

UMA LUZ AZUL: IDENTIFICAÇÃO PRECOCE, TRATAMENTO E PROGNÓSTICO DOS TRANSTORNOS DO ESPECTRO DO AUTISMO

Em 1944 Leo Kanner, da John Hopkins, descreveu uma síndrome que afetava crianças que apresentavam dificuldade de contato emocional, se detinham em atividades específicas, não gostavam de se comunicar verbalmente, e manifestavam fascínio pela manipulação de objetos, eram dotadas de altos níveis de habilidades viso-espacial, mas exibiam dificuldades marcantes na aprendizagem. No mesmo período, Hans Asperger de Viena, descreveu uma condição na infância, em crianças que apresentavam prejuízo grave e persistente da interação social e que tinham padrões restritos e repetitivos de comportamento e interesses, mas que não tinham atrasos significativos na linguagem, na cognição e na autonomia de cuidados pessoais. Até 1979 estas condições foram consideradas como esquizofrenia infantil, e somente em 1994, foram descritas como Autismo e Asperger no Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM). Atualmente, o Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) é considerado como um conjunto de condições heterogêneas do neurodesenvolvimento, em crianças que apresentam dificuldades precoces na comunicação social e comportamentos e interesses repetitivos extraordinariamente restritos. A última revisão do DSM-5, publicado em maio de 2013, adotou o Espectro do Autismo como termo guarda-chuva do transtorno, mas sem definição de subtipos, e reorganizou a síndrome em uma díade: a) Dificuldades na comunicação e interação social; e b) Comportamento restritivo e repetitivo de interesses ou atividades.

A média de idade do diagnóstico do Autismo costumava ser na escola primária, aos seis anos de idade, e a síndrome de Asperger, muitas vezes não era diagnosticada até a escola secundária, aos 14 anos, no início da idade adulta. Esta tendência tardia de reconhecimento do TEA, tem se modificado ultimamente, com o diagnóstico cada vez mais cedo do problema, após a evidência de que programas de intervenção precoce podiam alterar o prognóstico do TEA. Historicamente, o Autismo Clássico e a Síndrome de Asperger compartilham as mesmas dificuldades diagnósticas, mas no autismo clássico a criança tem problemas no desenvolvimento da linguagem e pode apresentar deficiência intelectual (QI abaixo do normal). Além dos problemas de comunicação e interação social, o TEA é acompanhado de condições médicas e psiquiátricas associadas: 28 a 44% apresentam Déficit de Atenção e Hiperatividade; 8 a 30% apresentam crises convulsivas, e cerca de 45% apresentam déficits cognitivos. O curso clínico do TEA pode também ser acompanhado de sintomas psicóticos, de depressão e sintomas do transtorno Obsessivo Compulsivo.

As crianças com TEA tendem a ter interesses excessivamente centrados. Elas ficam fascinadas com a movimentação de objetos ou partes de objetos. Elas podem passar um longo tempo com um brinquedo alinhando-os com certa ordem, invés de brincar com eles. Os comportamentos repetitivos podem ser limitantes para o desenvolvimento cognitivo. Elas se

apegam a rotina e reagem negativamente a mudanças, que podem ser perturbadoras. Algumas crianças com TEA têm muito interesse por números, símbolos ou assuntos científicos. É importante ressaltar, que no TEA não há duas crianças que apresentam exatamente os mesmos sintomas.

Nos primeiros meses de vida das crianças com TEA, os mecanismos de interação social podem não estar totalmente reduzidos, mas iniciam um decaimento após os seis meses de vida. Portanto, o olhar no olho dos bebês pode ser comparável aos níveis normativos antes de piorar. As crianças com TEA apresentam uma dificuldade na fixação do contato visual, olham para outras áreas no quarto, apresentando menos compreensão e certo desinteresse por estímulos de comunicação com os pais. As crianças com TEA apresentam uma atenção preferencial a uma área de movimento, por exemplo, a boca em movimento, sugerindo uma preferência por estímulos físicos em detrimento do contato social. Esta falha de olhar para os olhos dos outros durante o desenvolvimento, e priorizar o olhar para outras partes do mundo, sugere um caminho alterado para compreender o mundo, com prejuízos importantes no processo de socialização. A apreensão de um mundo dominado mais pela física do que pelos eventos sociais pode afetar o desenvolvimento cerebral. Este desenvolvimento, com falta de atenção aos estímulos sociais relevantes, pode explicar os comportamentos atípicos que ocorrem no TEA. O objetivo dos estudos atuais é tentar quantificar, tão cedo possível, o quanto estas crianças se distanciam do desenvolvimento normativo, para mapear as consequências na adaptação social, e buscar formas de reconstruí-las. O diagnóstico precoce pode ser corroborado com uso do aparelho de "eye-tracking", onde as crianças são submetidas a testes (assistir filmes, desenhos) para avaliar de forma mais objetiva o padrão de rastreamento ocular, e uso de escalas clínicas padronizadas. Protocolos para o diagnóstico precoce estão em pleno desenvolvimento. Os primeiros indicadores de TEA são déficits ou atrasos na atenção conjunta (ou seja, o foco compartilhado em um objeto), no fingir de brincar, déficits na reciprocidade afetiva, baixas resposta ao chamado do próprio nome, diminuição da imitação, atraso da comunicação verbal, atraso motor, comportamentos repetitivos, exploração viso motora atípica, dificuldade em desengatar a atenção visual, e variação extrema no temperamento.

