

DOI: <https://doi.org/10.58871/conbrasca.v4.26>

IMPLICAÇÕES DO DIAGNÓSTICO TARDIO DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA

IMPLICATIONS OF LATE DIAGNOSIS OF AUTISM SPECTRUM DISORDER

MATHEUS HENRIQUE BARBOSA

Acadêmico(a) da Faculdade de Medicina pela Universidade Federal de Goiás (FM – UFG),
Goiânia –GO

BRUNA BIAVA SIMIONATO

Acadêmico(a) da Faculdade de Medicina pela Universidade Federal de Goiás (FM – UFG),
Goiânia –GO

GUSTAVO HENRIQUE DUARTE DE MORAIS

Acadêmico(a) do Centro Universitário de Mineiros- Unifimes, Trindade- GO

RAFAEL CAETANO DA SILVA SANTANA

Acadêmico(a) da Faculdade de Medicina pela Universidade Federal de Goiás (FM – UFG),
Goiânia –GO

ÉRIKA CARVALHO DE AQUINO

Cirurgiã-dentista, Mestre em Medicina Tropical e Saúde Pública (IPTSP-UFG), Goiânia-GO

RESUMO

Objetivo: O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição de neurodesenvolvimento marcada por déficits de interação e comunicação social, mas que também pode incluir comportamentos repetitivos e/ou um grupo específico de interesses para cada indivíduo. Geralmente, essas manifestações são facilmente observadas na infância, no entanto, em algumas situações, são identificadas apenas na fase adulta. **Metodologia:** Diante disso, esse estudo possui como objetivo pontuar as implicações e consequências do diagnóstico tardio no prognóstico dos pacientes com TEA. Trata-se de uma revisão integrativa de literatura com abordagem qualitativa, utilizando a base de dado online da PubMed, aplicando os descritores (“*consequence*” OR “*late diagnosis*” [Title/Abstract]) AND “*autism*” [All Fields] OR “*ASD*” [All Fields] e utilizando um recorte temporal de dez anos. **Resultados e Discussão:** Notou-se que o diagnóstico tardio do TEA traz consigo grandes dificuldades que irão impactar os domínios pessoais e profissionais da vida dos indivíduos. **Considerações finais:** São necessários mais estudos acerca de métodos diagnósticos para a faixa etária adulta, com o intuito de aprimorar e ampliar as intervenções terapêuticas.

Palavras- chaves: transtorno do espectro autista; diagnóstico tardio; prognóstico.

ABSTRACT

Objective: Autistic Spectrum Disorder (ASD) is a neurodevelopmental condition marked by interaction and social communication deficits, but which can also include repetitive behaviors and/or a specific group of interests for each individual. Generally, these manifestations are easily observed in childhood, however, in some situations, they are only identified in adulthood. Therefore, this study aims to point out the implications and consequences of late diagnosis on the prognosis of patients with ASD. **Methodology:** This is an integrative literature review with a qualitative approach, using the PubMed online database, applying the descriptors (“consequence” OR “late diagnosis” [Title/Abstract]) AND “autism” [All Fields] OR “ASD” [All Fields] and using a time frame of ten years. **Results and Discussion:** It was noted that the late diagnosis of ASD brings with it great difficulties that will impact the personal and professional domains of individuals' lives. **Final Considerations:** Further studies on diagnostic methods for the adult age group are required with the aim of improving and expanding therapeutic interventions.

Keywords: Autism Spectrum Disorder; Delayed Diagnosis; Prognosis.

1 INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição de neurodesenvolvimento marcada por déficits de interação e comunicação social, mas que também pode incluir comportamentos repetitivos e/ou um grupo específico de interesses para cada indivíduo (Gesi *et al*, 2021). Em muitos casos, os sinais e sintomas que indicam o diagnóstico de TEA surgem precocemente na infância dos pacientes, permitindo tratamento e um plano de intervenção individuais que melhorem o prognóstico das crianças (Aggarwal, Angus, 2015).

