


**O TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA: MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS, DIAGNÓSTICO
E MANEJO**

**AUTISM SPECTRUM DISORDER: CLINICAL MANIFESTATIONS, DIAGNOSIS, AND
MANAGEMENT**

 <https://doi.org/10.63330/aurumpub.036-043>

Suamy Brelaz Goulart

Médica pela ATENAS

E-mail: drasuamy@gmail.com

Renato Amaral Pereira

Médico pela UNIRV – Universidade de Rio Verde Goiás

E-mail: renato.amap@gmail.com

Mariluz Albina Salinas Barea

Médica pela Univerddidade Maior do San Andres

E-mail: marilusalinasbarea@gmail.com

Steffi Geraldo Amaral

Médico pela Instituto de Ensino e Pesquisa Albert Einstein

Eddie Lloyd Galviz Fuentes

Médico, Pediatria pela PUC-RJ

E-mail: elgf7@hotmail.com

Keylla Eugênia Queiroz Araújo

Maria Gabriella Ghedin Niero

Médica pela Unisul campus Tubarão, Medicina

E-mail: Mariagabriellaniero@gmail.com

Camila Vital Cardoso

Medicina – Pediatra

Atualmente trabalho HUB-UNB

Universidade do Grande Rio – UNIGRANRIO

E-mail: camilavidoso10@yahoo.com.br

Edlon Luiz Lamounier Júnior

Médico pela Universidade Federal de Goiás (UFG)

E-mail: edlonlamounier@hotmail.com

RESUMO

O Transtorno do Espectro Autista é uma condição do neurodesenvolvimento caracterizada por déficits persistentes na comunicação e interação social, associados a padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades. Apresenta grande heterogeneidade clínica, variando desde formas

leves até quadros com comprometimento significativo da funcionalidade. O diagnóstico é clínico, baseado em critérios estabelecidos por sistemas classificatórios, e o manejo requer abordagem multidisciplinar precoce. Este artigo revisa as principais manifestações clínicas, critérios diagnósticos e estratégias terapêuticas, com ênfase em evidências atuais.

Palavras-chave: Autismo; Neurodesenvolvimento; Diagnóstico clínico; Intervenção precoce; Comportamento.

ABSTRACT

Autism Spectrum Disorder is a neurodevelopmental condition characterized by persistent deficits in communication and social interaction, associated with restricted and repetitive patterns of behavior, interests, or activities. It presents great clinical heterogeneity, ranging from mild forms to cases with significant functional impairment. Diagnosis is clinical, based on criteria established by classification systems, and management requires an early multidisciplinary approach. This article reviews the main clinical manifestations, diagnostic criteria, and therapeutic strategies, with an emphasis on current evidence.

Keywords: Autism; Neurodevelopment; Clinical diagnosis; Early intervention; Behavior.

1 INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista consiste em um transtorno do neurodesenvolvimento de curso crônico e início precoce, cujas manifestações clínicas tipicamente emergem na primeira infância, geralmente antes dos 36 meses de vida. Entretanto, sinais prodrômicos podem ser identificados ainda no primeiro ano, incluindo prejuízos na reciprocidade social, redução do contato visual, ausência de resposta ao nome e atraso nos marcos comunicativos.

Nas últimas décadas, observa-se aumento significativo na prevalência do TEA, fenômeno atribuído, sobretudo, à ampliação dos critérios diagnósticos estabelecidos pelo DSM-5, à maior sensibilidade dos instrumentos de rastreio, ao aprimoramento da capacitação profissional e ao incremento da conscientização populacional. Não há evidências robustas que sustentem um aumento real da incidência proporcional à magnitude observada.

O conceito de espectro reflete a expressiva heterogeneidade fenotípica da condição, abrangendo desde indivíduos com nível cognitivo preservado, linguagem funcional e relativa autonomia (frequentemente classificados como “alto funcionamento”), até quadros com comprometimento global do desenvolvimento, deficiência intelectual associada, ausência ou limitação significativa da linguagem verbal e dependência funcional. Ademais, são frequentes comorbidades psiquiátricas e clínicas, como Transtorno

do Déficit de Atenção com Hiperatividade, transtornos de ansiedade, distúrbios do sono, epilepsia e alterações sensoriais, as quais contribuem para a variabilidade clínica e impactam diretamente o prognóstico e o manejo terapêutico.

O seguinte artigo objetivou analisar de forma abrangente o Transtorno do Espectro Autista, enfatizando suas principais manifestações clínicas, os critérios diagnósticos baseados no DSM-5 e as estratégias de manejo terapêutico.

