

**UNIVERSIDADE PRESBITERIANA MACKENZIE**

**ROSANE LOWENTHAL**

**ESTUDO DE TRIAGEM DE TRANSTORNOS INVASIVOS DO  
DESENVOLVIMENTO EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM SÍNDROME DE  
DOWN EM CURITIBA - PARANÁ**

**SÃO PAULO  
2006**

**ROSANE LOWENTHAL**

**ESTUDO DE TRIAGEM DE TRANSTORNOS INVASIVOS DO  
DESENVOLVIMENTO EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM SINDROME DE  
DOWN EM CURITIBA - PARANÁ**

Dissertação apresentada ao corpo  
docente do Programa de Pós-Graduação  
em Distúrbios do Desenvolvimento da  
Universidade Presbiteriana Mackenzie  
como requisito necessário para a  
obtenção do Título de Mestre

**ORIENTADOR: DR. MARCOS TOMANIK MERCADANTE**

**CO-ORIENTADOR: DRA. CRISTIANE DE PAULA SILVESTRE**

**SÃO PAULO  
2006**

**ROSANE LOWENTHAL**

**ESTUDO DE TRIAGEM DE TRANSTORNOS INVASIVOS DO  
DESENVOLVIMENTO EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM SINDROME DE  
DOWN EM CURITIBA - PARANÁ**

Dissertação apresentada ao corpo docente do Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento da Universidade Presbiteriana Mackenzie como requisito necessário para a obtenção do Título de Mestre

Aprovada em \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_.

**BANCA EXAMINADORA**

---

**Prof. Dr. Marcos Tomanik Mercadante**  
(orientador)

---

**Prof<sup>a</sup>. Denise Razzouk**  
(banca externa)

---

**Prof. Dr. José Salomão Schwartzman**  
(banca interna)

## **Dedicatória**

Ao Sergio, pelo constante apoio e incentivo.

Ao Bruno e ao Victor, pela paciência e compreensão nos momentos em que não estivemos juntos, para que algo maior pudesse acontecer.

## **AGRADECIMENTOS**

Este trabalho só foi possível ser realizado, devido à colaboração direta de algumas pessoas. Agradeço a todos:

Ao Dr. Marcos Tomanik Mercadante, orientador, por acreditar neste projeto e muito mais do que orientar me ensinar a pesquisar, a indagar e a ter senso crítico.

A Dra. Cristiane de Paula Silvestre, co-orientadora, pela paciência e empenho, sempre de prontidão, na construção deste trabalho.

Ao Dr. Paulo Rossi de Menezes, que tanto nos auxiliou na fase de qualificação para que este projeto fosse realizado.

Ao Dr. José Salomão Schwartzman, pelos comentários críticos e sugestões para o enriquecimento deste trabalho.

Ao Dr. Décio Brunoni pela atenção e auxílio, sempre dispensados de forma tão gentilmente, para que este projeto acontecesse da melhor forma.

A todos os professores do Departamento da Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento da Universidade Presbiteriana Mackenzie pelo caminho que trilhamos, nestes dois anos de convivência.

A Carla, sempre tão prestativa.

Ao Mack Pesquisa, pelo apoio a este estudo.

À Noemia Cavalheiros, da Associação Reviver Down, de Curitiba, pelo total apoio e auxílio na busca das famílias, em Curitiba.

Ao Dr. Ruy Fernando Pilotto, pela crença na relevância deste trabalho e pela hospitalidade em Curitiba.

Às famílias que participaram desta pesquisa por suas colaborações, sempre atendendo prontamente para a viabilidade deste estudo.

Aos meus pais, Fernando e Luiza, pelo exemplo que sempre me deram, pautando as nossas vidas em valores como dignidade e ética.

Ao meu irmão, Percio, pela confiança e apoio durante nosso trajeto.

À Maria Lucila Ribeiro Campos, companheira nesses dois anos tão intensos de novas descobertas inclusive, de uma nova amizade.

À Sabrina Ribeiro, última a chegar, mas que completa com alegria o nosso grupo.

Aos meus colegas de mestrado, pelas horas de alegria, risadas, choros e desabafos.

À Claudia Werneck, pela oportunidade de crescimento, de aprendizado e de reflexão a todo o momento.

Ao Dr. Jose Belisário Filho, amigo que me apresentou e me mostrou a riqueza da saúde mental infantil, que me faz pensar, refletir e crescer a cada dia que passa.

À Janet Baum, Nancy Mester e Cristiane Roncon, amigas muito mais do que do peito, que tanto agüentaram lágrimas e risos, nestes dois anos tão importantes da minha vida.

A todos e todas que aqui não foram citados(as), mas que de alguma forma, participaram da construção deste trabalho.

- Ah, eu sonho uma criança que seja maravilhosa de alma e corpo.

- Mas se ele nasce e cresce todo diferente! Eu não te desejo isso,  
Liberata,  
Deus te livre... Mas pode acontecer, pode... (...)

- Não pode ser, dona Maria, não pode ser...Goiabeira não dá avestruz.  
De sapo sai sapo, jasmineiro só dá jasmim. De mim e do Antônio há de  
sair  
João Ternura, direitinho, como Deus quer. Ele vem com a força do  
amor.  
Nem sei se este mundo é para ele...

ANÍBAL MACHADO  
1965

## RESUMO

Os trabalhos publicados na literatura mostram taxas de transtornos invasivos do desenvolvimento (TID) em pessoas com síndrome de Down (SD) entre 1 e 11%. Não está claro se a frequência desta ocorrência é mais alta ou mais baixa que em outras deficiências intelectuais. O objetivo deste estudo é fazer um rastreamento de TID em crianças e adolescentes com SD que residem em Curitiba – Brasil. 205 pais de crianças e adolescentes com SD, entre 5 e 19 anos, responderam o questionário para triagem de TID, Autism Screening Questionnaire (ASQ), e o questionário de histórico familiar (cedido pelo Dr. Gillberg). A frequência de TID em SD encontrada neste trabalho foi de 15,6%, com 5,58% de autismo (8 meninos e 2 meninas) e 10,05% de TID sem autismo (9 meninos e 9 meninas). Esse trabalho encontrou uma alta frequência de TID em SD, sendo necessários mais estudos para esclarecimento se essa frequência é maior do que a encontrada em outras deficiências mentais.



## **ABSTRACT**

The literature has reported frequencies from 1% to 11% of pervasive developmental disorder (PDD) in Down's syndrome (DS). It is not clear, if the frequency of this co-occurrence is higher or lower than in other mental retardations. The aim of the study was to identify the comorbidity of autistic spectrum disorders in children and adolescents with DS from Curitiba – Brasil. 205 parents of children and adolescents with DS, between 5 and 19 years-old were asked to complete the self-report Autism Screening Questionnaire (ASQ) and the family history questionnaire (provided by Prof. C. Gillberg). The frequency of PDD in the DS sample was 15.6%, with 5.58% of autism (8 males and 2 females) and 10.05% of PDD non autism (9 males and 9 females). This study showed a higher frequency of TID in SD, even though more studies are needed to answer if this frequency is higher than in other mental retardations.

## LISTA DE TABELAS

Tabela 1	Freqüência de síndrome de Down (SD), Síndrome de Down com TID <sub>sem autismo</sub> (SD/TID <sub>soe</sub> ) e síndrome de Down com autismo (SD/aut).....	40
Tabela 2	Distribuição de diagnóstico DS e DS/TID <sub>total</sub> de acordo com a classe sócio-econômica.....	40
Tabela 3	Distribuição das variáveis do histórico familiar.....	41

## SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO: .....	12
2	REVISÃO DA LITERATURA .....	16
	2.1 DESCRIÇÃO CLÍNICA E EPIDEMIOLÓGICA DOS TRANSTORNOS INVASIVOS DO DESENVOLVIMENTO E DA SÍNDROME DE DOWN.....	16
	2.1.1 TRANSTORNOS INVASIVOS DO DESENVOLVIMENTO (TID).....	16
	2.1.2 SÍNDROME DE DOWN (SD) .....	22
	2.2. PREVALÊNCIA DE TID EM INDIVÍDUOS COM SD.....	27
3	MÉTODO:.....	34
	3.1 ÁREA GEOGRÁFICA DO ESTUDO .....	34
	3.1.1 Período de realização da pesquisa .....	34
	3.1.2 Local.....	34
	3.2 AMOSTRA .....	34
	3.2.1 Critérios de inclusão.....	35
	3.2.2 Perda amostral .....	35
	3.3 INSTRUMENTOS .....	35
	3.3.1 Questionário de identificação .....	35
	3.3.2 Questionário ASQ.....	36
	3.3.3 Questionário história familiar .....	37
	3.4 PROCEDIMENTOS PARA COLETA DE DADOS.....	37
	3.5 ANÁLISE DOS DADOS .....	38
	3.6 ASPECTOS ÉTICOS .....	38
	3.7 SIGILO.....	38
4	RESULTADOS.....	39
5	DISCUSSÃO .....	42
6	CONCLUSÃO.....	47
	REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFIAS:.....	48
	ANEXOS .....	53

## 1 INTRODUÇÃO:

A epidemiologia é o ramo da ciência da saúde que estuda a ocorrência, a distribuição e os fatores determinantes dos eventos relacionados com a saúde da população. Possui como objetivos descrever as condições, investigar os fatores determinantes e avaliar o impacto das ações para alterar a situação de saúde (Pereira, 1995).

A Organização Pan-Americana de Saúde (OPAS) atribui como usos da epidemiologia: i) contribuição para programas de saúde, ii) avaliação da saúde, iii) planejamento dos serviços de saúde, iv) vigilância epidemiológica (Franco e Passos, 2005).

Os estudos epidemiológicos vêm se mostrando relevantes para a monitoração massiva e para o planejamento de ações coletivas que visem à defesa da saúde e a humanização das sociedades (Breil, 1997).

Estudos epidemiológicos provêm informações sobre a prevalência e distribuição de problemas de saúde dentro de uma população, a fim de se estabelecer a base para o desenvolvimento e planejamento de procedimentos, práticas de saúde pública e outros tipos de serviços de saúde (Gould; Hitzig; Dohrenwend, 1981).

Almeida Filho (1990) menciona que o objeto da clínica é essencialmente, qualitativo, visto que prioriza as diferenças individuais no processo da doença de cada indivíduo, ao passo que, na epidemiologia, o objeto é quantitativo, emergindo relações numéricas entre eventos, processos e fenômenos.

São escassos os estudos epidemiológicos realizados no Brasil na área da psiquiatria infantil, sendo pouco conhecida as taxas de transtornos mentais na infância e adolescência em amostras representativas da população, assim como os

fatores associados à manifestação desses transtornos, os fatores de risco e de proteção (Fleitlich e Goodman, 2000).

As pesquisas epidemiológicas apresentam diversas dificuldades metodológicas, alguns fatores devem ser considerados: i) a compreensão das perguntas dos questionários pelos entrevistados, ii) a importância da medida do impacto dos sintomas na vida das crianças e adolescentes, iii) a necessidade de múltiplos informantes e de um método para combinar as informações, iv) a identificação de crianças com problemas na área de saúde mental, que requerem uma intervenção, mas que não preenchem critérios operacionais para os sistemas atuais de diagnóstico (Fleitlich e Goodman, 2000).

Sabemos que os problemas de saúde mental na infância e adolescência são comuns e prejudicam tanto o rendimento escolar como os relacionamentos sociais das crianças e adolescentes. Tendem a persistir ao longo dos anos e a maioria das crianças com transtornos, por não receberem tratamento adequado, favorecem a ocorrência de eventos graves na vida adulta, como problemas de saúde mental, criminalidade, abuso de álcool e drogas, desemprego prolongado e dificuldades na educação dos filhos (Fleitlich e Goodman, 2000).

Na atualidade são utilizados vários desenhos nos estudos epidemiológicos. As pesquisas observacionais são aquelas onde o investigador não controla nem a exposição nem a alocação dos indivíduos, lançando mão de uma situação dada, e observando os resultados. Vários são os desenhos destas pesquisas: i) estudo de corte, ii) estudo caso-controle, iii) estudo seccional, iv) estudo ecológico (Franco e Passos, 2005).