Todavia, apesar de existirem diversos estudos que buscam reunir as características e as apresentações de pacientes com TEA, esse diagnóstico se mostra cada vez mais plural e com sinais clínicos variados, dificultando a inserção de tantos fenótipos em apenas um espectro (Avlund *et al*, 2021). Com isso, devido a diversos fatores, como sintomas de outros transtornos do desenvolvimento que mascaram os déficits sociais ou os fazem parecer parte de outro diagnóstico, os critérios para diagnóstico não sendo alcançados na infância precoce ou uma apresentação de forma distinta na infância tardia, o TEA pode ser tardio na vida dos indivíduos com o diagnóstico e gerar consequências para sua vida adulta (Howlin, Magiati, 2017).

Pacientes com um diagnóstico tardio do TEA podem carecer do acompanhamento que auxiliaria na prevenção, na identificação e no tratamento precoce de condições concomitantes ao espectro, relacionadas a saúde mental, Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH), deficiência intelectual ou Síndrome de Dravet (SD), entre outras (Huang *et al*, 2020). Assim, esta revisão tem por objetivo pontuar essas implicações e apresentar as consequências do diagnóstico tardio no prognóstico dos pacientes com TEA.

2 METODOLOGIA

Este estudo consiste em uma revisão integrativa de literatura com abordagem qualitativa. Com o propósito de compreender os fatores relacionados às implicações do diagnóstico tardio do Transtorno do Espectro Autista (TEA), foi conduzida uma busca direcionada, concentrando-se exclusivamente no objetivo do artigo. Assim, tendo em vista a pergunta elaborada utilizando o método “PICOT”: “Quais são as implicações específicas e as consequências no prognóstico dos pacientes com Transtorno do Espectro Autista (TEA) quando o diagnóstico é realizado tardiamente, especialmente na fase adulta, e como essas dificuldades afetam os domínios pessoais e profissionais de suas vidas?”, foram abordadas produções científicas obtidas a partir da base de dados PubMed, considerando a detenção de vastos recursos que atendem bem ao seu propósito.

Na busca avançada do PubMed, foram formados dois conjuntos de palavras-chave para a pesquisa. Essas palavras-chave foram combinadas usando operadores booleanos e pesquisadas de acordo com o campo de localização desejado para cada termo: (“*consequence*” OR “*late diagnosis*” [Title/Abstract]) AND “*autism*” [All Fields] OR “*ASD*” [All Fields]). Com isso, foram obtidas 3707 publicações, das quais foram excluídas aquelas publicadas anteriormente ao ano de 2014, somado às que estivessem em língua estrangeira diferente do Inglês e Português e que tangenciavam o objetivo proposto. A partir dos resultados os critérios de inclusão foram aplicados observando-se a especificidade com o tema, a gratuidade dos artigos e qualidade dos mesmos. Por fim, foram selecionadas e utilizadas 14 publicações científicas por meio dos critérios mencionados, sem seguir o método “PRISMA”.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Algumas possíveis explicações para o atraso no diagnóstico do TEA incluem a presença de sintomas de outros distúrbios de desenvolvimento que são mais evidentes e podem obscurecer ou minimizar os sintomas sociais característicos do TEA. Além disso, o diagnóstico pode não ser confirmado até uma idade mais avançada, quando as demandas sociais do ambiente começam a exceder as habilidades da criança. Também é possível que os sintomas se manifestem de maneira distinta na primeira infância em comparação com fases posteriores da infância. (Bacon *et al.* 2018; Brian *et al.* 2016; Davidovitch *et al.* 2015).

O maior contribuidor para a lacuna de conhecimento sobre o diagnóstico tardio do TEA gira em torno do não acompanhamento de crianças com uma avaliação inicial negativa. Em geral, os fatores comumente associados são menor educação materna, baixo status socioeconômico, menor gravidade dos sintomas, habilidade cognitiva média, habilidade de linguagem elevadas, ser do sexo feminino, ter irmão mais novo com idade próxima e pertencer a uma minoria étnica (Bacon *et al.* 2018; Brian *et al.* 2016; Davidovitch *et al.* 2015). Aproximadamente 21% das crianças diagnosticadas não pertencentes ao espectro autista inicialmente foram diagnosticadas com TEA na infância tardia ou adolescência, em média, 7 anos após a avaliação inicial (AVLUND, Sara Højslev *et al.* 2021). Frequentemente esses dados são associados a distúrbios específicos de linguagem por representarem o valor preditivo de um diagnóstico, neste caso, crianças com diagnóstico tardio apresentam menos desse componente do que as identificadas precocemente.