As características clínicas do TEA são relativamente fáceis de serem identificadas, havendo um elevado grau de concordância do diagnóstico entre os clínicos. A homogeneidade fenotípica, contudo é acompanhada por uma heterogeneidade genotípica (são várias as alterações genéticas que podem estar presentes nos TEA). Centenas de associações genéticas moleculares têm sido relatadas, e ainda não se sabe quais genes são necessários e suficientes para causar um determinado tipo de autismo. O autismo não é 100% genético (estimativas de herdabilidade são entre 40 a 90%), deixando espaço para a importância de possíveis fatores ambientais. O Risco de uma família ter outra criança com TEA esta entre 4 e 7%.

Na medicina, "ambiente" refere-se a qualquer fator fora do corpo que pode influenciar no desenvolvimento de uma doença. Isto inclui o ar que respiramos, a água que bebemos, exposição a toxinas, assim como o desenvolvimento fetal uterino. Tal como acontece com os genes, é provável que mais de um fator ambiental esteja envolvido no aumento do risco para TEA. Estes fatores, quando presentes, devem exercer um risco muito pequeno. Existe um

processo que se chama epigenética, onde os genes são ativados ou desativados na interação com o ambiente. Há evidências emergentes sugerindo que o baixo peso ao nascer, prematuridade, idade avançada paterna e a poluição ambiental podem ser fatores de risco no TEA. O uso de ácido fólico durante a gravidez exerce um efeito protetor no TEA.

Os indivíduos com TEA têm um risco de mortalidade que é 2 a 8 vezes maior do que a de pessoas não afetadas da mesma idade e sexo. Esta diferença é principalmente relacionada à concorrência de problemas médicos. Antes da aplicação recente de programas de intervenção precoce nos países desenvolvidos, 58 a 78% dos adultos com autismo apresentavam resultados pobres ou muito pobres em termos de vida independente, nível de escolaridade, emprego e relações com seus pares. A recuperação completa do TEA não é relatada na literatura, mas terapias educacionais, psicossociais e de linguagem, muitas vezes combinados com tratamentos adjuvantes, como a terapia medicamentosa para sintomas específicos, estão bem estabelecidos, inclusive na melhora da interação social, que é o sintoma essencial do TEA.

Nós estamos realizando um estudo multicêntrico para o treino parental com vídeo modelação para a aquisição de habilidades sociais em crianças com TEA. A análise aplicada do comportamento (ABA) é uma intervenção de eficácia comprovada no tratamento de prejuízos sociais e funcionais de indivíduos portadores de TEA. No Brasil contamos com um pequeno número de profissionais capacitados e uma grande demanda não atendida na rede pública de saúde. O objetivo do estudo é padronizar e testar a efetividade de um modelo de treino de pais por vídeo-modelação para o aprendizado de repertórios de contato visual e atenção compartilhada em crianças com TEA. Esses comportamentos são fundamentais para o desenvolvimento de uma interação social adequada da criança. Este estudo multicêntrico está sendo desenvolvido em colaboração entre três universidades (Universidade Federal de São Paulo, Universidade de São Paulo e Universidade Presbiteriana Mackenzie). O desfecho primário será a aquisição dos novos repertórios de contato visual e atenção compartilhada e sua frequência verificada através da comparação das filmagens da interação entre cada criança e seu familiar antes e depois da intervenção. Como desfechos secundários serão avaliados a melhora na qualidade de vida dos pacientes e a redução na sobrecarga familiar. O desenvolvimento e demonstração da eficácia da intervenção testada nesse projeto poderá ter grande impacto no tratamento do autismo no país, pois possibilitará o treinamento de grande quantidade de profissionais e familiares, com custo reduzido e mesmo em regiões de difícil acesso. O treinamento com vídeo-modulação será disponibilizado para a rede pública assim que terminarmos as análises de eficácia desta intervenção. Este projeto recebeu financiamento da Fapesp dentro da chamada Fundação Maria Cecília Souto Vidigal.

A nossa sociedade é normativa e tem muita dificuldade de lidar com as diferenças de comportamento. O aprendizado do que é o problema, e o convívio com pessoas com TEA, podem reduzir o preconceito. A escola tem um papel fundamental no combate ao estigma, e vários programas se voltam para a educação do professor. Os pais também devem procurar informações validadas por um conhecimento científico, como por exemplo, em ONGs como a Autismo & Realidade (www.autismoerealidade.org), que é uma instituição mantida por familiares de pessoas com TEA. É fundamental que os familiares tenham informação de

qualidade, não sintam vergonha de ter um filho com TEA, pelo contrário, busquem com ele/ela a melhor forma de conviver com o problema.

Embora se acreditasse que as crianças com TEA não tinham emoções, em geral, é a dificuldade em expressar emoções da mesma forma como os outros que torna a comunicação difícil. Acreditava-se que para muitas crianças um diagnóstico de TEA indicaria pouco potencial para o cérebro se desenvolver. O desenvolvimento de uma criança com TEA pode ser mais lento, mas este cada vez mais claro, que como o apoio adequado, a melhora na comunicação e interação social pode continuar progredindo na vida adulta. A cor azul é a cor preferida do TEA, e por acaso a SBPC consentiu que este azul iluminasse um país que tanto carece de ciência e luz na adoção de políticas públicas.

Jair de Jesus Mari, Médico Psiquiatra, Diretor Médico da ONG Autismo e Realidade, Professor Titular do Departamento de Psiquiatria da Universidade Federal de São Paulo, Ph.D. pelo Instituto de Psiquiatria do King 'College de Londres.