No estudo seccional os indivíduos são selecionados da população fonte inteira (censo) ou de uma fração desta (amostra). As informações referem-se ao

mesmo momento e é muito utilizado para a obtenção de estimativas populacionais como prevalência e médias, ou para levantar hipóteses etiológicas (Medronho, 2004).

A prevalência é definida como a freqüência de casos existentes de uma determinada doença, em uma determinada população e em um dado momento (Medronho, 2004). A medida de prevalência é feita por uma única avaliação de um determinado grupo de pessoas, estando algumas doentes, outras sadias. A fração ou proporção do grupo de pessoas que está doente representa os casos, e a porcentagem desses representa a prevalência da doença avaliada (Fletcher e Fletcher, 2006).

Os estudos que exploram associações entre determinadas condições, estabelecendo relações causais a partir de suas prevalências, tem sido modelo de evidência para estudos exploratórios etiológicos, além de pesquisar também os fatores associados à manifestação, como, por exemplo, os de risco e os de proteção (Goodman; Meltzer; Bailey, 1998).

É importante ressaltar que existe a necessidade de investigar não só a população infantil e juvenil como também subgrupos, que possam apresentar peculiaridades do ponto de vista da saúde mental, como crianças portadoras de doenças crônicas ou deficiências.

Dessa maneira, estudar a prevalência dos transtornos invasivos do desenvolvimento (TID) em casos de síndrome de Down (SD), uma doença geneticamente bem estabelecida, pode facilitar nossa compreensão acerca de fatores de risco e proteção envolvidos no desenvolvimento desses quadros. Este estudo tem como objetivo principal fazer um rastreamento de diagnóstico de TID em

crianças e adolescentes, entre 5 e 19 anos, com SD, que moram em Curitiba, estado do Paraná.

Como objetivo secundário, verificar a taxa de acordo com sexo, classe sócio-econômica, história familiar como: dificuldades sociais, transtornos de aprendizagem, distúrbios psiquiátricos, alterações genéticas e epilepsia.

A SD é a alteração cromossômica mais freqüente entre as anomalias genéticas. Ainda existem controvérsias na literatura sobre a freqüência de TID em indivíduos com SD. O resultado desta pesquisa tem uma relevância social, pois poderá contribuir no diagnóstico dos casos de TID e SD, que na maioria das vezes não são diagnosticados por já apresentarem o diagnóstico de SD, assim como, explorar os fatores associados a essas condições. Por fim, os dados poderão auxiliar profissionais e famílias, na orientação de um melhor tratamento, favorecendo um melhor prognóstico.

## **2 REVISÃO DA LITERATURA**

### **2.1 DESCRIÇÃO CLÍNICA E EPIDEMIOLÓGICA DOS TRANSTORNOS INVASIVOS DO DESENVOLVIMENTO E DA SÍNDROME DE DOWN**

#### **2.1.1 TRANSTORNOS INVASIVOS DO DESENVOLVIMENTO (TID)**

Os TID são definidos como uma desordem do comportamento duradoura e persistente, caracterizados por um quadro clínico, no qual os indivíduos demonstram diminuição qualitativa da comunicação e da interação social, restrição de interesses, além de apresentarem comportamentos estereotipados e maneirismos (WHO, 1993 e APA, 1995).

Segundo o Manual de Classificação e Estatísticas de Doenças Mentais IV(DSM IV) fazem parte dos TID: i) Autismo, ii) Transtorno de Asperger, iii) TID- Sem Outra Especificação (TID-SOE), iv) Transtorno de Rett e v) Transtorno Desintegrativo da Infância (APA,1995).

A manifestação dos sintomas de TID, por definição deve estar presente antes dos primeiros três anos de vida e freqüentemente está associada a algum grau de deficiência mental (DM) (Pauls; Volkmar, 2003). Ressaltamos que se trata de um transtorno que se manifesta independente da raça, etnia, classe social ou condição cultural (Volkmar, 1995). Apesar da etiologia do TID não estar totalmente estabelecida, diversos estudos apontam associações deste com alterações genéticas e de bases neurológicas, além de acidentes pré-natais, distúrbios metabólicos e infecções pós-natais (Slonims; Baird; Cass, 2003).

O quadro foi primeiramente descrito pelo psiquiatra infantil austríaco - Leo Kanner em 1943, com a publicação de um estudo sobre onze crianças com idade



variando entre dois e onze anos, oito meninos e três meninas, com comportamentos que pareciam constituírem um quadro patológico único não relatado até aquele momento. Kanner nomeou este quadro de “Distúrbios Autísticos do Contato Afetivo”, caracterizado por isolamento social, obsessividade, estereotípias e ecolalia, relacionando-o inicialmente a fenômenos da linha esquizofrênica (Volkmar, 1995).

No ano seguinte, Hans Asperger descreve um grupo de crianças com manifestações clínicas semelhantes àqueles descritos por Kanner e denominou de “Psicopatia Autista”, porém essas crianças apresentavam uma maior capacidade de comunicação, assim como interesses específicos por temas do conhecimento, tendo sido descritas como pequenos professores. Esse quadro ficou praticamente desconhecido da comunidade científica até sua introdução na literatura pela autora inglesa Lorna Wing (Wing, 1981).

Kanner, em 1956, descreveu o quadro como uma “psicose”, dizendo que todos os exames laboratoriais e clínicos foram incapazes de fornecer dados consistentes no que se relacionava à sua etiologia (Assumpção; Pimentel, 2000).

As primeiras modificações das concepções de Kanner, quando o quadro de autismo era associado ao de psicose, surge dos trabalhos Rutter, Kolvin, Ritvo e Cohen, que passam a considerar o autismo relacionado a déficits cognitivos. Desses trabalhos surge o termo transtorno do desenvolvimento, que veio substituir o conceito de psicose infantil utilizado pelos manuais de classificação da época CID-9 e DSM-II (Frith, 1998; Happé, 1998; Rutter, 1983; Rutter, 1998).

Os diagnósticos de TID e autismo baseiam-se atualmente nos critérios internacionais propostos pela Classificação Internacional das Doenças Mentais (CID) e o DSM. Vale ressaltar que a inclusão do diagnóstico de autismo, como um transtorno do desenvolvimento, somente foi introduzido na terceira revisão do DSM

em 1980 definindo o autismo como um grave distúrbio do desenvolvimento, que compromete diferentes áreas do comportamento de forma difusa e em caráter permanente (APA, 1989).

Os critérios de diagnóstico segundo o DSM-IV são os seguintes:

F84.0 - 299.00 Transtorno Autista

A. Um total de seis (ou mais) itens de (1), (2) e (3), com pelo menos dois de (1), um de (2) e um de (3):

(1) prejuízo qualitativo na interação social, manifestado por pelo menos dois dos seguintes aspectos:

(a) prejuízo acentuado no uso de múltiplos comportamentos não-verbais, tais como contato visual direto, expressão facial, posturas corporais e gestos para regular a interação social

(b) fracasso em desenvolver relacionamentos com seus pares apropriados ao nível de desenvolvimento

(c) falta de tentativa espontânea de compartilhar prazer, interesses ou realizações com outras pessoas (por ex., não mostrar, trazer ou apontar objetos de interesse)

(d) falta de reciprocidade social ou emocional

(2) prejuízos qualitativos na comunicação, manifestados por pelo menos um dos seguintes aspectos:

(a) atraso ou ausência total de desenvolvimento da linguagem falada (não acompanhado por uma tentativa de compensar através de modos alternativos de comunicação, tais como, gestos ou mímica)

(b) em indivíduos com fala adequada, acentuado prejuízo na capacidade de iniciar ou manter uma conversação

(c) uso estereotipado e repetitivo da linguagem ou linguagem idiossincrática

(d) falta de jogos ou brincadeiras de imitação social variados e espontâneos apropriados ao nível de desenvolvimento

(3) padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses e atividades, manifestados por, pelo menos, um dos seguintes aspectos:

(a) preocupação insistente com um ou mais padrões estereotipados e restritos de interesse, anormais em intensidade ou foco

(b) adesão aparentemente inflexível a rotinas ou rituais específicos e não-funcionais

- (c) maneirismos motores estereotipados e repetitivos (por ex., agitar ou torcer mãos ou dedos, ou movimentos complexos de todo o corpo)
- (d) preocupação persistente com partes de objetos
- B. Atrasos ou funcionamento anormal em pelo menos uma das seguintes áreas, com início antes dos 3 anos de idade: (1) interação social, (2) linguagem para fins de comunicação social, ou (3) jogos imaginativos ou simbólicos.
- C. A perturbação não é melhor explicada por Transtorno de Rett ou Transtorno Desintegrativo da Infância

#### F84.5 - 299.80 Transtorno de Asperger

- A. Prejuízo qualitativo na interação social, manifestado por, pelo menos, dois dos seguintes quesitos:
- (1) prejuízo acentuado no uso de múltiplos comportamentos não-verbais, tais como contato visual direto, expressão facial, posturas corporais e gestos para regular a interação social
  - (2) fracasso para desenvolver relacionamentos apropriados ao nível de desenvolvimento com seus pares
  - (3) ausência de tentativa espontânea de compartilhar prazer, interesses ou realizações com outras pessoas (por ex., deixar de mostrar, trazer ou apontar objetos de interesse a outras pessoas)
  - (4) falta de reciprocidade social ou emocional
- B. Padrões restritos, repetitivos e estereotipados de comportamento, interesses e atividades, manifestados por, pelo menos, um dos seguintes quesitos:
- (1) insistente preocupação com um ou mais padrões estereotipados e restritos de interesses, anormal em intensidade ou foco
  - (2) adesão aparentemente inflexível a rotinas e rituais específicos e não funcionais
  - (3) maneirismos motores estereotipados e repetitivos (por ex., dar pancadinhas ou torcer as mãos ou os dedos, ou movimentos complexos de todo o corpo)
  - (4) insistente preocupação com partes de objetos
- C. A perturbação causa prejuízo clinicamente significativo nas áreas social e ocupacional ou outras áreas importantes de funcionamento
- D. Não existe um atraso geral clinicamente significativo na linguagem (por ex.,

palavras isoladas são usadas aos 2 anos, frases comunicativas são usadas aos 3 anos)

E. Não existe um atraso clinicamente significativo no desenvolvimento cognitivo ou no desenvolvimento de habilidades de auto-ajuda apropriadas à idade, comportamento adaptativo (outro que não na interação social) e curiosidade acerca do ambiente na infância

F. Não são satisfeitos os critérios para um outro Transtorno Invasivo do Desenvolvimento ou Esquizofrenia

Transtorno Invasivo do Desenvolvimento Sem Outra Especificação (incluindo Autismo Atípico)

Esta categoria deve ser usada quando existe um prejuízo severo e invasivo no desenvolvimento da interação social recíproca ou de habilidades de comunicação verbal ou não verbal, ou quando comportamento, interesses e atividades estereotipados estão presentes, mas não são satisfeitos os critérios para um Transtorno Invasivo do Desenvolvimento específico, Esquizofrenia, Transtorno da Personalidade Esquizotípica ou Transtorno da Personalidade Esquiva. Esta categoria inclui, por ex., "Autismo Atípico" — apresentações que não satisfazem os critérios para Transtorno Autista em vista da idade tardia de seu início, apresentações com sintomatologia atípica, sintomatologia subliminar ou todas acima

Com base nestas definições, diversos estudos epidemiológicos já foram desenvolvidos ao redor do mundo, sendo que as pesquisas mais atuais revelam uma prevalência de autismo de 10/10.000 e de TID de 27,5/10.000 (Williams; Brayne; Higgins, 2006). O primeiro estudo epidemiológico sobre autismo foi realizado por Lotter, em 1966 na Inglaterra, que verificou uma taxa 4,1/10.000 para autismo infantil. Durante o período de 1966 a 1991, a taxa média de prevalência para autismo infantil encontrada nos estudos era de 4,4/10.000.

Posteriormente, a prevalência atinge 12,7/10.000 nos estudos realizados até 2001.

