

NÚMERO: 002/2019
DATA: 23/04/2019

ASSUNTO: Abordagem Diagnóstica e Intervenção na Perturbação do Espectro do Autismo em Idade Pediátrica e no Adulto
PALAVRAS-CHAVE: Perturbação do espectro do autismo, rastreio, avaliação diagnóstica, intervenção
PARA: Médicos do Sistema de Saúde
CONTACTOS: Departamento da Qualidade na Saúde (dqs@dgs.min-saude.pt)

Nos termos da alínea a) do nº 2 do artigo 2º do Decreto Regulamentar nº 14/2012, de 26 de janeiro, por proposta conjunta do Departamento da Qualidade na Saúde, do Programa Nacional para a Saúde Mental e da Ordem dos Médicos, a Direção-Geral da Saúde, emite a seguinte:

NORMA^a

1. Em idade pediátrica, a vigilância e o rastreio da perturbação do espectro do autismo (PEA), de acordo com o Programa de Saúde Infantil e Juvenil, devem ter em consideração (Nível de Evidência D, Grau de Recomendação 1)^{1,2,3}:

- a) Valorização das preocupações dos pais ou representante legal ou cuidador;
- b) Existência de familiares diretos com o diagnóstico de perturbação do espectro do autismo (PEA);
- c) Regressão no desenvolvimento, nomeadamente, perda de competências de linguagem ou de socialização;
- d) Entre 0 e 6 meses:
 - i. Registo de avaliação de sinais precoces aos seis meses:
 - (i) Ausência de contacto visual;
 - (ii) Não sorrir em resposta;

^a A tabela de níveis de evidência e graus de recomendação da presente Norma é a definida pelo *The Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation (GRADE) working group updated 2016-04* em <http://www.gradeworkinggroup.org/>

- (iii) Passividade/baixo nível de atividade;
 - (iv) Irritabilidade extrema;
 - (v) Tendência a fixar objetos;
 - (vi) Ausência ou pouco interesse por pessoas;
 - (vii) Pouca interação social;
 - (viii) Mímica facial pobre;
 - (ix) Não se orientar para a voz humana;
 - (x) Ausência de reações antecipatórias (ex: não estende os braços para “ser pegado ao colo”).
- ii. Aos 12 meses, para além dos sinais referidos para os seis meses⁴:
- (i) Vocalização escassa ou monótona;
 - (ii) Não usar gestos na comunicação;
 - (iii) Não responder ao chamamento;
 - (iv) Ausência de atenção conjunta (ex: não mostra curiosidade ou partilha o interesse do outro);
 - (v) Ausência de padrões motores de imitação do outro;
 - (vi) Alteração da reatividade sensorial (ex: hipo e hipersensibilidade aos sons, sub reatividade à dor);
 - (vii) Aos 18 meses e aos 24 meses, a presença de pontuação superior a 3 (falha em 3 itens no total) ou em 2 dos itens considerados críticos (2,7,9,13,14,15) no *Modified Checklist for Autism in Toddlers* - Revisto com Entrevista de Seguimento (M-CHAT - R/F) (Anexo I)^{1,5,6};
- iii. Na criança entre os 2 e os 6 anos de idade, para além dos referidos para idade inferior a 24 meses⁷:
- (i) Perturbação na aquisição e desenvolvimento da fala e, nomeadamente, aos 24 meses não dizer espontaneamente frases de duas palavras;

- (ii) Uso idiossincrático e estereotipado de palavras ou frases;
 - (iii) Tendência para o isolamento ou perturbação manifesta na interação com os pares;
 - (iv) Não apontar com o indicador para os objetos para dirigir a atenção dos outros;
 - (v) Ausência de iniciativa na interação social;
 - (vi) Dificuldade no jogo simbólico;
 - (vii) Dificuldade em aceitar a mudança;
 - (viii) Interesse obsessivo por determinadas texturas, materiais, pessoas, objetos ou partes dos mesmos;
 - (ix) Persistência de gestos ou comportamentos estereotipados ou repetitivos e posturas invulgares.
- e) Na criança com idade igual ou superior a 6 anos para além dos referidos para idade inferior a seis anos:
- i. Evitamento da interação social com os pares ou preferência pelo convívio com os adultos e com os mais novos;
 - ii. Interação desadequada com os pares (ex: regulação da distância, dificuldade na interpretação dos sinais do outro);
 - iii. Dificuldade de interpretação de conteúdos não explícitos da comunicação;
 - iv. Dificuldade no planeamento, organização prática e coordenação motoras [manifestação em diversos contextos (ex: sala de aula, no ginásio ou nos recreios e no domicílio)];
 - v. O balanceio do corpo, os gestos e sons repetitivos (estereotípias) mais frequentes em situações de *stress* ou ansiedade.
- f) Questionar pais ou representante legal ou cuidador quando espontaneamente não verbalizam preocupações;

2. No adulto, considerando que as características sindromáticas referidas na alínea e) do ponto 1 da presente Norma, tendem a sofrer uma modificação qualitativa, influenciada pelo crescimento, pela experiência e pela aprendizagem, deve ser efetuada a avaliação clínica, com enfoque na (Nível de Evidência D, Grau de Recomendação 1)⁸:

- a) Interação social desadequada (ex: dificuldade em regular a distância na relação com o outro, dificuldade na leitura do contexto social, contacto demasiado formal ou tendência ao isolamento);
- b) Rigidez, comportamental e cognitiva, a restrição de interesses e comportamentos repetitivos (em relação aos quais não têm crítica e que lhes são mesmo confortáveis);
- c) História pregressa e do desenvolvimento, orientada para a presença de sinais na infância e adolescência, nos termos da presente Norma.

3. A avaliação diagnóstica de perturbação do espectro do autismo (PEA) deve ser clínica, através da avaliação de um conjunto de sinais e sintomas agrupados em áreas semiológicas (duas na DSM-5; ou três na CID 10 MC; ou cinco na DC:0-5, nomeadamente: défices nas competências de comunicação e de interação e padrões do comportamento, interesses e atividades, restritos, repetitivos e estereotipados, dificuldades no planeamento motor e da reatividade e processamento sensorial) e deve assentar nos critérios das diferentes classificações (Nível de Evidência B, Grau de Recomendação 1)^{8,9,10}:

- a) DC:0-5 ou DSM-5 (299.0) ou CID 10 MC(F84) na primeira infância (idade inferior ou igual a 5 anos) (Anexo II);
- b) DSM-5 (299.0) ou da CID 10 MC(F84) em idade superior a 5 anos (Anexo II);
- c) Não devem ser prescritos meios complementares de diagnóstico (MCDT), exceto os seguintes devidamente fundamentados (Nível de Evidência D, Grau de Recomendação 1)^{11,12,13}:
 - i. Eletroencefalograma (EEG) na suspeita de regressão ou crise de natureza epilética;

- ii. Ressonância magnética cranioencefálica (RM CE) na presença de alterações no exame objetivo, designadamente alterações no exame neurológico, alterações da pigmentação cutânea e do perímetro craniano;
 - d) Estudo metabólico para diagnóstico etiológico (consultar Norma sobre a Abordagem Diagnóstica e Critérios de Referenciação de Doenças Hereditárias do Metabolismo em Idade Pediátrica e no Adulto da Direção-Geral da Saúde).
4. A prescrição de testes genéticos para diagnóstico etiológico de perturbação do espectro do autismo (PEA) deve ser devidamente fundamentada, de acordo com a história familiar e história natural da PEA na presença de dismorfia ou incapacidade intelectual ou história familiar de doença genética ou de incapacidade intelectual e deve ainda cumprir as *American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) Practice Guidelines* (Nível de Evidência D, Grau de Recomendação 1)^{14,15}:
- a) Como primeira linha: - FMR1 (X frágil) no sexo masculino;
 - b) Como segunda linha: - *Array* CGH 750kb.
 - c) Sequenciação do gene MECP2 no sexo feminino quando *array* CGH normal;
 - d) Sequenciação do gene PTEN na criança com perímetro cefálico superior a 2,5 desvio padrão da média.
5. Não deve ser prescrito tratamento farmacológico para as manifestações clínicas da perturbação do espectro do autismo (PEA) (Nível de Evidência D, Grau de Recomendação 1)¹⁶.
6. A abordagem terapêutica individualizada realizada a nível da consulta de especialidade hospitalar, em articulação com a equipa local de intervenção precoce e equipas locais de intervenção escolar e de transição para a vida adulta, conforme aplicável, deve assentar na intervenção não farmacológica de base relacional, de acordo com a situação clínica e o contexto individual (Nível de Evidência C, Grau de Recomendação I)^{17,18,19,20,21}:
7. A intervenção não farmacológica deve ser individualizada à pessoa PEA de acordo com a situação clínica e contexto individual e deve incluir as seguintes componentes (Nível de Evidência C, Grau de Recomendação I)^{12,22,23,24}:

