

SABE O QUE É?

O Autismo



instituto **Nacional de Saúde**
Doutor Ricardo Jorge



ÍNDICE

O que se passa com aquela criança?	1
Autismo - Sabe o que é?	2
Sinais de alerta para o autismo em crianças pequenas	4
Como é diagnosticado o autismo?	5
Suspeito de que o meu filho tem autismo. O que faço?	6
O meu filho tem um diagnóstico de autismo. O que faço?	7
O autismo é muito frequente?	8
Porque é que aparece o autismo?	9
O autismo é sempre causado por alterações nos genes?	10
Genes do autismo, quais são?	11
Existe um teste genético para o autismo?	12
É possível ter mais do que um filho com autismo?	14
Quer participar num estudo?	16
Dez coisas que todas as crianças com autismo gostariam que soubéssemos	18
Mais informação	21

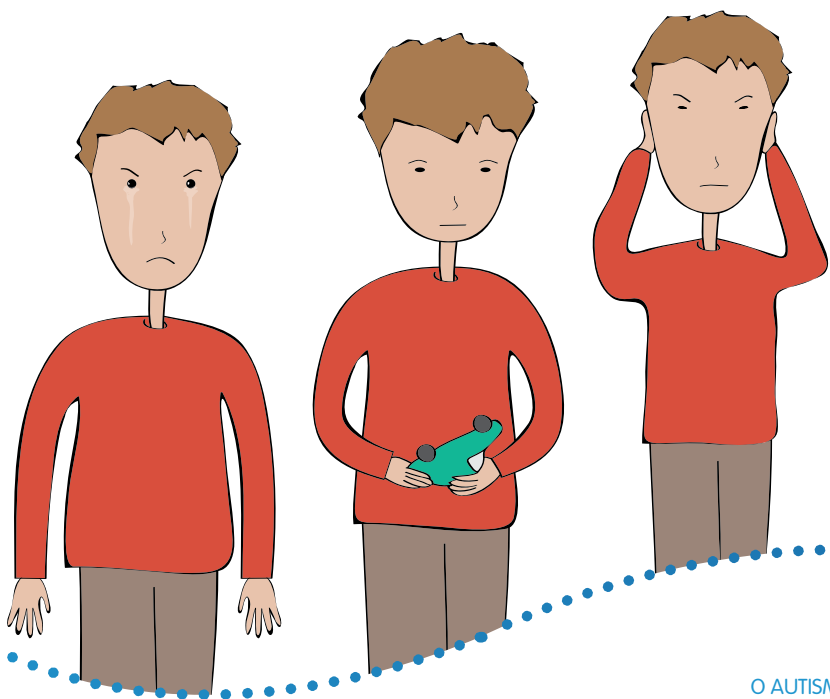
O que se passa com aquela criança



.....

O que se passa com o filho da sua amiga, ou a criança dos seus vizinhos, ou aquela colega do seu filho na escola, que não cumprimenta, não responde quando lhe falam e faz tantas birras? Não brinca com os outros meninos, tem sempre o mesmo jogo, e está sempre tão sozinho...

Porta-se mal? Ou será talvez uma criança com autismo?



Autismo – Sabe o que é?

.....

De acordo com os manuais médicos, o autismo, ou a Perturbação do Espectro do Autismo (PEA), é uma **condição médica do sistema nervoso central** que se manifesta na infância e que se caracteriza por **dificuldades na comunicação e interação social e por comportamentos, interesses ou atividades repetitivos e estereotipados**.

Pessoas com autismo têm dificuldades de comunicação e de interação com os outros. Por exemplo, fazem comentários pouco adequados, interpretam literalmente as conversas, ou seja, não percebem trocadilhos ou ironia, têm dificuldade em interpretar a comunicação sem palavras e a linguagem corporal, e não fazem amizades facilmente. Além disso, são pessoas muito dependentes de rotinas, muito sensíveis a mudanças no seu dia-a-dia ou, por vezes, muito preocupadas com certos objetos, ideias ou temas.

Maior gravidade
Ausência de linguagem
Deficiência intelectual grave



(Continuação)

.....

Com o autismo podem também aparecer outros problemas, como a deficiência intelectual, a hiperatividade, o déficit de atenção, a epilepsia, a ansiedade ou as perturbações do sono, que trazem dificuldades acrescidas. As pessoas com autismo podem também fazer coisas excepcionais. Por exemplo, fazem cálculos matemáticos extraordinários, pintam muito bem, desenhavam mapas de cor ou tocam um instrumento de música maravilhosamente.