Nota-se que houve um aumento na taxa de prevalência estimada por estudos atuais. Este aumento se deve provavelmente à ampliação do conceito ao longo do tempo e do maior conhecimento das condições médicas dos TID. Além disso, fatores diversos, como diferenças metodológicas empregadas nas pesquisas e maior aceitação da comorbidade do autismo como síndrome do X-frágil, esclerose tuberosa, SD entre outras patologias contribuem para essa variação (Fombonne, 2003; Williams; Brayne; Higgins, 2006). Finalmente, existem evidências na literatura de que o TID é mais freqüente entre os meninos que entre as meninas, numa proporção de 4 para 1 (Charman, 2002).

Atualmente, existem vários instrumentos para identificação de autismo e TID, tanto instrumentos diagnósticos como de rastreamento. Os instrumentos costumam levar em conta as descrições das famílias sobre o desenvolvimento do indivíduo, seus padrões de comportamentos e informações de observação direta dos indivíduos (Saemundsen e *col.*, 2003). Entre os mais utilizados podemos citar Autism Screening Questionnaire ASQ (Berument e *col.*, 1999), Childhood Autism Rating Scale CARS (Schopler e *cols*, 1980), Autism Behaviour Checklist ABC (Krug; Arick; Almond, 1980), Autism Diagnostic Interview ADI (Le Couter e *cols*, 1989), Autism Diagnostic Observation Schedule ADOS (Lord e *cols*, 1989), Autism Diagnostic Interview-Revised ADI-R (Lord; Rutter; Le Couter, 1994).

### 2.1.2 SÍNDROME DE DOWN (SD)

A SD é dentre as anomalias cromossômicas a mais freqüente, além de ser a principal causa genética da deficiência mental (DM). É uma cromossopatia que apresenta um cromossomo 21 extra, caracterizando, assim, uma trissomia 21. É uma anomalia que se manifesta independente de raça, etnia, sexo e classe social (Pueschel, 1993 e Schwartzman, 1999).

Seu quadro é caracterizado por atraso no desenvolvimento, além de outros problemas de saúde como: cardiopatia congênita (40%), hipotonia (100%), problemas de audição (50 a 70%), de visão (15 a 50%), alterações na coluna cervical (1 a 10%), distúrbios da tireóide (15%), obesidade e envelhecimento precoce (Cooley; Graham, 1991).

A SD pode ser causada por três tipos fundamentais de comprometimento cromossômico (Mustacchi; Peres, 2000):

- **trissomia simples** que consiste na não disjunção do cromossomo 21. Está relacionada com a idade materna avançada, pois na maioria dos casos a não disjunção ocorre na ovogênese, favorecida pelo envelhecimento dos ovócitos. Abrange cerca de 96% dos casos de SD e geralmente não se repete nos outros filhos do casal;
- **translocação** transmitida por genitores que apresentam em seu cariótipo um cromossomo 15 ou 14 com um segmento sobreposto originário do cromossomo 21. O genitor apresenta características normais, pois sua translocação é equilibrada, porém pode gerar um filho com SD. A translocação pode estar presente em um dos genitores, recebida de gerações anteriores, ou ocorrer acidentalmente na gametogênese de um deles. Constitui de 2 a 3% dos casos e em 2/3

dos casos os pais apresentam cariótipo normal (Métneki; Czeizel, 2005);

- **mosaicismo** é caracterizado por no mínimo duas populações celulares diferentes no mesmo indivíduo, ou seja, um percentual das células do indivíduo é normal, apresenta 46 cromossomos, e outro percentual possui 47 cromossomos, gerando uma forma parcial de trissomia. Não há necessidade de uma real trissomia completa do cromossomo 21 para que se caracterize a SD; se o braço longo do cromossomo 21 estiver em excesso, isto já é o suficiente para caracterizar a SD. Esta ocorrência é muito rara, sendo descrita em apenas 1 a 2% dos casos.

Várias têm sido as causas relatadas da SD, entre elas exposição de raios-X, administração de certas drogas, problemas hormonais e imunológicos, infecções virais específicas (Pueschel, 1993) além de, sífilis, insultos ambientais durante a gravidez, alcoolismo, consangüinidade (Costa; Patterson, 2005). Embora seja teoricamente possível que algumas destas circunstâncias levem a anormalidades cromossômicas, não há evidências definitivas que qualquer dessas situações tenha sido diretamente responsável pela SD em uma criança (Pueschel, 1993).

Existem registros antigos em relação à SD como o achado arqueológico de um crânio saxônio, datado do séc VII, apresentando modificações estruturais vistas com freqüência em crianças com SD. Pinturas antigas de artistas do séc XV como Andréa Mantegna que apresentavam feições sugestivas da SD também marcam a presença desse fenótipo ao longo da história. Porém, nenhum trabalho sobre pessoas com SD foi publicado antes do séc XIX. Discutem-se várias razões para isso, entre elas: a) poucas revistas médicas naquela época; b) poucos pesquisadores interessados em crianças com problemas genéticos e deficiência

mental; c) infecções e desnutrição predominavam na época ofuscando os problemas genéticos e de má-formação; d) somente metade das mães sobreviviam além dos 35 anos de vida (onde existe uma incidência maior); e) muitas crianças nascidas com SD, provavelmente, morriam na primeira infância (Pueschel, 1993).

John Langdon Down, que trabalhava como superintendente do “Asilo para Idiotas”, em 1866 escreveu um trabalho questionando porque algumas crianças, mesmo filhas de pais europeus, eram tão parecidas entre si e tinham traços que lembravam a população da raça mongólica, principalmente pela inclinação das pálpebras, similares a dos asiáticos. Foi a partir deste trabalho que a SD se torna uma entidade clínica distinta e separada, diferenciando-se do hipotireoidismo congênito, chamado então na época de cretinismo (Pueschel, 1993 e Schwartzman, 1999).

De 1866 até 1876 nenhum trabalho foi publicado, até que J. Frase e A. Mitchell descreveram pacientes com essa condição, denominando-os de “Idiotas Kalmuck”. Chamaram a atenção para o pescoço encurtado (braquicefalia) e para a idade mais avançada das mães quando deram à luz. Foram Frase e Mitchell quem forneceram o primeiro relato científico da SD numa reunião em Edimburgo em 1875, a partir da observação de 62 pessoas (Pueschel, 1993).

O século XX trouxe vários avanços ao estudo dos cromossomos humanos. Em 1932, o oftalmologista holandês Waardenburg, sugeriu que a SD poderia decorrer de uma aberração cromossômica. Dois anos mais tarde, em 1934, Adrian Bleyer nos EUA, sugeriu que esta aberração poderia ser uma trissomia. Em 1956, Tijo e Levan, estabeleceram que o número de cromossomos na espécie humana era de 46, três anos mais tarde, em 1959, Dr. Jerome Lejeune e colaboradores descrevem que a causa da SD é a presença de um cromossomo extra, ou seja, ao



invés das pessoas com SD terem 46 cromossomos, tem 47. Na mesma época, quase que simultaneamente, Patrícia A. Jacobs e colaboradores também fizeram a mesma descrição (Schwartzman, 1999). A partir de então, com o progresso cada vez maior da ciência, vários estudos e descobertas têm sido realizados nesta área. Com o avanço da genética molecular e o Projeto Genoma, através do mapeamento do cromossomo 21, observou-se um grande avanço nos estudos da SD, o fenótipo que foi descrito em 1866 por Down, continua sendo válido.

A prevalência de crianças com SD vem sendo estudada em vários países durante diversas épocas. Já em 1977, Zellweger aponta que a prevalência na maioria dos países seria de um para 800-1000 nascidos vivos (Schwartzman, 1999). Atualmente é descrita por vários autores variando entre 1/600 (Desai, 1997), 1/700 (Kava e *col.*, 2004), (Jaruratanasirikul, 2004) e até 1/800 (Costa; Patterson, 2005; Roizen; Patterson, 2003) nascidos vivos.

Um importante estudo longitudinal realizado na Inglaterra durante vários períodos compreendidos entre 1923 e 1985, mostrou que a prevalência de SD varia de 1,05 até 1,51 por 1000 nascidos vivos (Steele; Stratford, 1995). Contudo, outras pesquisas têm demonstrado que esta taxa pode ser mais elevada. Harplan estudou 42.000 partos que ocorreram em Jerusalém entre 1964 e 1970, onde foram identificadas 103 crianças com SD, o que representa uma prevalência de 2,4:1000 (Schwartzman, 1999). Recentemente, um estudo longitudinal chileno, entre 1997 e 2003 verificou uma taxa média de 3/1.000 de SD entre os nascidos vivos (Ojeda; Moreno, 2005).

Observa-se em estudos longitudinais que as taxas de prevalência apresentam algumas variações sazonais e cíclicas. Alguns autores sugerem que quadros

infecciosos podem ter relação com estes picos observados, porém, não há evidências conclusivas a respeito (Schwartzman, 1999).

Entre os fatores que podem contribuir para a maior prevalência da SD, o mais importante é a idade materna. Já em 1876, Frazer e Mitchell chamaram atenção que mulheres com mais de 35 anos apresentavam um risco maior de conceber filhos com SD. A razão se dá, possivelmente, ao fato de que as mulheres já nascem com seus óvulos, assim, ao engravidarem mais velhas, seus óvulos estão envelhecidos (Schwartzman, 1999).

Embora a idade materna esteja relacionada com maior frequência de SD, em números absolutos prevalece a presença desse quadro em mães jovens. Um estudo retrospectivo de pacientes com SD atendidos em um hospital no sul da Tailândia, entre janeiro de 1992 e dezembro de 2002, identificou a idade materna média de  $33,1 \pm 6,6$  anos ao nascimento das crianças (Jaruratanasirikul, 2004). Outro estudo que também aponta um aumento na incidência relacionada a maior idade materna foi feito na Hungria. A prevalência encontrada foi 1,17:1000 em 1970, aumentou para 1,50:1000 entre 1989 e 1999 e chegou ao máximo de 1,77:1000 em 1992. Uma das causas apontadas para este aumento é o número maior de mulheres acima de 35 anos que engravidaram (Metneki; Czeizel, 2005). Outro estudo que foi realizado em um hospital no Chile, mostra um alto índice de prevalência da SD, além de um aumento de duas vezes o risco de mães com menos de 35 anos terem seus filhos com SD naquele hospital, quando comparado com o resto do país (Ojeda; Moreno, 2005).

A SD pode ser diagnosticada no período neonatal por sinais fenotípicos, entre eles: reflexo de Moro hipoativo, hipotonia, face com perfil achatado, fissuras palpebrais com inclinação para cima, orelhas pequenas, excesso de pele na nuca,

prega palmar única, hiperextensão das grandes articulações. Porém, devemos ressaltar que para o conhecimento atual a confirmação do diagnóstico é feita pelo estudo cromossômico (Schwartzman, 1999).

Com o avanço da ciência, principalmente, em relação ao seqüenciamento de cromossomos, várias pesquisas têm sido realizadas. Estudos recentes do seqüenciamento do cromossomo 21 têm ajudado muito na correlação genótipo-fenótipo, sendo que, pelo menos 31 genes estão envolvidos na patogênese da SD (Hattori; Fujiyama; Taylor, 2000; Roizen; Patterson, 2003).

## **2.2. PREVALÊNCIA DE TID EM INDIVÍDUOS COM SD**

Evidências obtidas a partir de estudos epidemiológicos indicam que distúrbios psiquiátricos são mais comuns em pessoas que apresentam um funcionamento intelectual mais baixo (Gillberg e *col.*, 1986; Myers; Pueschel, 1991). Se, por um lado, a existência de correlação entre TID e SD foi descrita como relativamente rara por alguns autores (Gath; Gumley, 1986), certos trabalhos na literatura sugerem que as duas condições podem coexistir mais comumente e que a prevalência seria elevada, variando entre 5 e 9% de autismo em pacientes com SD (Artigas-Pallarés; Gabau-Vila; Guitart-Feliubadaló, 2005), dependendo da metodologia aplicada e do critério de diagnóstico utilizado (Starr e *col.*, 2005).

