



## **Perspetivas da comunidade do autismo em relação à investigação em autismo**

### *Autism community perspectives on autism research*

Inês C. Conceição, Célia Rasga, Natércia Miranda, Astrid M. Vicente

[astrid.vicente@insa.min-saude.pt](mailto:astrid.vicente@insa.min-saude.pt)

Departamento Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Lisboa, Portugal

#### **\_Resumo**

Dada a sua elevada prevalência global (cerca de 1 em 100), gravidade e complexidade etiológica, o autismo é hoje uma importante área de investigação. O presente trabalho teve como objetivo compreender quais as preocupações éticas, perspetivas e expectativas de pais e profissionais da saúde e educadores ligados ao autismo, no que diz respeito à investigação desta patologia. O trabalho foi desenvolvido no âmbito de uma rede de investigação europeia sobre sinais precoces de autismo. Em paralelo em vários países da Europa, foram identificados os tópicos de maior interesse para pais e profissionais através de grupos de foco, na sequência dos quais se elaborou um inquérito *online* que foi distribuído por esta comunidade ligada ao autismo. Em Portugal, os inquiridos (n=331) mostraram um interesse global pela investigação em autismo, nomeadamente sobre as bases genéticas e sobre sinais precoces de autismo. Relativamente aos benefícios resultantes da participação em projetos de investigação, os pais privilegiaram o acesso a intervenção e a formação pessoal, enquanto que os profissionais deram mais importância ao acesso a mais conhecimento e a equipas especializadas. Os três grupos deram ênfase ao acesso à informação completa obtida durante a investigação e às conclusões gerais do estudo. Os resultados obtidos reforçam a importância da investigação do autismo, indicando também linhas claras de atuação que têm em observação as perspetivas da comunidade ligada ao autismo.

#### **\_Abstract**

*Given its high global prevalence, clinical severity and etiological complexity, autism has become an important research area. This work was developed within a European research network on early signs of autism, and aimed to understand the specific ethical concerns of parents and practitioners in health and education, with regard to research in autism, and understand their perspectives and expectations. Using focus groups, the topics of greatest interest for this community were identified and an online survey was developed and distributed to the community. Respondents in Portugal (n = 331) showed a global interest in autism research, with special focus on autism genetics and early signs of autism. Concerning the participation in research projects and its direct benefits, parents privileged access to intervention and training, while professionals wanted access to more knowledge and specialized teams. The three groups favored access to the full information obtained from research and the general conclusions of the studies. Thus, the results reinforce the interest of parents and professionals in autism research and provide clear lines of conduct taking into account this community's perspectives and expectations.*

#### **\_Introdução objetivo**

As Perturbações do Espectro do Autismo (PEA) são um conjunto de perturbações que têm em comum um défice na comunicação e interação social e a presença de comportamentos repetitivos, restritivos e estereotipados (1). Dada a sua elevada prevalência global (cerca de 1 em 100), gravidade e complexidade etiológica, o autismo é hoje uma importante área de investigação (2,3).

O Programa de Investigação do Autismo em Portugal existe há 15 anos e pretende contribuir para a compreensão das causas biológicas desta perturbação. Assim, tem desenvolvido projetos em várias áreas, incluindo a epidemiologia, os mecanismos biológicos e a farmacogenética, e colaborado extensamente com grupos e consórcios internacionais.

A investigação sobre sinais precoces de autismo em crianças é de particular relevância, uma vez que um diagnóstico precoce permite uma intervenção mais específica mais cedo e com melhor prognóstico. Porque os trabalhos desenvolvidos por esta equipa são o resultado de uma cooperação intensa com pais, profissionais de saúde e educadores, é importante perceber qual a perceção destes grupos sobre a investigação do autismo, quais as áreas de maior interesse e como é possível incorporar este conhecimento na prática de investigação. Para isso, foi desenvolvido um questionário *online*, dirigido à comunidade de pais e profissionais ligados ao autismo, sobre a importância da investigação do autismo (4). Este estudo foi desenvolvido em paralelo em vários países europeus, no âmbito da rede *COST Enhancing the Scientific Study of Early Autism* (ESSEA), na qual participámos.

