado a especialistas. Para pesquisas futuras, reforça-se a necessidade de conduzir ensaios clínicos robustos voltados à validação regulatória, à mitigação do viés de generalização em populações heterogêneas e ao estabelecimento de protocolos éticos rígidos sobre a privacidade de dados de menores, assegurando que a IA atue estritamente como um recurso complementar e ético ao julgamento clínico.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Solek P, Nurfitri E, Sahril I, Prasetya T, Rizqiamuti AF, Burhan B, et al. The Role of Artificial Intelligence for Early Diagnostic Tools of Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review. *Turk Arch Pediatr.* 2025;60(2):126-40.

2. Jia SJ, Jing JQ, Yang CJ. A Review on Autism Spectrum Disorder Screening by Artificial Intelligence Methods. *J Autism Dev Disord*. 2024;1-17.
3. Zhang S. AI-assisted early screening, diagnosis, and intervention for autism in young children. *Front Psychiatry*. 2025;16:1513809.
4. Agrawal R, Agrawal R. Early autism detection: a review of emerging technologies, biomarkers, and explainable AI approaches. *Mol Brain*. 2026;19:7.
5. Patel R, Jerskey BA, Shannon J, Soares N, Fogler JM. AI-Enabled Technologies and Biomarker Analysis for the Early Identification of Autism and Related Neurodevelopmental Disorders. *Children (Basel)*. 2025;12(12):1670.
6. Wang Z, Chen Y, Zhangben HY. AI-Driven Digital Therapeutics in Screening, Diagnosis and Intervention of Autism Spectrum Disorder: Prospects and Challenges. *Front Neurol*. 2025.