



**FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE COIMBRA**

**MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA - TRABALHO FINAL**

**FLÁVIA VANESSA CAETANO OLIVEIRA**

***TRASNTORNO DO ESPECTRO AUTISTA – O PAPEL DO MÉDICO DE  
FAMÍLIA NO DIAGNÓSTICO PRECOCE E SUPORTE FAMILIAR***

ARTIGO DE REVISÃO

ÁREA CIENTÍFICA DE MEDICINA GERAL E FAMILIAR

Trabalho realizado sob a orientação de:

DOUTORA INÊS ROSENDO CARVALHO E SILVA CAETANO

PROFESSOR DOUTOR HERNÂNI POMBAS CANIÇO

**JANEIRO 2017**

# **Transtorno do espectro autista – O papel do médico de família no diagnóstico precoce e suporte familiar**

**Artigo de Revisão**

Flávia Vanessa Caetano Oliveira<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Portugal

<sup>1</sup>(flavia.oliveira92@hotmail.com)

Trabalho final do 6º ano médico com vista à atribuição do grau de mestre no âmbito do ciclo de estudos do Mestrado Integrado em Medicina.

Área Científica: Medicina Geral e Familiar

Orientador: Doutora Inês Rosendo Carvalho e Silva Caetano

Co-orientador: Professor Doutor Hernâni Pombas Caniço

## Índice

1	Lista de Tabelas e Figuras.....	4
2	Resumo .....	5
3	Abstract .....	7
4	Introdução .....	9
5	Materiais e métodos .....	10
6	Resultados .....	11
6.1	Transtorno do Espectro Autista .....	11
6.1.1	Definição e hipóteses etiológicas .....	11
6.1.2	Classificação.....	13
6.2	O Papel do Médico de Família no Diagnóstico Precoce .....	14
6.2.1	Importância do Médico de Família e Obstáculos a um Diagnóstico Precoce ....	14
6.2.2	Recomendações da Academia Americana de Pediatras .....	16
6.2.3	Avaliação do Desenvolvimento .....	17
6.2.4	Rastreios .....	21
6.2.5	Referenciação para outros profissionais.....	22
6.3	O Papel do Médico de Família no Aconselhamento e Apoio Familiar .....	23
6.3.1	Fatores geradores de <i>stress</i> familiar .....	23
6.3.2	Métodos de Avaliação Familiar .....	26
6.3.3	Plano de Cuidados e Tipologia Familiar .....	28
6.3.4	Aconselhamento genético .....	33
	Discussão.....	35
	Conclusão.....	37
	Agradecimentos.....	38
	Referências Bibliográficas .....	39
	ANEXO.....	47

## **1 Lista de Tabelas e Figuras**

Tabela 1- Principais alterações do DSM-IV para o DSM-V

Tabela 2 - Possíveis Sinais de Alarme

## 2 Resumo

**Introdução:** O Transtorno do Espectro Autista é uma condição de prevalência crescente pertencente ao grupo de transtornos do neurodesenvolvimento. Um diagnóstico e intervenção precoces desta condição são fundamentais para melhoria substancial do seu prognóstico. Um filho com diagnóstico de autismo tem um impacto familiar significativo, quer ao nível da estrutura e dinâmica, quer ao nível das relações conjugal e parental. O objetivo do presente trabalho é abordar o papel do médico de família no diagnóstico precoce e na avaliação e intervenção familiares.

**Materiais e Métodos:** Este trabalho foi realizado com base numa pesquisa efetuada na Medline com as palavras “*Autistic Disorder*”; “*Primary Health Care*”; “*Child Development Disorders, Pervasive*”; “*Family Practice*”; “*Family Conflict*”; “*Autism Spectrum Disorder*”; “*Family*”; “*Physician*”; “*Genetic Counseling*”, na Revista Portuguesa de Medicina Geral e Familiar, no “Estudo Geral – Repositório Científico da Universidade de Coimbra” e no *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5<sup>a</sup> Edition (DSM-V)*.

**Resultados:** Este estudo permitiu verificar a existência de dois meios para deteção precoce nos cuidados de saúde primários de patologias do neurodesenvolvimento, em particular do autismo, o *surveillance* e o *screening*. Segundo a Academia Americana de Pediatras (AAP), o *surveillance* deve ser realizado a todas as crianças nas consultas de rotina, e o *screening* de autismo deve ser aplicado a todas as crianças entre os 18 e os 24 meses. Existem uma série de sinais de alarme que surgem precocemente e que, se detetados, permitem uma intervenção atempada e uma melhoria do futuro destas crianças. Se o médico de família detetar alguma anomalia deve realizar de imediato as devidas referências. O nascimento de um filho com

TEA tem um impacto familiar enorme. O médico de família tem o dever de intervir não só no tratamento da criança como no de toda a família. Para um plano de cuidados mais eficaz e dirigido é essencial estudar e classificar a família, recorrendo para isso a alguns métodos de avaliação familiar disponíveis. A intervenção médica é indispensável no controlo do *stress* e readaptação familiar.

**Conclusão:** O Médico de Família é o profissional de saúde em posição privilegiada e com o dever de realizar um diagnóstico precoce de autismo. De um diagnóstico precoce advém a possibilidade de uma intervenção precoce, resultando numa melhoria substancial do desenvolvimento e futuro dos doentes. Dado o extremo impacto familiar, a família destas crianças padece de apoio médico durante todo o processo. O médico de família tem um papel chave na manutenção de um bom funcionamento e adaptação familiar.

**Palavras-chave:** Transtorno do espectro autista; criança; família; médico de família; diagnóstico precoce; conflito familiar; suporte familiar.

### 3 Abstract

**Introduction:** Autism Spectrum Disorder is a condition with a growing prevalence in the group of neurodevelopmental disorders. An early diagnosis and intervention in this condition is fundamental for a substantial improvement of its prognosis. The diagnose of autism on a child has a significant impact on the family and leads to a structural and dynamic overhaul. The aim of the present study is to discuss the role of the physician in early diagnosis and in family assessment and intervention.

**Materials and Methods:** This work was carried out on Medline with the words “Autistic Disorder”; “Primary Health Care”; “Child Development Disorders, Pervasive”; “Family Practice”; “Family Conflict”; “Autism Spectrum Disorder”; “Family”; “Physician”; “Genetic Counseling”, in the “*Revista Portuguesa de Medicina Geral e Familiar*”, in the “*Estudo Geral – Repositório Científico da Universidade de Coimbra*” and in the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th Edition (DSM-V).

**Results:** This study allowed to verify the existence of two ways of early detection in the primary health care of neurodevelopmental disorders, in particular of autism, the surveillance and the screening. According to the AAP, surveillance should be performed on all children in routine visits and autism screening should be applied to all children between 18 and 24 months. There are a number of early warning signs that, if detected, allow for timely intervention and an improvement in the future of these children. If the physician detects an anomaly, he / she should immediately make the appropriate referrals. The birth of a child with ASD has a significant family impact. The physician has the duty to intervene not only in the treatment of the child but also in the whole family. First, for a more effective and managed care plan, it is essential to study and classify the family, using some of the available family

assessment methods. Medical intervention is indispensable in *stress* management and family readaptation.

**Conclusion:** The physician is the health professional in a privileged position and has the duty to carry out an early diagnosis of autism. An early diagnosis leads to the possibility of early intervention, resulting in a substantial improvement in the development and future of patients. Given the extreme family impact, the families of these children suffer and need the medical support throughout the process. The physician plays a key role in maintaining proper functioning and family adjustment.

**Key-words:** Autism spectrum disorder; child; family; physician; early diagnosis; family conflict; family support.

## 4 Introdução

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição pertencente ao grupo de transtornos do neurodesenvolvimento, que é caracterizada por dificuldades persistentes na comunicação; alterações comportamentais, tais como, comportamentos restritos e repetitivos; e distúrbios de interação social.<sup>(1)</sup> A causa desta desordem ainda permanece incerta, no entanto, estudos iniciados nos finais da década de 70 revelam a presença de uma significativa contribuição genética; tendo sido mais recentemente documentada a influência de fatores culturais quer na sua caracterização, quer no seu diagnóstico e tratamento.<sup>(2-4)</sup>

Evidências sugerem que o TEA já não é raro, assistindo-se atualmente a um aumento dramático da sua prevalência.<sup>(5,6)</sup> Um estudo publicado em 2007, que englobou Portugal continental e os Açores, concluiu que a prevalência estimada deste transtorno nestas regiões é de cerca de 10 por 10 000 crianças.<sup>(7)</sup> Algumas das potenciais explicações para estes valores incluem o aumento da consciência social do TEA, alterações nos critérios de diagnóstico, e melhor acesso aos serviços de educação.<sup>(6)</sup>

Este tipo de distúrbios acarreta uma série de desafios e custos que irão acompanhar a criança ao longo de toda a sua vida. Assim, uma intervenção atempada pode levar a uma melhoria substancial no prognóstico destas crianças, e reduzir alguns obstáculos a um estilo de vida futuro mais autónomo.<sup>(8)</sup> Esta intervenção torna-se, naturalmente, muito depende de um diagnóstico precoce, cuja idade média do seu estabelecimento ainda passa os 3 anos de idade, sendo mais tardia e por vezes subdiagnosticado quando nos referimos a crianças de meios desfavorecidos ou pertencentes a minorias raciais/étnicas.<sup>(8)</sup>

Tendo em conta que se trata de um transtorno em prevalência crescente, e que a deteção e intervenção precoces são fulcrais para um melhor prognóstico, é essencial os cuidados de saúde primários estarem alerta para os primeiros sinais de manifestação desta desordem. O médico de família (MF) tem assim um papel fundamental no seu diagnóstico e

seguimento, uma vez que acompanha a criança desde o seu nascimento, observando todo o seu desenvolvimento pessoal, comportamental e social até à idade adulta.

