

Saúde Mental do Adolescente

Perturbações do Espectro do Autismo

Edifício Egas Moniz • 15. Abril '11

Margarida Crujo

Área de Pedopsiquiatria do CHLC

overview

- apontamento histórico
- perturbações do espectro do autismo (generalidades)
- perturbação autística
- síndrome de *Asperger*
- síndrome de *Rett*
- perturbação desintegrativa da infância
- PPD/ NOS

apontamento histórico

- *Leo Kanner*, psiquiatra e pedopsiquiatra austríaco

- 1943: 11 casos de “*early infantile autism*”

- “um isolamento extremo desde o início da vida e um desejo obsessivo pela preservação da mesmice”

- austós (gr) = “de si mesmo”



perturbações espectro do autismo

- neuropsiquiátricas
- atrasos no desenvolvimento específicos
- défices na socialização, na comunicação e cognitivos
- início típico nos primeiros anos de vida
- características do comportamento ≠ deficiência cognitiva

perturbações espectro do autismo

- prevalência em Portugal por zona geográfica no ano lectivo 99/ 2000

<i>Geographic region</i>	<i>Surveyed children, n</i>	<i>Referred children, n</i>	<i>Selected children, n (% referred)</i>	<i>Children observed, n (% selected)</i>	<i>Children diagnosed with ASD, n (% observed)</i>	<i>Prevalence of ASD per 10000 children (95% confidence interval)</i>
Norte	24 386	73	60 (82.2)	55 (91.7)	28 (50.9)	6.0 (5.0–7.5)
Centro	10 585	46	46 (100.0)	45 (97.8)	23 (51.1)	12.5 (9.6–15.0)
Lisboa e Vale do Tejo	19 359	90	78 (86.7)	70 (89.7)	50 (71.4)	12.3 (10.0–14.0)
Alentejo	2895	9	6 (66.7)	5 (83.3)	3 (60.0)	7.0 (3.0–11.0)
Algarve	2090	8	8 (100.0)	7 (87.5)	3 (42.9)	2.4 (0.3–5.0)
Unknown ^a	163	–	–	–	–	–
Mainland total	59 478	226	198 (87.6)	182 (91.9)	107 (58.8)	9.2 (8.1–10.0)
Azores	8317	25	24 (96)	23 (95.8)	13 (56.5)	15.6 (8.0–23.0)

G Oliveira *et al*

perturbações espectro do autismo



perturbação autística

síndrome *Rett*

perturbação desintegrativa da infância

PPD-NOS

síndrome de *Asperger*

perturbação autística

epidemiologia

- prevalência: 11,3/ 10000

- a aumentar

Study	Location	Diagnostic Criteria	Prevalence/ 10,000	Gender Ratio (M:F)
Lotter, 1966	U.K.	Rating scale	4.1	2.6
Bohman, et al., 1983	Sweden	Rutter's criteria	5.6	1.6
Ritvo, et al., 1989	U.S.	DSM-III	2.47	3.73
Gillberg, et al., 1991	Sweden	DSM-III-R	9.5	2.7
Baird et al., 2000	U.K.	ICD-10	30.8	15.7
Chakrabarti and Fombonne	U.K.	ICD-10 DSM-IV	22.0	3.8

Data adapted from Fombonne, Epidemiological studies of pervasive developmental disorders, pp. 46–9, in *Handbook of autism*, 3rd Ed, vol. 1, F Volkmar, R Paul, A Klin, & D Cohen, eds. New York: Wiley & Sons, 2005.

- maior incidência? mais diagnósticos?

- 4,3M: 1F

etiologia

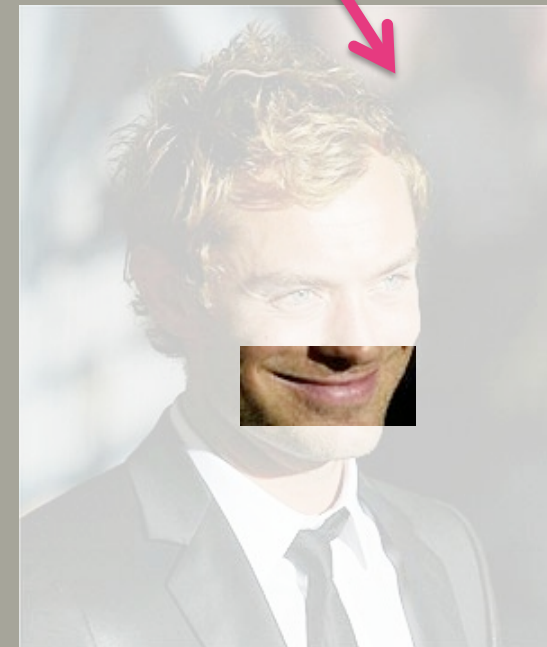
- factores **neurobiológicos**

- níveis periféricos de serotonina ↑
- reflexos primitivos persistentes
- macrocefalia (↑ 20% do tamanho)
- alterações morfologia/ citoarquitECTURA do cérebro
- taxas altas de anomalias no EEG
- incapacidade de activação do **área fusiforme da face**