Vários parecem ser os motivos para essas discrepâncias encontradas na literatura. Entre eles, podemos citar o enviesamento da amostra. Existe uma grande variação da amostra utilizada nos estudos, ou seja, alguns estudos utilizaram amostras só de pessoas com SD, outros utilizaram amostras com SD e retardo mental e, por fim, um terceiro grupo que utilizou amostras de pessoas com deficiência mental, onde foi retirado um sub-grupo de SD. Outro fator seria os

instrumentos utilizados. Como na maioria dos trabalhos o objetivo era pesquisar distúrbios psiquiátricos, os instrumentos utilizados variaram muito, ou seja, foram utilizados instrumentos para distúrbios psiquiátricos e entrevistas, e não, instrumentos específicos para avaliação de TID.

Apenas um estudo foi realizado com o objetivo específico de saber a prevalência de TID em crianças e adolescentes com SD, por Kent e *col.* (1999) em South Birmingham, na Inglaterra. A população local foi estimada em 70.000 crianças e adolescentes. Através de 3 estratégias, i) escolas especiais e creches inclusivas, ii) 3 clínicas de desenvolvimento infantil da região, iii) associação local de pessoas com SD, 58 crianças e adolescentes com SD, entre 2 e 15 anos, foram identificadas. Cada criança recebeu a visita em sua casa de um profissional, que fez uma entrevista aplicando o CARS e seus pais responderam o Asperger's Syndrome Screening Questionnaire (ASSQ). Quando houve pontuação para o diagnóstico de autismo, segundo o critério da CID-10, a criança foi observada e uma entrevista foi aplicada por uma fonoaudióloga em sua escola. Trinta e três crianças e adolescentes completaram o protocolo, 18 meninos e 15 meninas, sendo que 3 delas receberam o diagnóstico de autismo atípico e 1 de autismo infantil. Portanto, a prevalência estimada de autismo em SD seria de 7%.

Frente ao pequeno número de trabalhos dirigidos à relação SD e autismo, apresentaremos a seguir, os trabalhos que exploram a relação de transtornos psiquiátricos e DM.

Gillberg e *col.* (1986) fizeram um estudo transversal na Suécia que tinha como objetivo verificar aspectos epidemiológicos dos distúrbios psiquiátricos em adolescentes com DM. 149 jovens, entre 13-17 anos, que viviam em Göteborg participaram do estudo. Dentre os participantes 83 apresentavam DM leve (QI entre

50-70) sendo 2 com SD, e 66 DM grave (QI < 50), sendo 18 com SD. Todos os jovens foram avaliados pessoalmente por especialistas na área de psiquiatria e um de seus pais, preferencialmente as mães, responderam a uma entrevista que continha perguntas sobre: sintomatologia psiquiátrica, fatores sociais e familiares, saúde dos pais e irmãos, fatores hereditários, distúrbios somáticos importantes, desenvolvimento e tratamento com outros médicos. O critério de diagnóstico utilizado foi o DSM III. Vários foram os distúrbios psiquiátricos encontrados nos dois grupos. No grupo de DM grave foram diagnosticados comportamentos psicóticos, dificuldades social e de linguagem, dificuldade social severa e autismo. Já no grupo de DM leve apareceram, além de comportamentos psicóticos, também desordens de conduta e emocionais. Apenas um jovem com SD, que pertencia ao grupo de DM grave, foi diagnosticado como tendo SD e autismo infantil, sendo assim a prevalência encontrada de autismo, neste trabalho em pessoas com SD, seria então de 5%.

Outro estudo que tinha como objetivo fornecer informações sobre a natureza e prevalência dos distúrbios psiquiátricos em pessoas com SD foi realizado por Myers e Pueschel (1991), nos EUA. Foram selecionados 425 pessoas (261 com idade até 20 anos e 164 com 20 anos ou mais), através dos registros do Child Development Center (CDC), da University Affiliated Program of Rhode Island Hospital, e mais 72 adultos que residiam em uma escola especial pública na região. O DSM III-R foi o critério de diagnóstico escolhido. Vários foram os transtornos psiquiátricos observados nos 3 grupos, entre eles, déficit de atenção, distúrbios de conduta, oposição, agressividade, ansiedade e comportamentos repetitivos. No grupo de adultos do CDC a depressão é o diagnóstico que mais aparece, enquanto no grupo dos que residem na escola pública, a demência chama a atenção. O

diagnóstico de autismo tem prevalência de 1,1% no grupo até 20 anos, ou seja, aparece em 3 casos, e de 1,2% (2 casos), nos que tem 20 anos ou mais. Nos residentes da escola pública, ninguém apresentou o diagnóstico.

Entre dezembro de 1983 e maio de 1984, Lund (1988) avaliou 44 adultos, com idade  $\geq$  20 anos, com SD, e 258 pessoas nas mesmas condições de idade, com DM sem SD, na Dinamarca. Foram utilizados vários instrumentos de diagnóstico e entrevistas. Os parâmetros utilizados foram: i) diagnóstico psiquiátrico baseado nos critérios de diagnóstico de pesquisa, ii) problemas de comportamento com ou sem consciência social, de acordo com MRC-HBS (Schedule of Handicaps, Behavior and Skills), iii) traços neuróticos, iv) qualidade na interação social. Distúrbios psiquiátricos foram encontrados em 11 pessoas com SD. Cinco pessoas, 4 homens e 1 mulher, no grupo de SD apresentaram sintomas de autismo entre eles: contato autístico, impedimentos severos na linguagem, comportamentos estereotipados, além de que, todos tinham retardo mental severo. A taxa de prevalência neste trabalho de autismo em SD foi de 11,3%.

Em uma escola em Londres, durante o período de 1979-1982, 193 crianças com SD (6-16 anos) e 154 crianças pareadas de acordo com idade, sexo e grau de deficiência física e mental foram avaliadas por psicólogos. Os pais do grupo com SD participaram de entrevistas semi-estruturadas, em suas residências, onde foram utilizados o Rutter Behavior Scale A2, Adaptive Behavior Scale- part 1 e ABC. Em seguida, a professora da escola foi procurada para completar as entrevistas. A partir desses dados, o grupo controle foi escolhido. No grupo de SD, 2 meninos (1%) apresentaram diagnóstico de autismo infantil, 13 meninos e 8 meninas apresentaram distúrbio de conduta social, enquanto que no grupo controle 2 meninos e 1 menina

tiveram diagnóstico de autismo (1,9%) e 4 meninos e 12 meninas diagnóstico de distúrbio de conduta social (Gath; Gumley, 1986).

Outro estudo de caso controle foi realizado por Collacott; Cooper; Mc Grother (1992) em Leicestershire, na Inglaterra. Através dos registros do Serviço Nacional de Saúde, Serviço Social e de informações de médicos foram identificados 378 adultos com SD, que foram pareados com 317 adultos com DM por idade, sexo e área de residência. Entrevistas e avaliações foram realizadas em todos os participantes, e o critério de diagnóstico foi o CID-9. Dos 378 com SD, 74,1% não apresentaram distúrbios psiquiátricos, enquanto que no grupo controle, 62,3%. Os distúrbios que apresentaram diferenças significativas foram depressão e demência para SD e desordens de conduta, de personalidade e esquizofrenia para o grupo controle. Quanto ao diagnóstico de autismo, 8 casos, ou seja, 2,2%, estavam no grupo de SD e 16 (4,3%) no grupo sem SD. Porém, não há diferença significativa quando analisado estatisticamente, ou seja a proporção se mantém igual nos dois grupos.

Evidências acerca da associação entre autismo e SD foram relatadas em estudos de caso controle que procuraram explorar de maneira sistemática essa possível relação. Rasmussen e *col.* (2001) estudaram 25 indivíduos com SD e autismo, 12 do sexo feminino e 13 masculino, que freqüentavam a clínica pediátrica de neuropsiquiatria do Queen Silvia Children's Hospital em Göteborg, na Suécia. Um protocolo extenso foi desenvolvido onde incluía: i) entrevistas detalhadas com os pais sobre desenvolvimento, psiquiatria, hereditariedade, fatores psicossociais, aspectos da pré-escola, ensino fundamental e aspectos vocacionais, ii) questionários completos sobre comportamento com os pais ou cuidadores, iii) avaliação do nível intelectual e cognitivo, iv) exame médico e psiquiátrico, v) histórico médico relevante. Além de testes formais como o CARS e o ABC. Vários fatores foram estudados por

conta da importância da psicogenética do desenvolvimento do autismo. Entre eles: hereditariedade e fatores familiares, fatores pré-natais, perinatais, neonatais, epilepsia, desordens da tireóide entre outros. Como conclusão os autores relatam que: i) o autismo pode ser considerado uma possível comorbidade nos casos de SD, ii) a família e os professores precisam de mais informações para intervenções, iii) certos mecanismos patogênicos (fatores genéticos, epilepsia, hipotireoidismo e danos cerebrais precoces e severos) podem contribuir com o desenvolvimento da síndrome autista em alguns casos.

Em um estudo recente, Capone e *col.* (2005) triaram da Clínica de SD do Kennedy Krieger Instituto, entre 1991-2001, 131 indivíduos com SD. Os mesmos foram divididos em 3 grupos: i) ASD - 61 crianças com SD e que apresentavam diagnóstico de autismo, TID ou Distúrbio Desintegrativo da Infância (CDD) segundo critério do DSM-IV, ii) SMD - 26 crianças com SD e distúrbios de movimentos e estereotipias que entravam no DSM-IV sem ter o diagnóstico de autismo, TID ou CDD, iii) SD típicos, sem distúrbios psiquiátricos. O trabalho tinha como objetivo: i) descrever atributos cognitivos e de comportamentos em crianças com SD com distúrbios do espectro autista, ii) diferenciar sujeitos com SD e ASD dos sujeitos com SD típicos, iii) determinar a utilidade em usar o ABC para caracterizar estas pessoas para futuros estudos incluindo intervenção farmacológica. Dentre todos os sujeitos identificados como ASD e SMD (n=87), 41 crianças apresentaram autismo, 26 apenas estereotipias, 12 distúrbio desintegrativo da infância e 8 TID.

Vários trabalhos têm sido publicados relatando casos de SD apresentando sintomatologia autística. Bregman; Volkmar (1988) relataram o caso de uma menina de 12 anos com retardo mental grave e habilidades não verbais. Foi avaliada segundo os critérios do DSM III, DSM III R. Em outro trabalho são apresentados 4



casos de meninos diagnosticados como SD e autismo segundo o CID 10 e DSM III R. Em todos os casos os pais relataram a dificuldade de se obter o diagnóstico de autismo, pois sempre os sintomas de autismo eram atribuídos ao retardo mental (Howlin; Wing; Gould, 1995).

Ghaziuddin; Tsai; Guaziuddin (1992) descreveram 3 casos que se encaixaram nos critérios do DSM III-R e que apresentaram um score para autismo através do Autism Behaviour Checklist (ABC). Desses 3 casos, dois apresentavam deficiência mental severa e um moderada.

### **3 MÉTODO:**

#### **3.1 ÁREA GEOGRÁFICA DO ESTUDO**

Estudo de corte seccional, com coleta de dados na população com SD, entre 5 e 19 anos , residente na cidade de Curitiba, no Estado do Paraná.

##### **3.1.1 Período de realização da pesquisa**

Esta pesquisa realizou-se nos meses de janeiro a junho de 2006.

##### **3.1.2 Local**

Este estudo foi realizado na cidade de Curitiba, capital do Estado do Paraná, localizada na região sul do Brasil.

Curitiba possui uma população de 1.587.315 habitantes, segundo o censo do IBGE de 2000, e estimada em 1.757.904 pessoas para 2005, sendo considerada a 7ª cidade mais populosa do Brasil. IDH = 0,856 (16 em 5.507 municípios).

A cidade de Curitiba é a única cidade do Brasil, que tem um ambulatório de SD, ligado ao Hospital de Clínicas da Faculdade Federal do Paraná. Este ambulatório atende em média, 80 pessoas com SD por mês.