Por outro lado, trata-se de um transtorno que afeta todos os elementos da família, sendo reportado pelos cuidadores um aumento de *stress*, bem como de dificuldades financeiras.<sup>(9,10)</sup> Aqui, mais uma vez, os profissionais de saúde devem-se mostrar disponíveis e capazes para intervir em vários planos, para que a dinâmica familiar não se torne desfavorável e que, deste modo, a criança em si não seja afetada.

O objetivo do presente trabalho é fazer uma revisão do papel do médico de família no diagnóstico precoce e no suporte familiar da criança com TEA, abordando as principais características desta condição e o modo como afetam o doente e a sua família.

Neste trabalho o termo autismo é utilizado no sentido lato e como sinónimo de TEA.

## **5 Materiais e métodos**

Este trabalho foi realizado com base numa pesquisa efetuada na Medline com as palavras “*Autistic Disorder*”; “*Primary Health Care*”; “*Child Development Disorders, Pervasive*”; “*Family Practice*”; “*Family Conflict*”; “*Autism Spectrum Disorder*”; “*Family*”; “*Physician*”; “*Genetic Counseling*”. Restringiu-se a pesquisa a artigos em língua inglesa e portuguesa publicados nos últimos 17 anos, e a um artigo de 1994. Foi realizado ainda com recurso à Revista Portuguesa de Medicina Geral e Familiar, ao “Estudo Geral – Repositório Científico da Universidade de Coimbra” e ao *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5<sup>th</sup> Edition (DSM-V)*.

## 6 Resultados

### 6.1 Transtorno do Espectro Autista

#### 6.1.1 Definição e hipóteses etiológicas

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma desordem do neurodesenvolvimento que se caracteriza por défices persistentes em habilidades de interação social, tais como desenvolver, manter e compreender relacionamentos; alterações na comunicação social verbal e não-verbal, incluindo alterações na reciprocidade social; e por comportamentos e atividades repetitivas e estereotipadas, frequentemente acompanhadas de interesses restritivos.<sup>(1)</sup>

A elevada prevalência do autismo na população em geral e o facto das deficiências supramencionadas conferirem, muitas vezes, encargos significativos ao longo da vida destes doentes, torna esta condição um grande desafio para o sistema de saúde pública.<sup>(11)</sup>

Fortes avanços tecnológicos possibilitaram a realização de uma série de estudos que permitiram a formulação de algumas hipóteses etiológicas.

Estudos familiares e de gémeos, observações de traços ligados ao autismo, estudos genómicos aprofundados, e a associação encontrada entre TEA e certas patologias genéticas, fornecem evidências da contribuição genética e do risco genético para o TEA.<sup>(12-14)</sup>

Uma herdabilidade da doença na ordem dos 70-90%<sup>(15)</sup>, uma taxa de recorrência em irmão de criança afetada de 18,7%<sup>(16)</sup>, e a existência de alta concordância em gémeos monozigóticos<sup>(17)</sup> foram algumas das conclusões retiradas de uma série de estudos que permitiram deste modo fundamentar esta hipótese.

A última década permitiu assim um significativo avanço no reconhecimento da genética como uma causa de desenvolvimento do TEA, permanecendo ainda assim a incerteza etiológica deste transtorno em cerca de 80-90% dos casos diagnosticados.<sup>(18)</sup>

Se por um lado as pesquisas no âmbito da genética se revelaram um sucesso, por outro, algumas foram as teorias que falharam. Entre elas merecem especial destaque as

hipóteses do timerosal e da vacina combinada contra o sarampo, a parotidite epidémica e a rubéola (VASPR).

O timerosal é uma substância que contém mercúrio na sua composição e que é usado como conservante em certas vacinas, com o propósito de evitar proliferações fúngicas e bacterianas.<sup>(19)</sup> Esta hipótese foi refutada com base em resultados investigacionais, que demonstraram ausência de relação entre os sinais e sintomas dos danos neurológicos causados pelo mercúrio quando comparados com os causados pelo autismo,<sup>(20)</sup> que não detetaram excesso de carga corporal de mercúrio em crianças com autismo,<sup>(21)</sup> e ainda, que permitiram concluir que o risco de desenvolver autismo não difere entre as crianças que tomaram vacinas contendo timerosal das que tomaram vacinas não contendo a substância, após realização de estudos de base populacional.<sup>(22)</sup>

O papel da VASPR como causa de autismo também levantou algumas preocupações. Pensava-se que a vacina provocava enterocolites que aumentavam a absorção intestinal de peptídeos com propriedades bioativas dos opióides endógenos, produtores dos sintomas do autismo.<sup>(22)</sup> No entanto, estudos epidemiológicos de larga escala não demonstraram a associação entre esta vacina e o autismo.<sup>(22)</sup>

Apesar da teoria do timerosal e da VASPR não terem sido cientificamente provadas, o medo gerado por elas levou a que alguns pais deixassem de imunizar os seus filhos.<sup>(22)</sup> Assim, os médicos de família não se devem esquecer de desmistificar esta ideia entre os pais, alertando-os para os riscos da não vacinação das crianças e das teorias erróneas que se encontram divulgadas pela Internet, uma vez que nos dias de hoje este meio de comunicação social é facilmente acessível por qualquer família e a informação que contem nem sempre é factual.

### 6.1.2 Classificação

Em Maio de 2013 foi aceite e publicada a quinta edição do *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM). O aumento significativo da prevalência dos Transtornos Invasivos do Desenvolvimento e os avanços genéticos permitiram incluir uma série de alterações no *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition* (DSM-V) em relação à 4ª edição (Tabela 1).<sup>(23)</sup>

**Tabela 1** - Principais alterações do DSM-IV para o DSM-V

DSM-IV	DSM-V
Síndrome de Rett.	Síndrome de Rett foi eliminada porque passou a ser considerada uma doença genética.
Transtorno invasivo do desenvolvimento não-especificado, transtorno de Asperger, e transtorno desintegrativo da infância.	Estes três transtornos são agora oficialmente designados Transtorno do Espectro Autista.
Comportamentos sensoriais incomuns não fazem parte dos critérios.	Comportamentos sensoriais incomuns foram adicionados aos critérios.
3 Categorias de sintomas (prejuízo na interação social, prejuízo na comunicação, e comportamentos repetitivos e restritivos).	2 Categorias de sintomas (défices na comunicação social e interação social combinados numa categoria, e comportamentos repetitivos e restritivos noutra) mas mais critérios necessários por categoria.

Adaptado de John W. Harrington and Korrie Allen, 2014<sup>(13)</sup>

## **6.2 O Papel do Médico de Família no Diagnóstico Precoce**

### **6.2.1 Importância do Médico de Família e Obstáculos a um Diagnóstico Precoce**

O Transtorno do Espectro Autista, como referido anteriormente, trata-se de uma perturbação crónica do neurodesenvolvimento, grave e frequente, sendo atualmente mais comumente encontrada pelos médicos de família no contexto clínico.<sup>(14,24)</sup>

As atuais taxas de diagnóstico de desordens do desenvolvimento são inferiores à prevalência real destas condições, o que significa que os desafios para a sua identificação precoce ainda não foram totalmente superados.<sup>(25)</sup>

Apesar do aparecimento de alguns sintomas indicativos da presença da desordem nos dois primeiros anos de vida, e da maioria dos pais reportar algum tipo de preocupação relativa ao desenvolvimento do seu filho numa fase precoce, a realização do diagnóstico definitivo raramente precede os 3 anos de idade.<sup>(26,27)</sup>

O atraso no diagnóstico pode ter como explicação a existência de uma desconexão entre os sistemas de cuidados de saúde, educacional e familiar, que leva a que os sintomas sejam inicialmente mal diagnosticados ou ignorados.<sup>(28)</sup> Pediatras e médicos de família sentem-se frequentemente mal instruídos para abordar questões relacionadas com o autismo.<sup>(29)</sup> Uma pesquisa médica revelou que os médicos de família sentem-se menos competentes para cuidar de crianças com TEA ou outros distúrbios do neurodesenvolvimento em relação às portadoras de outras condições crónicas.<sup>(30)</sup> Além disso, estes profissionais de saúde também não se consideram preparados para atender às necessidades das famílias com crianças com TEA, apesar de compreenderem e valorizarem a situação por que estão a passar.<sup>(28)</sup> A falta de um teste laboratorial ou sinal patognomónico é outro dos fatores que amplifica esta dificuldade de diagnóstico.<sup>(31)</sup> O neurodesenvolvimento é um processo dinâmico com grande variabilidade individual, que ocorre por surtos a uma velocidade

irregular, e os sintomas do TEA dependem da idade e da função cognitiva da criança, o que torna igualmente difícil o diagnóstico desta desordem.<sup>(24,32)</sup>

Evidências crescentes sugerem que uma intervenção precoce, personalizada e intensiva é essencial para a obtenção de melhores resultados ao nível do desenvolvimento da comunicação, da interação social, da capacidade cognitiva, da minimização de comportamentos disruptivos, da independência e de melhor qualidade de vida.<sup>(5,24)</sup>

A fase de maior plasticidade cortical corresponde à de maior potencial evolutivo, ou seja, uma intervenção nesta fase pode alterar a evolução da perturbação, recuperando-se algumas competências e evitando-se o acumular de dificuldades.<sup>(33,34)</sup>

Além da extrema importância de uma intervenção precoce no desenvolvimento da criança, proporcionada pela realização de um diagnóstico atempado, existem outras vantagens inquestionáveis que decorrem desta prática. Assim, é de destacar a importância para a própria família do doente, que anseia por uma explicação para um problema que não compreende, e para o esclarecimento etiológico que, apesar de desconhecido na maioria dos casos, é frequente a necessidade de aconselhamento genético.<sup>(24,35)</sup>

Os médicos de família são os especialistas que estão na frente do sistema de saúde; que são formados para dar os primeiros passos na prestação de cuidados; que são responsáveis pela realização das consultas programadas de Saúde Infantil e Juvenil, e que têm mais contacto com crianças abaixo dos 3 anos de idade, quando comparados com outros profissionais de saúde ou profissionais de educação<sup>(36)</sup>. As alterações ligeiras não são fáceis de detetar, mas são sempre preocupantes, daí a extrema responsabilidade dos médicos dos cuidados primários, incluindo os pediatras de ambulatório, na deteção precoce de problemas do neurodesenvolvimento.<sup>(24,25)</sup> Por outro lado, os cuidados de saúde primários prestam cuidados globais, continuados, coordenados e centrados na família, que são características essenciais na abordagem de patologias do neurodesenvolvimento.<sup>(37)</sup>

## 6.2.2 Recomendações da Academia Americana de Pediatras

Reconhecida a importância da detecção e intervenção precoce, em 2007, a Academia Americana de Pediatras (AAP) publicou normas de vigilância e rastreio para TEA, com recurso a ferramentas específicas de rastreio desta condição nas crianças entre os 18 e os 24 meses, durante as visitas de rotina.<sup>(24,28,38)</sup>

Para uma melhor compreensão do modo de intervenção do médico de família é, em primeiro lugar, essencial esclarecer estes dois conceitos diferentes.