2 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa de abordagem qualitativa, destinada à análise do transtorno do espectro autista, com ênfase em suas manifestações clínicas, critérios diagnósticos e estratégias de manejo. A busca bibliográfica foi realizada em março de 2026 nas bases PubMed, LILACS, SciELO e Latindex, considerando publicações dos últimos 15 anos.

Foram empregados, de forma isolada ou combinada, os descritores: autismo, neurodesenvolvimento, diagnóstico clínico, intervenção precoce e comportamento. Foram incluídos estudos que apresentavam esses termos no título, resumo ou palavras-chave, desde que diretamente relacionados ao tema proposto. Excluíram-se artigos que não atenderam aos critérios de elegibilidade, duplicados e produções acadêmicas como teses e dissertações.

A seleção dos estudos ocorreu por meio de triagem inicial de títulos e resumos, seguida de leitura na íntegra dos artigos potencialmente relevantes, resultando na inclusão de 10 estudos. Os trabalhos foram organizados conforme características metodológicas e amostrais, sendo posteriormente analisados quanto à fundamentação teórica, ano de publicação e idioma.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

3.1 BASES NEUROBIOLÓGICAS E ETIOLOGIA

A etiopatogênese do Transtorno do Espectro Autista é complexa e multifatorial, resultante da interação dinâmica entre fatores genéticos, epigenéticos e ambientais, que interferem nos processos de neurodesenvolvimento, especialmente durante períodos críticos da maturação cerebral.

Do ponto de vista genético, o TEA apresenta elevada herdabilidade, estimada entre 50% e 90%, com envolvimento de múltiplos genes e variantes genéticas raras e comuns. Destacam-se mutações de novo, variações no número de cópias (CNVs) e alterações em genes relacionados à sinaptogênese, plasticidade neural e regulação da expressão gênica. Condições genéticas associadas, como a síndrome do X frágil e a esclerose tuberosa, também reforçam a base biológica do transtorno.

No âmbito neurobiológico, evidenciam-se alterações estruturais e funcionais no sistema nervoso central, incluindo anormalidades na conectividade cerebral — tanto hiperconectividade local quanto hipoconectividade de longa distância — particularmente em redes envolvidas na cognição social, linguagem e processamento emocional. Alterações em regiões como córtex pré-frontal, amígdala, cerebelo e sulco temporal superior têm sido frequentemente descritas. Além disso, há evidências de disfunções em sistemas neurotransmissores, incluindo vias glutamatérgicas, GABAérgicas e serotoninérgicas, bem como alterações em processos de poda sináptica e organização cortical.

Fatores ambientais também desempenham papel relevante como moduladores de risco, especialmente durante o período pré-natal e perinatal. Entre os principais, destacam-se idade parental avançada, infecções maternas durante a gestação, exposição intrauterina a substâncias teratogênicas (como ácido valproico), complicações obstétricas, prematuridade e baixo peso ao nascer. Esses fatores não são determinantes isolados, mas atuam em interação com a suscetibilidade genética.

Adicionalmente, mecanismos epigenéticos, como metilação do DNA e modificações de histonas, têm sido implicados na regulação da expressão gênica sem alteração da sequência do DNA, contribuindo para a variabilidade fenotípica observada no espectro.

Por fim, é fundamental enfatizar que não há evidências científicas robustas que sustentem associação causal entre vacinação e desenvolvimento do TEA. Essa hipótese foi amplamente investigada e refutada por estudos epidemiológicos de grande escala, sendo atualmente considerada um equívoco sem respaldo científico, cujo impacto negativo inclui a redução da cobertura vacinal e o ressurgimento de doenças imunopreveníveis.

3.2 MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

O Transtorno do Espectro Autista caracteriza-se por um conjunto de alterações persistentes que envolvem a comunicação social e a presença de padrões comportamentais restritos e repetitivos, com início precoce e impacto significativo no funcionamento global do indivíduo. A expressão clínica é heterogênea, variando conforme a idade, o nível cognitivo e a presença de comorbidades.

