

TRANSTORNO DO ESPECTRO DO AUTISMO: ASPECTOS COMPORTAMENTAIS E GENÉTICOS

AUTISM SPECTRUM DISORDER: BEHAVIORAL AND GENETIC ASPECTS

TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA: ASPECTOS CONDUCTUALES Y GENÉTICOS



10.56238/revgeov17n3-135

André Marcelo Lima Pereira

Psicólogo

Instituição: Instituto Lucy Montoro Fernandópolis

E-mail: andremarcelopsicologo@hotmail.com

Pedro Henrique da Silva Liberato

Graduando em medicina

Instituição: Universidade Brasil

E-mail: pliberato29@gmail.com

Djefferson Elsenbach

Graduando em medicina

Instituição: Universidade Brasil

E-mail: elsenbachdjefferson@gmail.com

Rafael Alves de Oliveira

Graduando em Medicina

Instituição: Universidade Brasil

E-mail: rafael450oliveira@outlook.com

Júlia Vilas Boas Covizzi

Psicóloga Clínica

Instituição: Universidade Estadual Paulista (UNESP)

E-mail: juliacovizzi@hotmail.com

João Renato Villas Bôas

Médico residente em pediatria

Instituição: Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP)

E-mail: joaovillasboas16@gmail.com

Lígia Lima Morandim

Graduanda em medicina

Instituição: Faculdade de Medicina de Jundiaí

E-mail: ligia.morandim@gmail.com



Ian Vilas Boas Covizzi

Médico

Instituição: Universidade Brasil

E-mail: ianconvizzi@gmail.com

Jessica Gisleine de Oliveira

Mestre em Ciências da Saúde

Instituição: Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), Universidade Brasil

E-mail: jessicag.oliveira21@outlook.com

Alba Regina de Abreu Lima

Doutora em Genética

Instituição: Universidade Estadual Paulista (UNESP), Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP)

E-mail: alba.lima09@famerp.br

Uderlei Doniseti Silveira Covizzi

Doutor em Genética

Instituição: Universidade Estadual Paulista (UNESP), Universidade Brasil, Centro Universitário de Votuporanga, Centro Universitário do Norte de São Paulo

E-mail: uderlei@gmail.com

RESUMO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um transtorno do neurodesenvolvimento caracterizado por déficits persistentes na comunicação e na interação social, associados a padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades. O presente estudo tem como objetivo apresentar uma revisão sobre os principais aspectos conceituais, clínicos e genéticos relacionados ao autismo, destacando avanços científicos que contribuíram para ampliar a compreensão do transtorno. Ao longo do tempo, a concepção do autismo passou por mudanças importantes, sendo atualmente compreendido como um espectro que envolve diferentes níveis de manifestação e necessidade de suporte. Clinicamente, o TEA manifesta-se desde a primeira infância e pode incluir dificuldades na comunicação verbal e não verbal, prejuízos na interação social, comportamentos estereotipados, interesses restritos e alterações sensoriais. A identificação precoce do transtorno é considerada fundamental, pois possibilita intervenções terapêuticas mais eficazes e favorece melhores resultados no desenvolvimento cognitivo, social e comunicativo do indivíduo. No campo da genética, pesquisas recentes indicam que o TEA possui forte componente hereditário, envolvendo múltiplos genes associados ao desenvolvimento e funcionamento do sistema nervoso. Variantes genéticas raras e comuns, mutações espontâneas e alterações epigenéticas contribuem para a heterogeneidade clínica observada entre os indivíduos no espectro. Além disso, fatores ambientais podem interagir com a predisposição genética, influenciando o risco de desenvolvimento do transtorno. Dessa forma, o TEA deve ser compreendido como uma condição multifatorial e complexa, cuja investigação contínua é essencial para ampliar o conhecimento sobre seus mecanismos biológicos, aprimorar estratégias diagnósticas e desenvolver intervenções terapêuticas mais eficazes.

Palavras-chave: Autismo. Desenvolvimento Neurológico. Genes Autismo. Epigenética Autismo.



ABSTRACT

Autism Spectrum Disorder (ASD) is a neurodevelopmental disorder characterized by persistent deficits in communication and social interaction, associated with restricted and repetitive patterns of behavior, interests, or activities. This study aims to present a review of the main conceptual, clinical, and genetic aspects related to autism, highlighting scientific advances that have contributed to a broader understanding of the disorder. Over time, the conception of autism has undergone important changes, and it is currently understood as a spectrum that involves different levels of manifestation and need for support. Clinically, ASD manifests itself from early childhood and may include difficulties in verbal and nonverbal communication, impairments in social interaction, stereotyped behaviors, restricted interests, and sensory alterations. Early identification of the disorder is considered fundamental, as it allows for more effective therapeutic interventions and favors better outcomes in the cognitive, social, and communicative development of the individual. In the field of genetics, recent research indicates that ASD has a strong hereditary component, involving multiple genes associated with the development and functioning of the nervous system. Rare and common genetic variants, spontaneous mutations, and epigenetic alterations contribute to the clinical heterogeneity observed among individuals on the spectrum. Furthermore, environmental factors can interact with genetic predisposition, influencing the risk of developing the disorder. Therefore, ASD should be understood as a multifactorial and complex condition, whose continuous investigation is essential to expand knowledge about its biological mechanisms, improve diagnostic strategies, and develop more effective therapeutic interventions.

Keywords: Autism. Neurological Development. Genes. Epigenetics.

RESUMEN

El trastorno del espectro autista (TEA) es un trastorno del neurodesarrollo caracterizado por déficits persistentes en la comunicación y la interacción social, asociados a patrones de comportamiento, intereses o actividades restringidos y repetitivos. Este estudio tiene como objetivo presentar una revisión de los principales aspectos conceptuales, clínicos y genéticos relacionados con el autismo, destacando los avances científicos que han contribuido a una comprensión más amplia del trastorno. Con el tiempo, la concepción del autismo ha experimentado cambios importantes y actualmente se entiende como un espectro que implica diferentes niveles de manifestación y necesidad de apoyo. Clínicamente, el TEA se manifiesta desde la primera infancia y puede incluir dificultades en la comunicación verbal y no verbal, deficiencias en la interacción social, comportamientos estereotipados, intereses restringidos y alteraciones sensoriales. La identificación temprana del trastorno se considera fundamental, ya que permite intervenciones terapéuticas más efectivas y favorece mejores resultados en el desarrollo cognitivo, social y comunicativo del individuo. En el campo de la genética, investigaciones recientes indican que el TEA tiene un fuerte componente hereditario, que involucra múltiples genes asociados con el desarrollo y el funcionamiento del sistema nervioso. Las variantes genéticas raras y comunes, las mutaciones espontáneas y las alteraciones epigenéticas contribuyen a la heterogeneidad clínica observada entre las personas con trastorno del espectro autista (TEA). Además, los factores ambientales pueden interactuar con la predisposición genética, influyendo en el riesgo de desarrollar el trastorno. Por lo tanto, el TEA debe entenderse como una condición multifactorial y compleja, cuya investigación continua es esencial para ampliar el conocimiento sobre sus mecanismos biológicos, mejorar las estrategias diagnósticas y desarrollar intervenciones terapéuticas más eficaces.

Palabras clave: Autismo. Desarrollo Neurológico. Genes. Epigenética.



1 INTRODUÇÃO

Autismo é termo originário do grego *autos* e significa “voltado para si”. O ano de 1908 representa um marco histórico no autismo quando foi empregado, pela primeira vez, pelo psiquiatra Eugen Bleuler (1857-1939) para descrever a fuga da realidade para um mundo interior (retraimento interior), comportamento comum em pacientes esquizofrênicos (Cunha, 2020). Todavia, o autismo, como hoje é conhecido, pode ser considerado um “fenômeno tecnicamente recente” que permeia discussões de suas causas, tratamento e políticas públicas, e cujo diagnóstico é significativo tanto para o autista quanto para suas famílias (Marfinati; Abrão, 2014; Fernandes; Costa e Silva, 2023).