Os comportamentos diferentes das pessoas com autismo surgem com vários graus de gravidade, existindo pessoas que apresentam sintomas leves e outras com sintomas mais graves.

Porque esta condição se apresenta de forma tão variada, como um contínuo de problemas de comportamento, é usado o termo espectro do autismo.



Menor gravidade

Linguagem fluente, mas peculiar
Dificuldade na socialização

Sinais de alerta para o autismo em crianças pequenas

.....



Os sintomas de autismo estão presentes desde cedo durante o desenvolvimento das crianças. No entanto, muitas vezes só são valorizados quando determinadas capacidades, como a linguagem, não se desenvolvem no momento esperado. Há alguns sinais de alerta a que podemos estar atentos e que, se surgirem, vale a pena comunicar ao médico assistente ou ao pediatra:

- Ausência de sorrisos ou outras expressões calorosas, a partir dos 6 meses;
- Ausência de comunicação através de vocalizações, sorrisos ou outras expressões faciais, aos 9 meses;
- Ausência de galreio, aos 12 meses;
- Ausência de comunicação através de contacto visual ou de gestos, tais como apontar, mostrar, alcançar ou dizer adeus, aos 12 meses;
- Ausência de palavras, aos 16 meses;
- Ausência de frases de duas palavras com sentido (excluindo imitação e repetição), aos 2 anos;
- Qualquer perda de discurso, galreio ou capacidade de interação, a qualquer idade.

Como é diagnosticado o autismo?

O diagnóstico de autismo é feito por equipas especializadas e baseado na presença de determinadas alterações de desenvolvimento e comportamento. Existem vários instrumentos para a avaliação de crianças com suspeita de autismo que permitem um diagnóstico clínico fiável e sensível.

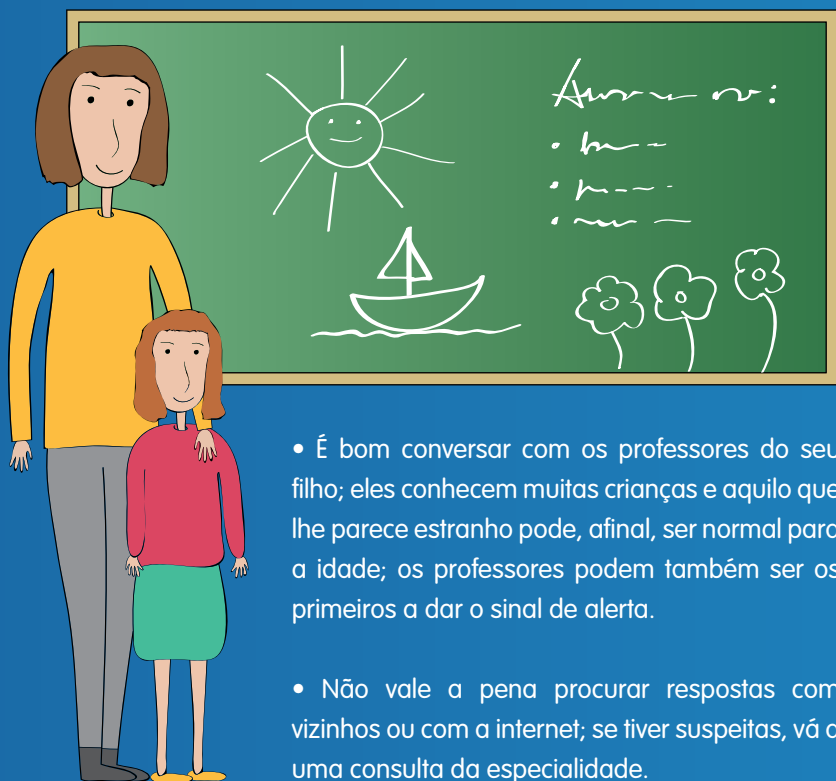
Os comportamentos das crianças mudam ao longo do tempo e os seus ritmos de desenvolvimento são variáveis. Por esta razão, **o diagnóstico de autismo pode ser demorado e pode necessitar de um seguimento da criança durante algum tempo.**

Em Portugal, o Plano Nacional de Saúde Infantil inclui um rastreio específico para o autismo, feito pelo médico de família a todas as crianças. Se for detetado um problema, o médico de família pode referenciar a criança a uma equipa especializada para uma avaliação mais completa. Este rastreio é um passo importante para se conseguir um diagnóstico de autismo mais precoce e iniciar uma intervenção específica mais cedo.