Neste trabalho são apresentados os resultados relativos à população inquirida em Portugal.

## \_Material e métodos

No contexto do estudo europeu *Engaging in Autism Research*, conduzido pela rede ESSEA, foram realizados cinco grupos de foco em três países europeus (Itália, Portugal e Reino Unido) para identificar os principais tópicos a abordar neste estudo. Cada grupo de foco incluiu pais ou cuidadores principais de crianças com autismo, profissionais de serviços de saúde e de serviços de educação.

Após seleção dos tópicos de maior interesse foi criado um questionário incluindo: informações básicas sobre o inquirido; a sua categoria como parte interessada, ou seja, pais ou cuidadores principais, profissionais de saúde (por exemplo, médico, terapeuta) ou profissionais de educação (por exemplo, professor); questões específicas de cada grupo, por exemplo questões sobre a criança autista aos pais ou qualificações e experiência aos profissionais de saúde e de educação, e questões globais como opinião sobre apoios médicos e educativos; questões sobre as suas atitudes em relação à investigação do autismo, em cinco domínios baseadas nos grupos de foco: (1) razões e objetivos da investigação, (2) envolvimento em projetos de investigação, (3) parâmetros avaliados e resposta, (4) intervenção e (5) terminologia.

## \_Resultados e discussão

Os resultados apresentados são apenas relativos à população inquirida em Portugal. Um total de 331 entrevistados foram divididos em três grupos: pais (18,7%), profissionais de saúde (36,3%) e educadores (45,1%). Os participantes dos diferentes grupos tinham idades médias idênticas (42 anos) e eram na sua grande maioria do género feminino (90%). Entre os dois grupos profissionais, 32% dos educadores e 64% dos profissionais de saúde tinham mais de 5 anos de experiência no trabalho com crianças diagnosticadas com uma perturbação do espectro do autismo.

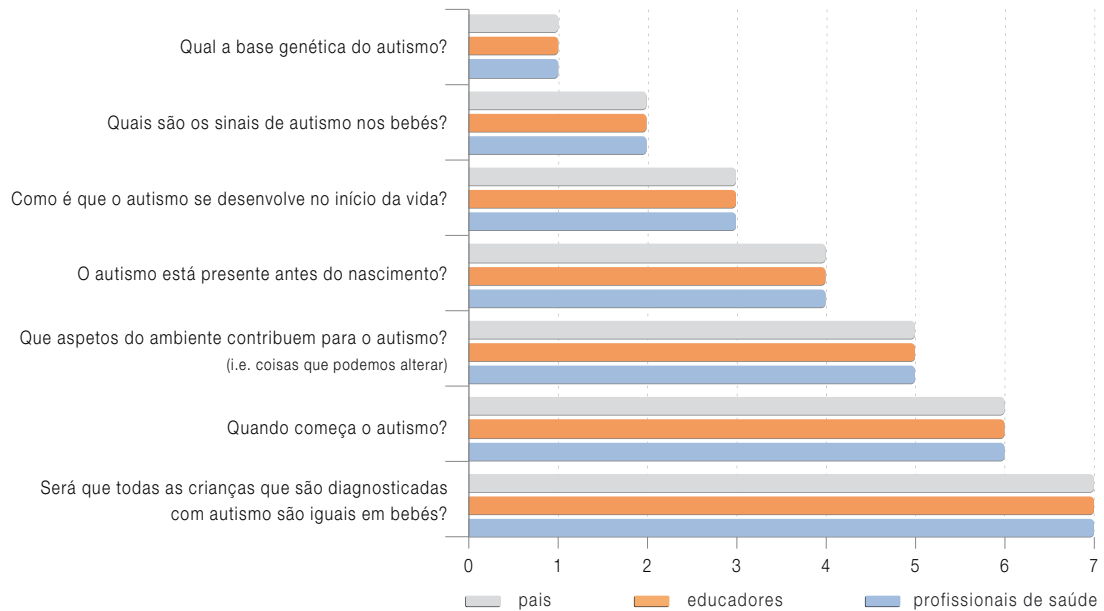
Relativamente às razões da investigação em autismo, à questão principal “Acha que a investigação dos sinais precoces de autismo deve ser feita?”, 98% dos inquiridos respondeu que “Claramente Sim” ou “Provavelmente Sim”. Os três grupos inquiridos, pais, profissionais de saúde e educadores também foram unânimes