A história e conceituação do autismo remontam à sua descrição e categorização diagnóstica em que comportamentos e características configuram um quadro específico. Seu diagnóstico psicopatológico se fundamenta nas formulações de Leo Kanner (2012, p. 168), psiquiatra considerado o pai do autismo.

Kanner observou, nas manifestações de crianças de primeira infância, forte desejo de solidão como forma de autorregulação (estímulos sensoriais e emocionais intensos, afetividade e domínio do estresse) e resistência a mudanças, preferindo rotinas e ações previsíveis como forma de redução da ansiedade e do estresse (Bialer; Voltolini, 2022). Kanner concebia o autismo como um transtorno distinto da esquizofrenia, em que sobressai, dentre outros aspectos do desenvolvimento infantil, a dificuldade comunicativa.

A partir de 1908, sucederam-se vários avanços na delimitação das características e do diagnóstico do autismo (Marfinati; Abraão, 2014; Brasil, 2015a, b; Dias, 2015; Brasil, 2020; Fernandes; Costa e Silva, 2023).

Em 1943, o psiquiatra austro-americano Leo Kanner realizou os primeiros diagnósticos de autismo, desassociando-o da esquizofrenia e passando a tratá-lo como uma síndrome do comportamento. Neste ano, publica suas primeiras descobertas acerca do autismo em seu estudo intitulado “*Autistic disturbances of affective contact*” (Distúrbio Autista do Contato Afetivo), delineando a principal característica do autista: a incapacidade de comunicação e relacionamento da criança com outras pessoas, desde os primeiros anos de vida (Marfinati; Abrão, 2014).

Em 1944, Hans Asperger, médico psiquiatra e pesquisador de Viena, expõe quadros clínicos semelhantes ao autismo, descrevendo quatro crianças que apresentavam a questão central – transtorno no relacionamento com o ambiente: pobreza de expressões gestuais e faciais, inquietação; movimentos estereotipados, sem objetivo, rítmicos; falas artificiais; campos de interesses diferentes dos apresentados por outras crianças de mesma idade, abstração e inventividade, imitação inconsciente de comportamentos adultos; campo das emoções sem pobreza afetiva, mas com alteração qualitativa e desarmonia (hipersensibilidade de instintos, “extremo egocentrismo” e falta de senso de humor).



Asperger apontou a prevalência maior do autismo em meninos, que apresentavam pouca empatia, interesses restritos e uma forma peculiar de conversar.

Em 1952, a Associação Americana de Psiquiatria publica a primeira edição do Manual Diagnóstico e Estatístico de Doenças Mentais (DSM-1), em que o autismo aparece referenciado, sendo estabelecidos os padrões específicos, tornando-se referência mundial para pesquisadores e clínicos do segmento. O Manual fornecia nomenclaturas e os critérios padrão para se o diagnóstico dos transtornos mentais estabelecidos, e os diversos sintomas de autismo foram classificados como um subgrupo da esquizofrenia infantil.

Foi em 1978, porém, que o psiquiatra britânico Michael Rutter classificou o autismo como um distúrbio do desenvolvimento cognitivo. Propôs que se tratava de: um atraso, desvios sociais e problemas de comunicação e não apenas de uma deficiência intelectual; os comportamentos incomuns se apresentavam como movimentos estereotipados e maneirismos; tinha início antes mesmo dos 30 meses de idade. A partir de seus estudos, o autismo passou a ser reconhecido como condição específica, classificado como um Transtorno Invasivo do Desenvolvimento (TID), em que múltiplas áreas de funcionamento do cérebro são afetadas pelo autismo e por condições correlacionadas.

A partir da década de 1980, o conceito e as concepções psicanalíticas de autismo foram definidos nos manuais psiquiátricos, passando a integrar os Transtornos Globais do Desenvolvimento (TGD) – CID-10 (Brasil, 2015a). Os critérios subsidiários do diagnóstico do autismo envolviam mudanças ao longo dos tempos, sendo descritos nos manuais de categorização nosológica, como o *Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais* (DSM) e a *Classificação Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde* (CID) (Fernandes; Tomazell; Girianelli, 2020).

No Brasil, em 2012, foi sancionada a Lei nº 12.764 (Lei Berenice Piana) que institui a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista. Esta lei representa um significativo marco legal que buscou garantir direitos aos portadores de TEA, como acesso a diagnóstico precoce, tratamento, terapias e medicamento oferecido pelo Sistema Único de Saúde (SUS), educação e proteção social, trabalho e serviços direcionados à igualdade de oportunidades (Sousa, 2021).

Lançado em 2013, o *DSM-5* passa a abrigar as diversas subcategorias do autismo em um único diagnóstico: Transtorno do Espectro Autista (TEA), ou seja, um único espectro com diferentes níveis de gravidade e déficits em dois domínios centrais: a) deficiências na comunicação social, interação social e comunicação; b) comportamentos repetitivos, estereotipados, restritos, e de interesses e atividades (Paoli; Machado, 2022). Nesta versão do DSM-5, a denominação utilizada é “transtornos do espectro do autismo”, localizada no grupo dos “transtornos do neurodesenvolvimento”, que engloba o transtorno autista (autismo), o transtorno de Asperger, o transtorno desintegrativo da infância, o



transtorno de Rett e o transtorno global do desenvolvimento sem outra especificação do DSM-IV (APA, 2014; Brasil, 2015a).

Em 2015, é promulgada a Lei 13.146 (Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência), que cria o Estatuto da Pessoa com Deficiência, aumentando a proteção aos portadores de TEA. A Lei define a pessoa com deficiência como “aquela que tem impedimento de longo prazo de natureza física, mental, intelectual ou sensorial” (Brasil, 2015b, art. 2º). O Estatuto da Pessoa com Deficiência (Lei 13.146) e a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista (Lei nº 12.764/2012) são considerados importantes símbolos na defesa da igualdade de direitos dos deficientes, no combate à discriminação e na regulamentação da acessibilidade e do atendimento prioritário (Setúbal; Fayan, 2016).

Em 2020, entra em vigor a Lei 13.977 (ou Lei Romeo Mion), que cria a Carteira de Identificação da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista (Ciptea), com emissão gratuita pelos estados e municípios (Brasil, 2020). A carteira é substituída para o atestado médico e tem a função de facilitar o acesso a direitos previstos na Lei n. 12.764/2012, conhecida como Lei Berenice Piana (Brasil, 2012).

Em 2022, a versão da Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde, a CID-11 segue o que houvera sido proposto no DSM-5 e adota a nomenclatura Transtorno do Espectro do Autismo. A nova versão engloba todos os diagnósticos anteriores classificados como Transtorno Global do Desenvolvimento (TGD) para permitir uma avaliação individualizada e mais precisa acerca do autismo segundo a necessidade de suporte, além de tornar o diagnóstico mais inclusivo e alinhado às necessidades individuais (Freitas *et al.*, 2023).

Sob o ponto de vista da assistência, os autistas não dispunham de suporte fora do campo da saúde e eram cuidados por entidades filantrópicas (como a Apae e a Sociedade Pestalozzi) e educacionais, ou por organizações não governamentais que oferecessem serviços de assistência social, por exemplo, associações de familiares. Poucos tinham acesso a serviços da Saúde Mental, em hospitais psiquiátricos ou universitários, com tratamento multiprofissional, mas sem articulação com uma rede territorial de serviços, conforme preconizado pela Política Nacional de Saúde Mental. Outros serviços aos autistas eram prestados em regime ambulatorial tradicional, acompanhados por psiquiatra ou neurologista, com tratamento medicamentoso. Só recentemente, o autismo entrou na agenda política oficial da saúde e, com a publicação da Portaria nº 336/2002 (Brasil, 2002), o Centro de Atenção Psicossocial Infanto-Juvenil (CAPSI) se consolida “como equipamento privilegiado para a atenção psicossocial à criança com autismo no âmbito do SUS, embora não se dirija de modo exclusivo a essa clientela” (Brasil 2015b, p. 29).