Suspeito de que o meu filho tem autismo. O que faço?

O diagnóstico clínico do autismo pode não ser imediato. No entanto, se suspeita de que o seu filho tem autismo, lembre-se de que:

- Quanto mais cedo for diagnosticado o autismo, maiores são as probabilidades de uma intervenção bem sucedida. Faça todos os rastreios indicados para o seu filho no seu centro de saúde. Os rastreios foram extensamente testados para detetar problemas de desenvolvimento infantil.



- É bom conversar com os professores do seu filho; eles conhecem muitas crianças e aquilo que lhe parece estranho pode, afinal, ser normal para a idade; os professores podem também ser os primeiros a dar o sinal de alerta.
- Não vale a pena procurar respostas com vizinhos ou com a internet; se tiver suspeitas, vá a uma consulta da especialidade.

O meu filho tem um diagnóstico de autismo. O que faço?

.....

**Não há uma solução clara e única para o seu filho com autismo.
Mas lembre-se de que:**

- Uma intervenção educativa precoce e específica melhora a aprendizagem, a comunicação e a interação social em crianças com autismo; procure sempre seguir as instruções dos especialistas de saúde e de educação;
- Existem medicamentos, prescritos pelo médico especialista, que podem melhorar alguns dos comportamentos mais perturbadores associados ao autismo;
- A companhia de outras famílias na mesma situação, por exemplo em associações de pais e amigos, pode ajudá-lo a sentir-se mais apoiado; através destas associações, poderá também conseguir obter informações muito importantes para resolver os pequenos e grandes problemas do dia-a-dia.

A atitude da família e a forma
como lida com a situação têm um
impacto real no desenvolvimento
de uma criança com autismo

O autismo é muito frequente?

A **Perturbação do Espectro do Autismo** abrange um grande número de crianças com **problemas de desenvolvimento e comportamento de maior ou menor gravidade**.

A nível mundial, foram feitos estudos em muitos países - na Europa, América, Ásia e na Oceânia - que mostraram que a **perturbação do espectro do autismo é muito comum em todo o mundo**.

Os estudos realizados nos últimos anos têm encontrado um **aumento no número de casos de autismo**, o que possivelmente reflete uma maior consciência da existência desta doença nos dias de hoje.

O autismo é 4 a 5 vezes mais frequente nos rapazes do que nas raparigas, mas a razão por que isto acontece não é conhecida.



Existem no mundo
muitas crianças
com autismo e esta
é uma patologia
que requer a nossa
maior atenção

Porque é que aparece o autismo?

O autismo surge quando há alterações biológicas no funcionamento do cérebro.

Estas alterações são ainda mal conhecidas, mas sabe-se que resultam, em grande parte, de problemas genéticos.

Os genes são como um livro de instruções para o funcionamento dos sistemas e órgãos que constituem o nosso corpo. O cérebro, tal como os outros órgãos, é composto por células. Os genes existem dentro das células e organizam-se em estruturas chamadas cromossomas.

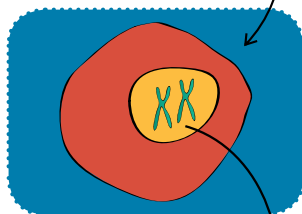
Nos genes, as instruções para o funcionamento das células estão escritas num código molecular chamado DNA. Por vezes, este código contém erros num ou em mais genes, os quais podem levar ao mau funcionamento das células. Isto também pode acontecer se as células tiverem cromossomas a mais ou a menos, duplicando ou apagando instruções no DNA. Quando o DNA nos genes que regulam o funcionamento do cérebro tem erros, surgem doenças cujos sintomas podem ser problemas de comportamento.

Uma dessas doenças é o autismo.