sobre as áreas que consideravam mais importantes. Foi pedido aos inquiridos que colocassem por ordem de prioridade as diferentes questões sobre áreas de investigação do autismo, sendo 1 a principal prioridade e 7 a última (**gráfico 1**). A ordem de prioridades foi igual para os três grupos: as duas questões que suscitaram mais interesse foram “Qual a base genética do autismo” e “Quais os sinais de autismo nos bebés”, sugerindo que esta comunidade quer primariamente saber o porquê do autismo e como identificá-lo o mais precocemente possível. Sobre os objetivos da investigação, os participantes indicaram como mais prioritários “Identificar o autismo mais cedo na vida” e “Melhorar os conhecimentos e compreensão dos médicos sobre os sinais precoces de autismo”. Os participantes consideraram ainda que a informação sobre os sinais precoces do autismo em bebés, assim como quais são as intervenções precoces mais eficazes, são as informações práticas resultantes da investigação mais relevantes.

Foi importante perceber a terminologia que os participantes consideravam mais adequada para descrever os grupos infantis que participam em investigação do autismo precoce. O termo “em risco” ou “de risco” é frequentemente utilizado entre os investigadores para descrever bebés que têm maior probabilidade de vir a ter um diagnóstico de autismo mais tarde, por exemplo porque têm um irmão(ã) mais velho(a) com autismo ou por serem muito prematuros. Sobre isto os participantes indicaram que o termo “bebés com maior probabilidade de desenvolver autismo” seria o mais adequado.

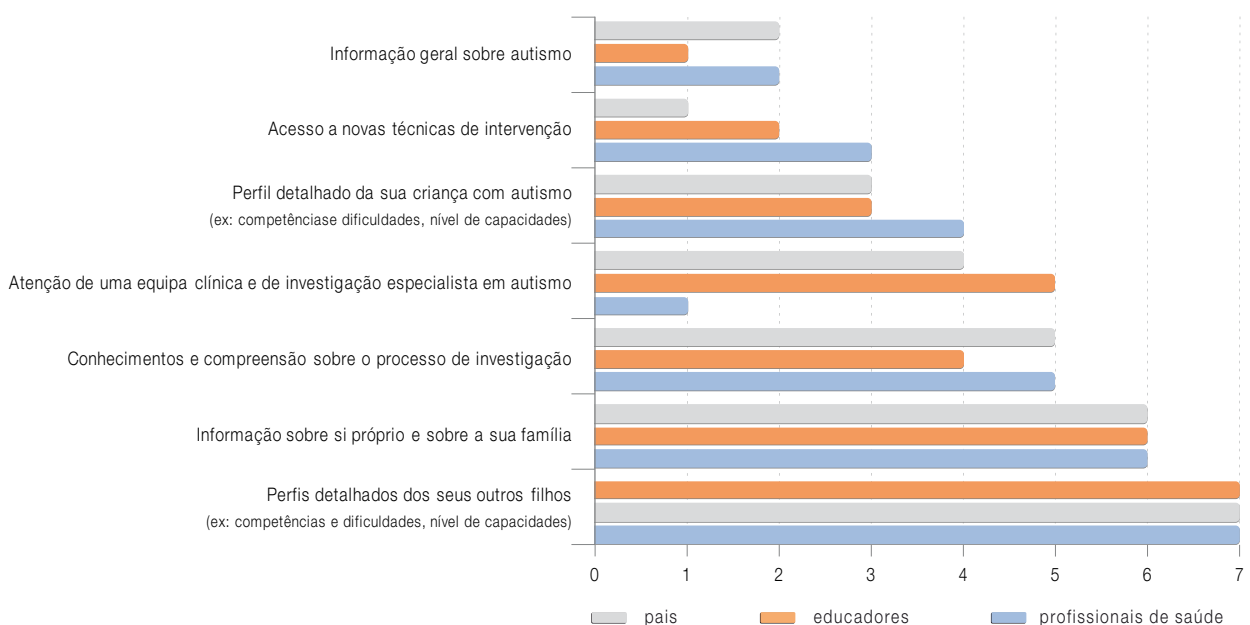
Quanto à perceção dos benefícios de participar num projeto de investigação em autismo, a opinião variou consoante o grupo analisado (**gráfico 2**). Os pais deram mais ênfase ao acesso a novas intervenções, enquanto os educadores valorizaram a formação e os profissionais de saúde a colaboração de especialistas na área. As questões dos profissionais de saúde e educadores prendem-se eventualmente com o nível de conhecimento sobre autismo que referiram ter: menos de 50% dos profissionais de saúde e 25% dos educadores referiram ter um “Bom” conhecimento sobre autismo, e os restantes tinham apenas um conhecimento “Médio” ou “Algum”.