- a) Componente terapêutica, através de:

- i. Terapia ocupacional de integração sensorial;
 - ii. Intervenção da psicologia clínica;
 - iii. Terapia da fala.
 - b) Componente pedagógica, através de:
 - i. Inclusão educativa em centros de apoio à aprendizagem para a educação de alunos com perturbação do espectro do autismo (PEA) (UEEA)²⁵, conforme critérios de gravidade definidos pela equipa multidisciplinar;
 - ii. Ensino especial e reabilitação;
 - iii. Psicologia educacional.
 - c) A partir da idade escolar (igual ou superior a 6 anos), para além das componentes terapêutica e pedagógica, os modelos de intervenção devem assentar no treino de autonomia e de socialização em contexto ambiental e comunitário (Nível de Evidência C, Grau de Recomendação I)^{22,24}.
8. Deve ser prescrita terapêutica farmacológica dirigida exclusivamente a comorbilidades e a sinais e sintomas disruptivos de acordo com a situação clínica e contexto individual (Nível de Evidência A, Grau de Recomendação 1)²⁶:
- a) No controlo das alterações graves do comportamento devem ser prescritos antipsicóticos atípicos (Nível de Evidência A, Grau de Recomendação I)²⁷:
 - i. Como primeira linha, risperidona via oral, na dose inicial 0,25 mg/dia com titulação individual com dose mínima eficaz, na idade igual ou superior a 5 anos²⁸;
 - ii. Na ausência de eficácia ou intolerância à risperidona deve ser prescrito aripirazol na dose inicial de 2,5 mg/dia com titulação individual com dose mínima eficaz no adulto e na mulher a reavaliar no início da gravidez²⁹;
 - b) No controlo da impulsividade, na diminuição da labilidade emocional e na redução do número e gravidade de episódios disruptivos, devem ser prescritos estabilizadores do humor:

- i. Valproato de sódio na dose inicial de 80 mg de 12h/12 horas, com titulação individual, com dose mínima eficaz, como primeira linha, exceto na mulher em idade fértil (Nível de Evidência B, Grau de Recomendação 1)³⁰;
 - ii. Carbamazepina na dose inicial de 100 mg/dia com titulação individual, com dose mínima eficaz, na pessoa com maior heteroagressividade e na mulher (Nível de Evidência C, Grau de Recomendação 1)³¹;
 - iii. Como segunda linha, topiramato na dose inicial de 25 mg/dia com titulação individual, com dose mínima eficaz (Nível de Evidência C, Grau de Recomendação 1)³².
- c) Nas situações de comorbilidade com ansiedade, depressão e perturbação obsessiva compulsiva (POC) devem ser prescritos inibidores seletivos da recaptção da serotonina (SSRI):
- i. Sertralina na dose inicial de 25mg/dia com titulação individual, com dose mínima eficaz na perturbação da ansiedade social e depressão no adulto e na POC em idade igual ou superior a 6 anos (Nível de Evidência C, Grau de Recomendação 1)³³;
 - ii. Fluoxetina na dose inicial de 10mg/dia com titulação individual, com dose mínima eficaz em idade igual ou superior a 8 anos (Nível de Evidência A, Grau de Recomendação 1)³⁴;
 - iii. Fluvoxamina na dose inicial de 25mg/dia com titulação individual, com dose mínima eficaz, em adultos (Nível de Evidência A, Grau de Recomendação 1)³⁵.
- d) Em situações de comorbilidade com perturbação de hiperatividade e défice de atenção deve ser prescrito:
- i. Metilfenidato, a partir dos 6 anos, na dose inicial de 5 mg em duas tomas/dia, com titulação individual, com dose mínima eficaz; como primeira linha (Nível de Evidência A, Grau de Recomendação 1)³⁶;

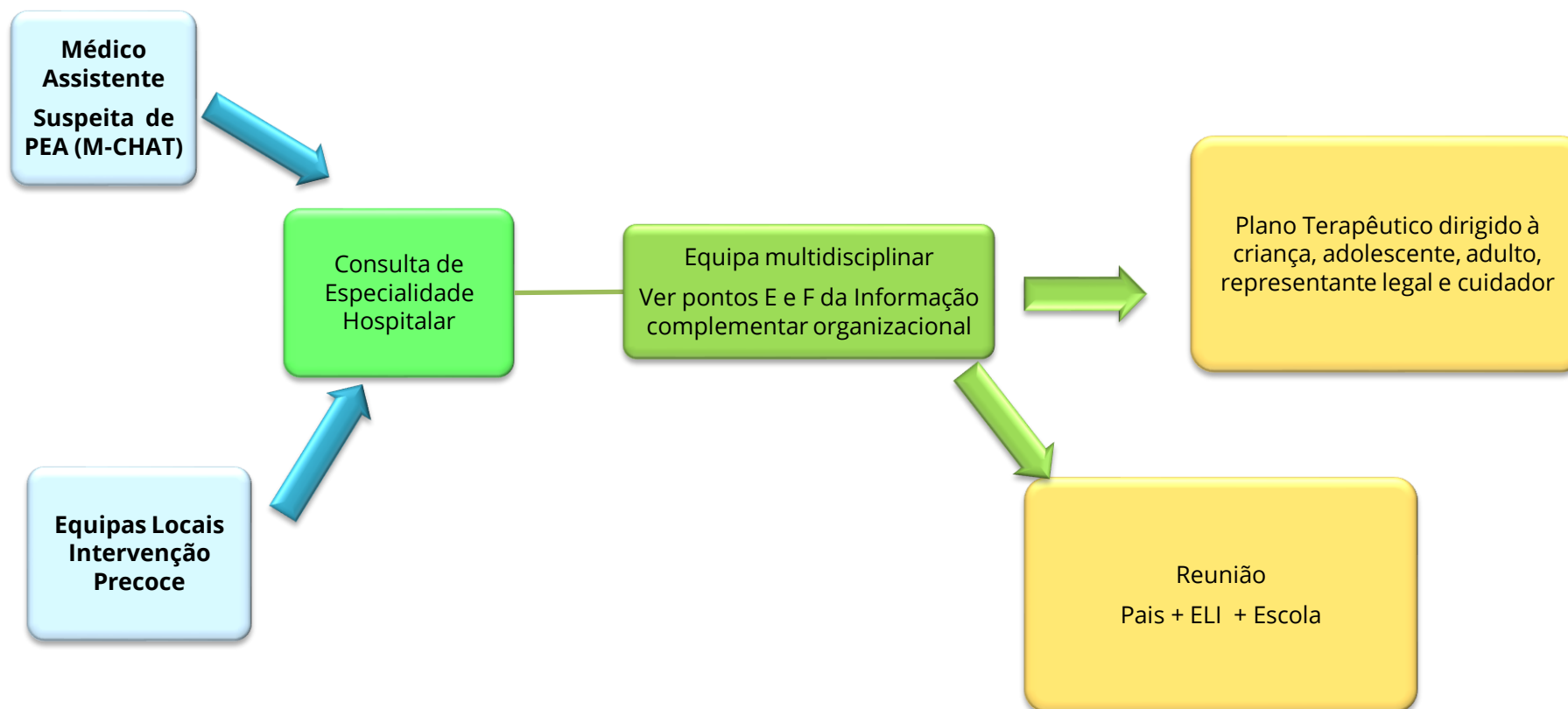
- ii. Como segunda linha, em idade igual ou superior a 6 anos, atomoxetina na dose inicial de 0,5 mg/Kg/dia com titulação individual, com dose mínima eficaz (Nível de Evidência C, Grau de Recomendação 1)³⁷.
 - e) Em situações de agitação psicomotora grave que não cede a monoterapia deve ser prescrita clonidina no adulto com exceção na mulher durante o período de aleitamento, na dose inicial de 1/4 ($\pm$ 0,0375 mg) de comprimido (0,15 mg) em uma toma/dia, com titulação individual, com dose mínima eficaz, associada ao antipsicótico ou estabilizador do humor (Nível de Evidência C, Grau de Recomendação I)³⁸;
 - f) Alterações do sono:
 - i. Como primeira linha, melatonina via oral na dose inicial 1 mg, à noite, com titulação individual, com dose mínima eficaz (Nível de Evidência A, Grau de Recomendação 1)^{39,40,41};
 - ii. Na ausência de eficácia de melatonina, risperidona via oral à noite na dose inicial 0,25 mg/dia com titulação individual com dose mínima eficaz, na idade igual ou superior a 5 anos (Nível de Evidência A, Grau de Recomendação 1)⁴²;
 - g) Em cada avaliação deve ser ponderada a possibilidade de descontinuação de medicação, por forma a minimizar, nomeadamente, o aparecimento de complicações tardias devido ao uso crónico de neurolépticos;
 - h) Não devem ser prescritas, para os sintomas nucleares do autismo, as intervenções com secretina, agentes quelantes, oxigénio hiperbárico, suplementos ácidos gordos, regime alimentar restritivo e neuro *feedback* (Nível de Evidência A, Grau de Recomendação 1)^{22,43,44,45,46}.
9. O plano terapêutico multidisciplinar individualizado deve ser disponibilizado à pessoa, representante legal e cuidador, após confirmação do diagnóstico e comorbilidades e revisto em consulta (Nível de Evidência C, Grau de Recomendação I)^{22,23}.
10. Qualquer exceção à presente Norma, deve ser fundamentada clinicamente, com registo no processo clínico.

11.O conteúdo da presente Norma será atualizado sempre que a evidência científica assim o determine.



Graça Freitas
Diretora-Geral da Saúde

ALGORITMO CLÍNICO



INFORMAÇÃO COMPLEMENTAR

Âmbito:

- A. A presente Norma tem como objetivo uniformizar a abordagem nacional das PEA, através do consenso do comité científico sobre a evidência disponível, designadamente na identificação precoce, avaliação diagnóstica e intervenção terapêutica, com vista à integração social das pessoas afetadas.

Definições:

- A. A PEA é uma perturbação do neurodesenvolvimento que afeta o funcionamento mental e que na grande maioria dos casos tem origem pré-natal. O diagnóstico e a intervenção dirigida o mais precocemente possível melhora o prognóstico.
- B. A PEA é uma perturbação crónica e como tal persiste ao longo de toda a vida do indivíduo, com um grau muito variado de comprometimento funcional.
- C. As manifestações da PEA modificam-se com a idade.

Organizacional

- A. Devem ser referenciadas à equipa local de intervenção (ELI) precoce, a efetivar no prazo máximo de 30 dias, as crianças (0-6 anos) com suspeita de PEA para avaliação das necessidades e recursos da criança/família/comunidade e início de intervenção específica⁴⁷.
- B. Deve ser referenciada a consulta de especialidade hospitalar, a efetivar no prazo máximo de 30 dias, a criança dos 0 aos 6 anos com suspeita de PEA.
- C. Devem ser referenciadas a consulta de especialidade hospitalar, a efetivar no prazo máximo de 60 dias, a criança com idade superior aos 6 anos, o adolescente e o adulto com suspeita de PEA.
- D. A informação que acompanha a referenciação à consulta de especialidade hospitalar deve incluir:
- 1) Sinais de alerta identificados;
 - 2) Preocupações verbalizadas pela pessoa e/ou representante legal e/ou cuidador.
- E. Na consulta de especialidade hospitalar para a idade pediátrica, a decisão de diagnóstico, a proposta de intervenção terapêutica e de seguimento deve ser efetuada

por equipa multidisciplinar com formação e experiência documentada na PEA, que deve ser constituída por pediatra com experiência na área do neuro desenvolvimento e/ou neuropediatra e psiquiatra da infância e adolescência e com o apoio de psicólogo, terapeuta da fala, terapeuta ocupacional ou técnico superior de educação especial e reabilitação, enfermeiro e assistente social.

- F. Na consulta de especialidade hospitalar para o adulto, a decisão de diagnóstico, proposta de intervenção terapêutica e de seguimento deve ser efetuada por psiquiatra com o apoio de neurologista, psicólogo, enfermeiro e assistente social.
- G. Deve ser referenciada a consulta de especialidade de otorrinolaringologia, a efetivar no prazo máximo de 30 dias, a criança com PEA e com suspeita clínica de défice auditivo.
- H. Deve ser referenciado a consulta de especialidade de genética médica^b, a efetivar no prazo máximo de 60 dias, o adolescente e o adulto com PEA e diagnóstico etiológico genético para aconselhamento genético e opções reprodutivas.
- I. As equipas locais de intervenção escolar e de transição para a vida adulta devem ser constituídas por terapeuta da fala, terapeuta ocupacional, psicólogo e técnico superior de educação especial e reabilitação.
- J. Na primeira infância e idade pré-escolar a intervenção não farmacológica direta deve ser realizada pela equipa local de intervenção precoce da infância que deve integrar os profissionais de saúde (terapeuta ocupacional, terapeuta da fala e psicólogo clínico) com formação e experiência documentada em PEA.
- K. Deve ser elaborado, pela consulta de especialidade hospitalar que efetuou o diagnóstico de PEA, um plano terapêutico centrado na pessoa com diagnóstico ou suspeita de PEA e na família/cuidador, disponibilizado à pessoa, representante legal e cuidador, em articulação com a equipa da unidade de saúde que efetuou a referência e com a equipa da unidade de saúde que efetua a intervenção, a monitorização e o seguimento.

^b Cf. Artigo 30º do Decreto-Lei nº 131/2014 de 29 de agosto. Regulamenta a Lei n.º 12/2005. Informação genética pessoal e informação de saúde.

- L. As alterações ao plano terapêutico devem ser efetuadas pela equipa da unidade de saúde que efetua a intervenção, a monitorização e o seguimento, após contacto com a consulta de especialidade hospitalar.
- M. Deve ser disponibilizada informação médica de retorno aos cuidados de saúde primários para articulação com a ELI relativa à criança na primeira infância e em idade pré-escolar (5 anos) com diagnóstico de PEA.
- N. Na criança com idade superior a 6 anos com diagnóstico de PEA deve ser disponibilizada informação médica de retorno aos cuidados de saúde primários para articulação com as equipas locais de intervenção escolar e de transição para a vida adulta.
- O. A informação médica escrita a disponibilizar de acordo com a situação clínica e o contexto individual à criança, adolescente e adulto com PEA, representante legal e cuidador deve incluir o impacto da situação clínica no desenvolvimento, no funcionamento adaptativo, no comportamento e na aquisição da autonomia e integração na comunidade.
- P. Para assegurar a continuidade dos cuidados de saúde na transição da idade pediátrica para a idade adulta, particularmente para as pessoas mais gravemente afetadas, a unidade de saúde com a equipa multidisciplinar deve estabelecer protocolos de articulação com as consultas de especialidade/subespecialidade hospitalar específicas de pediatria e de adultos²².
- Q. A consulta de especialidade hospitalar e a equipa da unidade de saúde de proximidade/referência devem promover a realização de reunião entre profissionais, pais e equipa educativa.
- R. A intervenção não farmacológica de base relacional deve ser assegurada entre a consulta de especialidade hospitalar, e a equipa local de intervenção precoce e equipas locais de intervenção escolar e de transição para a vida adulta, conforme aplicável e de acordo com a situação clínica e o contexto individual:
- 1) Com a pessoa com perturbação do espectro do autismo (PEA), família e cuidadores;
 - 2) Com os profissionais e ambiente dos equipamentos educativos e das atividades extracurriculares;

- 3) Com os profissionais e ambiente de atividades recreativas;
 - 4) Com os profissionais e ambiente de equipamentos especiais de reabilitação;
 - 5) Com os profissionais e ambiente das escolas profissionais, Instituto de Emprego e Formação Profissional (IEFP), do local de trabalho e autarquias.
- S. A monitorização e controlo clínico das pessoas com PEA devem ser realizados pela consulta de especialidade hospitalar, pelo menos, anualmente, em articulação e sem prejuízo da intervenção, monitorização e seguimento pela unidade de saúde de proximidade/referência de acordo com plano terapêutico elaborado^{2,22-24,48}.

Clínica

- A. A pessoa e o representante legal devem ser informados e esclarecidos da situação clínica e sua história natural, da necessidade de projeto terapêutico, dos riscos e benefícios da terapêutica e quando deve contactar a equipa de saúde.
- B. Deve ser obtido o consentimento informado de acordo com a Norma da Direção-Geral da Saúde.
- C. A avaliação diagnóstica deve incidir na observação direta da criança, do seu estado mental, bem como dos seus modos de se relacionar e comunicar com os observadores e com os prestadores de cuidados. Deverá ser feita em várias ocasiões e colher informação de diferentes contextos.
- D. A colheita de história clínica poderá ser complementada com a utilização de escalas, mas estas devem ser sempre interpretadas no contexto de uma avaliação mais global.
- E. A ocorrência de comorbilidades psiquiátricas e neurológicas é frequente nas pessoas com PEA. As comorbilidades psiquiátricas são mesmo mais frequentes nesta população do que na população em geral⁴⁹.
- F. As comorbilidades psiquiátricas mais comuns são as perturbações de ansiedade, a perturbação de hiperatividade e défice de atenção, as perturbações do humor, em particular a perturbação depressiva e as perturbações do comportamento⁵⁰.

- G. A expressão sintomática das Perturbações do Humor pode ser atípica nas pessoas com PEA e traduzir-se por irritabilidade, impulsividade, agitação e mesmo agressividade⁵¹.
- H. A determinação do diagnóstico das comorbilidades implica conhecer bem as características sindromáticas das PEA e saber identificar o que faz e não faz parte delas. Há assim que distinguir o que são as manifestações “primárias” de PEA do que são as manifestações de uma perturbação co mórbida⁵².
- I. A terapêutica farmacológica podendo ser necessária, tem como objetivo o tratamento de comorbilidades, nomeadamente psiquiátricas, comportamentais e neurológicas, nas pessoas com PEA⁵².
- J. Não deverão ser prescritos psicofármacos com a finalidade de controlar alterações do comportamento sem descartar a possibilidade dessas alterações serem provocadas por problemas físicos (ex.: odontalgia ou otalgia, cólicas abdominais, cefaleia, etc.), problemas relacionais ou doença afetiva cujas manifestações sejam reativas a uma causa indentificável (v.g. manifestações reativas de causa identificável)⁵².

FUNDAMENTAÇÃO

- A. A nível europeu, em estudos realizados na sua maioria desde 2006, a prevalência estimada de crianças PEA varia entre 3/1000 a 11,6/1000 com uma média de 6,2/1000⁵³.
- B. O estudo nacional realizado em 2000 em idade escolar estimou uma prevalência de 1/1000⁵⁴
- C. A origem da PEA é multigénica e multifatorial, existindo uma interação entre os diferentes genes presentes e entre estes e o meio ambiente.
- D. A qualidade da relação mãe/bebé, a educação, ou o estatuto socioeconómico não têm nenhuma influência na origem da PEA.
- E. Não foi encontrada nenhuma correlação entre a PEA e a existência de intolerâncias alimentares, o uso de determinadas vacinas ou a exposição (pré ou pós-natal) a agentes externos, nomeadamente álcool, tabaco ou metais pesados.
- F. Diagnóstico²²⁻²⁴:
- 1) O diagnóstico das PEA é clínico (sindromático) e baseado na entrevista clínica, na avaliação do desenvolvimento e na avaliação do comportamento;
 - 2) Não existem quaisquer exames laboratoriais (bioquímicos, genéticos, eletrofisiológicos, de imagem ou outros) que permitam, ou sequer sugiram, o diagnóstico de PEA;
 - 3) Na grande maioria da PEA não se observam alterações nos exames complementares de diagnóstico.
 - 4) Só em cerca de 20 % dos casos de PEA se consegue identificar uma causa médica que pode estar na origem desta perturbação;
 - 5) Durante a entrevista clínica, para além da recolha da semiologia atual (conjunto dos sinais e sintomas presentes), revestem-se de especial importância a colheita dos marcadores precoces do neuro desenvolvimento bem como toda a história clínica clássica detalhada e exaustiva;
 - 6) As alterações da marcha, como sejam a ausência de balanceio alternado dos braços, a postura rígida com pouca flexibilidade do tronco ou a marcha em bicos de pés, são muito comuns na PEA;

- 7) Não fazendo parte dos critérios clássicos de diagnóstico de PEA, as alterações do controlo motor (ex: estereotipias, balanceamentos do corpo, tiques vocais, lentidão executiva com aumento da latência do movimento ou a dificuldade na alternância de movimentos), são habituais nas pessoas com PEA e, como tal, devem ser referidas e entendidas como integrantes do quadro da perturbação;
- 8) As alterações das sensibilidades têm também sido bem documentadas na PEA. São exemplos a hipersensibilidade ao ruído, a intolerância a odores ou o desconforto provocado pelo toque de certas texturas. Habitual, também, é o prazer especial que algumas pessoas com PEA parecem extrair de formas particulares de estimulação sensorial, particularmente nas modalidades tátil e luminosa (ex: o toque de determinadas texturas ou a observação continuada de determinados brilhos ou reflexos);
- 9) A gravidade destes défices e a frequência com que eles se associam a outras disfunções variam dentro do espectro do autismo, num quase continuum, desde as formas mais discretas às mais graves;
- 10) Nas formas mais graves há um défice acentuado nos padrões de interação social, uma perturbação grave da linguagem, a par de comportamentos estereotipados e interesses restritos. A esta condição associa-se ainda, por norma, perturbação do desenvolvimento intelectual, que pode ser de nível ligeiro a grave;
- 11) Nas formas menos graves de PEA (anteriormente designadas de síndrome de Asperger) não há alteração quantitativa do valor médio do quociente intelectual global. A perturbação da interação social é, por norma, menos acentuada, a restrição de interesses e a adesão a rotinas, embora invariavelmente presentes são menos expressivas e a aquisição da linguagem pode ter decorrido dentro dos padrões da normalidade (apesar de serem quase sempre manifestas alterações da prosódia e desadequação pragmática da linguagem).
- 12) O diagnóstico de PEA é independente do nível intelectual do indivíduo;
- 13) A PEA prolonga-se pela vida adulta, afetando de forma determinante e frequentemente grave, a vida de relação e a autonomia do indivíduo;

- 14) Não é invulgar a existência de pessoas jovens e adultos com PEA a quem nunca foi feito esse diagnóstico;
- 15) As manifestações sindromáticas das PEA variam com a idade. A avaliação clínica e os instrumentos de rastreio a utilizar têm de ser adaptados à idade do indivíduo e à etapa do seu desenvolvimento.

G. Terapêutica nas PEA^{22-24,55:}

- 1) Não há terapêuticas “curativas” para a PEA, não sendo conhecida nenhuma intervenção terapêutica (farmacológica ou não farmacológica) que trate as manifestações nucleares da PEA;
- 2) O esclarecimento do diagnóstico e a determinação do grau de funcionalidade condicionam a orientação terapêutica e o prognóstico;
- 3) O acompanhamento adequado que se segue ao diagnóstico deve facultar o treino de competências (sociais, de comunicação e de autonomia), o suporte familiar e o apoio social;
- 4) As intervenções terapêuticas devem ter como objetivo ajudar as pessoas com PEA a usarem da melhor forma as suas competências e a melhor conviverem com as suas especificidades;
- 5) A abordagem terapêutica da PEA é, necessariamente, multidisciplinar;
- 6) É raro obter a resolução completa de uma perturbação ou de uma qualquer manifestação sintomática recorrendo exclusivamente à terapêutica farmacológica;
- 7) Não foi identificada qualquer evidência de benefício que suporte a utilização de regimes alimentares especiais, incluindo dietas ou administração de suplementos alimentares. Nomeadamente, não foi reconhecida qualquer evidência que justifique a exclusão de caseína ou glúten da dieta.

AVALIAÇÃO

A avaliação da implementação da presente Norma é contínua, executada a nível local, regional e nacional, através de processos de auditorias externas e internas.

APOIO CIENTÍFICO

- A. A proposta da presente Norma foi elaborada no âmbito do Departamento da Qualidade na Saúde da Direção-Geral da Saúde, do Programa Nacional para a Saúde Mental e do Conselho para Auditoria e Qualidade da Ordem dos Médicos, através dos seus Colégios de Especialidade.
- B. O conteúdo da presente Norma foi sujeito a validação científica pela Comissão Científica para as Boas Práticas Clínicas, criada pelo Despacho n.º 8468/2015, do Secretário de Estado Adjunto do Ministro da Saúde, de 23 de maio, publicado no Diário da República, 2.ª série, n.º 149, de 3 de agosto de 2015.
- C. Os peritos envolvidos na elaboração da presente Norma cumpriram o determinado pelo Decreto-Lei n.º 14/2014 de 22 de janeiro, no que se refere à declaração de inexistência de incompatibilidades.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ¹ Direção-Geral da Saúde. Programa Nacional de Saúde Infantil e Juvenil, atualizado em 31/05/2013 e publicado na Norma da DGS nº 010/2013
- ² Scottish Intercollegiate Guidelines Network Assessment. *Diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders: A national clinical guideline*. SIGN 145. 2016.
- ³ Hansen RL, Blum NJ, Gaham A, Shults J. *Diagnosis of Autism Spectrum Disorder by Developmental-Behavioral Pediatricians in Academic Centers: A DBPNet Study*. DBPNet Steering Committee. *Pediatrics*. 2016 Feb;137 Suppl 2:S79-89.
- ⁴ Gammer, I., Bedford, R., Elsabbagh, M., Garwood, H., Pasco, G., Tucker, L.. The BASIS Team. (2015). Behavioural markers for autism in infancy: Scores on the Autism Observational Scale for Infants in a prospective study of at-risk siblings. *Infant Behavior & Development*, 38, 107-115. Disponível em <http://doi.org/10.1016/j.infbeh.2014.12.017>.
- ⁵ Kleinman et al. *The Modified Checklist for Autism in Toddlers: a Follow-up Study Investigating the Early Detection of Autism Spectrum Disorders*, *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2008. 38:827-839.
- ⁶ Robins, D. Screening for autism spectrum disorders in primary care settings. *Autism*. 2008. Vol 12(5) 481-500.
- ⁷ Oliveira, G. 2009. Autismo: diagnóstico e orientação. Parte I - Vigilância, rastreio e orientação nos cuidados primários de saúde", *Acta Pediátrica Portuguesa*. 40(6): 278 - 87.
- ⁸ American Psychiatric Association. Manual de diagnóstico e estatística das perturbações mentais DSM 5. American Psychiatric Association. Arlington, VA. Copyright 2013. Climepsi editores. Editor Joao Cabral Fernandes.
- ⁹ ZERO TO THREE. (2017). *Diagnostic classification of mental health and developmental disorders of infancy and early childhood: Revised edition (DC:0-5)*. Washington, DC: Author.
- ¹⁰ World Health Organization (WHO). *The ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders: Diagnostic Criteria for Research*. Geneva: WHO; 1993
- ¹¹ National Institute for Health and Care Excellence. *Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis. Clinical guideline 128*. 2011. NICE.
- ¹² Parr J. Woodbury-Smith M. *Autism Spectrum disorder*. 2015. BMJ Best Practices.
- ¹³ Lai MC, Lombardo MV, Baron-Cohen S. Autism *Lancet*. 2014 8;383(9920):896-910. Disponível em <http://www.acmg.net/docs/pp-g-ASD-schaffer-aop-gim201332a.pdf>
- ¹⁴ Schaefer GB, Mendelsohn NJ. *Professional Practice and Guidelines Committee Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions*. *American College of Medical Genetics and Genomics*. *Genet Med*. 2013 May;15(5):399-407. Erratum in: *Genet Med*. 2013 ;15(8):669. Disponível em <http://www.acmg.net/docs/pp-g-ASD-schaffer-aop-gim201332a.pdf>
- ¹⁵ Parr, J., Woodbury-Smith, M. - *BMJ Best Practice Autism Spectrum Disorders. In children with intellectual disability, or dysmorphism, fragile X and chromosome testing is performed; yield of positive results is very low in other children with ASD*. BMJ Publishing Group. LTD Versão Web de fev. 2015

- ¹⁶ Volkmar F et al. *Practice Parameter for the Assessment and treatment of children and adolescents with autismo spectrum disorder*. American Academy of Child and Adolescents Psychiatry. 2006. AACAP.
- ¹⁷ Geraldine Dawson et al. *Randomized, Controlled Trial of an Intervention for Toddlers With Autism: The Early Start Denver Model*. Pediatrics. 2010 Jan; 125(1): e17–e23. Published online 2009 Nov 30. doi: 10.1542/peds.2009-0958.
- ¹⁸ Pajareya, K., & Kopmaneejumruslers, K. *A pilot randomized controlled trial of DIR/Floortime™ parent training intervention for pre-school children with autistic spectrum disorders*. Autism. 2011. 15(2), 1-15. Doi 10.1177/1362361310386502.
- ¹⁹ Dawson G, Rogers S, Munson J, et al. *Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the Early Start Denver Model*. Pediatrics. 2010;125(1);
- ²⁰ Myers SM, Johnson CP. *Disabilities tCoCW. Management of Children With Autism Spectrum Disorders*. Pediatrics. 2007;120(5):1162-1182.
- ²¹ Munshi KR, Gonzalez-Heydrich J, Augenstein T, D'Angelo EJ. Evidence-base treatment approach to autism spectrum disorders. *Pediatric annals*. 2011;40(11):569-574.
- ²² National Institute for Health and Care Excellence. *Autism: the management and support of children and young people on the autism spectrum*. CG 170. London: National Institute for Health and Care Excellence, 2013.
- ²³ National Institute for Health and Care Excellence. *Autism: recognition, referral, diagnosis and management of adults on the autism spectrum*. CG142. London: National Institute for Health and Care Excellence, 2012.
- ²⁴ National Institute for Health and Care Excellence. *Autism: recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum*. CG128. London: NICE. 2011.
- ²⁵ Decreto-Lei 54/2018 de 6 de julho.
- ²⁶ Shitij. TDPCK. *The Maudsley Prescribing guidelines in psychiatry*. (2015). 12th edition ed. Oxford: Wiley Blackwell.:
- ²⁷ American Academy of Child and Adolescent Psychiatry. *Practice parameter for the use of atypical antipsychotic medications in children and adolescents*. AACAP. 2011. Disponível online em www.aacap.org:
- ²⁸ Reyes M1, Buitelaar J, Toren P, Augustyns I, Eerdeken M. *A randomized, double-blind, placebo-controlled study of risperidone maintenance treatment in children and adolescents with disruptive behavior disorders*. Am J Psychiatry. 2006 Mar;163(3):402-10
- ²⁹ LeClerc, S., & Easley, D. (2015). *Pharmacological Therapies for Autism Spectrum Disorder: A Review*. *Pharmacy and Therapeutics*, 40(6), 389–397.
- ³⁰ Hollander E, Soorya L, Wasserman S, et al. *Divalproex sodium vs placebo in the treatment of repetitive behaviours in autism spectrum disorder*. Int J Neuropsychopharmacol. 15(4):682-692;
- ³¹ Eric Hollander, Evdokia Anagnostou. *Clinical Manual for the Treatment of Autism*. - 2007 – Medical. <https://books.google.pt/books?isbn=1585622222>.
- ³² Rezaei V, Mohammadi MR, Ghanizadeh A, Sahraian A, Tabrizi M, Rezazadeh SA, Akhondzadeh S. Double-blind, placebo-controlled trial of risperidone plus topiramate in children with autistic disorder. *Prog Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry*. 2010. 1;34(7):1269-72. doi: 10.1016/j.pnpbp.2010.07.005.
- ³³ Steingard RJ1., Zimnitzky B, DeMaso DR., Bauman ML., Bucci JP. *Sertraline treatment of transition-associated anxiety and agitation in children with autistic disorder. Sertraline treatment of transition-associated anxiety and agitation in children with autistic disorder*. J Child Adolesc Psychopharmacol. 1997 Spring;7(1):9-15.

- ³⁴ Hollander E, Phillips A, Chaplin W, et al. *A placebo controlled crossover trial of liquid fluoxetine on repetitive behaviors in childhood and adolescent autism. Neuropsychopharmacology.* 2005;30:582–589. *Randomized controlled trial providing preliminary support for the efficacy of fluoxetine for reducing repetitive behaviors in youths with ASDs.*[PubMed]
- ³⁵ McDougle CJ, Naylor ST, Cohen DJ, Volkmar FR, Heninger GR, Price LH. *A double-blind, placebo-controlled study of fluvoxamine in adults with autistic disorder.* Arch Gen Psychiatry. 1996;53:1001–1008.[PubMed]
- ³⁶ Sturman N, Deckx L, van Driel ML. *Methylphenidate for children and adolescents with autism spectrum disorder.* Cochrane Database Syst Rev. 2017 Nov 21;11:CD011144. doi: 10.1002/14651858.CD011144.pub2. Review. PMID: 29159857
- ³⁷ Harfterkamp, M., et al. *Atomoxetine in Autism Spectrum Disorder: No Effects on Social Functioning; Some Beneficial Effects on Stereotyped Behaviors, Inappropriate Speech, and Fear of Change* -Nov-2014 In : Journal of Child and Adolescent Psychopharmacology. 24, 9, p. 481-485 5 p.
- ³⁸ Jaselskis CA, Cook EH, Fletcher KE. *Clonidine treatment of hyperactive and impulsive children with autistic disorder.* J Clin Psychopharmacol. 1992;12:322-327.
- ³⁹ Cortesi F, Giannotti, S; Panunzi S, Valente D. *Controlled-release melatonin, singly and combined with cognitive behavioral therapy, for persistent insomnia in children with autism spectrum disorders; a randomised placebo-controlled trial.* Journal Sleep Research. 2012 Dec. 21 (6): 700-9. Doi.10.1111/j.1365-2869.2012.01021.x. epuB2012 may 22.
- ⁴⁰ Gringras P, Gamble C, Jones AP, et al. *Melatonin for sleep problems in children with neurodevelopmental disorders: randomised double masked placebo controlled trial.* BMJ. 2012;345:e6664.
- ⁴¹ Appleton RE, Jones AP, Gamble C, et al. *The use of melatonin in children with neurodevelopmental disorders and impaired sleep: a randomised, double-blind, placebo-controlled, parallel study (MENDS).* Health Technol Assess. 2012;16:i-239.
- ⁴² Reyes M1, Buitelaar J, Toren P, Augustyns I, Eerdekens M. *A randomized, double-blind, placebo-controlled study of risperidone maintenance treatment in children and adolescents with disruptive behavior disorders.* Am J Psychiatry. 2006 Mar;163(3):402-10.
- ⁴³ Xiong T, Chen H, Luo R, Mu D. *Hyperbaric oxygen therapy for people with autism spectrum disorder (ASD).* Cochrane Database Syst Rev 2016.
- ⁴⁴ Williams K, Wray JA, Wheeler DM. *Intravenous secretin for autism spectrum disorders (ASD).* Cochrane Database Syst Rev. 2012 18;(4); mes S, Stevenson SW, Silove N, Williams K Chelation for autism spectrum disorder (ASD). Cochrane Database Syst Rev. 2015.
- ⁴⁵ James S, Montgomery P, Williams K. *Omega-3 fatty acids supplementation for autism spectrum disorders (ASD).* Cochrane Database Syst Rev. 2011 Nov 9;(11)
- ⁴⁶ Millward C, Ferriter M, Calver S, Connell-Jones G. *Gluten- and casein-free diets for autistic spectrum disorder.* Cochrane Database Syst Rev. 2004;(2).
- ⁴⁷ Decreto-Lei n.º 281/2009. Cria o Sistema Nacional de Intervenção Precoce na Infância (SNIPI). O SNIPI é desenvolvido, através da atuação coordenada dos Ministérios do Trabalho e da Solidariedade Social, da Saúde e da Educação, com envolvimento das famílias e da comunidade.
- ⁴⁸ National Institute for Health and Care Excellence. Autism Quality Standard. QS 51. NICE. 2014.
- ⁴⁹ de Bruin EI, Ferdinand RF, Meester S, de Nijs PFA, Verheij F (2007) *High rates of psychiatric comorbidity in PDD-NOS.* J Autism Dev Disord; 37: 877-886.

-
- ⁵⁰ Joshi G1, Petty C, Wozniak J, Henin A, Fried R, Galdo M, Kotarski M, Walls S, Biederman J (2010) *The heavy burden of psychiatric comorbidity in youth with autism spectrum disorders: a large comparative study of a psychiatrically referred population*. J Autism Dev Disord; 40(11):1361-70.
- ⁵¹ Drmic, I E & Szatmari, P (2014) Emotional Dysregulation and Comorbidity in Autism Spectrum Disorder (ASD). CEPiP;1:119-131.
- ⁵² Fuentes-Biggi J, Ferrari-Arroyo MJ, Boada-Muñoz L, Touriño-Aguilera E, Artigas-Pallarés J, Belinchón-Carmona M, Muñoz-Yunta JA, Hervás-Zúñiga A, Canal-Bedia R, Hernández JM, Díez-Cuervo A, Idiazábal-Aletxa MA, Mulas F, Palacios S, Tamarit J, Martos-Pérez J, Posada-De la Paz M (2006) *Guía de buena práctica para el tratamiento de los trastornos del espectro autista* Rev Neurol. 43(7):425-38.
- ⁵³ Elsabbagh M et al. *Global Prevalence of autism and other pervasive developmental disorders*. 2012 Autism Research.
- ⁵⁴ Oliveira G et al. *Epidemiology of autism spectrum disorder in Portugal: prevalence, clinical characterization and medical conditions*. Developmental Medicine & Child Neurology, 2007, 49: 726-733).
- ⁵⁵ Myers SM, Johnson CP. *Management of children with autism spectrum disorders*. American Academy of Pediatrics Council on Children with Disabilities. Pediatrics. 2007 Nov;120(5):1162-82.

ANEXOS

Anexo I - *Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT-R)*^{5,58}

Questionário M-CHAT-R para Despiste Precoce de Autismo com Entrevista de Seguimento (M-CHAT-R/F)

O M-CHAT-R) é um breve questionário referente ao desenvolvimento e comportamento utilizado em crianças dos 16 aos 30 meses, com o objetivo de rastrear as perturbações do espectro do autismo (PEA). Pode ser aplicado tanto numa avaliação periódica de rotina (cuidados primários de saúde), como por profissionais especializados em casos de suspeita. Como na maioria dos testes de rastreio poderá existir um grande número de falsos positivos, indicando que nem todas as crianças que cotam neste questionário irão ser diagnosticadas com esta perturbação. No entanto estes resultados podem apontar para a existência de outras anomalias do desenvolvimento, sendo por isso necessária a avaliação por profissionais dessa área.

O Questionário M-CHAT-R para Despiste Precoce de Autismo, com Entrevista de Seguimento (M-CHAT-R/F é um instrumento de despiste de 2 etapas respondido pelos pais para avaliar o risco de uma Perturbação do Espectro do Autismo (PEA). O M-CHAT-R/F está disponível para download gratuito para fins clínicos, de investigação e educativos.

Instruções de Uso

O M-CHAT-R pode ser aplicado e cotado como parte de uma consulta de rotina e também pode ser usado por especialistas ou outros profissionais para avaliar o risco de PEA. O principal objetivo do M-CHAT-R é maximizar a sensibilidade, ou seja, detetar o maior número possível de casos de PEA. Assim sendo, há uma elevada taxa de falsos positivos, o que significa que nem todas as crianças que obtêm uma cotação de risco serão diagnosticadas com PEA. Para resolver este aspeto, criámos a Entrevista de Seguimento (M-CHAT-R/F). Os utilizadores devem estar conscientes que mesmo com a Entrevista de Seguimento, um número significativo de crianças que cotam positivo no M-CHAT-R não serão diagnosticados com PEA; no entanto, estas crianças apresentam um risco elevado para outras perturbações do desenvolvimento, pelo que a avaliação é justificada para qualquer criança com resultado positivo. O M-CHAT-R pode ser cotado em menos de dois minutos. As instruções de cotação podem ser obtidas por *download* no site <http://www.mchatscreen.com>. Os documentos associados estarão também disponíveis para download.

Algoritmo de Cotação

Para todos os itens, exceto 2, 5, e 12, a resposta "não" indica risco de PEA; para os itens 2, 5, e 12, "sim" indica risco elevado de PEA. O seguinte algoritmo maximiza as propriedades psicométricas do M-CHAT-R:

BAIXO RISCO: Cotação total é de 0-2; se a criança tiver menos de 24 meses, repetir o M-CHAT-R aos 24 meses. Não é necessária nenhuma outra medida, a não ser que a vigilância indique risco de PEA.

RISCO MODERADO: Cotação total é 3-7; administrar a Entrevista de Seguimento (segunda etapa do M-CHAT-R/F) para conseguir informação adicional sobre as respostas de risco. Se a cotação do M-CHAT-R/F continuar a ser igual ou superior a 2, a criança cota positivo no despiste. Medidas necessárias: encaminhar a criança para avaliação de diagnóstico e

possível sinalização para intervenção precoce. Se a cotação da Entrevista de Seguimento for 0-1, a criança cota negativo. Nenhuma outra medida é necessária, a não ser que a vigilância indique risco de PEA. A criança deverá voltar a fazer o despiste posteriormente.

ALTO RISCO: Cotação total é de 8-20; é aceitável prescindir da Entrevista de Seguimento e encaminhar a criança para avaliação de diagnóstico e possível sinalização para intervenção precoce.

Cotação:

A cotação do M-CHAT leva menos de dois minutos. Resultados superiores a 3 (falha em 3 itens no total) ou em 2 dos itens considerados críticos (2,7,9,13,14,15), após confirmação, justificam uma avaliação formal por técnicos de neuro desenvolvimento.

As respostas Sim/Não são convertidas em passa/falha. A tabela que se segue, regista as respostas consideradas Falha para cada um dos itens do M-CHAT. As questões a "Negrito" representam os itens CRITICOS.

1. Não	6. Não	11. Sim	16. Não	21. Não
2. Não	7. Não	12. Não	17. Não	22. Sim
3. Não	8. Não	13. Não	18. Sim	23. Não
4. Não	9. Não	14. Não	19. Não	
5. Não	10. Não	15. Não	20. Sim	

M-CHAT-R™

Por favor, responda a estas questões acerca da sua criança. Lembre-se de como é que a sua criança se comporta habitualmente. Se o comportamento tiver sido observado algumas vezes, mas ela habitualmente não o faz, então por favor responda não. Por favor responda sim ou não para cada questão. Muito obrigado.

1. Se você apontar para qualquer coisa do outro lado da sala, a criança olha para o que está a apontar ? (Por exemplo: se você aponta para um brinquedo ou um animal, a criança olha para o brinquedo ou animal?)	Sim	Não
2. Já alguma vez se interrogou se a sua criança poderia ser surda?	Sim	Não
3. A sua criança brinca ao faz-de-conta? (Por exemplo, fingindo que está a beber de um copo vazio, a falar ao telefone ou a fingir que dá a papa a uma boneca ou a um peluche?)	Sim	Não
4. A sua criança gosta de trepar para as coisas? (Por exemplo: mobília, escorregas no recreio ou escadas?)	Sim	Não
5. A sua criança faz movimentos invulgares com os dedos perto dos olhos? (Por exemplo, abana os dedos perto dos olhos)	Sim	Não
6. A sua criança aponta com um dedo para pedir algo ou para conseguir ajuda? (Por exemplo, apontar para um alimento ou brinquedo que está fora do seu alcance)	Sim	Não
7. A sua criança aponta com um dedo para mostrar-lhe algo interessante? (Por exemplo, apontar para um avião no céu ou um camião grande na estrada)	Sim	Não
8. A sua criança está interessada noutras crianças? (Por exemplo, a sua criança observa outras crianças, sorri para elas ou aproxima-se delas?)	Sim	Não
9. A sua criança mostra-lhe coisas trazendo-as até si ou levantando-as para que as veja – não para obter ajuda, mas apenas para as partilhar? (Por exemplo, mostrar uma flor, um peluche ou um camião de brincar)	Sim	Não
10. A sua criança responde quando a chama pelo nome? (Por exemplo, olha, fala ou balbucia, ou pára o que está a fazer quando a chama pelo seu nome)	Sim	Não
11. Quando sorri para a sua criança, ela sorri de volta para si?	Sim	Não
12. A sua criança fica incomodada com os ruídos do quotidiano? (Por exemplo, a sua criança grita ou chora para ruídos como aspirador ou música alta?)	Sim	Não
13. A sua criança já anda?	Sim	Não
14. A sua criança olha-o nos olhos quando você fala com ela, brinca com ela ou veste-a?	Sim	Não
15. A sua criança tenta imitar aquilo que você faz? (Por exemplo, acena adeus, bate palmas ou faz sons engraçados quando você os faz?)	Sim	Não
16. Se você virar a sua cabeça para olhar para alguma coisa, a sua criança olha em volta para ver o que é que você está a olhar?	Sim	Não
17. A sua criança tenta que você olhe para ela? (Por exemplo, a sua criança olha para si para um elogio ou diz-lhe “olha” ou “olha para mim”?)	Sim	Não
18. A sua criança compreende quando você lhe diz para fazer alguma coisa? (Por exemplo, se você não apontar, ela consegue compreender “põe o livro na cadeira” ou “ traz-me o cobertor”?)	Sim	Não
19. Quando acontece alguma coisa nova, a sua criança olha para a sua cara para ver a sua reação? (Por exemplo, se ela ouve um ruído estranho ou engraçado, ou vê um brinquedo novo, ela olha para a sua cara?)	Sim	Não
20. A sua criança gosta de atividades com movimento? (Por exemplo, ser embalada ou balançada no seu joelho?)	Sim	Não

Anexo II– Avaliação diagnóstica

Perturbação do Espectro do Autismo na primeira infância: DC:0-5⁹.

Perturbação do Espectro do Autismo (PEA)

Todos os seguintes critérios devem estar presentes:

A. Cada um dos sintomas de comunicação/socialização deve estar presente:

1. Resposta social-emocional, atenção recíproca mantida ou reciprocidade limitadas ou atípicas, como evidenciado por pelo menos um dos seguintes:
 - a. Abordagem social atípica;
 - b. Capacidade reduzida ou limitada para se envolver em jogos sociais de reciprocidade que requerem pegar a vez (ex: cu-cú);
 - c. Capacidade reduzida ou limitada para iniciar atenção conjunta para partilhar interesses ou emoções ou para obter informação sobre objetos de interesse no ambiente;
 - d. Respostas à interação social limitadas ou pouco frequentes;
 - e. Iniciativa na interação social, rara, restrita ou ausente.
2. Défices nos comportamentos de comunicação/socialização, como evidenciado por pelo menos um dos seguintes:
 - a. Ausência ou limitada integração de comportamentos não-verbais e verbais;
 - b. Utilização atípica do contacto visual e do desvio do olhar em contextos sociais;
 - c. Dificuldade na compreensão ou utilização da comunicação não-verbal (ex.: gestos);
 - d. Gama restrita de expressões faciais e comunicação não-verbal limitada.
3. Dificuldades na interação com os pares, como evidenciado por pelo menos um dos seguintes:

-
- a. Dificuldades em adaptar o comportamento, para corresponder a solicitações sociais variadas em diferentes contextos sociais;
 - b. Dificuldades em envolver-se em jogo faz-de-conta ou imaginativo espontâneo;
 - c. Interesse nos pares e no jogo com outras crianças limitado ou ausente.
- B. Os sintomas do critério A não são mais bem explicados por défice sensorial (ex.: défice visual, auditivo ou outro).
- C. Dois dos seguintes comportamentos repetitivos e restritivos devem estar presentes:
- 1. Vocalizações, discurso, movimentos ou utilização de objetos estereotipados ou repetitivos;
 - 2. Manutenção rígida de rotinas com resistência excessiva à mudança: exige *sameness* e mostra-se perturbado em resposta a mudança ou transições;
 - 3. Interesses altamente circunscritos, ou invulgares que se manifestam por uma fixação extrema ou atípica num item ou tópico;
 - 4. Resposta atípica a informação sensorial (quer sobre- ou subreativa) ou um envolvimento invulgar com aspetos sensoriais do ambiente (ex.: lamben o tapete).
- D. Os sintomas desta perturbação, ou as adaptações que os cuidadores têm que fazer em resposta a estes sintomas, afetam significativamente a experiência da criança e da família em mais do que um dos seguintes modos:
- 1. Causa mal-estar na criança;
 - 2. Interfere com os relacionamentos da criança;
 - 3. Limita a participação da criança nas atividades ou rotinas esperadas para a idade;
 - 4. Limita a participação da família nas atividades ou rotinas do dia-a-dia;
 - 5. Limita a capacidade de aprendizagem da criança e o desenvolvimento de novas competências, ou interfere com o desenvolvimento.

Idade: O diagnóstico deve ser feito com cautela antes dos 18 meses de idade.

Especificar:

- 1. Com ou sem atraso do desenvolvimento;

-
2. Com ou sem atraso da fala;
 3. Associado com condição genética ou fator ambiental;
 4. Associado com alterações do processamento sensorial.

Perturbação do Espectro do Autismo Atípica Precoce (PEAAP)⁹

Pelo menos dois critérios de comunicação/socialização e um critério de comportamento restritivo repetitivo das PEA devem estar presentes, assim como o critério de comprometimento funcional.

- A. Devem estar presentes pelo menos dois dos três critérios de comunicação/socialização.
- B. Os sintomas do critério A não são mais bem explicados por défice sensorial (ex.: défice visual, auditivo ou outro). A criança não preenche os critérios para PEA.
- C. Um dos comportamentos repetitivos e restritivos deve estar presente.
- D. Os sintomas desta perturbação, ou as adaptações que os cuidadores têm que fazer em resposta a estes sintomas, afetam significativamente a experiência da criança e da família um modo ou mais.

Idade: O diagnóstico de PEAAP só deve ser feito entre os 9 e os 36 meses.

Para as crianças em idade pré-escolar que preenchem os critérios para PEAAP deve ser considerado o diagnóstico DSM-5 de Perturbação da Comunicação Social (Pragmática),

Especificar:

1. Com ou sem atraso do desenvolvimento.
2. Com ou sem atraso da fala.
3. Associado com condição genética ou fator ambiental.

Perturbação do Espectro do Autismo - DSM-5 299.0⁸ (F84.0 – CID 10)¹⁰

Critérios de diagnóstico:

- A. Défices persistentes na comunicação social e interação social transversais a múltiplos contextos, manifestados pelos seguintes, atualmente ou no passado (os exemplos são ilustrativos, não exaustivos):
1. Défices na reciprocidade social-emocional, variando, por exemplo, de uma aproximação social anormal e fracasso na conversação normal; a uma partilha reduzida de interesses, emoções ou afeto; o fracasso em iniciar ou responder a interações sociais;
 2. Défices nos comportamentos comunicativos não-verbais usados na interação social, variando, por exemplo, de uma comunicação verbal e não-verbal pobremente integrada, a anomalias no contacto visual e linguagem corporal ou défices na compreensão e uso de gestos, a uma total falta de expressões facial e comunicação não-verbal;
 3. Défices em desenvolver, manter, e compreender os relacionamentos, variando, por exemplo, de dificuldades em ajustar o comportamento de forma a adequar-se aos vários contextos sociais, a dificuldades em partilhar jogos imaginativos ou fazer amigos até à ausência de interesse pelos pares;
- B. Padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades, manifestados por pelo menos 2 dos seguintes, atualmente ou no passado (os exemplos são ilustrativos, não exaustivos):
1. Movimentos motores, uso de objetos ou fala estereotipados ou repetitivos (por exemplo, estereotipias motoras simples, alinhar brinquedos ou sacudir objetos, ecolalia, frases idiossincráticas);
 2. Insistência na monotonia, aderência inflexível a rotinas ou padrões ritualizados de comportamento verbal ou não verbal (por exemplo, angústia extrema com pequenas mudanças, dificuldades com transições, padrões de pensamento rígidos, rituais de cumprimento, necessidade de fazer o mesmo percurso ou comer a mesma comida todos os dias);

-
3. Interesses altamente restritos e fixos, que são anormais na intensidade ou foco (por exemplo, ligação forte ou preocupação por objetos incomuns, interesses excessivamente circunscritos ou perseverantes);
 4. Hiper ou Hipo reatividade a estímulos sensoriais ou interesse incomum por aspetos sensoriais do ambiente (por exemplo, indiferença aparente à dor/temperatura, respostas adversa a sons ou texturas específicas, tocar ou cheirar objetos excessivamente, fascinação visual com luzes ou movimento).
- C. Os sintomas têm que estar presentes no início do período de desenvolvimento (mas podem não se tornar totalmente manifestos até as exigências sociais excederem as capacidades limitadas ou podem ser mascarados mais tarde na vida por estratégias aprendidas).
- D. Os sintomas causam prejuízo clinicamente significativo no funcionamento social, ocupacional, ou outras áreas importantes do funcionamento atual.
- E. Estas perturbações não são mais bem explicadas por incapacidade intelectual (perturbação do desenvolvimento intelectual) ou atraso global do desenvolvimento. A incapacidade intelectual e a perturbação do espectro do autismo coocorrem muitas vezes; para efetuar diagnósticos co mórbidos de perturbação do espectro do autismo e incapacidade intelectual, a comunicação social deve estar abaixo do esperado para o nível geral de desenvolvimento.