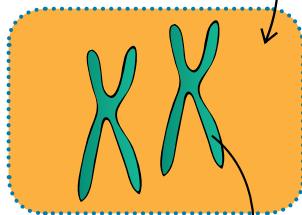
1. Cérebro



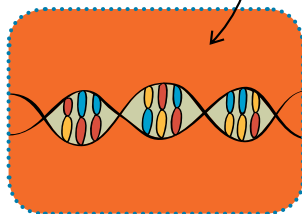
2. Célula



3. Cromossomas



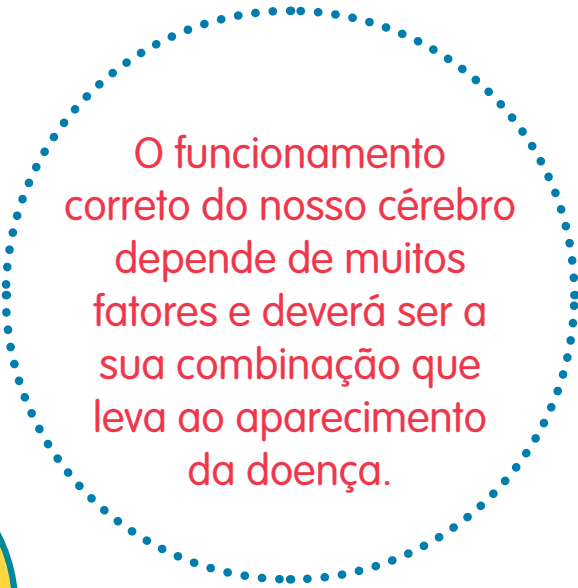
4. DNA



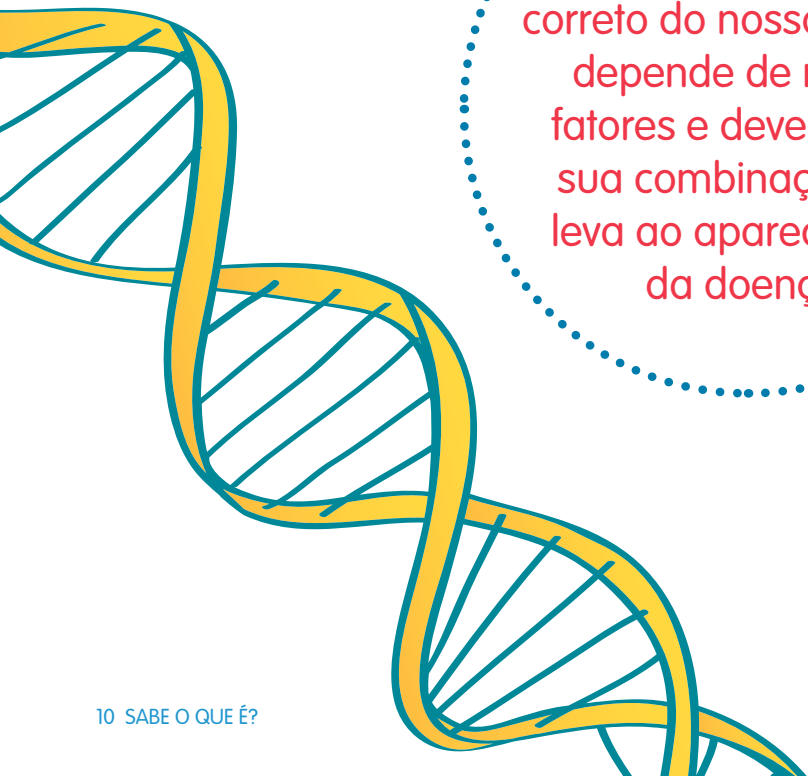
O autismo é sempre causado por alterações nos genes?

.....

Os estudos mais recentes indicam que os genes são uma parte do problema, mas não explicam todas as situações, nem são sempre o único problema. Os fatores do ambiente podem também influenciar o efeito dos genes.



O funcionamento
correto do nosso cérebro
depende de muitos
fatores e deverá ser a
sua combinação que
leva ao aparecimento
da doença.



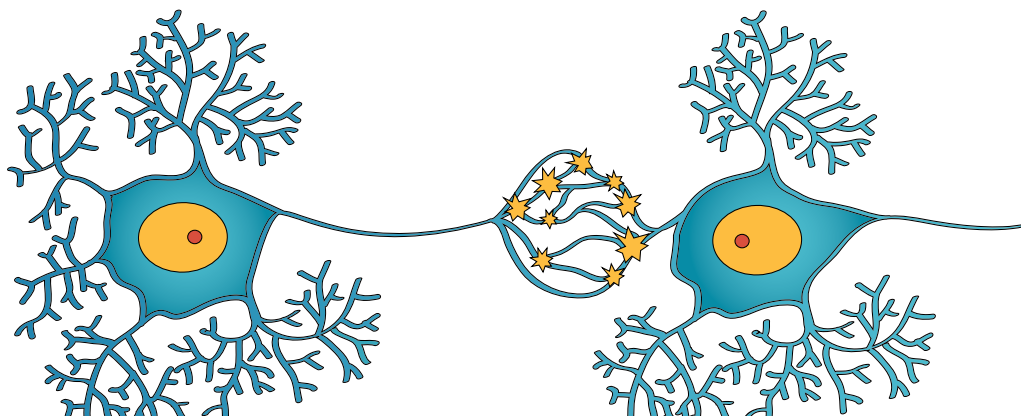
Genes do autismo, quais são?