#### **3.2 AMOSTRA**

Na cidade de Curitiba, segundo censo 2000 do IBGE, há 420.013 crianças e adolescentes entre 5 e 19 anos. Baseado na prevalência de SD, a cada 800 nascimentos 1 apresentará SD (Costa; Patterson, 2005; Roizen; Patterson, 2003), e

subtraindo 30% por conta das mortes prematuras, muito comum nesta população, estimamos que existem 368 pessoas com SD nesta faixa etária.

Para a realização deste estudo, foram procuradas todas as escolas especiais que estão localizadas na cidade de Curitiba, 9 entre públicas e privadas, o ambulatório de SD do Hospital de Clínicas da Faculdade Federal do Paraná e a “Associação Reviver Down”, associação local formada por pais e profissionais.

### 3.2.1 Critérios de inclusão

Todas as crianças e adolescentes com SD, entre 5 e 19 anos, que residem na cidade de Curitiba no ano de 2006.

### 3.2.2 Perda amostral

Participaram deste estudo 205 pais de crianças e adolescentes com SD, entre 5 e 19 anos; destes, 25 pessoas recusaram ou não puderam participar do estudo, e 1 questionário foi invalidado, representando uma perda amostral de 12,6%.

## 3.3 INSTRUMENTOS

### 3.3.1 Questionário de identificação

Foram incluídas neste questionário perguntas de identificação do indivíduo e de seus familiares, como idade, escolaridade, tipo de escola que frequenta. Além do Critério de Classificação Econômica do Brasil – Associação Brasileira de Empresas de Pesquisa (CCEB- ABEP). (Anexo C). Neste questionário, as classes de renda foram separadas em cinco grupos (classes A, B, C, D, E) de acordo com o número de pontos obtidos em relação à escolaridade do chefe da família e aos bens

materiais (número de automóveis, banheiros, aspirador de pó, rádio, vídeo-cassete, geladeira, máquina de lavar roupa e empregada mensalista que a família contrata para trabalhar em casa). Sendo a classe 'A' a mais alta, e a classe 'E' a mais baixa.

### 3.3.2 Questionário ASQ

O instrumento utilizado foi o ASQ (Autism Screening Questionnaire) (Berument e *col.*, 1999). É um instrumento de rastreamento para autismo/TID., auto-aplicável que deve ser respondido por pais ou cuidadores.

É formado por 40 questões fechadas que têm como respostas, sim e não. Essas questões são relativas a: i) interação social recíproca, ii) comunicação e linguagem, iii) padrões de comportamento estereotipados e repetitivos e iv) funcionamento atual da linguagem. Esse questionário é fruto de estudos de análise fatorial do ADI-R (Autism Diagnostic Interview- Revised).

O ASQ é um instrumento de grande utilidade para estudos epidemiológicos ou quando, o objetivo da pesquisa é comparar características do espectro autista entre grupos de autismo e outras condições clínicas.

A pontuação é feita de acordo com cada questão, ou seja, é considerada um ponto quando a resposta da pergunta apresenta um comportamento anormal, ou seja uma característica para diagnóstico de TID. Portanto, não é em cada resposta sim que pontuamos, pois podem haver questões que a pontuação se dá na resposta não.

Os pontos de corte classificam os indivíduos em 3 escalas: sem diagnóstico (< 15), TID (> 15 e < 22) e autismo (> 22). Este instrumento está em fase de validação no Brasil, mas mesmo sabendo desta limitação, achamos que é o melhor

instrumento para ser aplicado em grandes populações como fase inicial de um estudo. (Anexo D)

### 3.3.3 Questionário história familiar

São perguntas que pesquisam o histórico familiar dos indivíduos relacionado à distúrbios psiquiátricos, dificuldades de sociabilidade, transtornos de aprendizagem, epilepsia e doenças genéticas. (protocolo fornecido pelo Prof. Gillberg) (Anexo E).

## 3.4 PROCEDIMENTOS PARA COLETA DE DADOS

A pesquisadora fez primeiramente contato com o Ambulatório de SD do Hospital de Clínicas da UFP, com a Associação Reviver Down, e com o geneticista Dr. Rui Pilloto que atende a várias instituições locais.

Uma visita foi realizada a todas as escolas especiais da cidade, bem como no Ambulatório e na Associação. Os questionários foram distribuídos aos coordenadores para que fossem entregues aos pais das crianças e jovens com SD entre 5 e 19 anos, para que os mesmos preenchessem e devolvessem novamente à instituição. A orientação dada foi que caso os pais solicitassem ajuda, o máximo que poderia ser feito, era a leitura do questionário, e que nenhuma explicação de interpretação fosse dada (mesmos procedimentos adotados no estudo de validação que está sendo realizado pelo nosso grupo).

Os questionários foram entregues no mês de Abril e recolhidos no mês de Maio de 06. Na associação e no ambulatório, os questionários foram preenchidos por pais que tiveram atendimento dos seus filhos ou que compareceram para alguma reunião durante este período.

### **3.5 ANÁLISE DOS DADOS**

A análise descritiva dos dados foi realizada no Programa Excel. Foram incluídas todas as variáveis respondidas nos questionários de identificação, do histórico familiar e do resultado de cada questão do ASQ e sua pontuação.

Os dados foram analisados pelo SPSS (v.13). A distribuição mostrou-se normal, testes de qui-quadrado e t-Student foram utilizados para comparar os grupos. Significância de 5% foi admitida.

### **3.6 ASPECTOS ÉTICOS**

Esta pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa, da Universidade Presbiteriana Mackenzie, sendo seu protocolo número 876/06/05.

### **3.7 SIGILO**

As informações e o anonimato dos participantes serão mantidos em sigilo.

#### 4 RESULTADOS

Das 179 crianças e adolescentes com SD estudados, 50,83% (n=91) eram meninos e 49,16% (n=88) meninas ( $\chi^2(3.6)=2$ ,  $p=0.16$ ), com idade média de 9, 86 (DP= 3,99).

Encontrou-se 28 casos que pontuaram acima de 15 na ASQ, significando uma frequência de 15,6% (TID<sub>total</sub>) em SD, sendo 5,58% de autismo (acima de 22 pontos) e 10,05% TID<sub>soe</sub> (entre 15 e 22). Não foi observada diferença entre sexos no diagnóstico de SD/TID<sub>soe</sub>. (tabela 1).

Tabela 1 – Frequência de síndrome de Down (SD), Síndrome de Down com TID<sub>sem autismo</sub> (SD/TID<sub>soe</sub>) e síndrome de Down com autismo (SD/aut)

	SD (%)	SD/TID <sub>total</sub> (%)	SD/TID <sub>soe</sub> (%)	SD/aut (%)
Homens	74 (41,34)	17 (9,49)	9 (5,02)	8 (4,46)
Mulheres	77 (43,01)	11 (6,14)	9 (5,02)	2 (1,11)
Total	151 (84,37)	28 (15,64)	18 (10,05)	10 (5,58)

$\chi^2(3.6)=2$ ,  $p=0.16$

A idade média paterna encontrada foi de 44,45 (DP=9,60), enquanto que a idade materna era 42,10 (DP=12,85), não foi observada diferença na distribuição do diagnóstico segundo a classe social. (tabela 2)

Tabela 2: Distribuição de diagnóstico DS e DS/TID<sub>total</sub> de acordo com a classe sócio-econômica.

CSE	DS (%)	DS/TID <sub>total</sub> (%)
Alta	39/45 (86.67)	6/45 (13.33)
Média	59/67 (88.06)	8/67 (11.94)
Baixa	49/61 (80.33)	12/61 (19.67)

$\chi^2(1.63)=2$ ,  $p=0.44$

A análise dos dados de histórico familiar revela que dificuldade de sociabilidade apresenta diferença entre SD e SD/TID (Tabela 3)

Tabela 3: Distribuição das variáveis do histórico familiar

História Familiar	SD (%)		SD/TID <sub>total</sub> (%)		
	Sim (n)	Não (n)	Sim (n)	Não (n)	
Dificuldades Sociais	12	126	7	18	P= 0.01
Transtornos Aprendizagem	58	77	12	14	P= 0.83
Distúrbios Psiquiátricos	42	96	7	18	P= 1.0
Doenças Genéticas	85	53	12	13	P= 0.26
Epilepsia	14	122	2	24	P= 1.0

O ASQ divide suas questões em três grandes grupos: sociabilidade, comunicação e comportamentos estereotipados e repetitivos. De acordo com a população analisada, podemos observar que a área de maior prejuízo para esta população é a comunicação. (GRÁFICO 1)



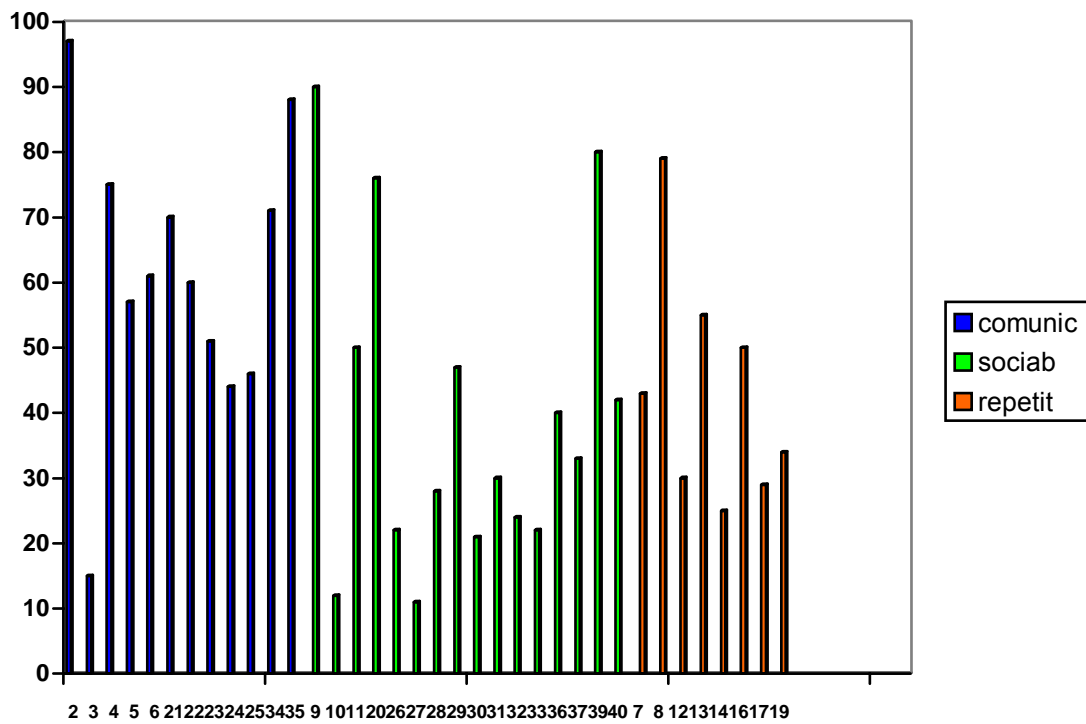


Gráfico 1 Perfil dos sintomas do espectro dos transtornos invasivos do desenvolvimento, de acordo com ASQ, na população estudada (n= 179)

## 5 DISCUSSÃO

Esse estudo encontrou uma taxa de 15,6% de TID em SD, taxa, essa, duas vezes mais alta que a encontrada por Kent e *col.* (1999), que realizou o único estudo epidemiológico com objetivo de verificar a taxa de autismo em crianças e jovens com SD. Mesmo considerando os trabalhos publicados na literatura que mostram taxas de autismo em pessoas com SD entre 1 a 11% (Gath; Gumley, 1986; Lund, 1988; Colacott ; Cooper; Mc Grother, 1992; Ghaziuddin; Tsai; Guaziuddin, 1992; Kent e *col.*, 1999), esse estudo sugere que SD seria um fator de risco para TID quando consideramos uma população sem deficiência mental.