A Vigilância do Desenvolvimento, *surveillance* em inglês, consiste na realização de perguntas aos pais ou cuidadores a cerca de observações, experiências e preocupações a nível do desenvolvimento, aprendizagem e comportamento da criança, as quais devem ser todas valorizadas e registadas pelo MF.<sup>(25)</sup> Incorpora ainda uma observação cuidadosa da criança, recolha de uma boa história clínica médica e familiar, centrada nas alterações de comportamento e desenvolvimento.<sup>(13)</sup> Factores protetores e de risco, e a existência de história familiar desta condição devem ser igualmente analisados e registados.<sup>(6,24,25)</sup>

O rastreio, *screening* em inglês, consiste na realização de um teste específico para autismo a todas as crianças aos 18 e 24 (ou 30) meses.<sup>(25)</sup> O *screening* aos 18 e 24 meses não deve substituir a realização do *surveillance*, uma vez que uma observação clínica cuidadosa pode detetar défices sociais subtis não reportados pelos pais.<sup>(6)</sup>

O *surveillance* é importante na identificação de atrasos cognitivos e de linguagem, mas não permite concluir se estas alterações integram um quadro de sinais e sintomas de possível presença de TEA ou se, por outro lado, são devidas a atraso mental ou a desordem específica de linguagem.<sup>(36)</sup> Este é um dos motivos pelos quais a AAP recomenda a realização de *screening* específico de autismo a todas as crianças aos 18, 24, ou 30 meses de idade, independentemente do resultado da avaliação global do desenvolvimento.<sup>(25)</sup>

### 6.2.3 Avaliação do Desenvolvimento

O médico de família deve, antes de mais, ser capaz de discernir o normal e variante do normal dos desvios patológicos para, deste modo, ter perfeita noção das situações em que deve recomendar reforço da estimulação e manter vigilância das que deve agir prontamente.<sup>(34)</sup> Deve valorizar sempre as observações, queixas e preocupações dos pais que, na maioria dos casos, mais tarde se revelam fundamentadas, mesmo que por vezes não sejam focadas na alteração propriamente dita.<sup>(31,34)</sup> Estas são sinal de que há alguma alteração no desenvolvimento da criança.<sup>(31,34)</sup>

Para que o MF seja capaz de prestar os melhores cuidados tanto à criança quanto à família, deve ser conhecedor dos sinais e sintomas mais precoces, de terapêuticas existentes, mostrar-se sempre vigilante e proceder ao devido tratamento das comorbilidades que frequentemente acompanham esta condição, tais como, convulsões, problemas de sono, gastrointestinais, comportamentais e psiquiátricos.<sup>(13)</sup>

É recomendado que a vigilância do desenvolvimento seja realizada em todas as consultas de rotina e que qualquer preocupação que surja desta vigilância seja imediatamente analisada.<sup>(25)</sup>

Vista a que deve ser a conduta do médico de família, considero agora importante abordar o que este especialista deve analisar nas consultas programadas de Saúde Infantil e Juvenil.

Nos dois primeiros anos de vida, em regra, o TEA manifesta-se por alterações nas aquisições de desenvolvimento, pautando uma clinica de atraso, dissociação e desvio.<sup>(24)</sup>

O atraso ou anormal desenvolvimento da fala é a alteração mais frequentemente detetada pelos pais ou cuidadores, no entanto, défices no desenvolvimento social e comunicativo, como dificuldades no contacto visual, na imitação, partilha de atenção e afeto, e ausência de resposta quando chamados pelo nome, parecem preceder esta anomalia.<sup>(39,40)</sup>

Na perturbação qualitativa da comunicação, a criança pode não expressar qualquer tipo de linguagem, ou pode desenvolver uma linguagem formalmente correta, mas idiossincrática, com incapacidades pragmáticas e de diálogo, alterações na imitação e jogo simbólico pobre.<sup>(41)</sup> No que se refere às dificuldades no contacto visual, esta alteração merece especial destaque. A atenção conjunta “*joint attention*” é um sistema de processamento de informação, que se baseia na capacidade inata da criança em coordenar o seu olhar (atenção visual) com o do seu parceiro social, resultando numa partilha de interesses visuais que acabam por ser modelos sociais de ensino e aprendizagem.<sup>(42)</sup> Esta partilha na interação visual/social tem início entre os 4 e os 6 meses de idade e a sua ausência ou défice parece ser a apresentação clínica mais precoce e específica de autismo.<sup>(41)</sup>

Em relação à dissociação, o que acontece é que, ao contrário do esperado, a realização, isto é, a capacidade de construção de *puzzles*, de construção com cubos, de encaixe, etc. desenvolve-se, na maior parte dos casos, a um ritmo mais acelerado que a linguagem e comunicação.<sup>(24)</sup> A separação entre as capacidades verbais e não-verbais é de extrema importância, dado que as crianças com TEA revelam maiores capacidades não-verbais do que o esperado para as suas habilidades linguísticas ou toque.<sup>(32)</sup> Por vezes, crianças com autismo sem défice mental apresentam mesmo um desempenho não-verbal superior à idade cronológica.<sup>(24)</sup>

O desvio é detetado pela ordem não sequencial das aquisições do desenvolvimento, fazendo aqui o autismo diagnóstico diferencial com paralisia cerebral.<sup>(24,25)</sup> Não são raras as vezes em que nestas crianças a capacidade de identificar ou nomear letras ou números precede a fala.<sup>(24)</sup> Ademais, acontece com alguma frequência a expressão de grandes ladainhas ecológicas/repetitivas sem serem capazes de responder a perguntas simples como “como te chamas?”, bem como serem capazes de pronunciar palavras complicadas e desconhecerem a palavra mãe.<sup>(24)</sup>

Apesar destas e outras alterações serem indicativas de possível presença de TEA (Tabela 2), é importante referir que um factor que contribui para a sub-identificação deste transtorno é a grande variabilidade e severidade de sintomas que este apresenta, fazendo com que a ausência de não resposta ao nome ou a presença de atenção conjunta, não excluam o seu diagnóstico.<sup>(32,43)</sup>

**Tabela 2 - Possíveis Sinais de Alarme**

Não responde quando chamam pelo seu nome aos 12 meses de idade
Não aponta objetos para mostrar interesse (apontar para um avião no céu) aos 14 meses
Não brinca ao “faz de conta” (fingir “que dá comer” a uma boneca) aos 18 meses
Evita contacto visual e quer estar sozinho
Tem dificuldade em entender os sentimentos dos outros ou falar dos seus próprios sentimentos
Tem atraso nas capacidades linguísticas e na comunicação
Repete palavras ou frases vezes sem conta (ecolalia)
Dá respostas não relacionadas a perguntas
Fica chateado com pequenas mudanças
Tem interesses obsessivos
Agita as mãos, balança o corpo, ou gira em círculos
Reage de forma pouco usual a sons, cheiros, texturas, sabores ou aparência de objetos

Adaptado de Kathy Ellerbeck, 2015<sup>(28)</sup>

Estudos revelaram existir 4 padrões distintos do desenvolvimento anômalo destas crianças. O padrão de início precoce, que parece ser o que ocorre na maioria das crianças com autismo, o padrão regressivo, que se caracteriza por uma perda das normais capacidades adquiridas nos dois primeiros anos de vida, um misto dos dois padrões referidos, e um quarto, padrão referido como pseudo-regressão ou estagnação do desenvolvimento, caracterizado por uma falha na progressão ou na aquisição de novas capacidades.<sup>(26,39)</sup>

Um outro fator a ter em consideração é o perímetro cefálico. À nascença, o cérebro de uma criança que desenvolverá TEA apresenta-se com dimensões normais, no entanto, nos próximos meses, ocorre um aumento da circunferência craniana (que pode ser detetada nas visitas através da medição do perímetro cefálico), aumento de peso e aumento de volume.<sup>(31)</sup> Estudos indicam que 25% das crianças com TEA têm efetivamente macrocefalia, sendo esta a única alteração física que consegue ser detetada pelos profissionais de saúde.<sup>(44)</sup> Verifica-se também que 90% das crianças têm 10% mais de volume do que o normal para 2 anos de idade.<sup>(45)</sup>

No final de tudo isto, durante as consultas de vigilância, o médico de família não deve esquecer alguns aspetos a ter em conta na interpretação da sua avaliação. Entre eles destacam-se: a dificuldade que os pais sentem em reportar algo negativo sobre os filhos; pais de primeiro filho e, portanto, não familiarizados com um desenvolvimento infantil típico; crianças hiperativas ou cansadas ou envergonhadas, em ambiente de consulta não revelam o comportamento habitual que costumam ter no dia-a-dia.<sup>(32)</sup>

#### 6.2.4 Rastreios

Apesar da avaliação do desenvolvimento global ser uma ferramenta de extrema importância nos Cuidados de Saúde Primários, o TEA tem uma apresentação sintomática característica e os clínicos têm ao seu dispor padrões de avaliação específicos para extrair estes sintomas em idades particulares.<sup>(36)</sup>

Existem dois níveis de rastreio para o autismo. No nível 1, geralmente realizado no contexto dos Cuidados de Saúde Primários, são aplicados breves instrumentos de rastreio na população em geral a fim de encontrar crianças em risco para TEA.<sup>(46)</sup> O nível 2, realizado por especialistas em TEA, baseia-se no recurso a instrumentos mais complexos para auxiliar no diagnóstico desta desordem.<sup>(46)</sup>

Seguem-se alguns exemplos de instrumentos de rastreio.

O Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) é a ferramenta mais usada pelos profissionais de saúde.<sup>(47)</sup> Consiste numa versão modificada do Checklist for Autism in Toddlers (CHAT) e é constituído por um questionário dirigido aos pais composto por 23 perguntas de resposta fechada (“sim” ou “não”) (**Anexo**).<sup>(5)</sup> É utilizado em crianças dos 16 aos 30 meses, pelo que pode ser aplicado nas visitas dos 18 e 24 meses, o que vai de encontro ao recomendado nas *guidelines* de rastreio de autismo da AAP.<sup>(48)</sup> O M-CHAT follow-up (M-CHAT/F) é breve e fácil de aplicar e consiste numa conversa entre o clínico e os pais.<sup>(48)</sup> O M-CHAT/F reduz a taxa de falsos positivos do M-CHAT e permite acrescentar detalhes à história clínica.<sup>(48)</sup> O Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) foi traduzido para português e está validado em Portugal, sendo a sua aplicação recomendada pela Direção Geral de Saúde.

A Childhood Autism Rating Scale (CARS) é outro exemplo de rastreio disponível. Trata-se de uma escala de avaliação de comportamento, composta por 15 itens e que, em conjunto com o julgamento clínico, constitui um auxílio confiável para o diagnóstico de

autismo e avaliação da gravidade dos sintomas em crianças com mais de dois anos de idade, bem como em adolescentes.<sup>(49)</sup> O Childhood Autism Rating Scale (CARS) existe em versão portuguesa.

O Ages & Stages Questionnaires<sup>®</sup>, Third Edition (ASQ-3<sup>™</sup>) é um conjunto de 21 questionários dirigidos a diferentes idades (entre 1-66 meses) que tem como objetivo identificar crianças que podem ser elegíveis para uma intervenção ou serviço educacional especial precoces.<sup>(50)</sup> O Manual do Utilizador ASQ-3<sup>™</sup> recomenda a aplicação do rastreio aos 2 e 4 meses, seguidos de intervalos de 4 meses até aos 24 meses de idade e por fim de 6 meses até aos 5 anos.<sup>(50)</sup> O Ages & Stages Questionnaires<sup>®</sup>, Third Edition (ASQ-3<sup>™</sup>) existe em versão portuguesa.

A Autism Observation Scale for Infants (AOSI) é uma escala composta por 18 itens direcionada a crianças entre os 6 e os 18 meses, que avaliam o comportamento da criança.<sup>(51)</sup> Consiste num conjunto padrão de actividades semiestruturadas aplicadas pelo examinador, que observa e avalia todo o comportamento/resposta da criança a essas actividades.<sup>(51)</sup> A avaliação dura cerca de 20 minutos e as sessões são gravadas para auxílio na avaliação e para servir de base de dados a futuros estudos.<sup>(51)</sup> Em 2015 foi publicado um estudo prospectivo que consistiu na aplicação deste método a crianças de alto risco e de baixo risco (controlo).<sup>(52)</sup> De acordo com relatórios anteriores, o estudo permitiu concluir que os comportamentos atípicos avaliados com recurso à AOSI permitem diferenciar os grupos de alto risco e baixo risco no primeiro ano de vida (7 meses) e, de forma marginal, no início do segundo ano de vida (14 meses).<sup>(52)</sup>

### **6.2.5 Referenciação para outros profissionais**

O médico de família, sempre que deteta atrasos ou desvios do padrão considerado normal, deve referenciar prontamente para consulta especializada de desenvolvimento para

confirmação das suspeitas, ou para investigação e despiste de patologia sensorial ou neurológica.<sup>(34)</sup> Portanto, sempre que haja uma causa para maior atenção, quer seja pelo resultado do *screening*, quer seja por preocupação transmitida pelos pais, deve ser realizada uma referenciação adequada para uma avaliação diagnóstica formal.<sup>(32)</sup>

Além disso, uma vez levantada a suspeita de TEA após realização dos rastreios, o MF deve referenciar a criança para o sistema de intervenção precoce, para uma equipa de especialistas em TEA e para uma equipa de educação infantil, a fim de garantir um diagnóstico preciso e definitivo, e uma prestação adequada de serviços educacionais e comportamentais.<sup>(28,32)</sup> Crianças diagnosticadas com transtornos do desenvolvimento devem ser consideradas crianças com necessidades especiais de saúde, e deve ser prontamente iniciado o devido seguimento de uma condição crónica.<sup>(25)</sup> É importante salientar que uma abordagem eficiente das perturbações do neurodesenvolvimento exige uma vasta equipa multidisciplinar trabalhando em estreita articulação.<sup>(37)</sup>

## **6.3 O Papel do Médico de Família no Aconselhamento e Apoio Familiar**

### **6.3.1 Fatores geradores de *stress* familiar**

O percurso até ao diagnóstico definitivo de TEA, não só tem repercussões negativas na criança doente, como também se torna muitas vezes difícil, demorado e dispendioso para toda a família.<sup>(53)</sup>

Relatos familiares revelam um sentimento de frustração em relação ao seu médico de família, realçando a falha de atenção dos profissionais de saúde aos sinais de alarme desta condição e o atraso de meses, ou até mesmo anos, desde o início de relatos de preocupações a nível do desenvolvimento da criança até à referenciação para a realização do diagnóstico e tratamento.<sup>(28)</sup> Outro aspecto que contribui para a demora do diagnóstico, desta condição, é o facto de muitas vezes as equipas especializadas em autismo terem longas filas de espera,

aumentando o grau de ansiedade e frustração, tanto para os pais da criança, como para o médico de família.<sup>(54)</sup>

Assim, concluímos que os cuidados médicos podem-se revelar particularmente desafiantes quando se trata de crianças com TEA, cujas famílias reportam baixa satisfação com o seu MF e experienciam *stress* significativo.<sup>(55)</sup> Durante o tempo de espera até um diagnóstico definitivo, as famílias destas crianças necessitam de apoio por parte dos seus médicos de família.<sup>(28)</sup>

Devido às diferentes etiologias propostas para o TEA, e aos tratamentos variados que existem, as famílias acabam por se sentir indecisas e confusas sobre qual a melhor forma de agir.<sup>(22)</sup> O MF deve ser recetivo às terapias e tratamentos propostos pelos pais, e deve demonstrar apoio e preocupação, podendo reforçar os pontos fortes de determinados tratamentos, mas não devendo transmitir falsas expectativas ou objetivos surreais.<sup>(13)</sup>

Além disso, as opções de tratamento e educação podem não ser facilmente acessíveis e, algumas vezes, a escola local não tem condições de oferta de cuidados de educação especial, o que faz com que estes financiamentos possam ser negados pelo seguro.<sup>(13)</sup> A equipa educativa não deve aguardar pelo diagnóstico definitivo para iniciar a avaliação necessária que determina a necessidade ou não de serviços de educação especial.<sup>(28)</sup>

Outros aspetos que podem afetar a dinâmica e qualidade de vida familiar e que, sendo tratados, resultam de uma melhoria tanto para a criança como para a família, são as comorbilidades deste transtorno, como a dificuldade da criança em iniciar ou manter o sono, as preferências alimentares restritivas, a hiper ou hiposensibilidade a qualquer um dos 5 sentidos, os sintomas gastrointestinais, entre outros.<sup>(6,13)</sup>

Assim, enquanto as famílias esperam por um diagnóstico definitivo, o médico de família deve procurar pela existência de sintomas que normalmente acompanham o transtorno, e proceder ao seu devido acompanhamento/tratamento.<sup>(28)</sup> Atendendo às

comorbidades mais comuns, quando necessário, deve referenciar para outros especialistas, tais como psiquiatras ou gastroenterologistas, por exemplo.

O médico de família deve ter ligações diretas com as escolas, listando mesmo o contacto dos professores e dos pais da criança, se estes assim o permitirem.<sup>(13)</sup>

As crianças com transtorno do espectro autista são fisicamente normais, por isso quando têm colapsos em público, os pais sentem-se responsabilizados/culpados pela educação de uma criança aparentemente indisciplinada, preocupando-se com a opinião que as outras pessoas vão ter do seu filho.<sup>(13)</sup> O MF deve aconselhar os pais a centrarem-se no que os seus filhos podem ou não fazer, e não no que as outras pessoas pensam do seu filho.<sup>(13)</sup>

Envolver os doentes nas decisões médicas e, neste caso, os pais ou cuidadores, faz jus a uma prática médica centrada no doente e na sua família, sendo esta associada a melhores resultados de saúde, e maior confiança e satisfação por parte dos pais no seu MF na gestão da condição do seu filho.<sup>(55)</sup>

Uma das principais queixas relatadas pelos familiares é a falta de informação sobre a doença.<sup>(56)</sup> Nem sempre estão disponíveis informações sobre o autismo, e sobre como lidar com os seus sintomas, o que dificulta a compreensão deste problema por parte da família.<sup>(57)</sup>

Os pais necessitam de fontes credíveis de informação sobre a condição do seu filho. Numa era em que reina a tecnologia e em que o acesso à internet é bastante fácil, os médicos de família devem alertar para a não veracidade de alguma informação presente em determinados *sites* e aconselhar *sites* fiáveis, bem como fóruns de conversas familiares, que podem ajudar os pais a tomar decisões informadas e constituir parcerias com outras famílias.<sup>(6,22)</sup> Alguns exemplos desses *sites* são os das Associações de Familiares de Doentes Autistas, como as organizações da sociedade civil regulamentadas e *stakeholders* da política de saúde e ação social.