.....

Não foi encontrada, até hoje, nenhuma alteração genética responsável por todos os casos de autismo. Na realidade, parecem existir muitas alterações em genes diferentes que podem levar ao aparecimento do autismo.

Para encontrar tratamentos que possam repor o normal funcionamento do cérebro, é preciso compreender os processos biológicos que são perturbados por alterações nos genes. São exemplos os processos de comunicação entre células nervosas e os processos de desenvolvimento do cérebro durante os primeiros tempos de vida.

Não existe um único gene para o autismo, mas muitas alterações genéticas que, independentes ou em conjunto, podem levar a perturbações no funcionamento do cérebro.



Existe um teste genético para o autismo?

Ainda não se sabe bem o que acontece no cérebro de pessoas com autismo e leva ao aparecimento dos sintomas. Porém, sabe-se que muitos genes implicados no autismo estão também associados a deficiência intelectual, epilepsia ou outras patologias neurológicas ou psiquiátricas.

Não existe ainda um teste genético específico para o autismo. No entanto, um rastreio de todos os genes pode muitas vezes explicar-nos qual a razão do autismo numa pessoa em particular.

Este rastreio pode ser feito numa amostra de sangue por uma técnica que se chama aCGH (hibridação genómica comparativa por tecnologia de array) ou por sequenciação do DNA.



(Continuação)

.....

O rastreio genético encontra alterações em cerca de 20% dos casos. A maior vantagem é que, quando alguma alteração genética é identificada, é possível fazer um aconselhamento genético e estimar qual o risco de ter outro filho com autismo.

É importante encontrar um teste cada vez mais específico para o autismo, por duas razões principais: 1) porque permite fazer um diagnóstico mais cedo, numa idade em que o diagnóstico clínico pode ser mais difícil ou mais instável; 2) porque permite fazer um diagnóstico diferenciado, isto é, saber se a criança tem autismo ou outro problema diferente. Responder a estas questões permitirá iniciar uma terapia mais cedo, melhor dirigida para o autismo e, por isso, melhorar os resultados.



É possível ter mais do que um filho com autismo?

.....

O risco de ter outro filho com autismo dependerá sempre de vários fatores, nomeadamente da história

familiar, de ter sido ou não encontrada uma alteração genética na pessoa com autismo e, caso tenha sido encontrada uma alteração genética, se um dos pais também a tem.

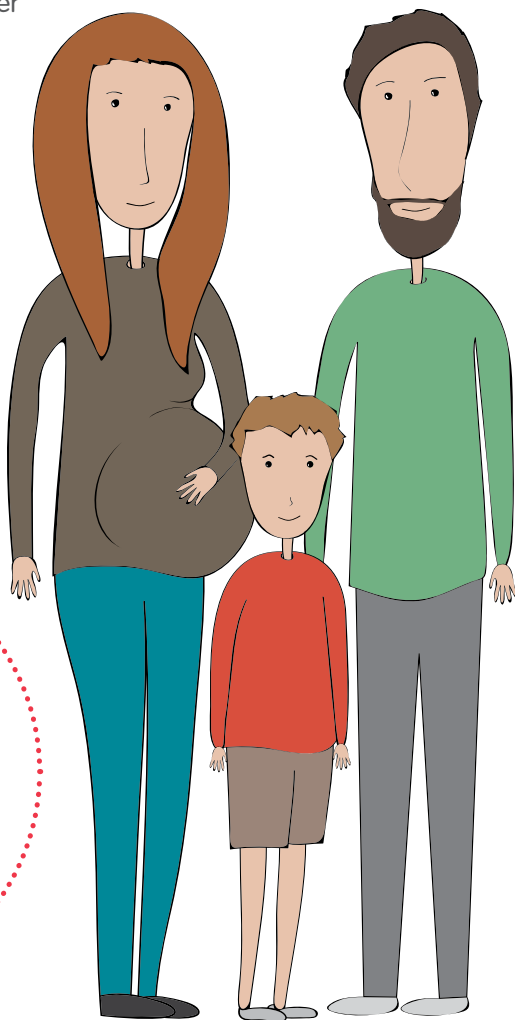
Todas as instruções genéticas, incluindo aquelas que regulam o funcionamento do cérebro, são passadas de pais para filhos através dos genes, como uma mistura do pai e da mãe. É por isso que, além de serem semelhantes fisicamente, pais e filhos têm muitas vezes personalidades parecidas. É por isso também que, por vezes, tanto os pais como os filhos sofrem da mesma doença.