O diagnóstico tardio segundo Lord *et al.* (2018) frequentemente ocorre no contexto de problemas concorrentes, como transtornos de ansiedade e de humor. Associado a isso, o funcionamento cognitivo mais elevado pode ter atrasos significativamente maiores no diagnóstico de TEA pelo não atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, dificultando, portanto, o diagnóstico precoce do transtorno (AVLUND, Sara Højslev *et al.* 2021). A redução do diagnóstico tardio ao longo dos anos foi possibilitada pelo *Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS), permitindo a menor ocorrência de diagnósticos não identificados. Tornando assim o diagnóstico tardio mais presente à medida que as demandas da escola e/ou das relações sociais aumentaram com o passar do tempo, o que está em linha com a idade média de aproximadamente 12 anos para o diagnóstico de TEA tardio no estudo de AVLUND, Sara Højslev *et al.* (2021).

Dentre o público adolescente com TEA o transtorno depressivo maior (TDM) e transtornos de ansiedade foram encontrados como comorbidades substanciais em encaminhados para tratamento psiquiátrico. Cerca de 12% dos adolescentes portadores do transtorno apresentaram conjuntamente sintomas psicóticos, sendo a decorrente da predisposição de crianças com traços autistas. O estudo em questão demonstrou forte associação, com uma probabilidade três vezes maior ao desenvolvimento de doenças psicossociais em pessoas com TEA (AGGARWAL, Shilpa; ANGUS, Beth 2015). A maioria das famílias de pacientes diagnosticados positivamente com TEA teve reações mistas de perda e alívio ao receber o diagnóstico. Pais relataram sentimento de alívio (52%), tristeza e perda (43%), choque ou surpresa (29%) e culpa (10%). Para muitos jovens, o diagnóstico ajudou a entender suas diferenças, reduzindo a culpa e a vergonha (AGGARWAL, Shilpa; ANGUS, Beth 2015).

As preocupações iniciais dos adultos que levam à avaliação foram mais provavelmente desafios nas interações sociais e/ou saúde mental (JONES, Lydia *et al.* 2014). Indivíduos diagnosticados na vida adulta sem deficiência intelectual tendiam a enfrentar dificuldades no emprego, vida independente e outros aspectos de funcionamento. As medidas clínicas são insuficientemente sensíveis à apresentação de traços autistas em mulheres (WILSON, C. Ellie *et al.* 2016), especialmente considerando o uso relatado por mulheres de estratégias de camuflagem (BARGIELA, Sarah; STEWARD, Robyn; MANDY, William 2016). À medida que as mulheres se envolvem cada vez mais em relacionamentos, enfrentam demandas sociais mais intensas (LEHNHARDT, Fritz-Georg *et al.* 2016), o que pode aumentar a percepção de suas próprias dificuldades.

A falta de suporte formal após o diagnóstico é preocupante, considerando as complexas necessidades de saúde mental de indivíduos diagnosticados na idade adulta (HOWLIN, Patricia; MAGIATI, Iliana 2017). Apesar das mulheres serem encaminhadas e diagnosticadas mais tarde do que os homens, o intervalo de tempo entre a primeira avaliação e o diagnóstico não foi diferente entre os sexos. Por outro lado, as mulheres também apresentaram correlações diretas entre atraso no diagnóstico e comprometimento na dimensão de "Atenção aos Detalhes" do questionário AQ, bem como idade mais avançada no diagnóstico associada a maiores pontuações nas dimensões de "Comunicação Verbal" e "Interesses Restritos e Ruminação" do Espectro Autista. Esses resultados podem ser explicados pelo frequente diagnóstico incorreto que afeta mulheres no espectro autista (GESI, Camilla *et al.* 2021).

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Após essa revisão, nota-se a enorme variabilidade sintomatológica do transtorno do espectro autista, sendo os comportamentos moldados de acordo com as estimulações recebidas ao longo da vida. O diagnóstico tardio do TEA traz consigo grandes dificuldades que irão impactar em diversos domínios da vida dos indivíduos, entre eles, comunicação, relacionamentos e vida profissional. Nessa linha, o atraso diagnóstico contribui para ausência de terapêuticas adequadas, limitando o desenvolvimento e socialização do portador de TEA.

Diante disso, é imprescindível o desenvolvimento de trabalhos que incentivem, nos níveis de atenção básica de saúde, creches e escolas, o rastreio adequado do TEA desde a infância. Somado a isso, é essencial mais estudos acerca de métodos diagnósticos para esse tipo de transtorno para a faixa etária adulta, com o intuito de aprimorar e ampliar as intervenções terapêuticas, diminuindo as consequências negativas do diagnóstico tardio.

REFERÊNCIAS

AGGARWAL, Shilpa; ANGUS, Beth. Misdiagnosis versus missed diagnosis: diagnosing autism spectrum disorder in adolescents. **Australasian Psychiatry**, v. 23, n. 2, p. 120-123, 2015.

AGGARWAL, Shilpa; ANGUS, Beth. Misdiagnosis versus missed diagnosis: diagnosing autism spectrum disorder in adolescents. **Australasian Psychiatry**, v. 23, n. 2, p. 120-123, 2015.

AVLUND, Sara Højslev *et al.* Factors associated with a delayed autism spectrum disorder diagnosis in children previously assessed on suspicion of autism. **Journal of Autism and Developmental Disorders**, v. 51, p. 3843-3856, 2021.

BACON, Elizabeth C. *et al.* Rethinking the idea of late autism spectrum disorder onset. **Development and psychopathology**, v. 30, n. 2, p. 553-569, 2018.

BARGIELA, Sarah; STEWARD, Robyn; MANDY, William. The experiences of late-diagnosed women with autism spectrum conditions: An investigation of the female autism phenotype. **Journal of autism and developmental disorders**, v. 46, p. 3281-3294, 2016

DAVIDOVITCH, Michael *et al.* Late diagnosis of autism spectrum disorder after initial negative assessment by a multidisciplinary team. **Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics**, v. 36, n. 4, p. 227-234, 2015.

GESI, Camilla *et al.* Gender differences in misdiagnosis and delayed diagnosis among adults with autism spectrum disorder with no language or intellectual disability. **Brain Sciences**, v. 11, n. 7, p. 912, 2021.

HOWLIN, Patricia; MAGIATI, Iliana. Autism spectrum disorder: Outcomes in adulthood. **Current opinion in psychiatry**, v. 30, n. 2, p. 69-76, 2017.

HUANG, Yunhe *et al.* Diagnosis of autism in adulthood: A scoping review. **Autism**, v. 24, n. 6, p. 1311-1327, 2020.

JONES, Lydia *et al.* Experiences of receiving a diagnosis of autism spectrum disorder: A survey of adults in the United Kingdom. **Journal of autism and developmental disorders**, v. 44, p. 3033-3044, 2014.

LEHNHARDT, Fritz-Georg *et al.* Sex-related cognitive profile in autism spectrum disorders diagnosed late in life: implications for the female autistic phenotype. **Journal of autism and developmental disorders**, v. 46, p. 139-154, 2016..

LORD, Catherine *et al.* Autism spectrum disorder. **The lancet**, v. 392, n. 10146, p. 508-520, 2018.

WILSON, C. Ellie *et al.* Does sex influence the diagnostic evaluation of autism spectrum disorder in adults?. **Autism**, v. 20, n. 7, p. 808-819, 2016.

ZWAIGENBAUM, Lonnie *et al.* Stability of diagnostic assessment for autism spectrum disorder between 18 and 36 months in a high-risk cohort. **Autism Research**, v. 9, n. 7, p. 790-800, 2016.