Pela lei brasileira, “a pessoa com transtorno do espectro autista é considerada pessoa com deficiência” (Brasil, 2012, art. 1º, § 2º) e tem direitos específicos, como atendimento prioritário, acesso



gratuito à saúde, educação e assistência social, vindo a Lei nº 13.146/2015 (Lei de inclusão) englobar as pessoas com autismo, ampliando seus direitos (Brasil, 2015b).

O Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: DSM-5 descreve o autismo, também conhecido como Transtorno do Espectro Autista (TEA)¹, como uma condição geral das pessoas com comportamento caracterizado por baixa interação social, déficit na habilidade comunicativa social (verbal e não verbal), comportamentos repetitivos, restritos e estereotipados, questões sensoriais e motoras, controle de conduta, pouco interesse em realizar as atividades propostas (APA, 2014), podendo apresentar interesses peculiares, como a música, história, política, filosofia, entre outros (Paoli; Machado, 2022).

O TEA integra o grupo de transtornos do neurodesenvolvimento, com sintomas e nível de comprometimento significativamente variáveis de pessoa para pessoa. Segundo o Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais DSM-5, os transtornos do neurodesenvolvimento agrupam condições que se iniciam no período do desenvolvimento e se manifestam cedo, antes mesmo de a criança ingressar na escola. O transtorno é caracterizado

[...] por déficits no desenvolvimento que acarretam prejuízos no funcionamento pessoal, social, acadêmico ou profissional. Os déficits de desenvolvimento variam desde limitações muito específicas na aprendizagem ou no controle de funções executivas até prejuízos globais em habilidades sociais ou inteligência. É frequente [...] a ocorrência de mais de um transtorno do neurodesenvolvimento; por exemplo, indivíduos com transtorno do espectro autista frequentemente apresentam deficiência intelectual (transtorno do desenvolvimento intelectual), e muitas crianças com transtorno de déficit de atenção/ hiperatividade (TDAH) apresentam também um transtorno específico da aprendizagem. No caso de alguns transtornos, a apresentação clínica inclui sintomas tanto de excesso quanto de déficits e atrasos em atingir os marcos esperados. (APA, 2014, p. 31)

O transtorno do espectro autista (TEA) é identificado por duas áreas: a) déficits persistentes na comunicação social [funcionamento adaptativo] e na interação social, e b) presença de padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades (Fernandes; Costa e Silva, 2023). Os principais sintomas podem surgir logo na primeira infância, contudo, ressalta-se que o diagnóstico é complexo e variável na intensidade.

¹ A 11ª Revisão da Classificação Internacional de Doenças (CID-11) foi publicada em 2022. O CID-11 adotou a nomenclatura Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) para englobar todos os diagnósticos anteriormente classificados como Transtorno Global do Desenvolvimento (TGD), sob o código 6A02, incluindo: autismo infantil, síndrome de Asperger e transtorno desintegrativo da infância. Ao unificar o diagnóstico, o CID-11 possibilita subdivisões do TEA e auxilia em um diagnóstico mais preciso e na elaboração de planos de tratamento individualizados. A síndrome de Rett, porém, possui um código próprio (LD90.4) no CID-11, não sendo mais considerada integrante do espectro do autismo (Brasil, 2024). A Nota estabelece a implementação do CID-11 no Brasil a partir de janeiro de 2027, embora a Organização Mundial da Saúde (OMS) a tenha adotado a partir de janeiro de 2022.



2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS COMPORTAMENTAIS

O TEA tem origem nos primeiros anos de vida, embora não se manifeste de forma uniforme nesta fase. Algumas crianças apresentam sintomas aparentes e não muito sugestivos ao nascimento. Em sua maioria, os sintomas do autismo são identificados entre os 12 e 24 meses de idade, mas, de modo geral, costumam ser diagnosticados aos 4 ou 5 anos de idade (Cardoso *et al.*, 2019).

O Transtorno de Espectro Autista, ou simplesmente autismo, é um transtorno neurológico que afeta o meio social do indivíduo (falta de interação, incluindo isolamento social), sua comunicação e padrões de comportamento repetitivos. Quanto mais cedo for diagnosticado na criança, melhor será seu desenvolvimento nas áreas da comunicação, no aprendizado e na redução ao comportamento (Araújo, 2022). O estágio do prejuízo funcional varia de acordo com a gravidade da condição autista, do nível de desenvolvimento e da idade cronológica, das características do indivíduo e seu ambiente que estão evidentes no período do desenvolvimento, porque podem ser mascarados os sinais por meio de intervenções e compensações (APA, 2014).

Comumente, a criança autista manifesta solidão em grau elevado e outros traços: desinteresse extremo, não responde a estímulos externos, tem “comunicação prejudicada, mutismo, linguagem ecolálica, insistência obsessiva na mesmice, ansiedade ante novas situações, rituais repetitivos, fascinação pelos objetos e desinteresse pelas pessoas, reação angustiante” pela presença de outrem (Barroso, 2019, p. 1234). Sem dar respostas a estímulos externos, a criança autista praticamente não desenvolve interação social, vive em um universo próprio, embora mantenha relação inteligente com objetos e memória acima do comum e necessite de previsibilidade traduzida em rotina, mesmice e monotonia (Maranhão; Pires, 2017; Tamanaha *et al.*, 2022).

Outros componentes para TEA incluem: reciprocidade prejudicada, comunicação não verbal, estereotipia motora, comportamentos e interesses repetitivos (intensos e incomuns), sensibilidades sensoriais, alterações da fala (linguagem) e da cognição, frequentes respostas sensoriais atípicas (Barros; Fonte, 2016; Meneses e Silva, 2020; Arvigo; Schwartzman, 2021; Silva *et al.*, 2025). O TEA também pode estar associado a outros transtornos psiquiátricos, como transtorno do déficit de atenção e hiperatividade, depressão e ansiedade, e condições médicas, como epilepsia e transtornos genéticos (Cardoso *et al.*, 2019).

A criança com TEA apresenta uma tríade singular, encontrada na “dificuldade e prejuízos qualitativos da comunicação verbal e não verbal, na interatividade social e na restrição do seu ciclo de atividades e interesses”, podendo a sintomatologia reunir “movimentos estereotipados e maneirismos”, além de “padrão de inteligência variável e temperamento extremamente lábil” (Pinto *et al.*, 2016, p. 2). A sintomatologia também compreende resultados limítrofes ao estresse como “dificuldade de concentração e atenção, nervosismo, ansiedade, humor deprimido, tristeza, medo intenso, mudanças repentinas de humor ou sentimento” sem razão aparente, obsessões e inflexibilidade cognitiva,



retraimento sobre si mesmo (isolamento), dificuldades de relacionamento, pesadelos, entre outros (Almeida *et al.*, 2021, p. 92). Certo é que a identificação precoce dos sinais de risco e o rastreamento do transtorno na primeira infância é essencial uma vez que quanto antes for identificado e o tratamento for iniciado, melhores são os resultados para o desenvolvimento cognitivo e para a linguagem (Almeida *et al.*, 2021, p. 91).

O autismo infantil é um grave transtorno do desenvolvimento que engloba prejuízos sociocomunicativos (Mercado, 2022) como a regressão da linguagem (Backes; Zanon; Bosa, 2017). Tem ainda como consequência o comprometimento da aquisição de algumas das habilidades indispensáveis para a vida humana com prejuízos nas interações sociais, deficiências na comunicação verbal e não-verbal e a limitação das atividades e dos interesses. Todo esse quadro interfere diretamente nas relações sociais (incluindo familiares), no ambiente escolar, na relação entre aluno e docente e até mesmo entre alunos especiais e os considerados normais (Bianchi; Abrão, 2023, p. 5261), embora possa apresentar habilidades especiais, movimentos motores desajeitados, falta de empatia, sinceridade extrema e poucos amigos (Paoli, Machado, 2022).