Quando um dos pais ou, mais raramente, ambos os pais têm uma alteração genética associada ao autismo, que é transmitida ao filho, a probabilidade de terem um segundo filho com autismo é maior.

Frequentemente, os pais têm uma alteração genética que transmitem ao filho com autismo e, no entanto, não têm autismo. Isto não é inesperado porque os sintomas de autismo, que variam bastante de pessoa

(Continuação)

para pessoa, são frequentemente devidos a uma combinação de alterações genéticas. O pai ou a mãe poderão não ter esta combinação e, por isso, não ter sintomas.



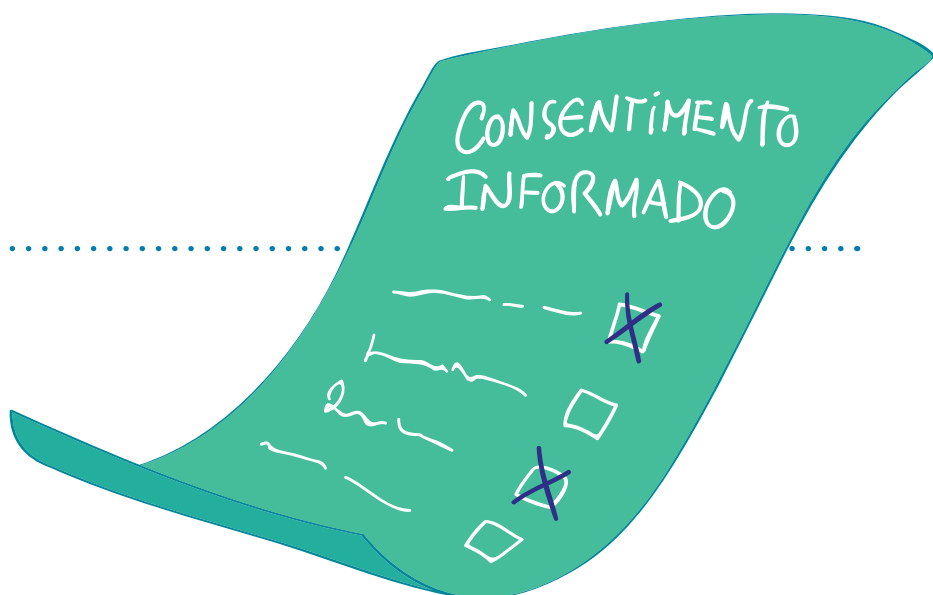
Para saber o risco de ter outro filho com autismo deve sempre falar com um especialista em Genética Clínica.

Quer participar num estudo?

Se tem um filho com autismo, é possível que durante consultas médicas, na escola, em associações ou noutras situações, lhe perguntem se quer participar numa investigação para encontrar melhores formas de diagnóstico ou tratamento.

Antes de participar, assegure-se de que:

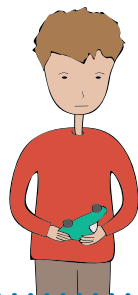
- Compreende bem de que tipo de investigação se trata e quais são os objetivos;
- Se sente confortável com as pessoas que lhe pedem para participar;
- O seu filho está de acordo;
- Sabe que tipo de resposta lhe vão dar neste estudo – As conclusões gerais? Ou resultados sobre si ou sobre o seu filho?
- Percebe que a sua participação e a do seu filho são opcionais e que poderá desistir em qualquer momento;
- Percebe que o profissional que o convida a participar não lhe vai dar um tratamento preferencial;
- Percebe bem o que lhe estão a pedir e ao seu filho: Para responder a um questionário? Para dar uma amostra de sangue? Para tomar um medicamento em teste? Para fazer um procedimento complicado?;



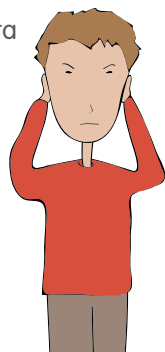
- Percebe quanto tempo e as dificuldades que resultam da participação: Demora duas horas? Um dia inteiro? Vários dias? Meses ou anos de seguimento? Onde tem que se deslocar e onde é feito o estudo?;
- Percebe se os seus dados são mantidos confidenciais.