etiologia

- percepção da interacção social

- lobo temporal
- específica para reconhecimento de faces



etiologia

- ↓ nº células *Purkinje* no cerebello
- (...)

- marcadores biológicos específicos??
- mecanismos patogénicos precisos??

etiologia

- factores **genéticos**

- aumento da concordância em gémeos monozigóticos
- SHANK2, NLGN, NRXN...

- factores **ambientais**???

- metais pesados, imunizações, pesticidas...
- NÃO COMPROVADOS!!

características clínicas

dificuldades na **interacção** social



alterações da
comunicação

interesses ou
comportamentos **repetitivos**

características clínicas

- dificuldades na interacção social

- não se explica devido a um atraso cognitivo por si só
- desinteresse pela face humana
- sem contacto visual
- poucos comportamentos sociais (mímica, vocalizações, apontar...)
- não resposta ao próprio nome
- desinteresse pelos outros

características clínicas

- alterações da comunicação

- 50% nunca usa fala como método primário de comunicação
- frases estereotipadas
- ecolália
- linguagem idiossincrática
- inversão dos pronomes
- sem entoação

características clínicas

- alterações da comunicação

- sem acesso ao abstracto/ imaginação restrita
- sem uso pragmático da linguagem
- linguagem não usada para interacção social
- 25% diz algumas palavras com sentido, depois regride
- pouca comunicação não verbal

características clínicas

- interesses ou comportamentos repetitivos
 - preocupações não usuais, interesses circunscritos
 - sinais de trânsito, aspiradores, datas de nascimento, comboios, movimento do Universo
 - intensidade anormal
 - sem qualidade social
 - rituais e compulsões
 - não egodistónicos
 - arbitrários
 - não relacionados com prevenção de catástrofe

≠ OCD

características clínicas

- interesses ou comportamentos repetitivos
 - movimentos estereotipados de partes ou de todo o corpo
 - mãos e dedos, saltos, balanceamentos
 - reacções fortes (+ ou -) a sensações
 - cheiram objectos sem cheiro óbvio
 - colocam na boca o não óbvio
 - uso repetitivo de objectos
 - alinhamento de objectos
 - reacção a mudanças pequenas na rotina
 - ≥ 3 anos

características clínicas

- desenvolvimento cognitivo

- 50% dos indivíduos com deficiência cognitiva profunda
- 30% ligeira a moderada
- 20% normal
- ilhas de talentos (memória, calculador de calendário, música)
- QI Realização > QI Verbal

diagnóstico

- clínico e transdisciplinar

- **anamnese**

- marcos do desenvolvimento
- natureza e início das queixas
- história médica pregressa
- antecedentes familiares

diagnóstico

- podem acontecer:

- alterações do desenvolvimento ≤ 2 anos
- desenvolvimento normal + regressão entre 12-24 meses
- desenvolvimento normal + regressão entre 24-36 meses

30% regressão!!

diagnóstico

- avaliação psicológica e do desenvolvimento
 - avaliação cognitiva/ potencial de aprendizagem
 - avaliação da comunicação
 - comportamentos adaptativos
 - avaliação por terapeuta ocupacional
- avaliação pedopsiquiátrica
 - intencionalidade social
 - características do comportamento

diagnóstico

- dificuldades na linguagem e na comunicação
- competências a brincar
 - uso não funcional de objectos
 - jogo simbólico
 - imaginação
- escalas específicas
 - CHAT, M-CHAT (*Modified Checklist for Autism in Toddlers*)
 - CARS (*Childhood Autism Rating Scale*)
 - ADI-R (*Autism Diagnostic Interview – Revised*)

diagnóstico

- ADOS (*Autism Diagnostic Observation Scale*)
- ABC (*Autism Behavior Checklist*)
- ASQ; PDD ST; STAT; CSBS DP; AOS...