A adolescência é uma transição entre infância e idade adulta e se apresenta como um período com desafios únicos para todos os jovens e, em particular, para o jovem portador de TEA. Na adolescência, os autistas podem sofrer um declínio comportamental, com rebaixamento de habilidades de linguagem e sociabilidade, apresentar maiores níveis de ansiedade e depressão relacionadas ao grau de consciência sobre si mesmo e sua incapacidade de se relacionar socialmente ao tentar estabelecer amizades, conversar e interagir com outros adolescentes e mesmo adultos. A falta de habilidade em interagir facilita que o autista se torne vítima de abusos psicológicos e físicos – motivo de frustrações que o tornam mais introspectivos (Serbai; Priotto, 2021).

Embora os sintomas do autismo tendam a melhorar com o avanço da idade, na adolescência ainda se percebem acentuadas dificuldades de relacionamento social e de comunicação, também devido à expansão de interesse e a maiores exigências inerentes a esta fase da vida, relativamente à autonomia, desenvolvimento psicoafetivo e processos educacional e social. Apesar disso, os adolescentes portadores de TEA, quando adequadamente estimulados, em longo prazo tendem a alcançar maior grau de autossuficiência na fase adulta (Serbai; Priotto, 2021).

O adolescente com TEA se confronta com a presença de inúmeras questões (busca de autonomia, inserção em grupos sociais, construção de parcerias amorosas) que se reduzem ao longo da vida. Vale lembrar que características do indivíduo e do ambiente em seu entorno vão evidenciar a variação do prejuízo funcional, uma vez que as manifestações do transtorno dependem, essencialmente, da gravidade da condição autista (Cardoso *et al.*, 2019).

A persistência dos déficits na adolescência (na comunicação, interação social etc.) marca os movimentos sociais recíprocos e a inclusão nos grupos de adolescentes. Todavia a procura por



autonomia (cuidado pessoal, demandas escolares) e independência (deslocamento de um local para o outro, cuidado pessoal) podem gerar distanciamento das figuras parentais, embora se configure importante fundamento na construção da identidade. Esses fatores, acrescidos da busca individualizada na esfera amorosa, intensificam os entraves no compartilhamento de interesses, emoções ou afetos: o autista adolescente deve romper esses entraves na aproximação afetiva dificultada pela carência de comunicação verbal e não verbal, para iniciação, manutenção e compreensão dos relacionamentos, bem como o comportamento ajustado aos contextos sociais (grupos de amigos, convivência social padrão, *v.g.*) e controle da reatividade a estímulos sensoriais do ambiente (Saad; Bastos; Souza, 2020).

O adolescente deve contar com suporte familiar (emocional e material) e psicológico adequado, a fim de ser capaz de lidar com situações em que as demandas sociais ultrapassem suas capacidades naturais limitadas: na construção do funcionamento social, profissional e atividades exercidas no contexto familiar; na percepção da afetividade (relações de afeto) entre os membros familiares; na redução dos níveis de estresse e sobrecarga excessiva nos cuidados (Freitas *et al.*, 2020).

Em adultos, o Transtorno do Espectro Autista (TEA) é, frequentemente, negligenciado, haja vista que, predominantemente associado à infância, tem sua identificação dificultada porque seus sinais típicos são mascarados ao longo dos anos e seu diagnóstico em adultos costuma ocorrer após algum episódio de desregulação no âmbito profissional ou social (Duarte; Ribeiro; Nazaré, 2024).

Na realidade, as alterações de comportamento manifestas no indivíduo autista podem estar presentes em qualquer idade. Os adultos com TEA apresentam: ausência de déficit intelectual e têm linguagem mais fluente e níveis adequados de inteligência, embora, comumente, possam apresentar dificuldades de interação social e dificuldades na aquisição de novas habilidades adaptativas. Isso pode ocorrer por meio de mecanismos de cópia de comportamentos neurotípicos que mascaram sintomas autistas e camuflam as interações sociais, pela imitação de gestos, sons e expressões faciais em determinadas situações, apesar de o autista adulto possuir habilidades sociais de caráter limitado, restrito e ensaiado, e se expressar em monólogos (Ronzani *et al.*, 2023).

Como o autismo é um transtorno do neurodesenvolvimento, caracteriza-se pela dificuldade na comunicação, na interação social e por comportamentos restritivos ou repetitivos, com graus variados de gravidade e manifestação, sendo uma condição permanente que inclui manifestações clínicas que necessitam de uma abordagem holística; para tanto, leva-se em consideração o funcionamento adaptativo e as demandas sociais e cuja condição de autista adulto tende a ser menos evidente do que em crianças (Alves, 2024). Todavia, adultos com TEA podem enfrentar desafios contínuos, com sintomas (como agressividade e dificuldades sociais) persistentes, criando reflexos significativos nos serviços sociais e de saúde disponíveis para essa população. Em adultos, o diagnóstico tardio tende a comprometer o desenvolvimento emocional e social, causar tensões, isolamento e estresse, limitar oportunidades de inserção no mercado laboral e na sociedade (Duarte; Ribeiro; Nazaré, 2024). Pode



gerar maior grau de ansiedade pela percepção das diferenças em relação aos demais, porém, também pode constituir oportunidade de autoaceitação e compreensão para melhorar a qualidade de vida e reduzir comportamentos ansiosos ou considerados inadequados (Carvalho; Neres; Nascimento, 2024).

Fabretti *et al.* (2024) reforçam a presença, no adulto, de “desafios nas interações sociais, comunicação atípica, comportamentos repetitivos e sensibilidades sensoriais”, isto é, destacam as repercussões clínicas à “presença recorrente de comorbidades, especialmente ansiedade e depressão, além de desafios em termos de saúde física e acadêmica”. A ansiedade e a depressão aparecem como protagonistas que agravam o panorama clínico do autista adulto que tem de enfrentar frequentes “desafios em lidar com as demandas sociais e ambientais”, dificuldades no engajamento social e nas interações interpessoais que, costumeiramente, contribuem para o desenvolvimento de transtornos mentais.

Além disso, o autista adulto tem de superar os desafios da saúde física, incluindo a presença de condições médicas simultâneas e comorbidades clínicas, como distúrbios gastrointestinais e doenças autoimunes, que ampliam a complexidade do manejo (Brasil, 2015a). Devem-se relevar, também, as dificuldades na socialização resultando em isolamento e redução das oportunidades na construção de relações interpessoais significativas; os obstáculos (inflexibilidade cognitiva, hipersensibilidade sensorial, dificuldades adaptativas a mudanças) que comprometem o desempenho e limita as oportunidades de crescimento (Paiva *et al.*, 2025).

3 DIAGNÓSTICO

O diagnóstico precoce do TEA, especialmente entre 2 e 6 anos, é extremamente importante para: otimizar o desenvolvimento do infante e sua qualidade de vida, possibilitar mudança positiva do quadro e estimular a criança (melhorar as habilidades sociais e comunicativas, p.e.); aumentar os resultados das terapias e tratamentos realizados pela equipe multidisciplinar; ampliar as chances de sucesso no tratamento adequado de outras enfermidades (atuais ou supervenientes) por meio de intervenções personalizadas e suportes oportunos nos estágios iniciais da doença, antes que ela avance; prevenir possíveis danos mais significativos para a criança no futuro e expandir a conscientização dos pais e cuidadores. Além disso, reduz custo com cuidados e medicação e comportamentos indesejados e desafiadores (Doubrawa; Menezes, 2023; Ramos *et al.*, 2024; Mota *et al.*, 2025).

O diagnóstico precoce em crianças pode identificar características autistas como “relação intensa com objetos inanimados; fisionomia inteligente; potencial cognitivo; alterações na comunicação; possíveis habilidades especiais, como memória; interesses peculiares; obstinação pelos rituais e inalteração do ambiente” (Paoli; Machado, 2022, p. 548).