A maioria dos estudos mostra taxas relativamente baixas, entre 1 e 5% (Gath; Gumley, 1986; Myers; Pueschel, 1991; Colacott; Cooper; Mc Grother, 1992). Fatores como a ampliação do conceito de TID ao longo do tempo e a maior capacidade no reconhecimento desses casos são as justificativas para essas disparidades (Fombonne, 2003 e Williams; Brayne; Higgins, 2006). Por exemplo, o DSM III foi utilizado como critério de diagnóstico por Gillberg e *col.* (1986), DSM III-R por Myers; Pueschel (1991), o CID 9 por Colacott; Cooper; Mc Grother (1992) e o DSM IV por Kent e *col.* (1999). Outro fator relevante é a variedade de instrumentos utilizados para diagnóstico, com sensibilidade e especificidade distintas. Kent e *col.* utilizaram o ASSQ (Asperger's Syndrome Screening Questionnaire) que foi respondido pelos pais, e depois através de uma entrevista com observação foi aplicado o CARS (The Childhood Autism Rating Scale), instrumentos específicos para buscar TID. Uma entrevista semi-estruturada com os pais em suas residências, e o preenchimento de instrumentos como Rutter Behaviour Scale A2, Parte 1 do Adaptive Behaviour Scale e Additional Behaviour Checklist foram usados por Gath;

Gumley (1986), na busca de problemas de conduta em pessoas com SD pareadas com pessoas com DM.

A taxa encontrada em nosso estudo está entre as mais altas já publicadas, talvez, devido às características do instrumento utilizado nesta etapa do estudo, o ASQ, um instrumento de triagem baseado no DSM IV e o CID 10 para diagnóstico. Em estudos epidemiológicos para autismo com grande população o instrumento de triagem é o primeiro que deve ser utilizado para que se faça uma triagem dos possíveis casos a serem diagnosticados. Em seguida, outros instrumentos como entrevistas semi-estruturadas e com observação são fundamentais para que se possa fechar o diagnóstico (Berument *e col.*, 1999). Alguns fatores devem ser considerados para a escolha de um bom instrumento de triagem. Entre eles estão incluídos: praticidade, custo, fácil administração do instrumento, especificidade e sensibilidade aceitável, tempo necessário para a visita e para aplicação do instrumento, aplicação do instrumento por não só profissionais médicos, facilidade do entendimento das perguntas, das pessoas que irão responder o instrumento (Dumont-Mathieu; Fein, 2005). O ASQ foi desenvolvido por Michael Rutter e Catherine Lord para ser utilizado como primeiro instrumento em indivíduos que parecem ter TID, por isso nossa escolha por ele para um estudo de grande população (Berument *e col.*, 1999). Além de que a idade da nossa amostra era compatível com a preconizada pelos autores. Suas questões são bem específicas na busca de sinais que indicam o diagnóstico de TID, a partir do ADI-R (Autism Diagnostic Interview Review) utilizando o DSM IV e o CID 10 para diagnóstico. Considerando estes fatores, acreditamos que na segunda etapa da pesquisa, onde entrevistas e observação dos pacientes que pontuaram para TID serão realizadas,

essa taxa poderá sofrer uma redução, talvez se aproximando de trabalhos anteriores como de Lund (1988) e Kent e *col.* (1999).

Interessante notar que, embora SD pareça ser um fator de risco para o desenvolvimento de TID, quando comparamos a frequência encontrada na população sem DM, podemos considerar que, talvez, a SD seja fator de proteção para TID, comparado com pessoas com DM. Gillberg e *col.* em 1986 encontrou na população com SD uma prevalência de 5% em autismo, enquanto que na população com DM esta prevalência passa para 15%. Outro trabalho que mostra uma diferença grande entre as duas populações é o de Gath; Gumley (1986), na população com SD a taxa foi de 1% e na população com DM de 1,9%. Colacott; Cooper; Mc Grother (1992) também encontrou a mesma diferença entre as populações, 2,2% e 4.3% respectivamente para SD e DM. Nosso estudo não permite discutirmos se SD é um fator de risco ou proteção dentro das deficiências mentais, devido a ausência de um grupo controle de pessoas com DM sem SD. É importante considerarmos que os estudos não diferenciam a comorbidade de autismo e DM, segundo a gravidade do retardo mental. Uma questão a ser esclarecida é se a maior frequência de autismo em DM do que em SD seria devido ao maior prejuízo cognitivo no grupo de DM sem SD.

Assim como em outros estudos (Kent e *col.*, 1999; Klin, 2006), não encontramos diferença de gênero no grupo TID/SD. No caso do autismo, verifica-se uma prevalência maior em meninos, na proporção de 4:1 (Charman, 2002; Klin, 2006). Essa variação de gênero parece estar relacionada com o nível intelectual, sendo maior entre os portadores de TID com nível intelectual normal (Klin, 2006). Ainda não está claro porque as mulheres têm uma menor prevalência quando se trata de TID sem retardo mental. Uma possibilidade é de que os homens possuam

um limiar mais baixo para a disfunção cerebral do que as mulheres, ou, ao contrário, de que um prejuízo cerebral mais grave poderia ser necessário para causar autismo em uma menina. De acordo com essa hipótese, quando uma pessoa com autismo for uma menina, ela teria maior probabilidade de apresentar prejuízo cognitivo grave. Várias outras hipóteses foram propostas, incluindo a possibilidade de que o autismo seja uma condição genética ligada ao cromossomo X (dessa forma tornando os homens mais vulneráveis), mas atualmente os dados ainda são limitados para possibilitar quaisquer conclusões.

No questionário sobre história familiar os itens sobre transtorno de aprendizagem, distúrbios psiquiátricos, doenças genéticas e epilepsia não apresentaram diferença, ao contrário do item sobre dificuldades sociais. Os vários estudos que têm sido realizados com pessoas com autismo e seus familiares sugerem uma base genética para o autismo. Dados indicam que pais de crianças com autismo apresentam mais transtornos psiquiátricos comparados com pais de crianças com outros diagnósticos clínicos (não psiquiátricos), sendo atribuído a isso um risco genético (Yirmiya; Shaked, 2005). Essa característica de herdabilidade tem sido descrita em vários transtornos psiquiátricos, como nos transtornos de linguagem, de aprendizado e esquizofrenia, sugerindo importante efeito genético (Bishop, 2001; Hackman, 2002). Interessante que nessas condições o risco está aumentado para o desenvolvimento desses mesmos distúrbios, assim como para outros transtornos psiquiátricos (Yirmiya; Shaked, 2005). Já nos estudos com familiares de pessoas com TID, têm sido descrito freqüências aumentadas de déficits na linguagem, dificuldades sociais e comportamentos estereotipados em parentes de primeiro grau (Gillberg; Gillberg; Steffenburg, 1992; Bolton e *col.*, 1994; Le Courteur e *col.*, 1996). Na população com SD/TID alguns distúrbios foram

encontrados em parentes de primeiro e segundo grau, como, transtornos de déficit de atenção ou dificuldades de aprendizado, além de traços compulsivos e ritualísticos e déficits sociais (Ghaziuddin, 2000; Rasmussen e *col.*, 2001). Diferente do descrito na literatura, esse estudo encontrou apenas alterações nos padrões de sociabilidade e não do aprendizado. Essas alterações parecem ser segregadas em determinados grupos familiares, sugerindo que possa existir um sub-grupo de TID relacionado, o que é motivo para novos estudos.

## 6 CONCLUSÃO

A taxa de TID nesse estudo de triagem em crianças e adolescentes com SD, entre 5 e 19 anos moradores da cidade de Curitiba, foi de 15,6%. Não existe diferença de gênero para diagnóstico de TID nesta população.

Uma segunda etapa deste estudo deverá ser realizada, aumentando o número de participantes e para os casos que pontuaram acima de 15 no ASQ, deverá ocorrer uma avaliação clínica.

Novos estudos de prevalência devem ser realizados, além de estudos de caso controle para conhecermos e assim, podemos melhor tratar os casos de SD/TID. É importante que o TID seja reconhecido e identificado nas pessoas com SD, assim suas famílias e as próprias pessoas poderão receber orientações adequadas e apoio, a fim de garantir uma qualidade de vida melhor.

**REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFIAS:**

ALMEIDA FILHO, N. O problema do objeto do conhecimento em epidemiologia. In: Costa, (Org.). *Epidemiologia, Teoria e Objeto*. Rio de Janeiro: Hucitec, 1990.

AMERICAN PSYCHIATRY ASSOCIATION: DSM-IV. *Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais*. 4<sup>a</sup>.ed. Porto Alegre: Artes Médicas, 1995. Original Inglês.

AMERICAN PSYCHIATRY ASSOCIATION: DSM-III-R. *Manual diagnóstico e estatístico de distúrbios mentais*. 3<sup>a</sup> ed. São Paulo:Manole, 1989.

ARTIGAS-PALLARÉS, J.; GABAU-VILA, E.; GUITART-FELIUBADALÓ, M. El autismo síndrome: Síndromes de base genética asociados a autismo. *Rev. Neurol.*, v.40, p.S151-62, 2005. suplemento I.

ASSUMPÇÃO, Jr. F. B. PIMENTEL, A.C. M. Autismo infantil. *Rev. Bras. Psiquia..*, vol.22, p.37-9, 2000. Suplemento II.

BERUMENT, S. K.; RUTTER, M.; LORD, C.; PICKLES, A.; BAILEY, A. Autism screening questionnaire diagnostic validity. *British Journal of Psychiatry*. vol.175, p.444-451, nov.1999.

BISHOP, D. V. M. Genetic and environmental risks for specific language impairment in children. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London*, vol.356, p.369-380, 2001.

BOLTON, P.; MACDONALD, H.; PICKES, A.; RIOS, P.; GOODE, S.; CROWSON, M.; BAILEY, A.; RUTTER, M. A case-control family history study of autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, vol.35, p.877-900, 1994.

BREGMAN, J. D.; VOLKMAR, F. R. Autistic social dysfunction and Down syndrome. *J. Am. Acad. Child. Adolesc. Psychiatr.*, vol.27, p.440-441, 1988.

BREIL, J. A epidemiologia na humanização da vida: convergências e desencontros das correntes. In: . Barata, R. B. (Org). *Equidade e saúde: contribuições da epidemiologia*. Rio de Janeiro: Fiocruz; Abrasco, 1997.

CAPONE, G. T.; GRADOS, M. A.; KAUFMANN, W. E.; BERNARD-RIPOL, S.; JEWEL, A. Down syndrome and comorbid autism-spectrum disorder: Characterization using the aberrant behaviour checklist. *Am. J. Med. Genet. A.*, vol.134, n.4, p.373-80, 2005.

CHARMAN, T. The prevalence of autism spectrum disorders, recent evidence and future challenges. *European Child & Adolescent Psychiatry*, vol.11, p.259-256, 2002.



COLLACOTT, R. A.; COOPER, S.; MC GROTH, C. Differential rates of psychiatric disorders in adults with Down syndrome compared with order mentally handicapped adults. *British J. Psych.*, vol.161, p.671-74, 1992.

COOLEY, W. C.; GRAHAM, J. M. Down syndrome: An update and review for the primary pediatrician. *Clin. Pediat.*, vol.30, p.233-53, 1991.

COSTA, A.; PATTERSON, D. Down Syndrome and genetics- a case of linked histories. *Nat. Rev. Genet.*, vol. 6, n.2, p.137-47, Feb.2005.

DESAI, S. S. Down Syndrome: A review of the literature. *Oral Surg. Oral Méd. Oral Pathol. Oral Radiol. Endod.*, vol.84, p.279-85, 1997.

DUMONT-MATHIEU, T.; FEIN, D. Screening for autism in young children: The modified checklist for autism in toddlers (M-CHAT) and other measures. *Mental Retardation and developmental disabilities research reviews*, vol.11, p.253-62, 2005.

FRANCO, L. J.; PASSOS, A. D. C. *Fundamentos de Epidemiologia*. Barueri, São Paulo: Manole, 2005.

FLEITLICH, B. W; GOODMAN, R. Epidemiologia. *Rev. Bras. Psiquiatr.*, vol.22, p.2-6, 2000. Suplemento II.

FLETCHER, R. H.; FLETCHER, S. W. *Epidemiologia clínica: elementos essenciais*. Porto Alegre: Artmed, 4<sup>a</sup> ed., 2006.