- avaliações médicas

- condições médicas associadas/ anomalias genéticas
 - síndrome X frágil, esclerose tuberosa
 - fenilcetonúria, síndrome de *Angelman*

diagnóstico

- epilepsia
 - 20% apresenta
 - picos no início da infância e na adolescência
- avaliação da audição
- outros exames/ consultas
 - Neurologia/ Genética/ Pediatria
 - EEG/ fRMN
 - análise de cromossomas

diagnóstico – DSM IV-TR

A: ≥ 6 itens de 1 (≥ 2), 2 (≥ 1), e 3 (≥ 1)

1) déficit qualitativo na interacção social; ≥ 2 de:

- déficit acentuado no uso de múltiplos comportamentos não verbais (contacto visual, expressão facial, postura corporal...)
- incapacidade para desenvolver relações com os companheiros
- ausência da tendência espontânea para partilhar prazeres, interesses ou objectivos com os outros
- falta de reciprocidade social ou emocional

diagnóstico – DSM IV-TR

2) défices qualitativos na comunicação; ≥ 1 de:

- atraso ou ausência total de desenvolvimento da linguagem oral (sem gestos ou mímica compensatórios)
- acentuada incapacidade na competência para iniciar/manter uma conversação com outros (nos com discurso adequado)
- uso estereotipado ou repetitivo da linguagem ou linguagem idiossincrática
- ausência de jogo realista espontâneo, variado, ou de jogo social imitativo

diagnóstico – DSM IV-TR

3) padrões de comportamento, interesses e actividades restritos, repetitivos e estereotipados; ≥ 1 de:

- preocupação absorvente por ≥ 1 padrão estereotipado e restritivo de interesses que resultam anormais (na intensidade e no objectivo)
- adesão aparentemente inflexível a rotinas ou rituais específicos, não funcionais
- maneirismos motores estereotipados e repetitivos
- preocupação persistente com partes de objectos

diagnóstico – DSM IV-TR

B: atraso ou funcionamento anormal em ≥ 1 área, com início $\leq 3A$

1) interacção social

2) linguagem usada na comunicação social

3) jogo simbólico ou imaginativo

C: a perturbação não é melhor explicada por Perturbação de *Rett* ou Perturbação Desintegrativa da Infância

sinais de alerta

- evitamento do olhar
- falta de atenção conjunta
- falha na comunicação recíproca
- processamento sensório-motor atípico
- atraso na linguagem
- ausência de imitação
- sem orientação para a voz
- ausência de resposta ao chamamento (8-10M)

sinais de alerta

- ausência de reciprocidade afetiva
- sem jogo simbólico
- processamento visual (face)
- *gaze shifting* (intenção na comunicação)
- não uso do gesto para apontar (protoimperativo 12-14M)
- não uso do gesto para mostrar (protodeclarativo 14-16M)
- características morfológicas

importância do diagnóstico precoce

- enorme potencial de uma intervenção precoce
- plasticidade inerente ao desenvolvimento
- melhoria do prognóstico?
- não fechar prognósticos!
- **INTERVIR!!!**

“o autismo pode ser diagnosticado com segurança aos 2A de idade”

Lord, 1995; Moore & Goodman, 2002

diagnóstico diferencial

- perturbações regulatórias
- negligência
- traumatismo e *stress* ambiental
- depressão
- atraso do desenvolvimento
- défice sensorial

intervenção terapêutica

intervenções psicossociais ↔ farmacoterapia

- intervenção educacional
 - competências sociais básicas
 - competências de comunicação
 - competências cognitivas
 - *setting* estruturado
- intervenção comportamental
- intervenção familiar
- psicoterapia

intervenção terapêutica

intervenções psicossociais ↔ farmacoterapia

- intervenção comportamental
 - incorporação de modificações comportamentais
 - tónica na valorização dos comportamentos desejados!!
 - treino de competências sociais
- intervenção familiar
 - aconselhamento
 - motivação para intervenção
 - inserção em grupos terapêuticos
 - recursos locais/ nacionais

intervenção terapêutica

intervenções psicossociais ↔ farmacoterapia

- neurolépticos
 - ↓ estereotipias
- SSRIs
 - ↓ rituais
 - melhoria do humor

- treino audiológico, integração sensorial, secretina, intervenção com golfinhos...

SEM EVIDÊNCIA
CIENTÍFICA!!

intervenção terapêutica

- plano individualizado
- intervenção multidisciplinar
- programas vários (DIR, ABA, TEACCH)
- vantagens na intervenção precoce (2-3 anos)
- vantagens em programa intensivo ($\geq 25h/$ semana; 40-50h melhor??)
- vantagens na inclusão da família
- férias mal toleradas, com regressões
- psicoterapia??

intervenção terapêutica

- DIR/ Floortime

- Developmental, Individual Difference, Relationship-based Model
- princípios básicos:
 - seguir a criança
 - entrar na actividade dela, na seu nível de desenvolvimento e segundo os seus interesses
 - abrir e fechar círculos de comunicação
 - criar um ambiente de jogo

intervenção terapêutica

- aumentar os círculos de comunicação
- alargar a gama de experiências interactivas da criança
- técnico deve moldar suas interacções tendo em conta as diferenças individuais da criança
- tentar mobilizar em simultâneo os 6 níveis de desenvolvimento
 - auto-regulação e interesse no mundo
 - intimidade, envolvimento e paixão
 - comunicação bilateral

intervenção terapêutica

- comunicação complexa
 - ideias emocionais
 - pensamento emocional e lógico
-
- intensivo e abrangente, com envolvimento familiar
 - *floor time*
 - integração sensorial, terapia da fala, articulação com estruturas educacionais

intervenção terapêutica



intervenção terapêutica

- ABA (*A*pplied *B*ehavior *A*nalysis)

- altamente estruturado
- intervenção intensiva (20-40h/ semana)
- reforço positivo para desenvolver novas competências ou reduzir comportamentos indesejáveis
- técnicos em casa
- preparar a criança para entrada no ensino pré-escolar (5-6 anos)

intervenção terapêutica



intervenção terapêutica

- **TEACCH** (*Treatment and Education of Autistic and Related Communication Handicapped Children*)

- altamente estruturado
- apoio de sistemas de visualização
- importância das rotinas e do apoio nas transições
- na escola e em casa
- crianças com sintomatologia grave

intervenção terapêutica



importância intervenção precoce

- papel dos aspectos interactivos da relação sobre a diferenciação emocional e cognitiva
- preservação das expectativas familiares/ envolvimento
- **Consulta de Bebés Silenciosos!!**
 - UPI – CHLC
 - sem área geodemográfica
 - acesso directo
 - atendimento prioritário

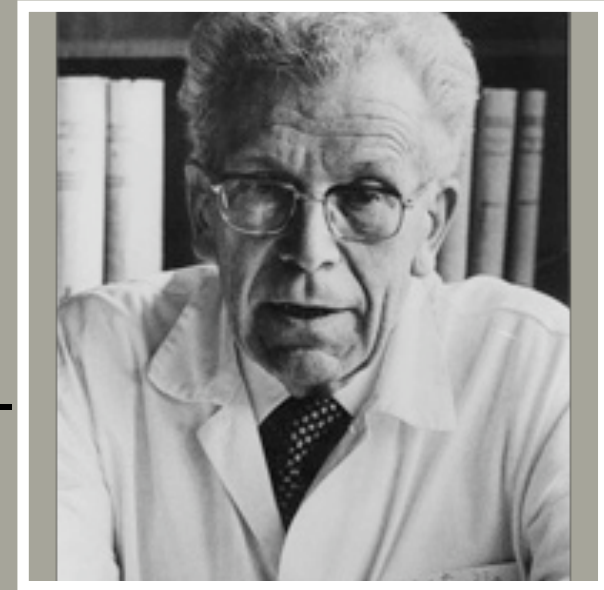
prognóstico

- preditores: **capacidade intelectual** e **competências de comunicação**
- alguma melhoria: respostas sociais, atenção conjunta, gestos simples...
- adolescência: poucos adquirem ganhos; outros com deterioração comportamental problemática
- adultos: 1/3 com algum grau de independência pessoal

síndrome de *Asperger*

síndrome de *Asperger*

- *Hans Asperger*, 1944; médico austríaco
- “rapazes precoces verbalmente, mas com dificuldades sociais”
- 4,3: 10000; > M
- sem deficiência cognitiva
- QI verbal > QI realização
- sem atrasos na aquisição da linguagem: *talk before they walk!!*
- **MAS** dificuldades major no uso social da linguagem



síndrome de *Asperger*

- gafes!!; “*what is thought is what is said*”!
- estilo professoral, entoação plana, verborreicos, autocentrados
- atrasos motores (*clumsy*!!); dificuldades na escrita e no desenho
- interesses específicos que invadem a vida familiar
- frustração crónica; ↑ risco depressão na adolescência
- sem deficiência cognitiva
- prognóstico melhor: independência, casamento

diagnóstico – DSM IV-TR

A: déficit qualitativo na interação social; ≥ 2 de:

- acentuado déficit no uso de múltiplos comportamentos não verbais
- incapacidade para desenvolver relações com os companheiros
- ausência da tendência espontânea para partilhar prazeres, interesses ou objectivos com os outros
- falta de reciprocidade social ou emocional

diagnóstico – DSM IV-TR

B: padrões de comportamento, interesses e actividades restritos, repetitivos e estereotipados; ≥ 1 de:

- preocupação absorvente por ≥ 1 padrão estereotipado e restritivo de interesses que resultam anormais
- adesão, aparentemente inflexível, a rotinas ou rituais específicos, não funcionais
- maneirismos motores estereotipados e repetitivos
- preocupação persistente com partes de objectos

diagnóstico – DSM IV-TR

C: a perturbação produz défice clinicamente significativo da actividade social ou laboral

D: não há um atraso geral da linguagem clinicamente significativo

E: não há atraso significativo no desenvolvimento cognitivo ou no desenvolvimento das aptidões de auto-ajuda próprias da idade, no comportamento adaptativo e na curiosidade acerca do meio ambiental durante a infância

F: sem critérios para outra PGD ou Esquizofrenia

síndrome de *Asperger*

“o meu nome é Pedro. sou uma pessoa inteligente, associal, mas adaptável. gostaria de esclarecer alguns rumores errados acerca de mim. eu não consigo voar. eu não consigo fazer telecinesia. o meu cérebro não é suficientemente grande a ponto de, se desdobrado, conseguir destruir o mundo inteiro. e também não fui eu que ensinei o meu porquinho da Índia a comer tudo o que lhe aparece à frente (isso é da natureza dos porquinhos da Índia)”

síndrome de *Asperger*



síndrome de *Rett*

síndrome de *Rett*

- 1: 10000-15000; quase exclusivamente F!
- desenvolvimento normal até 6-18M; crescimento motor ↓, hipotonia
- deterioração rápida 1-4A; ↓ competências sociais, ↓ uso da mão, ataxia, dificuldades respiratórias
- *plateau* 2-10A; epilepsia, competências sociais podem melhorar
- deterioração motora tardia > 10A; atrofia muscular, escoliose, ↓ mobilidade, epilepsia pode ↓

perturbação desintegrativa da infância

pert. desintegrativa da infância

- prevalência: 1: 50000 nascimentos
- desenvolvimento normal até aos 2 anos
- mudança marcada no comportamento
- regressão marcada do desenvolvimento
- perda da linguagem (receptiva e expressiva)

pert. desintegrativa da infância

- perda da coordenação motora
- incontinência urinária e fecal
- retirada social
- rituais simples e estereotípias das mãos e dedos

autismo atípico/ PPD-NOS

características diferenciais nas PEA

Feature	Autistic Disorder	Asperger Disorder	Rett Disorder	Childhood Disintegrative Disorder	Pervasive Developmental Disorder-NOS
Age at recognition (months)	0-36	Usually >36	5-30	>24	Variable
Sex ratio	M > F	M > F	F (?M)	M > F	M > F
Loss of skills	Variable	Usually not	Marked	Marked	Usually not
Social skills	Very poor	Poor	Varies with age	Very poor	Variable
Communication skills	Usually poor	Fair	Very poor	Very poor	Fair to good
Circumscribed Interests	Variable (mechanical)	Marked (facts)	NA	NA	Variable
Family history—similar problems	Sometimes	Frequent	Not usually	No	Sometimes
Seizure disorder	Common	Uncommon	Frequent	Common	Uncommon
Head growth decelerates	No	No	Yes	No	No
IQ range	Severe MR to normal	Mild MR to normal	Severe MR	Severe MR	Severe MR to normal
Outcome	Poor to good	Fair to good	Very poor	Very poor	Poor to good

Adapted, with permission, from Lippincott-Raven Publishers, *Nonautistic pervasive developmental disorders*, F. R. Volkmar & D. Cohen, in *Psychiatry*, R. Michaels, et al., eds., Chapter 27.2, p. 4.

Donald Triplett

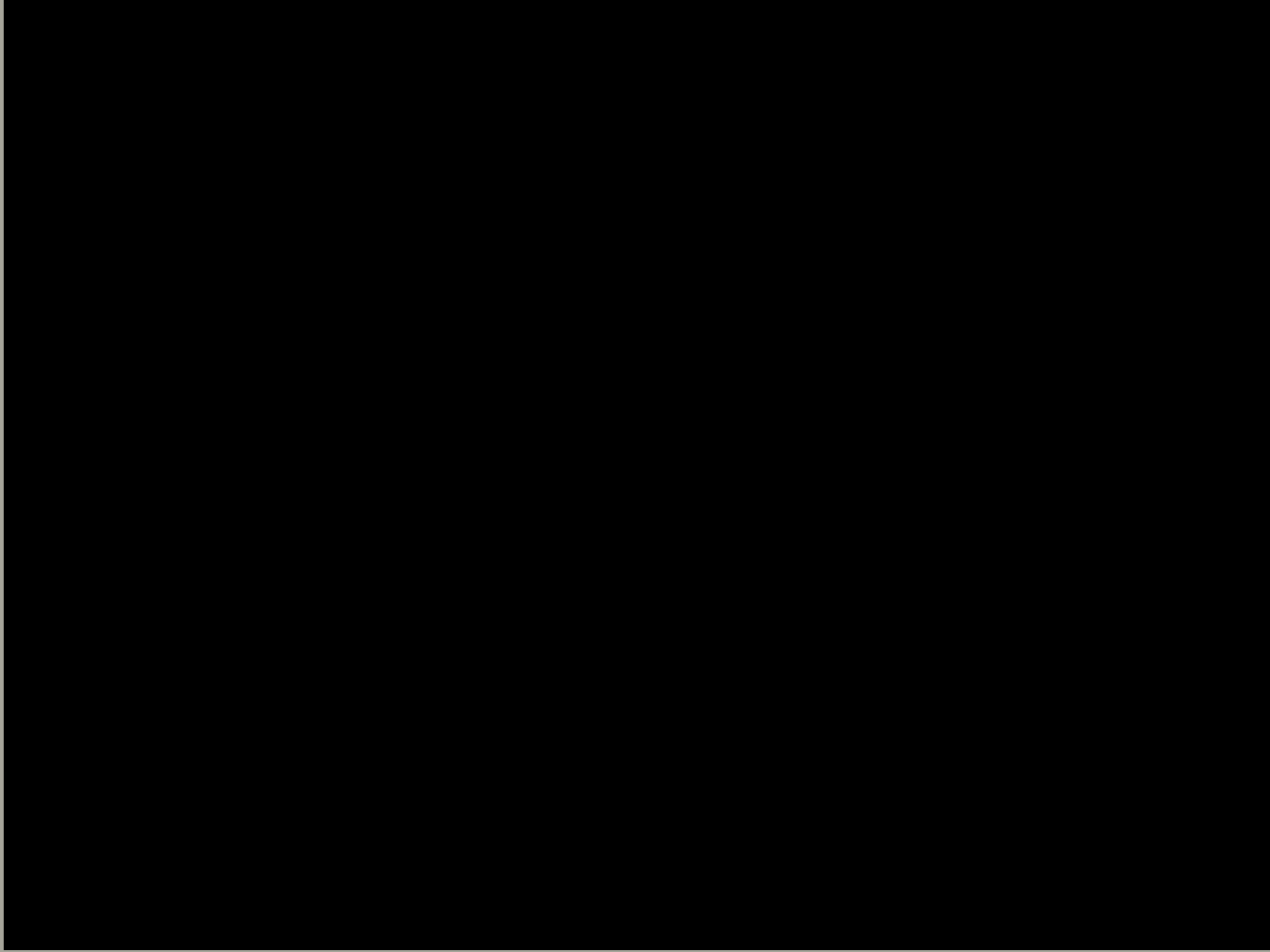


**“os diagnósticos descrevem perturbações
e não pessoas!”**

M Rutter









bibliografia

- American Psychiatric Association. DSM-IV — Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition. Washington DC: American Psychiatric Association Press, 1994.
- Volkmar FR, Lord C, Klin A, Schultz R, Cook EH. Autism and the Pervasive Developmental Disorders. In: Martin A, Volkmar FR, eds. Lewis's Child and Adolescent Psychiatry — A Comprehensive Textbook, Fourth Edition. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2007.
- Lord C, Bailey A. Autism Spectrum Disorders. In: Rutter M, Taylor E, eds. Child and Adolescent Psychiatry, Fourth Edition. Oxford: Blackwell Publishing, 2002.
- Turk J, Graham P, Verhulst F. Pervasive Developmental Disorders. In: Turk J, Graham P, Verhulst F, eds. Child and Adolescent Psychiatry — A Developmental Approach, Fourth Edition. New York: Oxford University Press, 2007.