Entre os benefícios proporcionados pelo diagnóstico precoce do autismo, Girianelli *et al.* (2023) mencionam: redução de custos associados a intervenções tardias, melhor eficácia do tratamento



e superação de desafios, compreensão mais aprofundada das necessidades individuais do autista, significativas vantagens adicionais aos familiares, cuidadores e os próprios indivíduos afetados (melhora na adaptação social e acadêmica/escolar), ampliação das habilidades sociais, comunicativas (verbais e não verbais) e motoras, aprimoramento da qualidade de vida, estabelecimento de apoio e suporte favorável ao longo da vida para enfrentar desafios específicos (associados ao desenvolvimento cognitivo, social, sensorial e comportamental), possibilidade de implementação de rápidas e eficientes estratégias terapêuticas, influência positiva na plasticidade neural ao longo do desenvolvimento.

Leite *et al.* (2024) e Mota *et al.* (2025) corroboram esses benefícios e aduzem outros: favorece e potencializa as possibilidades de intervenção em fases iniciais do desenvolvimento infantil, a aquisição de repertório, o desenvolvimento das habilidades cognitivas (linguagem verbal e comunicação), sociocognitivas (atenção compartilhada) e comportamentais (habilidades sociais), melhor orientação dos pais e cuidadores (psicoeducação e desenvolvimento de estratégias de manejo).

Um eventual atraso diagnóstico – por fatores diversos como etnia, baixa renda familiar, falta de estímulo na infância, carência de informação e percepção dos pais/ tutores acerca do desenvolvimento infantil e sinais de autismo – pode evidenciar uma cimentação dos sintomas em longo prazo (agravamento dos sinais clínicos) e das consequências da doença: insensibilidade à dor ou hipersensibilidade sensorial, sem medo do perigo (acarreta acidentes), incapacidade de o cérebro alterar sua estrutura a partir de estímulos extrínsecos na primeira infância (neuroplasticidade), ineficácia das intervenções, adaptação e reabilitação deficitárias da criança, prejuízo ao desenvolvimento cognitivo, social, sensorial e comportamental (Silva; Araújo; Dornelas, 2020; Doubrawa; Menezes, 2023).

4 FATORES GENÉTICOS

4.1 GENÉTICA DO AUTISMO: PANORAMA GERAL

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é caracterizado por dificuldades persistentes na comunicação social e padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades. Nos últimos anos, avanços significativos no campo da genética têm contribuído para compreender os mecanismos biológicos subjacentes ao TEA, revelando que fatores genéticos desempenham papel central na etiologia do transtorno (Ramaswami *et al.*, 2018).

Estudos de herdabilidade indicam que entre 50% e 90% do risco de desenvolvimento do TEA pode ser explicado por fatores genéticos, sugerindo uma contribuição substancial de variantes hereditárias e mutações *de novo* (Sanders *et al.*, 2018). Análises de associação genômica ampla (GWAS) identificaram múltiplos *loci* relacionados ao risco para o TEA, incluindo genes envolvidos na regulação sináptica, desenvolvimento neuronal e modulação da plasticidade cerebral (Grove *et al.*, 2019).



Além disso, investigações têm apontado que o TEA é geneticamente heterogêneo, com variantes raras de grande efeito, como deleções ou duplicações cromossômicas (CNVs), coexistindo com variantes comuns de pequeno efeito (Satterstrom *et al.*, 2020). Esta diversidade genética pode explicar a ampla variabilidade clínica e fenotípica observada entre indivíduos no espectro.

As pesquisas também sugerem que alterações na expressão gênica durante o desenvolvimento cerebral, especialmente no período pré-natal e nos primeiros anos de vida, desempenham papel relevante na manifestação do TEA. Estudos transcriptômicos revelam padrões anormais de coexpressão gênica em redes neuronais de formas diversas, afetando principalmente regiões associadas à sociabilidade e à linguagem (Werling *et al.*, 2020).

Do ponto de vista translacional, a identificação de variantes genéticas associadas ao TEA abre possibilidades para o desenvolvimento de biomarcadores e terapias personalizadas. Embora ainda distante da prática clínica rotineira, a análise genética já é utilizada em alguns contextos para auxiliar no diagnóstico diferencial e no aconselhamento genético familiar (Lord *et al.*, 2020).

Entretanto, os pesquisadores alertam que o TEA não pode ser compreendido exclusivamente pela genética. Fatores ambientais, como complicações pré-natais, exposição a poluentes e infecções maternas, interagem com a predisposição genética para modular o risco (Karimi *et al.*, 2017). Assim, a compreensão do TEA exige uma abordagem multifatorial, integrando dados genômicos, epigenéticos e ambientais.

A literatura recente aponta para a necessidade de estudos mais amplos e diversificados, especialmente envolvendo populações sub-representadas nas pesquisas atuais, a fim de expandir a generalização dos achados e reduzir vieses (Grove *et al.*, 2019). A integração de grandes bancos de dados genéticos internacionais, combinados com avanços em inteligência artificial para análise de dados, promete acelerar as descobertas e abrir novas fronteiras na compreensão da biologia do autismo.

Em síntese, as evidências apontam que o TEA resulta de uma complexa rede de interações genéticas e ambientais, com múltiplas vias biológicas convergindo para alterações no desenvolvimento e funcionamento cerebral. A elucidação desses mecanismos é essencial para avançar em estratégias diagnósticas e terapêuticas mais eficazes.

Estudos sobre o genoma do autismo, mostraram que, embora as mutações *de novo* ocorram em diversos genes diferentes, esses genes tendem a formar redes de interação proteína-proteína (PPI) densamente conectadas convergindo para vias biológicas comuns, como uma cascata. Ao integrar dados de seis estudos usando o *StringDB* (banco de dados online que reúne informações sobre interações entre proteínas), observou-se que redes baseadas em genes mutados em probandos eram significativamente mais conectadas do que redes aleatórias ou baseadas em mutações de irmãos ou sinônimas, evidenciando que o fruto das mutações não vem do acaso, nem de um viés familiar. Além disso, evidenciou-se dois grandes blocos funcionais: um de proteínas sinápticas pós-sinápticas (ex.:



SYNGAP1, DLG4, GRIN2A/B, NLGN1, NRXN1) e outro envolvendo sinalização WNT (CTNNB1, DLL1, TBL1XR1) e remodelação de cromatina (CHD8), sugerindo que mutações heterogêneas convergem para processos centrais no desenvolvimento e funcionamento neuronal (Krumm *et al.*, 2014).

Em contrapartida, estudos populacionais e com gêmeos mostram que o TEA tem forte base genética, com herdabilidade estimada de 83% a 87%, indicando que a maior parte da variação do fenótipo é explicada por fatores genéticos aditivos. Influências ambientais não compartilhadas contribuíram com cerca de 17% da variação, enquanto o efeito de fatores ambientais familiares compartilhados foi pequeno ou desprezível (Sandin *et al.*, 2017).

As mutações *de novo*, formadas espontaneamente no indivíduo e ausentes no genoma parental, representam uma importante fonte de variabilidade genética associada ao Transtorno do Espectro Autista (TEA). Essas mutações, bem como aquelas herdadas de genitores afetados, apresentam maior probabilidade de exercer efeito patogênico. Entretanto, não se pode excluir a contribuição de variantes herdadas de genitores fenotipicamente saudáveis para a manifestação do TEA, uma vez que tais alterações podem apresentar penetrância incompleta e expressividade variável (Ribeiro, 2013; Coutinho, Bosso, 2015).

A ocorrência de mutações pontuais na linhagem germinativa tem sido associada à idade parental avançada, especialmente à idade paterna. Com o envelhecimento, ocorre acúmulo progressivo de mutações nas células germinativas, as quais podem ser transmitidas ao embrião durante a concepção. Esse processo também pode favorecer o surgimento de novas variações no número de cópias (*Copy Number Variations – CNVs*), de modo que genitores mais velhos constituem um reservatório potencial para tais eventos mutacionais. Além disso, mutações originadas na linhagem germinativa masculina tendem a apresentar maior penetrância (Coutinho, Bosso, 2015).