FOMBONNE, E. Epidemiological surveys of autism and other pervasive developmental disorders: an update. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol.33, n.4, p.365-382, 2003.

FRITH, U. Autism: Explaining the enigma. Oxford: Basil Blackwell. In: RUTTER, M. Practitioner Review: Routes from Research to Clinical Practice in Child Psychiatry: Retrospect and Prospect. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, vol.39, n.6, p.805-816, 1998.

GATH, A.; GUMLEY, D. Behaviour problems in retarded children with special reference to Down's syndrome. *British Journal of Psychiatry*, vol.149, p.156-61, 1986.

GHAZIUDDIN, M.; TSAI, L. Y.; GHAZIUDDIN, N. Autism in Down's syndrome: presentation and diagnosis. *J. Intellect. Disabil. Res.*, vol.36, p.449-456, 1992.

GHAZIUDDIN, M. Autism in Down's syndrome: a family history study. *Journal of Intellectual Disability Research*, vol.44, n.5, p.562-66, 2000.

GILLBERG, C.; PRESSON, E.; GRUFMAN, M.; THEMNER, U. Psychiatric disorders in mildly and severely mentally retarded urban children and adolescents: epidemiological aspects. *British Journal of Psychiatry*, vol. 149, p.68-74, 1986.

GILLBERG, C.; GILLBERG, I. C.; STEFFENBURG, S. Siblings and parents of children with autism: a controlled population-based study. *Developmental Medicine and Child Neurology*, vol.34, p.389-98, 1992.

GOODMAN, R.; MELTZER, H.; BAILEY, V. The strengths and difficulties questionnaire: a pilot study on the validity of the self-report version. *European Child & Adolescent Psychiatry*. London: [s. n.], p.125-130, 1998.

GOULD, M. S.; HITZIG, R. W.; DOHRENWEND, B. Estimating the prevalence of childhood psychopathology. *American Academy of Child Psychiatry*. [s. l. ]: [s. n.], p.462-476, 1981.

HACKMAN, A. Schizophrenia genetics. *Clinical Genetics*, vol.62, p.433-37, 2002.

HAPPÉ, F. Autism: An Introduction of Psychological theory. London: UCL Press. In: RUTTER, M. Practitioner Review: Routes from Research to Clinical Practice in Child Psychiatry: Retrospect and Prospect. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, vol.39, n.6, p.805-816, 1998.

HATTORI, M.; FUJIYAMA, A.; TAYLOR, T. D. The DNA sequence oh human chromosome 21. *Nature*, vol.405, p.311-319, 2000.

HOWLIN, P.; WING, L.; GOULD, J. The recognition of autism in children with Down syndrome – implications for intervention and some speculations about pathology. *Dev. Med. Child. Neurol.*, vol.37, p.406-414, 1995.

IBGE. Disponível em: <<http://www.ibge.gov.br>>. Acesso em 6 de julho de 2006.

JARURATANASIRIKUL, S. Clinical Abnormalities, Intervention Program, and School Attendance of Down Syndrome Children in Southern Thailand. *J. Med. Assoc. Thai.*, vol.87, n.10, p.1199-204, 2004.

KAVA, M. e cols. Down Syndrome: Clinical Profile From India. *Archives of Medical Research*, vol.35, p.31-35, 2004.

KENT, L.; EVANS, J.; PAUL, M.; SHARP, M. Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. *Dev. Med. Child. Neurol.*, vol.41, p.153-8, 1999.

KLIN, A. Autism and Asperger syndrome: an overview. *Rev. Bras. Psiquiatr.*, vol.28, p.S3-11, 2006. Suplemento I.

KRUG, D. A.; ARICK, J. R.; ALMOND, P. J. Behavior checklist for identifying severely handicapped individuals with high level of autistic behavior. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* , vol.21, p.221-229, 1980.

LE COUTER, A.; RUTTER, M.; LORD, C.; RIOS, P.; ROBERTSON, S.; HOLDGRAFER, M.; MC LENNAN, J. Autism Diagnostic Interview: A standardized investigator instrument. *Journal of Autism and Developmental Disorders* , vol.19, n.3, p.363-387, 1989.

LE COUTEUR, A.; BAILEY, A.; GOODE, S. ; PICKLES, A. ; ROBERSTON, S. ; GOTTESMAN, I. ; RUTTER, M. A behavior phenotype of autism: the clinical spectrum in twins. *Journal of child Psychology and Psychiatry*, vol.37, p.785-801, 1996.

LORD, C.; RUTTER, M.; GOODE, S.; HEEMSBERGEN, J.; JORDAN, H.; MAWHOOD, L.; SCHOPLER, E. Autism Diagnostic Observation Schedule: A Standardized observation of communicative and social behavior. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, vol.19, n.2, p.185-212, 1989.

LORD, C.; RUTTER, M.; LE COUTEUR, A. Autism Diagnostic Interview-Revised: A revised version of diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, vol.24, n.5, p.659-686, 1994.

LUND, J. Psychiatric aspects of Down's syndrome. *Acta Psychiatr. Scand.*, vol.78, p.369-374, 1988.

MEDRONHO, R., A. *Epidemiologia*. São Paulo: Editora Atheneu, 2004.

MÉTNEKI, J.; CZEIZEL, A. E. Increasing total prevalence rate of cases with Down syndrome in Hungary. *European Journal of Epidemiology*, vol.20, p.525-535, 2005.

MUSTACCHI, Z.; PERES, S. *Genética baseada em evidências. Síndrome e heranças*. São Paulo: Cid Editora, 2000.

MYERS, B. A.; PUESCHEL, S. M. Psychiatric disorders in persons with Down syndrome. *J. Nerv. Ment. Dis.*, vol.179, p.609-613, 1991.

OJEDA, M. E.; MORENO, R. High prevalence of down syndrome in the Rancagua Hospital in central Chile. *Rev. Med. Chile*, vol.133, p.935-42, 2005.

PAULS, D.; VOLKMAR, F. R. Autism. *Lancet*, vol.362, p.1133- 41, 2003.

PEREIRA, M. G. *Epidemiologia teoria e prática*. Rio de Janeiro: Guanabara – Koogan, 1995.

PUESCHEL, S. *Síndrome de Down: Guia para pais e educadores*. Papyrus, 1993.

RASMUSSEN, P.; BORJESSON, O.; WENTZ, E.; GILLBERG, C. Autistic disorders in Down syndrome: background factors and clinical correlates. *Developmental Medicine & Child Neurology*, vol.43, p.750-754, 2001.

ROIZEN, N. L.; PATTERSON, D. Down's syndrome. *Lancet*, vol.361, p.281-1289, 2003.

RUTTER, M. Cognitive Deficits in the Pathogenesis of Autism. *J. Child. Psychology and Psychiatry*, vol.24, n.4, p.513-531, 1983.

RUTTER, M. Practitioner Review: Routes from Research to Clinical Practice in Child Psychiatry: Retrospect and Prospect. *J. Child. Psychology and Psychiatry*, vol.39, n.6, p.805-816, 1998.

RUTTER, M. Aetiology of autism: findings and questions. *J. Intellectual Disability Research*, vol.49, part 4, p.231-238, 2005.

SAEMUNDSEN, E.; MAGNÚSSON, P.; SMÁRI, J.; SIGURDARDÓTTIR, S. Autism diagnostic interview-revised and the Childhood autism rating scale: Convergence and discrepancy in diagnosing autism. *J. Autism Dev. Disord.*, vol.33, n.3, p.319-328, 2003.

SCHOPLER, E.; REICHLER, R.; DE VELLIS, R.; DALY, K. Toward objective classification of autism: Childhood Autism Rating Scale (CARS). *J. Autism Dev. Disord.*, vol.10, n.1, p.91-103, 1980.

SCHWARTZMAN, J. S. e col. *Síndrome de Down*. São Paulo: Memnon, 1999.

SLONIMS, V.; BAIRD, G.; CASS, H. Diagnosis of autism. *BMJ*, vol.327, p.488-93, 2003.

STARR, E. M.; BERUMENT, S. K.; TOMLINS, M.; PAPANIKOLAOU, K.; RUTTER, M. Brief Report: Autism in Individuals with Down Syndrome. *J. Autism Dev. Disord.*, vol.16, p.1-9, 2005.

STEELE, J.; STRATFORD, B. The United Kingdom population with Down syndrome: present and future projections. *Am. J. Ment. Retard.*, vol.99, p.664-82, 1995.

VOLKMAR, F. R. Autismo e Transtornos Globais do Desenvolvimento. In: LEWIS, M. *Tratado de Psiquiatria Infantil e da Adolescência*. Tradução Irineo C.S. Ortiz. Porto Alegre: Artes Médicas, 1995. 1292p.

YIRMIYA, N.; SHAKED, M. Psychiatric disorders in parents of children with autism: a meta analysis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, vol.46, n.1, p.69-83, 2005.

WILLIAMS, J. G.; BRAYNE, E. G.; HIGGINS, J. P. T. Systematic review of prevalence studies of autism spectrum disorders. *Arch. Dis. Child.*, vol.91, n.1, p.8-15, Jan. 2006.

WING L. Asperger's syndrome: a clinical account. *Psychol. Med.*, vol.21, p.115-129, 1981.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. *Classificação dos Transtornos Mentais e do Comportamento da CID-10*. Tradução Dorgival Caetano. Porto Alegre: Artes Médicas:1993.351p.

## **ANEXOS**

ANEXO A Carta de consentimento aos pais

ANEXO B Carta de informação à instituição

ANEXO C Questionário de identificação

ANEXO D Questionário ASQ

ANEXO E Questionário história familiar

#### CARTA DE INFORMAÇÃO AO SUJEITO DA PESQUISA

O presente trabalho se propõe a verificar a prevalência do transtorno invasivo do desenvolvimento através do ASQ, atual SCQ (Questionário de avaliação da comunicação e sociabilidade). Para tanto, serão avaliadas crianças e jovens entre 5 e 19 anos. Uma vez que o questionário é auto-aplicável, os pais e ou responsáveis pelas crianças e jovens receberão para responder na APAE, após o contato inicial com as famílias, e aceitação na participação. Após o recebimento destes questionários serão codificados de maneira que apenas os investigadores principais possam identificar os participantes. A divulgação do trabalho tem finalidade acadêmica, e irá contribuir para as pesquisas futuras. Aos participantes cabe o direito de retirar-se do estudo em qualquer momento, sem prejuízo algum. Caso a análise do questionário sugira a necessidade de uma avaliação especializada, os pais serão notificados e orientados.

Os dados coletados serão utilizados na dissertação de Mestrado da Cirurgiã-Dentista Rosane Lowenthal, aluna do Programa de Mestrado em Distúrbios de Desenvolvimento da Universidade Presbiteriana Mackenzie.

\_\_\_\_\_  
Rosane Lowenthal

\_\_\_\_\_  
Marcos Tomanik Mercadante  
Universidade Presbiteriana Mackenzie  
Tel: 11-3236-8707

#### TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Pelo presente instrumento, que atende às exigências legais, o(a) senhor(a)

\_\_\_\_\_, sujeito de pesquisa, após leitura da CARTA DE INFORMAÇÃO AO SUJEITO

DA PESQUISA, ciente dos serviços e procedimentos e do explicado, firma seu CONSENTIMENTO LIVRE E

ESCLARECIDO de concordância em particular da pesquisa proposta.

Fica claro que o sujeito de pesquisa ou seu representante legal podem, a qualquer momento, retirar seu CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO e deixar de participar do estudo alvo da pesquisa e fica ciente que todo trabalho realizado torna-se informação confidencial, guardada por força de sigilo profissional.

São Paulo, \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Nome e Assinatura do sujeito ou seu representante legal

### CARTA DE INFORMAÇÃO À INSTITUIÇÃO

Esta pesquisa tem como intuito verificar a prevalência do transtorno invasivo do desenvolvimento através do ASQ, atual SCQ (Questionário de avaliação da comunicação e sociabilidade).. Para tanto, serão avaliadas crianças e jovens entre 5 e 19 anos. Uma vez que o questionário é auto-aplicável, os pais e ou responsáveis pelas crianças e jovens receberão para responder na APAE, após o contato inicial com as famílias, e aceitação na participação.