Quando questionados, os pais e cuidadores de crianças com TEA sugerem que a melhor prática médica deve passar por comunicação à família das suspeitas de diagnóstico e dos processos envolvidos na avaliação, acrescentando o desejo de uma participação ativa em todo o processo.<sup>(32)</sup>

### **6.3.2 Métodos de Avaliação Familiar**

Segundo Daniel Sampaio,<sup>(58)</sup> a aplicação dos métodos de avaliação familiar é de extrema importância em diferentes etapas como, no início da intervenção terapêutica, em situações com impacto familiar negativo, nas mudanças de fase do ciclo de vida familiar e quando é clinicamente detetável o envolvimento da família no problema em causa.

Existem vários métodos de avaliação familiar, mas nenhum é o ideal e devem ser aplicados de forma combinada de modo a potenciar o seu contributo. Neste trabalho é feita uma abordagem aos métodos considerados mais apropriados a aplicar nestas famílias.

#### **Genograma Familiar**

O genograma consiste num diagrama de representação da estrutura familiar interna, que reúne informações dos membros da família e relações ao longo de pelo menos 3 gerações.<sup>(59)</sup>

O uso de genograma familiar em contexto clínico melhora a qualidade da consulta, quer ao nível da comunicação, quer ao nível de atendimento ao doente.<sup>(60)</sup>

Este é o método mais usado e aceite pelos profissionais de saúde e pode ter especial importância nas famílias com crianças com autismo. Permite-nos analisar facilmente a existência de doenças graves e genéticas na família, a estrutura familiar e quem vive no agregado familiar com a criança e o grau de relação familiar com a criança.

## **Ecomapa**

O Ecomapa é um diagrama que permite aos profissionais de saúde ter uma noção das relações da família com os outros, além da família imediata, e entre a família e o mundo.<sup>(59)</sup>

Tal como o genograma, o Ecomapa é uma ferramenta visual que serve para avaliar e planear a assistência a crianças e adolescentes.<sup>(61)</sup> É útil na representação das relações e ligações dos membros da família com os sistemas mais amplos, permitindo uma avaliação dos recursos familiares e servindo de suporte às decisões de intervenção decididas pela equipa de saúde.<sup>(59,62)</sup>

## **Family Adaptability and Cohesion Evaluation Scale IV (FACES IV)/Modelo de Olson**

A Escala de Auto-Avaliação de Coesão e Adaptabilidade da Família é um questionário de autoavaliação do funcionamento familiar.<sup>(59)</sup> O FACES IV é a versão mais recente de um método que permite avaliar a coesão, flexibilidade, separação, encaixe, rigidez e caos.<sup>(63)</sup> O modo como estas dimensões se combinam, permite-nos identificar diferentes tipos de funcionamento familiar.<sup>(63)</sup>

Existe em versão portuguesa e está validada em Portugal.<sup>(64)</sup>

## **Círculo Familiar de Thrower**

O círculo familiar de Thrower serve de ilustração das relações familiares mais próximas e distantes, dos padrões de poder e de tomada de decisão, das alianças e fronteiras existentes entre os elementos da família.<sup>(65)</sup> Dá-nos informação sobre a dinâmica familiar e é útil no estabelecimento de metas para as mudanças no sistema familiar.<sup>(66)</sup>

Tal como o Ecomapa, em termos de avaliação de apoios e relações familiares, é um instrumento com particular interesse e pode ajudar na modificação de alguns fatores que a família sinta como mais negativos.

## **Apgar Saudável**

O Apgar Saudável é um questionário composto por perguntas de resposta aberta e perguntas de resposta fechada, relativas à realização pessoal, à família, ao trabalho, aos amigos, sociedade, aos estilos de vida às morbidades.<sup>(65)</sup> Algumas das questões orientam-nos quanto ao tipo de família, enquanto outras caracterizam o estado familiar e auxiliam na elaboração de planos de cuidados.<sup>(65)</sup> Estes aspetos são de extrema importância nas famílias com criança com autismo, que sofrem uma readaptação da estrutura, dinâmica e relações.

É um método que se pode revelar um grande auxílio para os profissionais de saúde, uma vez que facilita a avaliação da família e consequente elaboração do plano de abordagem global.

### **6.3.3 Plano de Cuidados e Tipologia Familiar**

Segundo Miller,<sup>(67)</sup> a família como sistema define-se como “um conjunto de elementos em interação dinâmica, sendo o estado de cada um ou do todo, determinado pelo de cada um dos outros”. Transpondo este conceito para a família com um filho com diagnóstico de autismo, inferimos que os sintomas desta desordem podem ser influenciados por e influenciar as interações familiares, visto que, e segundo Marshal (2004),<sup>(68)</sup> o autismo é das perturbações mentais que mais barreiras coloca aos pais, sendo por isso a que, devido às suas especificidades, apresenta um maior impacto negativo no seio familiar.

Spovieri e Assumpção (2001)<sup>(69)</sup> relataram que, “o autismo leva o contexto familiar a viver ruturas por interromper as suas atividades sociais normais, transformando o clima emocional no qual vive. A família une-se à disfunção da sua criança, sendo tal fator determinante no início da sua adaptação”. A presença de uma criança com deficiência altera a natureza e a dinâmica das interações familiares, sendo necessária uma nova organização de tempo, interesses, gastos, tarefas e atenção. Este processo de adaptação familiar tem como

variáveis as características de cada elemento, as relações e os atributos existentes no grupo familiar.<sup>(70)</sup>

Os médicos devem assim aproveitar as visitas de rotina para avaliar a saúde e bem-estar de toda a família, ouvir e atuar nas suas preocupações específicas, respeitando os pais e doentes como parceiros.<sup>(6)</sup> O médico de família deve então ser capaz de centrar o tratamento e suporte, não só no doente, mas também na família, fazendo uma gestão de recursos e meios disponíveis de intervenção, a fim de garantir a melhor prestação de cuidados, para que os resultados globais sejam os mais favoráveis. Para isso, o primeiro passo deve passar pela caracterização familiar quanto à relação estrutural e dinâmica global, quanto à relação conjugal e relação parental.

### **6.3.3.1 Relação estrutural e dinâmica global**

#### **Família com dependente**

“Família em que um dos elementos é particularmente dependente dos cuidados de outros, por motivo de doença, excluindo-se o caso de crianças saudáveis”.<sup>(71)</sup> Serve como exemplo, as famílias em que um dos elementos apresenta problemas de desenvolvimento cognitivo, psico-motor, ou nas actividades quotidianas, requerendo vigilância e orientação constante,<sup>(71)</sup> como é o caso das famílias com filho com TEA.

Os aspetos que contribuem para o aumento de *stress* nestas famílias são as elevadas exigências de tempo, energia e recursos financeiros.<sup>(22)</sup> Estudos revelam ainda, que o facto de as mães abdicarem muitas vezes das suas carreiras profissionais para cuidarem do seu filho, pode aumentar a sobrecarga e o isolamento social, a diminuição da autorrealização, a autoeficácia, e as consequentes dificuldades financeiras.<sup>(70)</sup>

Para que os pais ou cuidadores respondam da melhor forma a tais exigências, é necessário que ocorra um ajustamento de papéis, até porque, o isolamento resultante de todos

estes problemas poderá implicar baixa autoestima e aumento de incidência de sintomas depressivos.<sup>(72)</sup> O médico de família deve auxiliar nesse ajustamento, promover actividades lúdicas, disponibilizar serviços de apoio social à família, proteger o emprego dos pais, se conveniente, e aproveitar as capacidades inatas e funcionais da criança doente.<sup>(71)</sup>

### **Família descontrolada**

O autismo é uma condição crónica e sem perspectivas de cura que acompanha a criança em todo o seu desenvolvimento/crescimento. Assim, a classificação de família descontrolada vê-se aqui representada uma vez que, nestas famílias, existe um membro com problemas crónicos de comportamento, podendo este ser relacionado com circunstâncias fortuitas da vida, doença ou comportamentos aditivos.<sup>(71)</sup>

Os comportamentos estereotipados, a emissão de sons estridentes e a agressividade contra estranhos, são exemplos de sintomas expressados por crianças com autismo, que por vezes assustam ou incomodam as outras pessoas.<sup>(70)</sup> De forma a evitar reações públicas ou ter de justificar estes comportamentos perante a incompreensão dos outros, não são raras as vezes em que a família se isola com os filhos, evitando contactos sociais.<sup>(70,73)</sup>

Durante o desenvolvimento pessoal e social da criança com autismo, a reacção emocional ao autismo estende-se por toda a vida da família, sendo essencial um apoio reforçado em etapas da vida que são mais propícias a reacções emocionais constrangedoras.<sup>(70)</sup> Algumas dessas etapas são a fase do diagnóstico inicial, a fase de idade escolar, a puberdade, a aquisição de independência e até o ingresso no mercado de trabalho.

O MF tem aqui um papel fundamental no auxílio da reorganização funcional e estrutural de uma família com dificuldades na organização hierárquica, e nas relações intrafamiliares.<sup>(71)</sup> Deve ainda ser capaz de oferecer um acompanhamento clínico e

terapêutico individualizado, promover uma preparação psicopedagógica da família para a situação em causa e de criar laços com outras entidades de saúde e de ação social.<sup>(71)</sup>

### **6.3.3.2 Relação conjugal**

#### **Família fortaleza**

“Os cônjuges partilham objetivos de vida e atividades, em coesão fusional ou de fusão (homeostase), mas a dinâmica interna tem regras pré-estabelecidas que são difíceis de modificar, em regulação normativa. Em consequência, existe um encerramento ao exterior”.<sup>(71)</sup>

Após o nascimento de um filho, os pais idealizam para si uma criança perfeita. O nascimento de uma criança autista cria uma nova realidade em que a criança idealizada é trocada por uma diferente.<sup>(74)</sup> Depois da confirmação do diagnóstico, a família experiencia momentos de choque e depressão, traduzidos por uma nítida consciência de perda e acentuada diminuição da autoestima, surgindo muitas vezes sentimentos de negação.<sup>(70)</sup>

Estas situações culminam frequentemente num isolamento da família do seu contexto social, revelando ela mesma um comportamento autocentrado e com baixa qualidade na comunicação, demonstrando relutância em pedir ajuda, e evitando visitar amigos ou parentes.<sup>(75)</sup>

Estas características de uma família com criança com autismo vão de encontro às das famílias fortaleza, que são famílias que podem sentir dificuldade em assumir os problemas, adaptar-se a novas situações de crise e pedir auxílio externo à família, perdendo racionalidade e recursos.<sup>(71)</sup>

Os profissionais de saúde devem abordar as regras e fronteiras existentes, personalizar os problemas, prever as possíveis etapas de crise, para poder intervir prontamente da melhor forma, e indicar aos pais fontes de apoio superlativo.<sup>(71)</sup>

## **Família paralela**

“Os cônjuges não partilham actividades quotidianas nem objetivos de vida, em coesão por autonomia”.<sup>(71)</sup> Situação que pode ter sido iniciada por consequência do surgimento de um filho doente. Nestas famílias, as regras internas acabam por transformar as situações e atitudes disfuncionais em “normais”, com encerramento ao exterior, dificultando a modificação dos hábitos de vida não saudáveis.<sup>(71)</sup>

Enquanto subsistema conjugal, marido e mulher, têm necessidades e funções diferentes e a presença de uma criança com autismo, com todos os sintomas característicos desta condição, dificulta imenso a rotina diária de qualquer casal, gerando desgaste e conflitos.<sup>(70)</sup>

O facto de estas crianças desejarem fortemente uma rotina rígida, mostrando-se bastante aborrecidas se há um desvio desta rotina, faz com que os pais mantenham rotinas não funcionais para não gerar conflito.<sup>(13)</sup>

A função do médico de família é interagir com a família, indicando os comportamentos e estilos “anormais”, intervindo na redefinição da relação.<sup>(65)</sup>

### **6.3.3.3 Relação Parental**

#### **Família super-protetora**

No caso da família super-protetora, caracterizada pela preocupação excessiva em proteger os filhos (aqui, a criança autista), tornando-se controladores e, conseqüentemente, impedindo o desenvolvimento e autonomia dos filhos.<sup>(71)</sup>

A proteção excessiva atrasa o amadurecimento dos filhos, inibindo a capacidade de independência e toma de decisões.<sup>(65)</sup>

O plano proposto pelo médico de família deve ser centrado nos riscos da existência de um controlo exagerado, nas consequências que daí advêm, propondo a regulação do afeto.<sup>(65)</sup>

## **Família centrada nos filhos**

Nestas famílias, “os pais não sabem enfrentar os seus próprios conflitos conjugais que desvalorizam sem avaliação e ajustamento. Desta forma, em vez de procurar resolver os problemas, centram a atenção em temas e gestos relacionados com os filhos, o que pode tornar-se o seu único assunto de conversa e interesse”.<sup>(71)</sup>

O facto de os pais direcionarem quase toda a sua atenção para o filho com autismo pode levar a que abdicuem das suas próprias necessidades.<sup>(76)</sup>

Os profissionais devem reforçar a importância de uma harmoniosa relação conjugal, para o bem-estar do casal, de cada individuo do casal e do próprio filho. Devem auxiliar os pais a encontrarem estratégias para conseguirem tempo para as suas próprias actividades, sem o filho, de modo a satisfazer as suas necessidades, diminuindo o *stress* e o cansaço, para serem capazes de desempenhar o seu papel parental da melhor forma.<sup>(77,78)</sup>

## **Família sem objetivos**

No caso da família sem objetivos, que pode ser oriunda do aparecimento do transtorno autista do filho, os pais não são síncronos quanto à transmissão de valores aos seus filhos, por falta de objetivos e metas comuns, tornando-os inseguros e adultos passivo-dependentes.<sup>(71)</sup>

O médico de família deverá ser capaz de traçar metas e objetivos, estimulando os interesses comuns e a capacidade de decisão.<sup>(65)</sup>

### **6.3.4 Aconselhamento genético**

O médico de família é responsável pela coordenação de testes genéticos e referência para subespecialista em Genética, a fim de codificar uma possível causa para o diagnóstico de autismo.<sup>(28)</sup>

No entanto, mesmo na incerteza de um diagnóstico de causa genética, um casal com um filho com autismo tem um risco de cerca de 50 vezes superior ao da população geral de ter um segundo filho com a condição.<sup>(22)</sup> Assim, e como já várias vezes referido ao longo do presente trabalho, facilmente percebemos que o atraso no diagnóstico tem repercussões tanto para a criança como para a família em vários aspetos. Portanto, a necessidade de aconselhamento genético oportuno aos pais, antes da conceção de um novo filho é outro aspeto familiar que merece destaque.<sup>(31)</sup>

## **Discussão**

O Transtorno do Espectro Autista é uma perturbação do neurodesenvolvimento de elevada prevalência. A etiologia permanece incerta, mas vários estudos realizados permitiram destacar a relevante associação e contribuição genética a esta condição.

Apesar de se tratar de uma doença do desenvolvimento, a idade do diagnóstico ainda é tardia. Dada a incerteza etiológica, existe uma panóplia de tratamentos, sendo que o MF deve ser capaz de orientar os pais da melhor forma.

Existem sinais e sintomas precoces que podem ser indicativos da presença do transtorno. O médico de família é o profissional de saúde responsável pela sua deteção, uma vez que acompanha todo o processo de desenvolvimento da criança desde o seu nascimento. Um dos aspetos mais importantes é o dever de o MF ouvir os pais e valorizar tudo o que eles dizem, todas as suas preocupações. É uma condição que se faz acompanhar de diversas comorbidades, às quais o MF deve estar atento e proceder ao devido tratamento/acompanhamento e referenciação nos casos necessários.

Segundo a AAP, é obrigatória a realização de avaliação do desenvolvimento a todas as crianças durante as visitas programadas e a realização de rastreio de TEA entre os 18 e 24 meses. O teste de rastreio amplamente utilizado é o M-CHAT, mas existem outros disponíveis.

O médico de família é peça fundamental no apoio e suporte familiar. Para estudo da família é importante aplicar alguns dos métodos de avaliação familiar disponíveis, tais como o genograma, o Ecomapa, o FACES IV, o círculo familiar de Thrower e o Apgar Saudável. Inicialmente deve conseguir classificar a família de acordo com a estrutura e dinâmica, com a relação conjugal e relação parental. No caso das famílias com criança com autismo podemos estar perante família com dependente ou família descontrolada (segundo estrutura e dinâmica global); família fortaleza ou família paralela (relação conjugal); super-protetora, centrada nos

filhos ou sem objetivos (relação parental). Cada família deve receber o devido seguimento e plano de cuidados adequado.

## **Conclusão**

O médico de família é o especialista em melhor posição para detetar precocemente anormalidades do neurodesenvolvimento, e assume um papel preponderante no apoio à família.

Segundo a AAP, o MF tem o dever de realizar em todas as consultas de rotina a avaliação do desenvolvimento e, entre os 18 e os 24 meses, deve realizar rastreio de autismo. O método de rastreio mais utilizado é o M-CHAT. O MF deve valorizar sempre as preocupações dos pais e estar atento à presença de possíveis sinais de alerta. Quando é detetada alguma anormalidade deve realizar as devidas referências. É responsável ainda pela pesquisa e tratamento/acompanhamento de comorbilidades.

O nascimento de uma criança com TEA gera alterações familiares a que o médico de família deve estar atento e intervir da melhor forma. Diversos factores parecem contribuir para o significativo aumento de *stress* nestas famílias. Existe uma alteração a nível da dinâmica e relações intrafamiliar, que o médico de família deve ser capaz de categorizar para realizar a melhor abordagem possível. O profissional de saúde dispõe de Métodos de Avaliação Familiar que auxiliam neste tópico, possibilitando a elaboração de planos de cuidados mais dirigidos e eficazes.

## **Agradecimentos**

À Professora Doutora Inês Rosendo Carvalho e Silva Caetano e ao Professor Doutor Hernâni Pombas Caniço por toda a disponibilidade, apoio, orientação e correção científica deste trabalho.

À Mestre Marta Sofia da Silva Pires Mendes por toda a ajuda e disponibilidade que me prestou ao longo da realização deste trabalho.

A toda a minha família pelo apoio incondicional, paciência e ajuda incomparável.

Aos meus amigos, que partilharam comigo estes 6 anos de curso.

## Referências Bibliográficas

1. American Psychiatric Association. Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: DSM-5. Porto Alegre: Artmed; 2014. 948 p.
2. Inglese MD, Elder JH. Caring for children with autism spectrum disorder. Part I: prevalence, etiology, and core features. *J Pediatr Nurs*. 2009 Feb;24(1):41–8.
3. Bernier R, Mao A, Yen J. Psychopathology, families, and culture: autism. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am*. 2010 Oct;19(4):855–67.
4. Rutter M. Genetic studies of autism: from the 1970s into the millennium. *J Abnorm Child Psychol*. 2000 Feb;28(1):3–14.
5. Robins DL. Screening for autism spectrum disorders in primary care settings. *Autism*. 2008 Sep;12(5):537–56.
6. Carbone PS, Farley M, Davis T. Primary care for children with autism. *Am Fam Physician*. 2010 Feb 15;81(4):453–60.
7. Oliveira G, Ataíde A, Marques C, Miguel TS, Coutinho AM, Mota-Vieira L, et al. Epidemiology of autism spectrum disorder in Portugal: prevalence, clinical characterization, and medical conditions. *Dev Med Child Neurol*. 2007 Oct;49(10):726–33.
8. Roux AM, Herrera P, Wold CM, Dunkle MC, Glascoe FP, Shattuck PT. Developmental and Autism Screening Through 2-1-1: Reaching Underserved Families. 2012;29(2):76–82.
9. Montes G, Halterman JS. Association of childhood autism spectrum disorders and loss of family income. *Pediatrics*. 2008 Apr;121(4):e821–6.
10. Brachlow AE, Ness KK, McPheeters ML, Gurney JG. Comparison of indicators for a primary care medical home between children with autism or asthma and other special health care needs: National Survey of Children’s Health. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2007 Apr;161(4):399–405.
11. Tao Y, Gao H, Ackerman B, Guo W, Saffen D, Shugart YY. Evidence for contribution of common genetic variants within chromosome 8p21.2-8p21.1 to restricted and

- repetitive behaviors in autism spectrum disorders. *BMC Genomics*. BMC Genomics; 2016 Mar 1;17(1):163.
12. Mugno D, Ruta L, D'Arrigo VG, Mazzone L. Impairment of quality of life in parents of children and adolescents with pervasive developmental disorder. *Health Qual Life Outcomes*. 2007 Apr 27;5:22.
  13. Harrington JW, Allen K. The clinician's guide to autism. *Pediatr Rev*. 2014 Feb;35(2):62–78; quiz 78.
  14. Lee PF, Thomas RE, Lee PA. Approach to autism spectrum disorder: Using the new DSM-V diagnostic criteria and the CanMEDS-FM framework. *Can Fam Physician*. 2015 May;61(5):421–4.
  15. Geschwind DH. Advances in autism. *Medicine (Baltimore)*. 2009;60:367–80.
  16. Ozonoff S, Young GS. Recurrence Risk for Autism Spectrum Disorders: A Baby Siblings Research Consortium Study. *Pediatrics*. 2011;128(3):e1–8.
  17. Muhle R, Trentacoste S V, Rapin I. The genetics of autism. [Review]. *Pediatrics*. 2004;113(5):e472-86.
  18. Geschwind DH. Genetics of Autism Spectrum Disorders. 2011;15(9):409–16.
  19. Bernard S, Enayati A, Redwood L, Roger H, Binstock T. Autism: a novel form of mercury poisoning. *Med Hypotheses*. 2001 Apr;56(4):462–71.
  20. Offit P, Golden J. Thimerosal and autism. *Mol Psychiatry*. 2004 Jul;9(7):644; author reply 645.
  21. Aschner M, Walker SJ. The neuropathogenesis of mercury toxicity. *Mol Psychiatry*. 2002;7 Suppl 2:S40-1.
  22. Barbaresi WJ, Katusic SK, Voigt RG. Autism: a review of the state of the science for pediatric primary health care clinicians. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2006 Nov;160(11):1167–75.
  23. American Psychiatric Association. Cautionary Statement for Forensic Use of DSM-5. In: *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th Edition*. American Psychiatric Publishing, Inc; 2013. p. 991.

24. Oliveira G. Autismo: diagnóstico e orientação. Parte I-Vigilância, rastreamento e orientação nos cuidados primários de saúde. *Acta Pediátrica Port.* 2009;40(6):278–87.
25. Council on Children With Disabilities, Section on Developmental Behavioral Pediatrics, Bright Futures Steering Committee, Medical Home Initiatives for Children With Special Needs Project Advisory Committee. Identifying infants and young children with developmental disorders in the medical home: an algorithm for developmental surveillance and screening. *Pediatrics.* 2006 Jul;118(1):405–20.
26. Silva J. Perturbações do Espectro do Autismo. Factores associados à idade de diagnóstico. 2011; Available from: <http://hdl.handle.net/10216/62228>
27. Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2010 Principal Investigators, Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years - autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2010. *MMWR Surveill Summ.* 2014 Mar 28;63(2):1–21.
28. Ellerbeck K, Smith C, Courtemanche A. Care of children with autism spectrum disorder. *Prim Care - Clin Off Pract.* Elsevier Inc; 2015;42(1):85–98.
29. McClain EK. Primary Care for School-Aged Children. *Prim Care Clin Off Pract.* Elsevier Inc; 2015;42(1):xv–xvi.
30. Golnik A, Ireland M, Borowsky IW. Medical homes for children with autism: a physician survey. *Pediatrics.* 2009 Mar;123(3):966–71.
31. Nadel S, Poss JE. Early detection of autism spectrum disorders: screening between 12 and 24 months of age. *J Am Acad Nurse Pract.* 2007 Aug;19(8):408–17.
32. Huerta M, Lord C. Diagnostic evaluation of autism spectrum disorders. *Pediatr Clin North Am.* 2012 Feb;59(1):103–11, xi.
33. Myers SM, Johnson CP, American Academy of Pediatrics Council on Children With Disabilities. Management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics.* 2007 Nov;120(5):1162–82.
34. Pinto M. Vigilância do desenvolvimento psicomotor e sinais de alarme. *Rev Port Clínica Geral.* 2009;25:677–87.

35. Lintas C, Persico M. Autistic phenotypes and genetic testing: state-of-the-art for the clinical geneticist. *J Med Genet*. 2009 Jan;46(1):1–8.
36. Pinto-Martin JA, Young LM, Mandell DS, Pogosyan L, Giarelli E, Levy SE. Screening strategies for autism spectrum disorders in pediatric primary care. *J Dev Behav Pediatr*. 2008 Oct;29(5):345–50.
37. Castelhana J, Oliveira G. Médico de Família – Peça Fundamental no Desenvolvimento da Criança. *Rev Port Clínica Geral*. 2009;2009–10.
38. Fenikilé TS, Ellerbeck K, Filippi MK, Daley CM. Barriers to autism screening in family medicine practice: a qualitative study. *Prim Health Care Res Dev*. 2015 Jul;16(4):356–66.
39. Ozonoff S, Heung K, Byrd R, Hansen R, Hertz-Picciotto I. The Onset of Autism: Patterns of Symptom Emergence in the First Years of Life. 2008;1(6):320–8.
40. Ozonoff S, Young GS, Steinfeld MB, Hill MM, Cook I, Hutman T, et al. How early do parent concerns predict later autism diagnosis? *J Dev Behav Pediatr*. 2009 Oct;30(5):367–75.
41. Matos P De. Perturbações do desenvolvimento infantil-Conceitos gerais. *Rev Port Med Geral e Fam*. 2009;25:669–76.
42. Mundy P, Sullivan L, Mastergeorge AM. A parallel and distributed-processing model of joint attention, social cognition and autism. *Autism Res*. 2009 Feb;2(1):2–21.
43. Sullivan M, Finelli J, Marvin A, Garrett-Mayer E, Bauman M, Landa R. Response to joint attention in toddlers at risk for autism spectrum disorder: a prospective study. *J Autism Dev Disord*. 2007 Jan;37(1):37–48.
44. Pediatrics AA of. The Pediatrician’s Role in the Diagnosis and Management of Autistic Spectrum Disorder in Children. *Pediatrics*. 2001 May 1;107(5):1221–6.
45. Courchesne E, Redcay E, Morgan JT, Kennedy DP. Autism at the beginning: microstructural and growth abnormalities underlying the cognitive and behavioral phenotype of autism. *Dev Psychopathol*. 2005;17(3):577–97.
46. Robins DL, Dumont-Mathieu TM. Early Screening for Autism Spectrum Disorders:

- Update on the Modified Checklist for Autism in Toddlers and Other Measures. *Dev Behav Pediatr.* 2006;27(2):111–9.
47. Grissom M, Tiffany M, Davidson L. FPIN's Clinical Inquiries. Screening for autism spectrum disorders. *Am Fam Physician.* 2014 Oct 15;90(8):574–5.
  48. Chlebowski C, Robins DL, Barton ML, Fein D. Large-scale use of the modified checklist for autism in low-risk toddlers. *Pediatrics.* 2013 Apr;131(4):e1121–7.
  49. Backer N, Backer A. Correlation between Autism Treatment Evaluation Checklist ( ATEC ) and Childhood Autism Rating Scale ( CARS ) in the evaluation of autism spectrum disorder. *Sudan J Paediatr.* 2016;16(1):17–22.
  50. United States. U.S. Department of Health and Human Services. DOHVE project. Design options for home visiting evaluation: measurement tool brief [Internet]. English. Arlington: James Bell Associates; 2012. p. 1–13. Available from: [http://agesandstages.com/wp-content/uploads/2015/03/DOHVE-ASQ-3-and-ASQ-SE-Issue-Brief\\_Cleared.pdf](http://agesandstages.com/wp-content/uploads/2015/03/DOHVE-ASQ-3-and-ASQ-SE-Issue-Brief_Cleared.pdf)
  51. Bryson SE, Zwaigenbaum L, McDermott C, Rombough V, Brian J. The autism observation scale for infants: Scale development and reliability data. *J Autism Dev Disord.* 2008;38(4):731–8.
  52. Gammer I, Bedford R, Elsabbagh M, Garwood H, Pasco G, Tucker L, et al. Behavioural markers for autism in infancy: scores on the Autism Observational Scale for Infants in a prospective study of at-risk siblings. *Infant Behav Dev.* 2015 Feb;38:107–15.
  53. Kogan MD, Strickland BB, Blumberg SJ, Singh GK, Perrin JM, van Dyck PC. A national profile of the health care experiences and family impact of autism spectrum disorder among children in the United States, 2005-2006. *Pediatrics.* 2008 Dec;122(6):e1149–58.
  54. Warren Z, Stone W, Humberd Q. A training model for the diagnosis of autism in community pediatric practice. *J Dev Behav Pediatr.* 2009 Oct;30(5):442–6.
  55. Golnik A, Scal P, Wey A, Gaillard P. Autism-specific primary care medical home intervention. *J Autism Dev Disord.* 2012 Jun;42(6):1087–93.