Diversos estudos identificaram a participação de múltiplos genes associados ao risco de desenvolvimento do TEA, evidenciando a natureza poligênica e heterogênea do transtorno. Entre os genes descritos na literatura destacam-se MDGA2, FHIT, HTR2A, SHANK2, GRIA3, ZNF778, PRKCA, CDH15, DIAPH3, GCH1, GRM5, MARK1, SLC17A6, IMMP2L, BZRAP1, SYNGAP1, ANK3, MAP1A, GABRR2, LAMC3, LRRC7, LRRIQ3, CADPS1, NUFIP, SEMA3A, SNAP29, MBD2, GAD2, DGKH e PARD3, os quais participam de processos fundamentais para o funcionamento do sistema nervoso, incluindo organização sináptica, neurotransmissão, plasticidade neuronal e desenvolvimento cerebral (Ribeiro, 2013).

Além das alterações na sequência do DNA, mecanismos epigenéticos também desempenham papel relevante na fisiopatologia do TEA. A metilação do DNA (DNAm) consiste em uma modificação epigenética caracterizada pela adição de um grupo metil (-CH₃) à posição 5 da base citosina, resultando na formação de 5-metilcitosina (5mC). Esse processo regula a expressão gênica sem alterar a sequência



nucleotídica e permite que fatores genéticos e ambientais atuem conjuntamente na modulação do fenótipo. Dessa forma, alterações nos padrões de metilação podem influenciar a expressão de genes envolvidos no desenvolvimento e na função neuronal, contribuindo para a manifestação clínica do TEA (Martin, Fry, 2018; Smith *et al.*, 2014).

Uma análise de Ontologia Genética de genes de risco para TEA revelou enriquecimento em sinais neuronais, neurogênese, remodelação da cromatina e regulação transcricional, indicando que esses genes estão agrupados em processos biológicos específicos (Lin *et al.*, 2020). Esses achados complementam os resultados das redes de interação proteína-proteína, que mostram que genes diferentes, mas interconectados, atuam em vias funcionais comuns relacionadas ao desenvolvimento e à função cerebral.

Estudos recentes sugerem que mutações somáticas em mosaico, que afetam apenas parte das células do corpo, contribuem modestamente para o risco de autismo, correspondendo a cerca de 5–7,5% das mutações *de novo*. Essas mutações podem ocorrer em genes distintos dos identificados em estudos de linha germinativa e influenciar o fenótipo de forma diferente. Sequenciamentos de córtex pré-frontal *post-mortem* identificaram mutações somáticas potencialmente prejudiciais, incluindo alterações em reguladores da expressão genética, indicando que essas mutações podem afetar a neurobiologia subjacente do TEA (Dias *et al.*, 2020). Estudos futuros com DNA cerebral e análises de regiões não codificantes são necessários para compreender melhor a contribuição das mutações somáticas na patogênese do autismo.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O autismo foi por muito tempo considerado de baixa prevalência (1/1000 crianças) na população. Hoje essa taxa é de 1/160, sendo bastante provável que eleve nos próximos anos (Masini, 2020). O autismo é uma condição bastante heterogênea, com características sociais atípicas com interesses restritos e estereotipados (Bourgeron, 2015). Estudos populacionais com gêmeos demonstraram que alguns traços de autismo têm forte correlação com a genética e com o diagnóstico do neurodesenvolvimento. Esses estudos revelam que variantes raras com grande efeito, assim como variantes comuns com pequeno efeito contribuem para o risco aumentado de autismo na população, desafiando o diagnóstico tradicional, já que existe uma grande heterogeneidade clínica (Thapar, Rutter, 2021). A heterogeneidade clínica relaciona-se com uma grande complexidade que envolve mutações pontuais que foram herdadas ou espontâneas. Mais de 100 genes de risco estão envolvidos a partir de mutações raras ou frequentes que potencializam os sintomas. As alterações nesses genes são responsáveis por um risco substancial para o indivíduo e por uma pequena proporção para a população.

A maioria do risco é atribuível a variantes comuns que são herdadas e que atuam em conjunto, trazendo um efeito somatório. Alterações nesses genes normalmente convergem para os mesmos



mecanismos, envolvendo eventos de regulação gênica e conectividade sináptica. Sendo que esses mecanismos poderiam estar envolvidos no descontrole epigenético (Havdahl *et al*, 2021). A identificação das regiões do genoma ou desses genes contribuem para entendermos um pouco mais sobre o TEA. Entretanto, apesar de muitos estudos e uma extensa lista de genes de riscos, ainda não observamos um impacto transformador para a compreensão da natureza do risco genético para uma variedade de transtornos psiquiátricos (Devanand, *et al*, 2020).

A ampliação do conhecimento científico sobre o Transtorno do Espectro Autista tem evidenciado a necessidade de abordagens interdisciplinares que integrem diferentes áreas do conhecimento, como genética, neurociência e psicologia. Estudos recentes demonstram que o TEA apresenta forte componente hereditário e grande heterogeneidade genética, envolvendo tanto variantes comuns quanto raras que afetam processos como plasticidade sináptica e desenvolvimento neuronal (Bourgeron, 2015; de Rubeis; Buxbaum, 2015). Nesse contexto, o avanço das pesquisas genéticas tem contribuído para uma compreensão mais ampla da etiologia do transtorno e para o desenvolvimento de estratégias diagnósticas e terapêuticas mais precisas.



REFERÊNCIAS

_____. Lei 13.977, de 8 de janeiro de 2020. Altera a Lei nº 12.764, de 27 de dezembro de 2012 (Lei Berenice Piana), e a Lei nº 9.265, de 12 de fevereiro de 1996, para instituir a Carteira de Identificação da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista (Ciptea), e dá outras providências. Diário Oficial da União, de 9.1.2020. Brasília, DF, Presidência da República, 2020.

_____. Lei nº 12.764, de 27 de dezembro de 2012. Institui a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista; e altera o § 3º do art. 98 da Lei nº 8.112, de 11 de dezembro de 1990. Diário Oficial da União, de 28.12.2012. Brasília, DF, Presidência da República, 2012.

_____. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Diário Oficial da União, de 07.07.2015. Brasília, DF, Presidência da República, 2015b.

_____. Ministério da Saúde (MS). Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente (SVSA). Departamento de Análise Epidemiológica Vigilância de Doenças não Transmissíveis (DAENT). Coordenação Geral de Informações e Análises Epidemiológicas (CGIAE). Nota técnica nº 91/2024-CGIAE/DAENT/SVSA/MS. Brasília, DF, MS, 2024. 6 p.

_____. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Linha de cuidado para a atenção às pessoas com transtornos do espectro do autismo e suas famílias na Rede de Atenção Psicossocial do Sistema Único de Saúde. Brasília: Editora Ministério da Saúde, 2015a. 156 p.

ALMEIDA, F. S.; GIORDANI, J. P.; YATES, D. B.; TRENTINI, C. M. Avaliação de aspectos emocionais e comportamentais de crianças com Transtorno do Espectro Autista. Aletheia, Canoas, v. 54, n. 1, p. 86-101, jan./jun. 2021.

ALVES, H. C. O. O diagnóstico do transtorno do espectro autista na fase adulta: uma scoping review. Id on Line Rev. Psic., Multidisciplinar, v. 18, n. 71, p. 1-18, maio/2024.

APA – American Psychiatric Association. Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: DSM-5. Tradução Maria Inês Corrêa Nascimento, Paulo Henrique Machado, Regina Machado Garcez, Régis Pizzato. Sandra Maria Mallmann da Rosa. 5. ed. Porto Alegre: Editora Artmed, 2014. 948 p

ARAÚJO, F. R. D. Educação inclusiva: ludicidade como prática docente para a inclusão de aluno autista. Brazilian Journal of Health Review, Curitiba, v. 5, n. 1, p. 2151-2166, jan./fev. 2022.

ARVIGO, M. C.; SCHWARTZMAN, J. S. Transtorno do movimento estereotipado associado ao atraso da linguagem: dados de estudos de caso que contribuem para o diagnóstico diferencial. Distúrb. Comun, São Paulo, v. 33, n. 3, p. 462-472, set. 2021.

BACKES, B.; ZANON, R. B.; BOSA, C. A. Características sintomatológicas de crianças com autismo e regressão da linguagem oral. Psic.: Teor. e Pesq., Brasília, v. 33, p.1-10, 2017.

BARROS, I. B. R.; FONTE, R. F. L. Estereotipias motoras e linguagem: aspectos multimodais da negação no autismo. RBLA, Belo Horizonte, v. 16, n. 4, p. 745-763, 2016.

BARROSO, S. F. O autismo para a psicanálise: da concepção clássica à contemporânea. Psicol. rev., Belo Horizonte, v. 25, n. 3, p. 1231-1247, dez. 2019.



BIALER, M.; VOLTOLINI, R. Autismo: história de um quadro e o quadro de uma história. *Psicol. estud.*, v. 27, e45865, p. 1-13, 2022.

BIANCHI, V. A.; ABRÃO, J. L. F. A construção histórica do autismo. *Brazilian Journal of Health Review*, Curitiba, v. 6, n. 2, p. 5260-5277, mar./abr. 2023.

BOURGERON, Thomas. From the genetic architecture to synaptic plasticity in autism spectrum disorder. *Nature Reviews Neuroscience*, v. 16, n. 9, p. 551-563, 2015.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 336, de 19 de fevereiro de 2002. Estabelece que os Centros de Atenção Psicossocial poderão constituir-se nas seguintes modalidades de serviços: CAPS I, CAPS II e CAPS III, definidos por ordem crescente de porte/complexidade e abrangência populacional, conforme disposto nesta Portaria. *Diário Oficial da União*, de 9 fev. 2002. Brasília, DF, Ministério da Saúde, 2022.

CARDOSO, A. A.; VELOSO, C. F.; CARDOSO-MARTINS, C.; FERNANDES, F. D. M.; MAGALHÃES, M. L.; NOGUEIRA, M. F. Transtorno do Espectro do Autismo. Manual de orientação. *Sociedade Brasileira de Pediatria*, n. 5, p. 1-24, abr. 2019.

CARVALHO, A. E. C. S.; NERES, J. S.; NASCIMENTO, V. S. Diagnóstico tardio do transtorno do espectro autista em adultos: implicações para o tratamento e intervenção. *Ciências da Saúde*, v. 29, n. 140, p. nov. 2024.

COUTINHO, J. V. S. C.; BOSSO, Rosa Maria do Vale. Autismo e genética: uma revisão de literatura. *Revista científica do ITPAC*, v. 8, n. 1, p. 1-14, 2015.

CUNHA, E. Autismo e inclusão: psicopedagogia práticas educativas na escola e na família. 8. ed. Rio de Janeiro: Editora Wak, 2020. 140 p.

DE RUBEIS, S.; BUXBAUM, J. D. Genetics and genomics of autism spectrum disorder: embracing complexity. *Human Molecular Genetics*, v. 24, p. R24-R31, 2015.

DEVANAND S., MANOLI, M.D., PH.D., MATTHEW W., STATE, M.D. Autism Spectrum Disorder Genetics and the Search for Pathological Mechanisms. *American Journal of Psychiatry*, v. 178, n. 1, 2020.

DIAS, Caroline M.; WALSH, Christopher A., Recent Advances in Understanding the Genetic Architecture of Autism, *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, v. 21, n. 1, 2020.

DIAS, S. Asperger e sua síndrome em 1944 e na atualidade. *Rev. Latinoam. Psicopat. Fund.*, São Paulo, v. 18, n. 2, p. 307-313, jun. 2015.

DOUBRAWA, D.; MENEZES, K. A. S. Importância do diagnóstico precoce do autismo: uma revisão de literatura. *Brazilian Journal of Development*, Curitiba, v. 9, n. 6, p. 19884-19892, jun. 2023.

DUARTE, L. M.; RIBEIRO, V. E. L.; NAZARÉ, W. O. A influência do diagnóstico tardio no desenvolvimento em adultos com transtorno do espectro autista. *Revista Contemporânea*, v. 4, n. 11, e6555, p. 01-19, 2024.



FABRETTI, J. O.; MENDONÇA, A. B.; OLIVEIRA, M. A. S.; SPISA, L. M.; ABREU, S. A.; ROCHA, L. E. A.; MAZZUCO, A.; NANAMI, C. L.; AQUINO, R. V.; OLIVEIRA, M. C.; LANGKAMMER, L. E. A.; ROCHA, H. C.; SAFA, S. N.; ARANÃO, J. P. C.; MAROUBO, L. M. Transtorno do Espectro Autista: população adulta. *Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences*, Macapá, AP, v. 6, n. 2, p. 173-185, 2024.

FERNANDES, C. S.; TOMAZELLI, J.; GIRIANELLI, V. R. Diagnóstico de autismo no século XXI: evolução dos domínios nas categorizações nosológicas. *Psicologia USP*, São Paulo, v. 31, e200027, p. 1-7, 2020.

FERNANDES, M. H. S.; COSTA E SILVA, A. L. Transtorno do Espectro do Autismo (TEA): breve história para uma longa discussão. *Revista MASTER – Ensino, pesquisa e extensão*, Itumbiara, GO, v. 8, n. 15, p. 1-7, 2023.

FREITAS, M. C.; BENITEZ, P.; KUMADA, K. M. O.; ROCHA, L. R. M. Implicações nas políticas educacionais brasileiras dos critérios diagnósticos do autismo NO DSM-5 e CID-11. *Revista Imagens da Educação*, Maringá (UEM), v. 13, n. 2, p. 105-127, abr./jun. 2023.

FREITAS, P. M.; COSTA, R. S. N.; RODRIGUES, M. S.; ORTIZ, B. R. A.; SANTOS, J. C. Influência das relações familiares na saúde e no estado emocional dos adolescentes. *Rev. Psicol. Saúde*, Campo Grande, v.12, n. 4, p. 95-109, out./dez. 2020.

GIRIANELLI, V. R.; TOMAZELLI, J.; SILVA, C. M. F. P.; FERNANDES, C. S. Diagnóstico precoce do autismo e outros transtornos do desenvolvimento, Brasil, 2013–2019. *Rev Saúde Pública*, São Paulo, v. 57, n. 21, p. 2023.

GROVE, J. et al. Identification of common genetic risk variants for autism spectrum disorder. *Nature Genetics*, v. 51, n. 3, p. 431–444, 25 fev. 2019.

HAVDAHL, A.; NIARCHOU, M.; STARNAWSKA, A.; UDDIN, M.; VAN DER MERWE, C.; WARRIER, V. Genetic contributions to autism spectrum disorder. *Psychological Medicine*, v. 51, n. 13, p. 2260-2273, out. 2021. DOI: 10.1017/S0033291721000192.

KANNER, L. Os distúrbios autísticos do contato afetivo. In: ROCHA, P. S (org.), *Autismos*. São Paulo, SP: Editora Escuta, 2012. p. 111-170 (Texto original publicado em 1943)

KARIMI, P.; KAMALI, E.; MOUSAVI, S. M.; KARAHMADI, M. Environmental factors influencing the risk of autism. *Journal of Research in Medical Sciences*, [S. l.], v. 22, n. 27, p. 1-12, 16 fev. 2017. DOI: 10.4103/1735-1995.200272. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5377970/>.

KRUMM, Niklas et al, A de novo convergence of autism genetics and molecular neuroscience, *Trends in Neurosciences*, v. 37, n. 2, p. 95–105, 2014.

LEITE, A. C. D.; SILVA, L. B.; COSTA, M. A. O.; MELO, W. F.; FECURY, A. A. Benefícios do diagnóstico precoce do transtorno do espectro autista e do transtorno do déficit de atenção e hiperatividade: uma revisão sistemática. *Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação*, São Paulo, v. 10, n. 4, p. 1242–1255, 2024.

LIN, Y. et al. A Machine Learning Approach to Predicting Autism Risk Genes: Validation of Known Genes and Discovery of New Candidates. *Frontiers in Genetics*, v. 11, p. 500064, 2020.



LORD, Catherine et al. Autism spectrum disorder. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 6, n. 5, 2020. DOI: 10.1038/s41572-019-0138-4. in: <https://www.nature.com/articles/s41572-019-0138-4>.