Para tal solicitamos autorização desta instituição para a triagem de colaboradores, e para a aplicação de nossos instrumentos de coleta de dados: o material e o contato interpessoal não oferecerão riscos de qualquer ordem aos colaboradores e à instituição.

Os indivíduos não serão obrigados a participar da pesquisa, podendo desistir a qualquer momento. Tudo o que for falado será confidencial e usado sem a identificação do colaborador e dos locais. Quaisquer dúvidas que existirem agora ou depois poderão ser livremente esclarecidas, bastando entrar em contato conosco no telefone abaixo mencionado.

De acordo com esses termos, favor assinar abaixo. Uma copia ficará com a instituição e outra com os pesquisadores.

\_\_\_\_\_

Rosane Lowenthal

\_\_\_\_\_

Marcos Tomanik Mercadante

Universidade Presbiteriana Mackenzie

11-3236-8707

### TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Pelo presente instrumento, que atende às exigências legais, o(a) senhor(a) \_\_\_\_\_, sujeito de pesquisa, após leitura da CARTA DE INFORMAÇÃO AO SUJEITO DA PESQUISA, ciente dos serviços e procedimentos aos quais será submetido, não restando quaisquer dúvidas a respeito do lido e do explicado, firma seu CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO de concordância em participar da pesquisa proposta.

Fica claro que o sujeito de pesquisa ou seu representante legal podem, a qualquer momento, retirar seu CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO e deixar de participar do estudo alvo da pesquisa e fica ciente que todo trabalho realizado torna-se informação confidencial, guardada por força do sigilo profissional.

São Paulo,..... de .....de.....

\_\_\_\_\_  
Assinatura do representante da instituição

## PROTOCOLO DE IDENTIFICAÇÃO

Nome: \_\_\_\_\_

Data de Nascimento: \_\_\_\_\_ Idade: \_\_\_\_\_

Quanto tempo freqüenta a instituição: \_\_\_\_\_ Em

que série está: \_\_\_\_\_

Freqüenta escola regular: \_\_\_\_\_ Desde quando: \_\_\_\_\_ Em

que série está: \_\_\_\_\_ Nome

do Pai: \_\_\_\_\_

Data de Nascimento: \_\_\_\_\_ Idade: \_\_\_\_\_

Escolaridade: \_\_\_\_\_ Profissão: \_\_\_\_\_

Nome da

mãe: \_\_\_\_\_

Data de Nascimento: \_\_\_\_\_ Idade: \_\_\_\_\_

Escolaridade: \_\_\_\_\_ Profissão: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

CEP: \_\_\_\_\_ Cidade: \_\_\_\_\_

Estado: \_\_\_\_\_ Telefone: \_\_\_\_\_



Faça um X na opção indicada:

INSTRUÇÃO DO CHEFE DA FAMÍLIA	
Analfabeto / Primário incompleto	
Primário Completo / Ginásial Incompleto	
Ginásial Completo / Colegial Incompleto	
Colegial Completo / Superior Incompleto	
Superior Completo	

ITENS QUE TEM EM CASA	Não Tem	1	2	3	4	5	Mai s de 6
Automóvel							
Televisor em cores							
Banheiro							
Empregada mensalista							
Rádio (excluindo do carro)							
Máquinas de lavar roupa							
Videocassete							
Aspirador de pó							
Geladeira comum ou com freezer							
Computador							
Televisor branco e preto							

## Questionário de Comportamento e Comunicação Social<sup>1</sup>

### RECOMENDAÇÕES:

Por favor, responda cada questão e assinale o quadrado com a resposta. Se você não estiver seguro, escolha a melhor resposta. [Os pronomes ele/o estão sendo usados aqui, apenas para facilitar o questionário].

Caso a resposta seja às vezes, assinale sim.

Se em uma mesma pergunta houverem duas situações responda sim mesmo que se refira para apenas

Não se fixe nos exemplos, eles são apenas exemplos o importante é o comportamento.

- |          |   | Sim                      | Não                      |
|----------|---|--------------------------|--------------------------|
| <b>1</b> | Ele é capaz de falar usando frases curtas ou sentenças? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

**SE VOCÊ RESPONDEU NÃO NA PERGUNTA ACIMA , VÁ DIRETAMENTE PARA A QUESTÃO 9 (PULE DA 2 A 8)**

- |          |  |                          |                          |
|----------|--|--------------------------|--------------------------|
| <b>2</b> | Ele fala com você só para ser simpático (mais do que para obter algo)?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <b>3</b> | Você pode ter um diálogo (por exemplo, ter uma conversa com ele que envolva alternância, isto é, um de cada vez) a partir do que você disse?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <b>4</b> | Ele costuma usar frases estranhas ou diz algumas coisas repetidamente da mesma maneira? Isto é, ele copia ou repete qualquer frase que ele ouve outra pessoa dizer, ou ainda, ele constrói frases estranhas? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <b>5</b> | Ele costuma usar socialmente perguntas inapropriadas ou declarações? Por exemplo, ele costuma fazer perguntas pessoais ou comentários em momentos inadequados?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <b>6</b> | Ele costuma usar os pronomes de forma invertida, dizendo você ou ele quando deveria usar eu?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <b>7</b> | Ele costuma usar palavras que parece ter inventado ou criado sozinho, ou usa maneiras estranhas, indiretas, ou metafóricas para dizer coisas? Por exemplo, diz “chuva quente” ao invés de vapor.             | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <b>8</b> | Ele costuma dizer a mesma coisa repetidamente, exatamente da mesma maneira, ou insiste para você dizer as mesmas coisas muitas vezes?  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
|          |  | <input type="checkbox"/> |                          |

---

- |    |  | Sim                      | Não                      |
|----|--|--------------------------|--------------------------|
| 9  | Existem coisas que são feitas por ele de maneira muito particular ou em determinada ordem, ou seguindo rituais que ele te obriga fazer?  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 10 | Até onde você percebe, a expressão facial dele geralmente parece apropriada à situação particular? Por exemplo ele ri quando deve rir, ou chora quando é para chorar.  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 11 | Ele alguma vez usou a tua mão como uma ferramenta, ou como se fosse parte do próprio corpo dele (por exemplo, apontando com seu dedo, pondo a sua mão numa maçaneta para abrir a porta)?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 12 | Ele costuma ter interesses especiais que parecem esquisitos a outras pessoas (e.x., semáforos, ralos de pia, ou itinerários de ônibus)?  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 13 | Ele costuma ou costumava se interessar mais por partes de um objeto ou brinquedo (e.x., girar as rodas de um carro), mais do que usá-lo com sua função original?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 14 | Ele costuma ter interesses específicos, apropriados para sua idade e para seu grupo de colegas, porém estranhos pela intensidade do interesse (por exemplo, conhecer todos os tipos de trens, conhecer muitos detalhes sobre dinossauros)? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 15 | Ele costuma de maneira estranha olhar, sentir/examinar, escutar, provar ou cheirar coisas ou pessoas?  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 16 | Ele costuma ter (maneirismos) manias com as mãos ou jeitos estranhos de mover as mãos ou dedos, tal como “um bater de asas”, ou mover seus dedos na frente dos seus olhos?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 17 | Ele costuma fazer movimentos complexos (e esquisitos) com o corpo inteiro, tal como girar, pular ou balançar repetidamente para frente e para trás?  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 18 | Ele costuma machucar-se de propósito, por exemplo, mordendo o braço ou batendo a cabeça?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 19 | Ele tem algum objeto (que não um brinquedo macio ou cobertor) que ele carrega por toda parte?  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 20 | Ele tem algum amigo em particular ou um melhor amigo?  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 21 | Quando ele tinha 4-5 anos ele repetia ou imitava espontaneamente o que você fazia (ou a outras pessoas) (tal como passar o aspirador no chão, cuidar da casa, lavar pratos, jardinagem, consertar coisas)?                                 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 21 | Quando ele tinha 4-5 anos ele repetia ou imitava espontaneamente o que você fazia (ou a outras pessoas) (tal como passar o aspirador no chão, cuidar da casa, lavar pratos, jardinagem, consertar coisas)?                                 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

		Sim	Não
22	Quando ele tinha 4-5 anos ele apontava as coisas ao redor espontaneamente apenas para mostrar coisas a você (e não porque ele as desejava)?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
23	Quando ele tinha 4-5 anos ele costumava usar gestos para mostrar o que ele queria (não considere se ele usava tua mão para apontar o que queria)?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
24	Quando ele tinha 4-5 anos usava a cabeça pra dizer sim?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
25	Quando ele tinha 4-5 anos sacudia a cabeça para dizer 'não'?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
26	Quando ele tinha 4-5 anos ele habitualmente olhava você diretamente no rosto quando fazia coisas com você ou conversava com você?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
27	Quando ele tinha 4-5 anos sorria de volta se alguém sorrisse para ele?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
28	Quando ele tinha 4-5 anos ele costumava mostrar coisas de seu interesse para chamar a sua atenção?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
29	Quando ele tinha 4-5 anos ele costumava dividir coisas com você, além de alimentos?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
30	Quando ele tinha 4-5 anos ele costumava querer que você participasse de algo que o estava divertindo?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
31	Quando ele tinha 4-5 anos ele costumava tentar confortá-lo se você ficasse triste ou magoado?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
32	Entre as idades de 4 a 5 anos, quando queria algo ou alguma ajuda, costumava olhar para você e fazia uso de sons ou palavras para receber sua atenção?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
33	Entre as idades de 4 a 5 anos tinha expressões faciais normais, isto é, demonstrava suas emoções por expressões faciais?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
34	Quando ele estava com 4 ou 5 anos ele costumava participar espontaneamente e/ou tentava imitar ações em jogos sociais – tais como “Polícia e Ladrão” ou “Pega-Pega”?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
35	Quando ele estava com 4 ou 5 anos jogava jogos imaginários ou brincava de “faz de conta”?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
36	Quando ele estava com 4 ou 5 anos parecia interessado em outras crianças da mesma idade que ele não conhecia?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

- |           |   | Sim                      | Não                      |
|-----------|---|--------------------------|--------------------------|
| <b>37</b> | Quando ele estava com 4 ou 5 anos reagia positivamente quando outra criança aproximava-se dele?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <b>38</b> | Quando ele estava com 4 ou 5 anos, se você entrasse no quarto e iniciasse uma conversa com ele sem chamar seu nome, ele habitualmente te olhava e prestava atenção em você? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <b>39</b> | Quando ele estava com 4 ou 5 anos ele costumava brincar de “faz de conta” com outra criança, de forma que você percebia que eles estavam entendendo ser uma brincadeira?    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| <b>40</b> | Quando ele estava com 4 ou 5 anos ele brincava cooperativamente em jogos de grupo, tal como esconde-esconde e jogos com bola?   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

## HISTÓRIA FAMILIAR

Faça um X na opção: SIM, NÃO, NÃO SEI.

Caso a resposta for SIM, preencha em baixo especificando qual o problema que a pessoa apresenta e qual o grau de parentesco por exemplo avô paterno da criança, tia da criança .

Considere sempre a partir da criança ou jovem que frequenta a instituição.

Os parentes são: mãe, pai, irmãos, avós maternos e paternos, tios e primos diretos

Qual é o número de filho, a criança ou jovem que tem síndrome de Down  
(ex:primeiro ou segundo filho)

Número de irmãos

**SIM**   **NÃO**   **NÃO  
SEI**

História de abortos espontâneos

Especifique:

História de Epilepsia

Especifique:

História de problemas sociais (apresenta dificuldade em se relacionar com outras pessoas)

Especifique:

História de dificuldades de aprendizado, hiperatividade, falta de atenção, distúrbios de linguagem, atraso de fala, problemas de comunicação ou tiques

Especifique:

História de psicoses, depressão, ansiedade

Especifique:

História de outras doenças como genéticas, físicas,por exemplo: pressão alta, diabetes, problemas de tireóide

Especifique: