

## Transtornos do espectro do autismo

Palestra do Dr. Christopher Gillberg, no dia 10 de outubro de 2005, no Auditório do InCor, em São Paulo.

1. O Professor Christopher Gillberg é médico, PhD, Professor de Psiquiatria Infantil e do Adolescente nas Universidades de Gotemburgo (Suécia ? Hospital Rainha Sílvia), de Strathclyde (Inglaterra ? Hospital Yorkhill), de Londres e de Bergen. Veio para o Brasil para o Congresso de Psiquiatria em Belo Horizonte, trazido pela AMA/SP ? Associação de Amigos do Autista.

### 2. Transtornos do espectro do autismo: visão geral

- Características clínicas
- Epidemiologia
- Cromossomos e genes
- Riscos ambientais
- Fatores psico-sociais
- Base cerebral
- Prognóstico
- Intervenções/Tratamento
- O futuro

Muito obrigado por me convidar para falar sobre os Transtornos do Espectro do Autismo. Espero que vocês possam acompanhar minha fala (*ele apresentou em Inglês sem tradução simultânea*). Vou tentar ser o mais claro possível. Se vocês tiverem perguntas durante minha palestra, por favor sinalizem e perguntem. Ou, se preferirem, façam perguntas após a minha apresentação. Vou falar sobre uma série de aspectos do autismo, variando dos aspectos clínicos aos epidemiológicos, sobre fatores genéticos, ambientais e sobre bases cerebrais do autismo. Terminarei com as minhas esperanças para o futuro: a compreensão do autismo tem progredido muito nos últimos anos, o que aponta para um futuro promissor.

### 3. Características clínicas do Autismo

- Pelo menos 4 variantes clínicas do Transtorno do Espectro do Autismo (mônade, díade ou tríade de deficiências sociais)
- Transtorno autístico ou Autismo infantil (Síndrome de Kanner) ? uma com regressão (20%) a outra sem regressão (80%)
- Transtorno de Asperger ? Autismo de ?Alto Funcionamento? (Síndrome de Asperger)
- Transtorno Desintegrativo da Infância (Síndrome de Heller)
- Transtorno Invasivo do Desenvolvimento Sem Outra Especificação (PDD-NOS)/ Autismo Atípico (outras condições com características semelhantes ao autismo)
- ?Fenótipo amplo?: (Traços autísticos)

Há pelos menos 4 variantes clínicas do autismo. Frequentemente estas variantes são descritas a partir da tríade de deficiências nas áreas social, de comunicação e de comportamento, mas está ficando cada vez mais difícil saber se todas as deficiências que compõem a tríade realmente aparecem em conjunto em todos os casos. Há casos de problemas de comunicação social sem os problemas comportamentais, e há casos de problemas comportamentais sem os problemas de comunicação social, e estão crescendo as dificuldades em saber onde estão os limites do chamado ?autismo?.

Mas as pessoas ainda aceitam quatro variantes clínicas de autismo: a primeira seria o transtorno autístico ou autismo infantil ou a variante que Leo Kanner descreveu nos anos 1940. Mesmo essa variante do autismo não é **uma** variante do autismo. É um transtorno ou tipo de problema que também pode ser subdividido em categorias. Então, por exemplo, algumas pessoas dividem o autismo em casos de baixo funcionamento, casos de funcionamento moderado e casos de alto funcionamento, e outras pessoas

usam outras subdivisões. Mas o que é interessante é que os casos de autismo de alto funcionamento que estão sendo cada vez mais descritos na literatura e na prática clínica são provavelmente o mesmo transtorno descrito por Hans Asperger em 1944 em Viena. As evidências de que os casos de autismo de alto funcionamento seriam diferentes do que Hans Asperger descreveu são muito pequenas.

Eu gostaria de acentuar que chamar esse transtorno de autismo de alto funcionamento é inadequado, porque o termo sugere que o autismo é de alto funcionamento, que o autismo é leve, quando na verdade o que você está querendo denominar é uma pessoa de alto funcionamento com autismo. Então, essa pessoa pode ter um bom QI ou uma boa compreensão verbal ou uma boa expressão verbal, mas seu autismo é normalmente tão grave quanto o de uma pessoa descrita com autismo de baixo funcionamento. Então, por favor: usem alto funcionamento para a pessoa, não para o autismo, de maneira a permitir uma compreensão mais profunda de quão grave o autismo pode ser, mesmo para alguém com Síndrome de Asperger.