Lembre-se sempre de que a sua participação é preciosa para o avanço dos conhecimentos sobre o autismo e da medicina, mas pode não trazer nenhuma solução para o problema do seu filho. Os progressos na investigação biomédica são lentos e o mais provável é que o estudo em que participa agora só venha a trazer avanços após alguns anos.

Dez coisas que todas as crianças com autismo gostariam que soubéssemos:



- 1 Eu sou uma criança.** O meu autismo é apenas parte do que sou e não tudo o que sou.
- 2 Os meus sentidos estão desordenados.** Certas imagens, sons, cheiros, sabores e toques normais, que vocês nem notam, podem ser extremamente incomodativos para mim. O próprio ambiente, muitas vezes, me parece hostil. Por isso, eu posso parecer distante ou agressivo, mas estou apenas a defender-me. O meu cérebro não consegue filtrar todos esses estímulos e fica sobrecarregado!
- 3 Procurem distinguir entre “não quero” (escolho não fazer) e “não consigo” (não sou capaz de fazer).** Não é que eu não ouça as instruções, é que não consigo percebê-las. Quando me chamam do outro lado da sala, o que ouço é: “*&^%\$#@”. Em vez disso, aproximem-se e falem diretamente comigo, usando palavras simples. Dessa maneira, eu entendo o que querem que eu faça e o que vai acontecer de seguida e é muito mais fácil para mim fazer o que me pedem.
- 4 Eu penso de forma concreta e interpreto a linguagem literalmente.** Vocês deixam-me confuso quando dizem “aguenta os cavalos!”, quando o que realmente querem dizer é “Para de correr!”... Quais cavalos? Trocadilhos, subtilezas de linguagem, duplos sentidos, metáforas, insinuações e sarcasmos são incompreensíveis para mim.



5

“Ouçam” todas as maneiras pelas quais eu tento

comunicar. Eu tenho dificuldade em dizer aquilo de que preciso, pois não sei como descrever o que sinto. Posso estar com fome, frustrado, assustado ou confuso, mas posso não encontrar as palavras certas para me expressar. Fiquem atentos à minha linguagem corporal, isolamento, agitação ou outros sinais de que algo está errado. A mensagem está lá!

6

Vejam só! A minha orientação é visual.

Mostrem-me como fazer as coisas, em vez de apenas me dizerem como. E estejam preparados para me mostrar várias vezes. As repetições ajudam-me a aprender. Eu preciso de ver para aprender pois, para mim, as palavras são como fumo e desaparecem antes de que eu consiga entendê-las.

7

Concentrem-se naquilo que eu consigo fazer, e não naquilo que eu não consigo fazer.

Como qualquer outra pessoa, eu não consigo aprender quando sou constantemente levado a sentir que não sou suficientemente bom. Procurem os meus pontos fortes e vão encontrá-los. Quase sempre, há mais de uma maneira certa de fazer as coisas.

8

Ajudem-me a interagir socialmente. Pode parecer que eu não quero brincar com as outras crianças, mas eu simplesmente não sei como começar uma conversa ou entrar numa brincadeira. Ensinem-me a brincar com as outras crianças, eu posso até ficar muito contente por ser incluído. Eu sou melhor em atividades com princípio e fim definidos. E não sei interpretar expressões faciais, linguagem corporal e emoções dos outros, por isso ensinem-me!