Gráfico 1: Escala de prioridades quando colocada a questão “Na sua opinião, quais são as questões mais importantes que os cientistas deveriam colocar sobre o autismo?”.



As questões estão apresentadas por ordem de prioridade, sendo que 1 é a principal prioridade e assim sucessivamente. A ordem de prioridades foi igual para os vários grupos.

Gráfico 2: Escala de prioridades quando colocada a questão “Quais deveriam ser os benefícios diretos para as pessoas que participam em trabalhos de investigação do autismo?”.



Ordem de prioridades - 1 é a principal prioridade e assim sucessivamente. A ordem de prioridades variou entre os vários grupos.

Os três grupos indicaram que a principal motivação que os faria participar num projeto de investigação seria o conhecimento científico em que se baseia a investigação. Os profissionais, tanto de saúde como de educação, consideraram que a disponibilidade de tempo é o segundo aspeto mais importante para a decisão de participação num projeto. Para os pais, o segundo aspeto mais importante é a componente de intervenção que o projeto possa ter. Globalmente, cerca de 75% dos participantes considerou que é essencial uma componente de intervenção para aceitarem participar num projeto de investigação. Os três grupos deram grande ênfase à importância de ter um diagnóstico de autismo mais cedo (entre 55 e 62% concordavam completamente) e à componente de intervenção, e não apenas de observação, nos estudos (cerca de um terço concordou completamente). Em relação ao tipo de intervenção, os três grupos preferiram a formação dos pais e terapias em casa, mostrando que os pais querem ter um papel ativo no seguimento dos seus filhos.

Relativamente ao tipo de informação que os pais permitiriam que fosse colhida sobre o seu filho(a), as respostas positivas situaram-se todas acima dos 80% no que diz respeito às amostras biológicas (amostras de sangue e DNA), avaliação de competências e diagnóstico, avaliação por imagiologia, filmagens e cópias de registos médicos.

Finalmente, à pergunta “Depois dos dados serem recolhidos, que informação acha que deve ser dada aos pais?”, a maioria dos intervenientes (>75%) indicou querer a informação completa e as conclusões gerais do estudo.

## Conclusões

Em conclusão, a comunidade de pais e profissionais ligados ao autismo em Portugal é a favor da investigação do autismo, tendo como prioridades o estudo das bases genéticas do autismo e da identificação precoce do autismo. Para decidirem participar num projeto de investigação do autismo, os pais querem acesso a intervenções e formação, enquanto os educadores e profissionais de saúde preferem acesso a mais conhecimento e a equipas especializadas. A maioria dos inquiridos claramente pretende ter acesso à informação completa obtida durante a investigação.

## Referências bibliográficas:

- (1) American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing, 2013.
- (2) Elsabbagh M, Divan G, Koh YJ, et al. Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. *Autism Res.* 2012;5(3):160-79. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3763210/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3763210/)
- (3) Jeste SS, Geschwind DH. Disentangling the heterogeneity of autism spectrum disorder through genetic findings. *Nat Rev Neurol.* 2014;10(2):74-81. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4125617/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4125617/)
- (4) Fletcher-Watson S, Apicella F, Auyeung B, et al. Attitudes of the autism community to early autism research. *Autism.* 2016 Mar 14. pii: 1362361315626577.