Há uma desordem muito, muito rara, descrita muito antes de Kanner e Asperger terem descrito as chamadas "síndromes", que foi a descrita por Theodore Heller no início dos anos 1900, que agora é normalmente conhecida como Transtorno Desintegrativo da Infância. Essa desordem extremamente rara acontece quando há um desenvolvimento normal até os 3 ou 4 anos de idade e então acontece uma regressão, que algumas vezes se deve a desordens neurometabólicas subjacentes. Mas em nosso atual nível de compreensão das desordens neurometabólicas, não há boas pistas sobre quais são os mecanismos envolvidos na sua patogênese.

E então, finalmente, há o chamado autismo atípico, que também não é um bom termo, porque sugere que as pessoas são atípicas, não o autismo. Há pessoas com uma variante de autismo que não podem ser descritas claramente como portadoras de autismo clássico ou Síndrome de Asperger: há algumas características incomuns ou sintomas não usuais. Esses casos têm sido considerados como um Transtorno Invasivo de Desenvolvimento Sem Outra Especificação (em inglês PDD-NOS ou Pervasive Developmental Disorder Not Otherwise Specified) nos manuais diagnósticos e que é um termo ainda pior, porque dá a impressão que não há nada específico sobre esses sintomas, ou seja, essas pessoas têm algo parecido com um transtorno de desenvolvimento que invade a totalidade do desenvolvimento da sua personalidade. Mas isso normalmente não é verdadeiro nas pessoas que recebem esse diagnóstico. Na verdade elas têm uma desordem na área de comunicação social, mas não são globalmente transtornadas, ou seja, o termo não é apropriado. A adição de NOS (Sem outra especificação), particularmente, é na verdade uma designação errônea e, portanto, não usamos o termo PDD-NOS na maioria da Europa. Nós normalmente falamos sobre autismo atípico ou condições autísticas. Eles estão provavelmente no mesmo conjunto de transtornos, mas são levemente atípicos.

Cada vez mais se fala, nos estudos genéticos sobre autismo, sobre o fenótipo mais amplo, isto é, sobre características muito leves que podem ser vistas em irmãos e irmãs de crianças com autismo, que podem ser vistas também em pais ou em outros parentes dessas crianças. E esses traços muitas vezes podem ser, de certa maneira, mais uma vantagem do que um grande problema, como ser muito rigoroso, muito pedante, muito perfeccionista. Isto pode ser uma vantagem para fazer pesquisas, por exemplo, e provavelmente há mais gente com o fenótipo amplo do autismo nas comunidades de pesquisa científica, isto é, nas universidades. Simon Baron-Cohen, por exemplo, fez estudos sugerindo que os matemáticos têm, muito freqüentemente, traços autísticos, e alguns realmente se enquadram nos critérios de Síndrome de Asperger. Técnicos de computadores e pessoas ligadas à informática muito freqüentemente também estão no

espectro amplo do autismo e infelizmente eles muitas vezes têm filhos com transtornos do espectro do autismo. Esse fenótipo autístico amplo, que vem sendo tão comentado, não está em nível de diagnóstico, não pode ser considerado uma deficiência nem precisa intervenções, mas é importante para entender o que está por trás do autismo.

#### 4. Características clínicas: Autismo Infantil

- Início antes dos 3 anos de idade
- I. Comprometimento grave do desenvolvimento da interação social recíproca
- II. Comprometimento grave do desenvolvimento da comunicação recíproca, afetando os domínios verbais e não-verbais
- III. Comprometimento grave do desenvolvimento da imaginação e da variabilidade do repertório de comportamentos

Quais são as características clínicas do autismo? Bem, o que é aceito de maneira geral é que a ampla maioria dos casos começa a apresentar sintomas muito antes dos 3 anos de idade, a maioria tem problemas claros nos primeiros meses de vida, apesar de haver 1 em cada 3 casos que não apresentam grandes problemas antes dos 18, 20 a 24 meses de idade. Estes casos normalmente tiveram sim, na minha experiência, alguns problemas antes dessas idades. Mas é nesse momento que as pessoas começam a esperar que essas crianças progridam muito em relação ao desenvolvimento da linguagem e em relação ao interesse no seu entorno, e é quando as pessoas percebem que alguma coisa está acontecendo, por volta dos 18 meses, ?porque ele costumava ser mais acessível, agora ele está tão ausente, etc.?, que as pessoas acabam achando que tudo começou aos 18 ou 20 meses.

Há casos de autismo que começam claramente por volta dos 18 a 24 meses de idade, mas esses casos normalmente estão associados tanto com epilepsia como com descargas epileptogênicas subjacentes no eletroencefalograma, e poderiam estar no espectro da Síndrome de Landau-Kleffner sobre a qual voltarei a falar.

Os três sintomas principais, que são uma espécie de marcadores para a presença do autismo, são: prejuízo grave do desenvolvimento de interações sociais recíprocas, prejuízo grave do desenvolvimento da comunicação - não só a linguagem falada, mas também expressões faciais, gestos, postura corporal, etc. E, finalmente, ocorre uma importante limitação da variabilidade de comportamentos, de modo que as pessoas com autismo não podem fazer muitas coisas. Eles não conseguem mudar seu padrão de comportamento de acordo com a situação social, sempre vão se comportar à sua maneira: serão sempre eles mesmos e não mudarão de acordo com as demandas sociais ou o ambiente social. Todos concordam que esses sintomas devem estar presentes para que um diagnóstico seja feito e que os problemas devem ser muito importantes.

No entanto, estudos recentes têm demonstrado que eles podem não acontecer em conjunto. Os sintomas sociais e de comunicação realmente acontecem em conjunto, mas o terceiro sintoma, a limitação do repertório de comportamentos pode não estar presente, mas ainda assim haver os problemas de comunicação e sociais, o que gera alguma preocupação sobre os limites do autismo, sobre o que é absolutamente específico sobre essa tríade de problemas. Há algo realmente específico sobre essa tríade ou na verdade a forma mais apropriada de considerá-los seria a de dois diferentes conjuntos de problemas que muitas vezes se sobrepõem, mas algumas vezes não. Voltarei a esse ponto daqui a pouco.

#### 5. Características clínicas: Autismo infantil

##### I. Deficiência social

- Falha no contato visual nas interações sociais
- Falha no desenvolvimento de interações com crianças da mesma idade

- Falta de reciprocidade sócio-emocional
- Ausência de procura espontânea de compartilhamento prazer

Os sintomas observados de deficiência social nas crianças com autismo são: falham no uso de contato visual durante a interação social; são incapazes de estabelecer relacionamentos amistosos com colegas de acordo com sua idade e estágio de desenvolvimento; carecem da reciprocidade sócio-emocional que se espera no desenvolvimento das crianças; não tentam compartilhar espontaneamente suas experiências ou sensações ou prazeres. Por exemplo: se a criança está feliz com alguma coisa, se está realmente interessada em algo, ela não vem para outra pessoa e mostra aquilo (é como se elas não tivessem essa perspectiva). Elas não pensam sobre o ponto de vista de outras pessoas e então não compartilham e também não vêm buscar conforto ou aconchego ? a maioria quando são muito pequenas.

## 6. Características clínicas: Autismo infantil

### II. Deficiência na comunicação

- Ausência de linguagem falada
- Falha para manter conversação
- Discurso repetitivo, incluindo a ecolalia
- Ausência de brincadeiras sociais

Esses são os quatro sintomas da deficiência de comunicação. Apesar de haver crianças com autismo que não falam nada, isso é muito raro, quero dizer, a grande maioria das pessoas com autismo tem alguma linguagem e é bem provável que o autismo não tenha nada a ver com o desenvolvimento da linguagem ou da fala em si. As pessoas com autismo não são disfásicas: não têm um problema na produção de linguagem falada. Elas têm, sim, um problema de comunicação: não entendem, quando são pequenas, qual a função da linguagem e, portanto, falham em usar a linguagem para se comunicar. Mas a maioria dessas pessoas consegue falar algumas palavras ou compreende algumas palavras; mesmo aquelas classificadas como de baixo funcionamento, e que não falam, compreendem palavras faladas por outras pessoas, mas somente palavras como substantivos e verbos, não aquelas pequenas palavras que ligam as ?peças? da língua. Nisso elas têm grandes dificuldades.

Mesmo que tenham, e algumas realmente têm, boas habilidades lingüísticas, não conseguem usar essa linguagem para conversação. Então podem falar e falar e falar sobre seus interesses especiais, por exemplo, mas não conseguem manter uma conversa com outra pessoa. Sempre que for conversar com elas, o interlocutor precisa ser uma espécie de combustível para a conversa, senão não haverá novas informações ou questões, exceto quando estão perguntando repetidamente as mesmas questões e só perguntam porque já sabem a resposta para elas. Elas não entendem de verdade o sentido de fazer perguntas, que é conseguir novas informações de outras pessoas. Pensam que fazer perguntas serve para que as outras pessoas dêem a resposta certa. Então, podem fazer perguntas do tipo: ?Quando você vai embora??. ?Quando ela vai chegar??. etc. mesmo sabendo a resposta. E daí você pensa ?Porque ela está fazendo essa pergunta o tempo todo quando de fato ela sabe a resposta??. Bem, isso que é tão típico no autismo: eles só fazem perguntas se eles sabem a resposta. Não entendem que o que motiva a questão é a necessidade de uma nova informação e, portanto, não fazem perguntas do tipo ?O que vai acontecer hoje à tarde?? se não sabem o que é. Só se eles souberem o que vai acontecer é que eles perguntam.

As pessoas com autismo têm uma fala muito repetitiva, incluindo enormes quantidades de ecolalia. Repetirão o que ouviram pessoas falando e pode, algumas vezes, no grupo de alto funcionamento, ser muito difícil entender se é realmente ecolalia, pois soa muito

apropriado, exatamente o que deveria ser dito naquela situação. Mas alguém que conheça bem a pessoa notará que são exatamente as mesmas palavras e exatamente a mesma frase que ela usou ontem ou centenas de vezes na sua vida em situações semelhantes. Soa apropriado, mas não é apropriado porque não pode ser mudado. É o mesmo tipo de coisa que ele ouviu alguém dizer na mesma situação.

Finalmente, há a brincadeira social, elas não brincam socialmente com as coisas ou com pessoas. Brincam com seus carrinhos ou bonecas e água e areia, mas não o fazem na forma social. Podem se concentrar em fazer alguma coisa, mesmo junto com outras crianças. Podem sentar-se junto com outras crianças e fazer as mesmas coisas, mas normalmente não vão interagir a partir disso.

## 7. Características clínicas: Autismo infantil

### III. Deficiências de comportamento

- Preocupação circunscrita a um interesse especial
- Dependência compulsiva de rotinas
- Estereotípias motoras
- Preocupação com partes de objetos

As pessoas com autismo podem ter sua atenção circunscrita a um interesse especial ou ficar compulsivamente ligadas a determinadas rotinas, e necessitam que aquela rotina seja seguida no mesmo horário do dia, exatamente no mesmo local e com as mesmas pessoas. Não conseguem escovar os dentes, por exemplo, a não ser naquele determinado banheiro. Em outro banheiro não seriam capazes de fazê-lo porque nunca fizeram antes naquele outro banheiro. Podem ter alguns comportamentos motores estereotipados que variam de agitar os dedos ou abanar as mãos (flapping). Esse tipo de "flapping" não é visto em muitas outras condições médicas, apesar de que bebês bem pequenos, por volta de seis, sete, oito meses, quando estão muito empolgados, possam fazê-lo. Mas para as pessoas com autismo isso continua sendo feito por muitos anos. Mesmo uma criança com autismo de alto funcionamento poderá apresentar esse comportamento quando ficar muito empolgada. Quando sabem que não deveriam ou que outras pessoas tenham dito "não faça isso?", passam a fazer outras coisas, como contrair os músculos excessivamente. Esse tipo de "flapping" e agitação dos dedos ("flicking") são muito típicos. Eles também são preocupados com partes dos objetos, ficando totalmente obcecados com determinados aspectos, como a roda de um carro de brinquedo ou um pequeno detalhe de um livro ou uma cor ou um pequeno pedaço de plástico ou alguma coisa do tipo.