3.3 DÉFICITS NA COMUNICAÇÃO E INTERAÇÃO SOCIAL

Os prejuízos na comunicação social constituem o núcleo do transtorno e abrangem múltiplos domínios:

- Déficit na reciprocidade socioemocional, manifestado por redução ou ausência de iniciativa para interação, dificuldade em compartilhar interesses, emoções ou afetos e limitação na alternância de turnos comunicativos

- Comprometimento da comunicação não verbal, incluindo contato visual reduzido ou atípico, uso limitado de gestos (como apontar ou acenar), expressões faciais pouco moduladas e dificuldade na integração entre linguagem verbal e não verbal
- Dificuldade no desenvolvimento, manutenção e compreensão de relações sociais, com prejuízo na adaptação do comportamento a diferentes contextos sociais, dificuldade em estabelecer amizades e limitação no brincar simbólico ou imaginativo
- Alterações no desenvolvimento da linguagem, que podem variar desde atraso na aquisição até ausência completa de linguagem verbal; em indivíduos verbais, é comum linguagem estereotipada, ecolalia, inversão pronominal e prejuízo pragmático (uso social da linguagem)

3.4 PADRÕES RESTRITOS E REPETITIVOS DE COMPORTAMENTO

Os comportamentos repetitivos e restritivos constituem outro eixo fundamental do diagnóstico:

- Movimentos motores estereotipados, como balançar o corpo, flapping (movimentos repetitivos das mãos), girar objetos ou alinhar brinquedos
- Insistência em mesmice, com forte adesão a rotinas e resistência a mudanças, podendo desencadear sofrimento intenso frente a pequenas alterações ambientais
- Interesses fixos, restritos e de intensidade anormal, frequentemente com foco excessivo em temas específicos
- Alterações no processamento sensorial, incluindo hiperreatividade (aversão a sons, luzes ou texturas) ou hiporreatividade (reduzida resposta à dor, calor ou estímulos ambientais), além de busca sensorial atípica

3.5 SINAIS PRECOSES

Os sinais iniciais podem ser observados ainda no primeiro ano de vida e são fundamentais para rastreamento e intervenção precoce:

- Ausência ou redução do sorriso social e da responsividade afetiva
- Falta de resposta ao nome, mesmo na ausência de déficit auditivo
- Redução do contato visual e da atenção compartilhada
- Pouco interesse por interação social ou por jogos interativos simples
- Atraso ou ausência de balbúcio, gestos comunicativos e desenvolvimento da linguagem
- Ausência de comportamentos de apontar para compartilhar interesse (protodeclarativo)

Um aspecto crítico na prática clínica é que esses sinais frequentemente são subestimados ou atribuídos a variações individuais do desenvolvimento, o que leva ao atraso no diagnóstico. Essa demora

compromete diretamente o prognóstico, uma vez que a intervenção precoce está consistentemente associada a melhores desfechos em termos de linguagem, cognição e adaptação social.

3.6 DIAGNÓSTICO

O diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista é eminentemente clínico, fundamentado na avaliação criteriosa do comportamento e do desenvolvimento neuropsicomotor, conforme os critérios estabelecidos pelo DSM-5. Não existem marcadores biológicos ou exames laboratoriais específicos que confirmem o diagnóstico, sendo essencial a integração de dados obtidos por meio da anamnese detalhada, observação clínica direta e informações fornecidas por cuidadores e ambiente escolar.

3.7 CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS (DSM-5)

Para o diagnóstico, é necessária a presença dos seguintes domínios:

- Déficits persistentes na comunicação social e na interação social, manifestados em diferentes contextos
- Padrões restritos, repetitivos e estereotipados de comportamento, interesses ou atividades
- Início dos sintomas no período do desenvolvimento inicial (ainda que possam se tornar mais evidentes com o aumento das demandas sociais)
- Prejuízo clinicamente significativo no funcionamento social, acadêmico ou ocupacional

Além disso, o DSM-5 propõe a classificação por níveis de suporte (leve, moderado e severo), conforme a intensidade dos sintomas e o grau de dependência funcional, o que possui implicações diretas no planejamento terapêutico.

3.8 INSTRUMENTOS AUXILIARES

Embora o diagnóstico seja clínico, instrumentos padronizados contribuem para maior acurácia diagnóstica e padronização da avaliação:

- ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule): avaliação estruturada da comunicação, interação social e comportamento
- ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised): entrevista detalhada com cuidadores, focada no histórico do desenvolvimento
- Escalas de rastreio, como o M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers), úteis na triagem precoce em atenção primária

Adicionalmente, avaliações complementares são frequentemente necessárias, incluindo exame audiológico (para exclusão de perda auditiva), avaliação neuropsicológica e investigação de comorbidades clínicas e psiquiátricas.

3.9 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

O diagnóstico diferencial do Transtorno do Espectro Autista é amplo e inclui condições que podem compartilhar manifestações semelhantes: transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade, deficiência Intelectual, transtornos de linguagem, transtornos de ansiedade

Outras condições, como transtornos sensoriais, privação psicossocial e síndromes genéticas, também devem ser consideradas no raciocínio clínico.