MARANHÃO, S. S. A.; PIRES, I. A. H. Funções executivas e habilidades sociais no espectro autista: um estudo multicascos. *Cad. Pós-Grad. Distúrb. Desenvolv*, São Paulo, v. 17, n. 1, p. 100-113, jun. 2017.

MARFINATI, A. C.; ABRÃO, J. L. F. Um percurso pela psiquiatria infantil: dos antecedentes históricos à origem do conceito de autismo. *Estilos da clín.*, São Paulo, v. 19, n. 2, p. 244-262, maio/ago. 2014.

MARTIN, Elizabeth M.; FRY, Rebecca C. Influências ambientais no epigenoma: metilação do DNA associada à exposição em populações humanas. *Annual review of public health*, v. 39, p. 309-333, 2018.

MASINI, E.; LOI, E.; VEGA-BENEDETTI, A. F.; CARTA, M.; DONEDDU, G.; FADDA, R.; ZAVATTARI, P. An Overview of the Main Genetic, Epigenetic and Environmental Factors Involved in Autism Spectrum Disorder Focusing on Synaptic Activity. *International Journal of Molecular Sciences*, v. 21, n. 21, p. 8290, out./nov. 2020. DOI: 10.3390/ijms21218290. Disponível em: <https://www.mdpi.com/1422-0067/21/21/8290>.

MENESES E SILVA, E. A. Transtorno do espectro autista (TEA) e a linguagem: a importância de desenvolver a comunicação. *Revista Psicologia & Saberes*, Maceió, AL, v. 9, n. 18, p. 174-188, 2020.

MERCADO, W. I. TEA – Diagnóstico precoce com reflexos na qualidade de vida da criança e da família. *Research, Society and Development*, Itabira, MG, v. 11, n. 15, e544111537482, p. 1-10, 2022.

MOTA, G. C.; FARIAS, M. C.; MATSUMOTO, Y. C.; PAULINO, K. N.; LEVISKI, L. S.; SANTANA, A. M.; PACHECO, R. B.; ARRIEIRA, R. L. Importância do diagnóstico precoce no tratamento do espectro autista (TEA). *Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação*, São Paulo, v. 11, n. 4, p. 348-361, abr. 2025.

PAIVA, G. S.; VIEIRA, A. C. A. R.; JANUÁRIO, G. B.; SIQUEIRA, P. H. G.; LOPES, V. L. Transtorno do Espectro Autista em adultos: diagnóstico e manejo clínico. *Brazilian Journal of Health Review*, Curitiba, v. 8, n. 2, e78300, p. 1-15, mar./abr. 2025.

PAOLI, J.; MACHADO, P. F. L. Autismos em uma perspectiva histórico-cultural. *Revista GESTO-DEBATE*, Campo Grande, MS, v. 22, n. 31, p.534-565, jan./dez. 2022.

PINTO, R. N. M.; TORQUATO, I. M. B.; COLLET, N.; RELCHERT, A. P. S.; SOUZA NETO, V. L.; SARAIVA, A. M. Autismo infantil: impacto do diagnóstico e repercussões nas relações familiares. *Rev Gaúcha Enferm*, v. 37, n. 3, e61572, p. 1-9, set. 2016.

RAMASWAMI, G.; GESCHWIND, D. H. Genetics of autism spectrum disorder. *Handbook of Clinical Neurology*, v. 147, p. 321-329, 2018. DOI: 10.1016/B978-0-444-63233-3.00021-X.

RAMOS, D. F.; MARTINS, D. M.; SAMPAIO, J. H. C.; CARNEIRO JÚNIOR, P. G.; SILVA, T. P. Importância do diagnóstico precoce no Transtorno do Espectro Autista: uma revisão bibliográfica. *Cuadernos de Educación y Desarrollo*, Portugal, v. 16, n. 13, e6886, p. 1-21, 2024.



RIBEIRO, Cintia Marques. Estudo de genes candidatos aos Transtornos do Espectro Autista. 2013. Tese (Doutorado em Genética) – Instituto de Biociências, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2013. Disponível em: <https://www.teses.usp.br>.

RONZANI, L. D.; LIN, J.; COSTA, M. A.; REZENDE, V. L.; BITTENCOURT NETTO, B.; GONGALVES, C. L. Diagnóstico do transtorno do espectro autista do adulto: armadilhas e dificuldades diagnósticas. *Revista Brasileira de Neurologia e Psiquiatria*, Salvador, BA, v. 27, n. 2, p. 15-24, maio/ago. 2023.

SAAD, A. P. R.; BASTOS, P. R. H. O.; SOUZA, G. A. C. Adolescentes com Transtorno do Espectro Autista: singularidades do desenvolvimento psicossocial. *Revista Educação Especial*, Santa Maria, v. 33, p. 14/1-24, 2020.

SANDERS, S. J. Next-Generation Sequencing in Autism Spectrum Disorder. *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*, v. 9, n. 8, p. a026872, 12 nov. 2018.

SANDIN, S.; LICHTENSTEIN, P.; KUJA-HALKOLA, R.; HULTMAN, C.; LARSSON, H.; REICHENBERG, A. The Heritability of Autism Spectrum Disorder. *JAMA*, v. 318, n. 12, p. 1182-1188, 26 set. 2017.

SATTERSTROM, Florian K. et al. Large-scale exome sequencing study implicates both developmental and functional changes in the neurobiology of autism. *Cell*, v. 180, p. 568-584, 2020. DOI: 10.1016/j.cell.2019.12.036. Disponível em: [https://www.cell.com/ajhg/fulltext/S0002-9297\(20\)30113-0](https://www.cell.com/ajhg/fulltext/S0002-9297(20)30113-0).

SERBAI, F.; PRIOTTO, E. M. T. P. Autismo na adolescência uma revisão integrativa da literatura. *EDUR Educação em Revista*, Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), v. 37, e26472, p. 1-17, 2021.

SETÚBAL, J. M.; FAYAN, R. A. C. (orgs.). *Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência – Comentada*. Campinas: Editora Fundação FEAC, 2016.

SILVA, A. C. F.; ARAÚJO, M. L.; DORNELAS, R. T. A importância do diagnóstico precoce do transtorno do espectro autista. *Psicologia & Conexões*, Rio de Janeiro, v.1, n. 1, p. 1-31, mar. 2020.

SILVA, G. O. C.; GIOVANONI, G. V.; PAVAN, M. S.; PICOLLI, B. E.; MIGUEL NETO, J.; SOUZA, N. L. N.; SANTOS, M. M.; VARGAS, H. M. S. Características clínicas e intervenções farmacológicas do transtorno do espectro autista em crianças e adolescentes: uma revisão bibliográfica. *Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences*, Macapá, AP, v. 7, n. 1, p. 295-306, 2025.

SMITH, A. K.; KILARU, V.; PINO, A.; JOHNSON, K. C.; REED, E. T.; ETHERIDGE, A. L.; CONNECK, B. R. Methylation quantitative trait loci (meQTLs) are consistently detected across ancestry, developmental stage, and tissue type. *BMC Genomics*, v. 15, n. 1, p. 1-14, 21 fev. 2014.

SOUSA, M. M. (coord.). *Autismo: legislação, jurisprudência e políticas públicas*. Brasília: OAB Editora, 2021. 232 p.

TAMANHAHA, A. C.; RIBEIRO, C. C.; AZONI, C. S.; LIRA, J. O. (orgs.). *Estudos de linguagem no transtorno do espectro do autismo*. São Paulo: ABarros Editora, 2022. 180 p.

THAPAR, A., RUTTER, M. Genetic Advances in Autism. *J Autism Dev Disord* 51, 4321–4332, 2021. DOI: 10.1007/s10803-020-04685-z.



WERLING, Donna M. et al. Gene expression in human brain implicates sexually dimorphic pathways in autism spectrum disorders. *Nature Communications*, v. 11, n. 1, p. 1-15, 2020. DOI: 10.1038/s41467-020-15274-8. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41467-020-15274-8>.