## 8. Características clínicas: Autismo infantil (DSM-IV e CID-10)

- Algoritmo para diagnóstico de Autismo infantil
- Pelo menos 2 sintomas de I (Deficiência Social)
- Pelo menos 1 sintoma de II (Deficiência na Comunicação)
- Pelo menos 1 sintoma de III (Deficiência de Comportamento)

Para conseguir um diagnóstico de autismo é necessário haver sintomas nesses três domínios: pelo menos dois sintomas dos aspectos sociais, pelo menos um de comunicação e pelos menos um de comportamento, com um total de seis desses sintomas. E ainda mais importante: essa pessoa precisa ser extremamente prejudicada por esses sintomas ou esses sintomas precisam ser extremamente incapacitantes para que o diagnóstico possa ser feito. Algumas pessoas realmente têm problemas similares leves, mas pode-se dizer que elas não "cruzam" a linha do diagnóstico, porque não são gravemente incapacitadas por esses problemas.

### 9. Características Clínicas: Autismo infantil (DSM-IV e CID-10)

- Tanto o DSM-IV como o CID-10 são problemáticos porque excluem e desaconselham o diagnóstico de outras condições coexistentes com o autismo (por exemplo: TDAH, Transtornos bipolar e psicótico)
- Desconsiderem esse critério!

Tanto o DSM-IV (Diagnosis and Statistical Manual of Mental Disorders ? Manual de Diagnóstico e Estatística dos Transtornos Mentais ? norte-americano) como o CID-10 (Classification of Diseases and Injuries ? Classificação das Doenças e Injúrias ? Organização Mundial da Saúde), que são os manuais diagnósticos mais usados no campo, têm um problema que é excluir o diagnóstico de autismo se há qualquer outro tipo de problema, tal como déficit de atenção ou as chamadas psicoses ou desordem bipolar. Eu gostaria de solicitar que este critério seja completamente desconsiderado, porque vem sendo demonstrado em todos os estudos que analisaram esse aspecto que, ao contrário de ocorrer isoladamente, o autismo está sempre associado a outras coisas. Então, se alguém tem autismo, sempre tem alguma outra coisa. Pode ser algum transtorno cognitivo, como retardo mental, ou epilepsia ou problemas de hiperatividade e desordem de atenção ou depressão ou um problema visual ou auditivo. Não há uma criança com autismo que tenha somente autismo. O autismo é sempre um sinal de que se deve procurar por outras coisas e nunca uma coisa isolada. Por exemplo, 1 em cada 3 casos de autismo está associado à epilepsia, mas Kanner, na sua primeira publicação, disse que o autismo não tinha nada a ver com o cérebro, que não havia nada de errado com o cérebro dessas crianças e ainda assim dois dos seus onze primeiros casos tinham epilepsia. E esse é apenas um exemplo de como as pessoas compreenderam mal o autismo por um longo tempo.

### 10. Características clínicas: Síndrome de Asperger

- De acordo com os critérios do CID-10 e do DSM-IV(1993,1994) a Síndrome de Asperger não existiria ou seria tão rara a ponto de não ter significância clínica (Leekam et al 2000)
- Gillberg (1988) e Szatmari (1989) desenvolveram critérios diagnósticos baseados nas descrições do próprio Asperger
- Todos os casos de Síndrome de Asperger e autismo fazem parte do mesmo espectro?

### 11. Características clínicas: Síndrome de Asperger

- A Síndrome de Asperger, de acordo com o CID-10/DSM-IV não é nada além de autismo sem o critério II (Deficiência de Comunicação) e uma garantia de que tudo estava bem até os 3 anos de idade
- Isso não é coerente com o que mostram a experiência clínica e as pesquisas científicas
- Os casos descritos pelo próprio Asperger não atingiriam os critérios para a Síndrome de Asperger segundo CID-10/DSM-IV