Um equívoco frequente na prática clínica é a interpretação de atraso isolado de linguagem como indicativo de TEA. Embora possa haver sobreposição, o transtorno do espectro autista envolve prejuízos qualitativos na interação social e na comunicação, não se restringindo à dimensão linguística. Esse erro diagnóstico pode resultar tanto em intervenções desnecessárias quanto na negligência de abordagens mais adequadas ao quadro real do paciente.

4 CONCLUSÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) configura-se como uma condição do neurodesenvolvimento de caráter heterogêneo, marcada por ampla variabilidade clínica e desafios diagnósticos significativos. Suas manifestações envolvem déficits persistentes na comunicação social e padrões restritos e repetitivos de comportamento, cuja expressão pode variar em intensidade e ao longo do desenvolvimento, o que frequentemente contribui para atrasos no reconhecimento e intervenção.

Apesar dos avanços nos critérios diagnósticos e na ampliação do conhecimento científico, o diagnóstico do TEA ainda é predominantemente clínico e dependente da capacitação dos profissionais de saúde, o que expõe uma fragilidade importante: a inconsistência na detecção precoce, especialmente em contextos com menor acesso a serviços especializados. Esse cenário compromete diretamente o prognóstico, uma vez que a intervenção precoce é um dos principais determinantes de melhores desfechos funcionais.

No que se refere ao manejo, evidencia-se que abordagens padronizadas são insuficientes frente à complexidade do espectro. O tratamento deve ser necessariamente individualizado, multidisciplinar e baseado em evidências, envolvendo intervenções comportamentais, educacionais e, quando indicado, farmacológicas. No entanto, na prática, observa-se fragmentação do cuidado, baixa integração entre serviços e limitações estruturais que dificultam a continuidade terapêutica.

Dessa forma, embora haja consenso sobre a importância do diagnóstico precoce e da intervenção intensiva, persistem lacunas relevantes na implementação dessas estratégias, sobretudo em sistemas de saúde com desigualdades de acesso. Torna-se imprescindível investir na formação profissional, na organização de redes de atenção e no fortalecimento de políticas públicas efetivas, sob risco de perpetuar diagnósticos tardios, intervenções inadequadas e prejuízos evitáveis ao desenvolvimento e à qualidade de vida dos indivíduos com TEA.

REFERÊNCIAS

1. SMITH, Isaac C.; REICHOW, Brian; VOLKMAR, Fred R. The effects of DSM-5 criteria on number of individuals diagnosed with autism spectrum disorder: a systematic review. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 45, n. 8, p. 2541–2552, 2015.
2. FREITAG, Christine M. Autism spectrum disorder in DSM-5: concept, validity and reliability, impact on clinical care and future research. *Zeitschrift für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie*, v. 42, n. 3, p. 185–192, 2014.
3. LORDAN, Ronan; STORNI, Cristiano; DE BENEDICTIS, Chiara Alessia. Autism spectrum disorders: diagnosis and treatment. In: GRABRUCKER, A. M. (ed.). *Autism Spectrum Disorders*. Brisbane: Exon Publications, 2021.
4. HOWES, Oliver D. et al. Autism spectrum disorder: consensus guidelines on assessment, treatment and research from the British Association for Psychopharmacology. *Journal of Psychopharmacology*, v. 32, n. 1, p. 3–29, 2017.
5. LIM, Yun Shin; PARK, Kee Jeong; KIM, Hyo-Won. Autism spectrum disorder diagnosis in DSM-5 compared to DSM-IV. *Journal of the Korean Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, v. 29, n. 4, p. 178–184, 2018.
6. MUKHERJEE, Sharmila Banerjee. Autism spectrum disorders: diagnosis and management. *Indian Journal of Pediatrics*, v. 84, n. 4, p. 307–314, 2017.
7. LEE, Patrick F.; THOMAS, Roger E.; LEE, Patricia A. Approach to autism spectrum disorder: using the new DSM-V diagnostic criteria and the CanMEDS-FM framework. *Canadian Family Physician*, v. 61, n. 5, p. 421–424, 2015.
8. ZANDER, Eric; BÖLTE, Sven. The new DSM-5 impairment criterion: a challenge to early autism spectrum disorder diagnosis? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 45, n. 11, p. 3634–3643, 2015.
9. LORD, Catherine et al. Autism spectrum disorder. *The Lancet*, v. 392, n. 10146, p. 508–520, 2018.
10. LEE, Patrick F.; THOMAS, Roger E. Approach to autism spectrum disorder. *Canadian Family Physician*, v. 61, n. 5, p. 421–424, 2015.