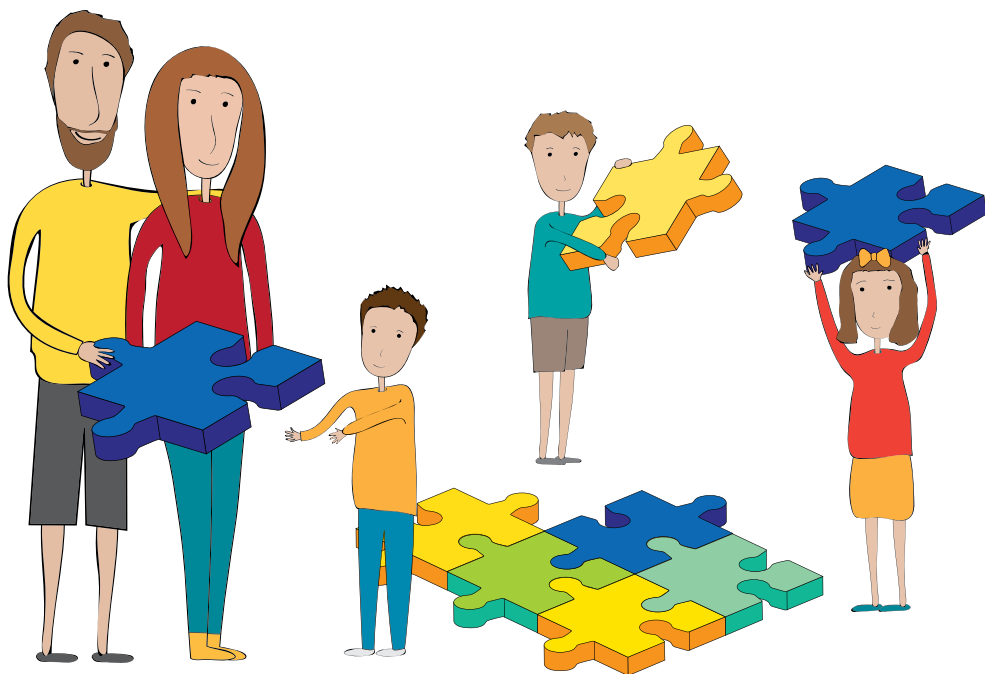
9

Identifiquem a causa dos meus descontrolos. As birras e explosões são mais terríveis para mim do que para vocês. Acontecem porque os meus sentidos estão sobrecarregados, ou fui forçado para além dos limites das minhas capacidades. Se descobrirem o que desencadeia as minhas crises, poderão evitá-las. E lembrem-se de que tudo o que eu faço é uma forma de comunicação!



- 10 Amem-me incondicionalmente.** Eu não escolhi ter autismo - lembrem-se de que isto acontece comigo e não convosco. Sem o vosso apoio, as minhas probabilidades de ter sucesso e ser um adulto independente são ínfimas. Com o vosso apoio e orientação, as possibilidades são muito maiores do que possam imaginar. Olhem para além das minhas possíveis limitações e vejam os meus pontos fortes. Eu posso ter dificuldade no contacto visual e a conversar, mas já repararam que eu não minto, não faço batota, nem julgo os outros? Eu dependo de vocês. Sejam os meus defensores e os meus guias, amem-me pelo que eu sou e veremos até onde sou capaz de chegar.

Trecho extraído e adaptado do livro “Dez Coisas que Toda Criança com Autismo Gostaria que Você Soubesse”, de Ellen Notbohm, publicado por Inspirados pelo Autismo.



Mais Informação

Para mais informação, por favor, veja:

- **Federação Portuguesa de Autismo**

www.fpda.pt

- **Associação Portuguesa para as Perturbações do Desenvolvimento e Autismo**

Algarve www.appda-algarve.pt

Coimbra www.appdacoimbra.com

Leiria www.appdaleiria.pt

Lisboa www.appda-lisboa.org.pt

Madeira www.appda-madeira.webs.com

Norte www.appda-norte.org.pt

São Miguel e Santa Maria www.fpda.pt/appda-sao-miguel-e-santa-maria

Setúbal www.appda-setubal.com

Viseu www.appdaviseu.com

- **Fundação AMA Autismo**

www.fundacaoamaautismo.pt

- **Associação Portuguesa de Síndrome de Asperger**

www.apsa.org.pt/index.php

- **Centro ABCReal**

www.centroabcreal.com

- **Autism Europe**

www.autismeurope.org

- **Autism Speaks**

www.autismspeaks.org

- **Inspirados pelo Autismo**

www.inspiradospeloautismo.com.br/livros/dez-coisas-que-toda-crianca-com-autismo-gostaria-que-voce-soubesse

O Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge desenvolve atividades de investigação, observação da saúde e vigilância epidemiológica, promovendo a difusão da cultura científica e a literacia em saúde. No Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis investigamos os fatores de risco para doenças crónicas multifatoriais, como as podemos prevenir, e como devemos promover a saúde. Empenhamo-nos em contribuir para um melhor conhecimento da população sobre os fatores que melhoram a saúde e o bem-estar.



Desenvolvido no Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis, por:

Astrid Moura Vicente

Inês Conceição

Natércia Miranda

Mafalda Bourbon

Célia Rasga

Edição financiada pela Fundação Calouste Gulbenkian, Programa Gulbenkian Inovar em Saúde, no âmbito do projeto Bem Entender a Saúde (BEnS).



FUNDAÇÃO
CALOUSTE
GULBENKIAN



REPÚBLICA
PORTUGUESA
SAÚDE

Instituto **Nacional de Saúde**
Doutor Ricardo Jorge