A Síndrome de Asperger é muito mais problemática do ponto de vista do diagnóstico, atualmente, que o autismo, porque ainda não há um acordo generalizado de quais critérios devem ser usados para fazer esse diagnóstico. E tem havido muitos estudos mostrando que os critérios publicados no DSM-IV e no CID-10 não são adequados, porque, primeiro, não há crianças que alcancem esses níveis de critérios diagnósticos. O CID-10 e o DSM-IV dizem que a criança deve ter tido um desenvolvimento normal até os 3 anos de idade. Isso não é adequado, porque a grande maioria das crianças com a chamada ?Síndrome de Asperger? ou com a apresentação clínica do que chamamos de Síndrome de Asperger teve alguma coisa estranha ou incomum no seu desenvolvimento nos seus três primeiros anos de vida.

Lorna Wing e eu fizemos um estudo em Londres há cinco anos, no qual mostramos que entre 200 pessoas encaminhadas com suspeita de autismo ou Síndrome de Asperger, somente 3 puderam ser "espremidas" dentro da categoria de desenvolvimento normal nos primeiros 3 anos de vida e que somente 3 casos atingiriam os critérios do CID-10 para Síndrome de Asperger. Mas conseguimos isso realmente fazendo força! Mas de nenhuma maneira é possível encontrar pessoas que estão dentro do espectro do autismo, e tiveram desenvolvimento perfeitamente normal nos 3 primeiros anos de vida. Somente aqueles casos raros de Transtorno Desintegrativo da Infância, onde pode ocorrer desenvolvimento normal nessa fase, mas cuja ocorrência é 1 para 100.000.

Nós publicamos o primeiro conjunto de critérios diagnósticos para Síndrome de Asperger em 1988. Asperger não publicou nenhum critério, só os históricos dos seus casos e listou todos os sintomas de todos os pacientes e então tentou encontrar o que era comum em todos eles e conseguiu uma lista de seis grupos de sintomas que lhes mostrarei em um instante.

Atualmente existe uma preocupação em localizar os limites entre autismo e Síndrome de Asperger e entre Asperger e outras coisas, e também se o autismo e a Síndrome de Asperger são sempre manifestações de transtornos do espectro do autismo. Será que estas duas condições estão sempre interligadas? A maioria das pessoas pensa que sim, mas há alguns grupos que parecem considerar que pode ser que eles nem sempre pertençam ao mesmo grupo de transtornos. Muito interessante é que os próprios casos de Hans Asperger não atendem aos critérios do CID -10 e do DSM-IV para Síndrome de Asperger. Isso foi mostrado em estudos cegos onde pessoas que desconheciam quem tinha descrito os casos foram apresentadas às histórias dos casos de Asperger. Não sabiam que eram as descrições do Asperger e foram solicitados (psiquiatras e psicólogos) a diagnosticar aqueles casos de acordo com o DSM-IV e o CID-10. Nenhum dos casos de Asperger acabou sendo diagnosticado como Asperger, o que eu penso que contesta de maneira muito forte o uso desses critérios.

## 12. Características clínicas: Síndrome de Asperger

- De acordo com Gillberg & Gillberg (1989 e 1991), baseado nas descrições originais de Asperger:
- I. Comprometimento social ? egocentrismo extremo
- II. Padrões restritos de interesse
- III. Rotinas e rituais
- IV. Peculiaridades de discurso e linguagem
- V. Problemas na comunicação não-verbal
- VI. Desajeitamento motor (É bem difícil traduzir clumsiness. Apesar do termo informal, eu traduziria esse tópico assim: "Falta de coordenação motora ? pessoa ?desengonçada?")

Esses são os 6 sintomas que listamos em 1988 para conseguir um retrato clínico do que é a Síndrome de Asperger. Deve haver uma deficiência social muito grave, dominada pelo que poderíamos chamar de extremos de egocentrismo. Nós todos somos egocêntricos, mas essas crianças são extremamente egocêntricas. Elas têm essa incapacidade de realmente refletir sobre o ponto de vista das outras pessoas e é necessária muita firmeza para que reflitam sobre o que as outras pessoas estão pensando. Provavelmente, quando são muito jovens, elas não têm capacidade nenhuma de empatizar com os pontos de vista de outras pessoas.

## 13. Características clínicas: Síndrome de Asperger ? social

- Ausência de amigos