56. Nogueira M, Rio S. A família com criança autista: apoio de enfermagem. *Rev Port Enferm Saúde Ment.* 2011;5:16–21.
57. Oliveira DS De, Rosa A, Moura S De, Del M, Pinheiro C. Interação Vincular de Pais com Filhos Autistas. *J Child Adolesc Psychol Rev Psicol da Criança e do Adolesc Lisboa J Child Adolesc Psychol* [Internet]. 2014;5(2):103–14. Available from: <http://hdl.handle.net/11067/1347%0A>
58. Sampaio D, Dantas AM. Alguns instrumentos para avaliação da família – sua aplicação em clínica geral e medicina familiar. Vol. 7, *Revista Portuguesa de Clínica Geral.* Lisboa, Portugal: Associação Portuguesa dos Médicos de Clínica Geral; 1990. 263–266 p.
59. Sousa FGM, Figueiredo MDCAB, Erdmann AL. Instrumentos para avaliação e intervenção na família : um estudo descritivo. *Rev Pesq Saúde.* 2010;11(1):60–3.
60. Rodie AR, Pol LG, Crabtree BF, McIlvain HE. Assessing quality. As pressure mounts for clinics to deliver quality, medical practice blueprints and genograms serve as useful tools. *Mark Health Serv.* 1999;19(2):16–24.
61. Praeger SG, Martin LS. Using genograms and ecomaps in schools. *J Sch Nurs.* 1994;10(4):34–40.
62. Agostinho M. Ecomapa. *Rev Port Med Geral e Fam* [Internet]. 2007;23(3):327–30. Available from: [http://www.rpmgf.pt/ojs/index.php?journal=rpmgf&page=article&op=view&path\[\]=10366](http://www.rpmgf.pt/ojs/index.php?journal=rpmgf&page=article&op=view&path[]=10366)
63. Everri M, Mancini T, Fruggeri L. The Role of Rigidity in Adaptive and Maladaptive Families Assessed by FACES IV: The Points of View of Adolescents. *J Child Fam Stud.* Springer US; 2016;25(10):2987–97.
64. Rebelo JMC. *Relações Familiares E Toxicodependência.* Faculdade de Psicologia e de Ciência da Educação da Universidade de Coimbra. 2008.
65. Caniço H. Os Novos Tipos De Família E Novo Método De Avaliação Em Saúde da Pessoa - APGAR SAUDÁVEL. 2014;I. Available from: <http://hdl.handle.net/10316/25995>

66. Thrower SM, Bruce WE, Walton RF. The Family Circle Method for Integrating Family Systems Concepts in Family Medicine. Vol. 15, The Journal of Family Practice. Asheville, North Carolina, U.S.A.; 1982. 451–457 p.
67. MILLER W. Modelos de salud, enfermedad y atención sanitaria. In: Medicina de família: principios y práctica. 3ª ed. Barcelona: Doyma; 1991. p. 38–45.
68. Marshall V, Long BC. Coping processes as revealed in the stories of mothers of children with autism. Qual Health Res. 2010;20(1):105–16.
69. Sprovieri MHS, Assumpção Jr FB. Dinâmica familiar de crianças autistas. Arq Neuropsiquiatr. 2001;59(2 A):230–7.
70. Simões CL. O Autismo e o seu impacto na família [Internet]. 2012. Available from: <http://hdl.handle.net/10400.12/3951>
71. Caniço H, Bairrada P, Rodríguez E, Carvalho A. Novos tipos de família: plano de cuidados [Internet]. Imprensa da Universidade de Coimbra; 2010. Available from: <https://digitalis.uc.pt/handle/10316.2/2927>
72. Manning MM, Wainwright L, Bennett J. The double ABCX model of adaptation in racially diverse families with a school-age child with autism. J Autism Dev Disord [Internet]. 2011 Mar;41(3):320–31. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20623169>
73. Järbrink K, Fombonne E, Knapp M. Measuring the parental, service and cost impacts of children with autistic spectrum disorder: a pilot study. J Autism Dev Disord. 2003 Aug;33(4):395–402.
74. Marques C. Perturbações do espectro do autismo: ensaio de uma intervenção construtivista e desenvolvimentista com mães. Coimbra: Quarteto; 2000. 283 p.
75. Siegel B. O mundo da criança com autismo: compreender e tratar perturbações do espectro do autismo. Porto: Porto Editora; 2008. 423 p.
76. Ribeiro NMF. Viver com o Autismo: Necessidades Dos Pais De Crianças Com Perturbação Do Espetro Do Autismo [Internet]. 2012. Available from: <http://hdl.handle.net/10216/66324>

77. Hutton a. M, Caron SL. Experiences of Families With Children With Autism in Rural New England. *Focus Autism Other Dev Disabl.* 2005;20(3):180–9.
78. Kuhaneck HM, Burroughs T, Wright J, Lemanczyk T, Darragh AR. A Qualitative Study of Coping in Mothers of Children with an Autism Spectrum Disorder. *Phys Occup Ther Pediatr.* 2010;30(4):340–51.

# ANEXO

Nome: \_\_\_\_\_  
Data de Nascimento: \_\_\_\_\_  
informador: \_\_\_\_\_

Preenchido por: \_\_\_\_\_  
Parentesco do \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_\_

### Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)

Diana Robins, Deborah Fein & Marianne Barton, 1999

Por favor, preencha este questionário sobre o comportamento usual da criança. Responda a todas as questões. Se o comportamento descrito for raro (ex. foi observado uma ou duas vezes), responda como se a criança não o apresente. Faça um círculo à volta da resposta "Sim" ou "Não".

1	Gosta de brincar ao colo fazendo de "cavalinho", etc.?	Sim	Não
2	Interessa-se pelas outras crianças?	Sim	Não
3	Gosta de subir objetos, como por exemplo, cadeiras, mesas?	Sim	Não
4	Gosta de jogar às escondidas?	Sim	Não
5	Brinca ao faz-de-conta, por exemplo, falar ao telefone ou dar de comer a uma boneca, etc.?	Sim	Não
6	Aponta com o indicador para pedir alguma coisa?	Sim	Não
7	Aponta com o indicador para mostrar interesse em alguma coisa?	Sim	Não
8	Brinca apropriadamente com brinquedos (carros ou Legos) sem levá-los à boca, abanar ou deitá-los ao chão?	Sim	Não
9	Alguma vez lhe trouxe objetos (brinquedos) para lhe mostrar alguma coisa?	Sim	Não
10	A criança mantém contacto visual por mais de um ou dois segundos?	Sim	Não
11	É muito sensível aos ruídos (ex. tapa os ouvidos)?	Sim	Não
12	Sorri como resposta às suas expressões faciais ou ao seu sorriso?	Sim	Não
13	Imita o adulto (ex. faz uma careta e ela imita)?	Sim	Não
14	Responde/olha quando o(a) chamam pelo nome?	Sim	Não
15	Se apontar para um brinquedo do outro lado da sala, a criança acompanha com o olhar?	Sim	Não
16	Já anda?	Sim	Não
17	Olha para as coisas para as quais o adulto está a olhar?	Sim	Não
18	Faz movimentos estranhos com as mãos/dedos próximo da cara?	Sim	Não
19	Tenta chamar a sua atenção para o que está a fazer?	Sim	Não
20	Alguma vez se preocupou quanto à sua audição?	Sim	Não
21	Compreende o que as pessoas lhe dizem?	Sim	Não
22	Por vezes fica a olhar para o vazio ou deambula ao acaso pelos espaços?	Sim	Não
23	Procura a sua reação facial quando se vê confrontada com situações desconhecidas?	Sim	Não

## Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)

Diana Robins, Deborah Fein & Marianne Barton, 1999

O (M-CHAT) é um breve questionário referente ao desenvolvimento e comportamento utilizado em crianças dos 16 aos 30 meses, com o objetivo de rastrear as perturbações do espectro do autismo (PEA). Pode ser aplicado tanto numa avaliação periódica de rotina (cuidados primários de saúde), como por profissionais especializados em casos de suspeita. Como na maioria dos testes de rastreio poderá existir um grande número de falsos positivos, indicando que nem todas as crianças que cotam neste questionário irão ser diagnosticadas com esta perturbação. No entanto estes resultados podem apontar para a existência de outras anomalias do desenvolvimento, sendo por isso necessária a avaliação por profissionais desta área.

### Cotação:

A cotação do **M-CHAT** leva menos de dois minutos. Resultados superiores a **3 (falha em 3 itens no total)** ou em **2 dos itens considerados críticos (2,7,9,13,14,15)**, após confirmação, justificam uma avaliação formal por técnicos de neurodesenvolvimento.

As respostas Sim/Não são convertidas em passa/falha. A tabela que se segue, regista as repostas consideradas **Falha** para cada um dos itens do M-CHAT. As questões a “**Negrito**” representam os **itens CRITICOS**.

1. Não	6. Não	11. Sim	16. Não	21. Não
<b>2. Não</b>	<b>7. Não</b>	12. Não	17. Não	22. Sim
3. Não	8. Não	<b>13. Não</b>	18. Sim	23. Não
4. Não	<b>9. Não</b>	<b>14. Não</b>	19. Não	
5. Não	10. Não	<b>15. Não</b>	20. Sim	

### Referências bibliográficas:

- <http://www2.gsu.edu/~psydlr>
- Kleinman et al. (2008) ‘The Modified Checklist for Autism in Toddlers: a Follow-up Study Investigating the Early Detection of Autism Spectrum Disorders’, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38:827-839.
- Robins, D. (2008) ‘Screening for autism spectrum disorders in primary care settings’, *Autism*, Vol 12(5) 481-500.