

CAPÍTULO II

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DOS TRANSTORNOS ABRANGENTES DE DESENVOLVIMENTO

Francisco B. Assumpção Jr

CONCEITO

Em 1943, Kanner descreveu sob o nome "Distúrbios Autísticos do Contacto Afetivo" um quadro caracterizado por isolamento extremo, obsessividade, estereotípias e ecolalia.

Este conjunto de sinais foi por ele visualizado como uma doença específica relacionada a fenômenos da linha esquizofrênica.

Em trabalho de 1954 continua descrevendo o quadro como uma "psicose" referindo que todos os exames clínicos e laboratoriais foram incapazes de fornecerem dados consistentes no que se relacionava a sua etiologia, diferenciando-o dos quadros deficitários sensoriais como a afasia congênita e dos quadros ligados às oligofrenias, novamente considerando-o uma verdadeira psicose" (Kanner, 1954).

As primeiras alterações dessa concepção surgem a partir de Ritvo (1976) que relaciona o autismo a um déficit cognitivo, considerando-o, não uma psicose, e sim um distúrbio do desenvolvimento, opondo-se frontalmente a visão trazida por Ajuriaguerra (1973) em seu clássico tratado. Dessa maneira, a relação Autismo - Deficiência Mental passa a ser cada vez mais considerada levando-nos a uma situação dispar entre as classificações francesa, americana e da Organização Mundial de Saúde.

Assim, pela penetração e abrangência dos conceitos, somos obrigados a nos remeter ao autismo a partir de sua constelação comportamental para que possa ser explorado minuciosamente e para que conexões causais possam ser estabelecidas dentro das possibilidades atuais.

Gillberg (1990) refere que "é altamente improvável que existam casos de autismo não orgânico" frisando que "o autismo é uma disfunção orgânica - e não um problema dos pais - isso não é matéria para discussão. O novo modo de ver o autismo é biológico."

Considerando-se assim o autismo como uma síndrome comportamental definida, com etiologias orgânicas também definidas é que temos que pensar as possibilidades de uma constelação etiológica complexa envolvida nos quadros em questão.

Pensando dessa maneira é que muitos quadros de base neurológica e/ou genética foram descritos concomitantemente com a sintomatologia autística. Temos então uma série de patologias genéticas diferentes associadas ao autismo e

descritas por Gilberg (1989, 1990), Blomquist (1985), Rutter (1981), Gilberg e Wahlstrom (1975), Riikonen (1981), Finegan (1979), Deykin (1980), Kerbeshian (1990), Bolton (1990), Ritvo (1990), bem como no clássico livro de Coleman (1976), que devem obrigatoriamente ser consideradas quando nos dispomos a estudar esse campo extremamente complexo. Uma tentativa de simplificação e de esquematização dessa idéia pode ser observada no algoritmo seguinte (Assumpção 1992).

Temos hoje então, descritos uma série de problemas, de ordem genética que parecem estar envolvidos no autismo infantil, embora não tenhamos ainda condições de estabelecer uma relação causal direta entre eles quer pela raridade de cada um dos quadros, quer pela dificuldade que temos em estudar um grande número dessas patologias.

Consideramos assim que, devido a essas dificuldades, torna-se bastante importante a descrição de casos que, mesmo isoladamente, podem se constituir em subsídios para diferentes autores estabelecerem as relações necessárias.

O Autismo é hoje considerado como uma síndrome comportamental com etiologias múltiplas em consequência de um distúrbio de desenvolvimento (Gillberg, 1990). Caracteriza-se por um déficit na interação social visualizado pela incapacidade em relacionar-se com o outro, usualmente combinado com déficits de linguagem e alterações de comportamento.

Do DSM-IV (1996) é relatado como um quadro iniciado antes dos três anos de idade, com prevalência de quatro a cinco crianças em cada 10.000, com predomínio maior em indivíduos do sexo masculino (3:1 ou 4:1) e decorrente de uma vasta gama de condições pré, peri e pós-natais.

Para seu diagnóstico, pelo DSM - IV (1996) são necessários:

A. Um total de seis (ou mais) itens de (1), (2) e (3), com pelo menos dois de (1), um de (2) e um de (3):

- (1) prejuízo qualitativo na interação social, manifestado por pelo menos dois dos seguintes aspectos:
 - (a) prejuízo acentuado no uso de múltiplos comportamentos não-verbais, tais como contato visual direto, expressão facial, postura corporal e gestos para regular a interação social.
 - (b) fracasso em desenvolver relacionamentos com seus pares apropriados ao nível de desenvolvimento.
 - (c) falta de tentativa espontânea de compartilhar prazer, interesses ou realizações com outras pessoas (por ex.: não mostrar, trazer ou apontar objetos de interesse).
 - (d) falta de reciprocidade social ou emocional.
- (2) prejuízos qualitativos na comunicação, manifestados por pelo um dos seguintes aspectos:
 - (a) atraso ou ausência total de desenvolvimento da linguagem falada (não acompanhado por uma tentativa de compensar através de modos alternativos de comunicação, tais como gestos ou mímica).

- (b) em indivíduos com fala adequada, acentuado prejuízo na capacidade de iniciar ou manter uma conversação.
 - (c) uso estereotipado e repetitivo da linguagem ou linguagem idiossincrática.
 - (d) falta de jogos ou brincadeiras de imitação social variados e espontâneos, apropriados ao nível de desenvolvimento.
- (3) padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses e atividades, manifestados por pelo menos um dos seguintes aspectos:
- (a) preocupação insistente com um ou mais padrões estereotipados e restritos de interesse, anormais em intensidade ou foco.
 - (b) adesão aparentemente inflexível a rotinas ou rituais específicos e não-funcionais.
 - (c) maneirismos motores estereotipados e repetitivos (por ex.: agitar ou torcer mãos ou dedos, ou movimentos complexos de todo o corpo).
 - (d) preocupação persistente com partes de objetos.
- B. Atrasos ou funcionamento anormal em pelo menos uma das seguintes áreas, com início antes dos 3 anos de idade: (1) interação social (2) linguagem para fins de comunicação social, ou (3) jogos imaginativos ou simbólicos.
- C. A perturbação não é melhor explicada por transtorno de Rett ou transtorno. Desintegrativo da infância.

Pelo CID-10 (1993) encontramos o conceito de Transtornos globais do desenvolvimento descrito como:

“Grupo de transtornos caracterizados por alterações qualitativas das interações qualitativas das inerações sociais recíprocas e modalidades de comunicação e por um repertório de interesses e atividades restrito, estereotipado e repetitivo. Estas anomalias qualitativas constituem uma característica global do funcionamento do sujeito, em todas as ocasiões.

Autismo Infantil-Transtorno global do desenvolvimento caracterizado por: a) um desenvolvimento anormal ou alterado, manifestado antes da idade de três anos; b) apresentando uma perturbação característica do funcionamento em cada um dos três domínios seguintes: interações sociais, comunicação, comportamento focalizado e repetitivo. Além disso, o transtorno se acompanha comumente de numerosas outras manifestações inespecíficas, por exemplo fobias, perturbações do sono ou da alimentação, crises de birra ou agressividade (auto-agressividade).”

Anteriormente pelo DSM-III-R (1989) para diagnosticar-se autismo necessitava-se ao menos 8 dos 16 itens seguintes, incluindo-se pelo menos (2) itens do grupo A, (1) do B, e (1) do C.

A. Incapacidade qualitativa na integração social recíproca manifestada pelo seguinte:

- (1) Acentuada falta de alerta da existência ou sentimentos dos outros.

- (2) Ausência ou busca de conforto anormal por ocasião de sofrimento.
- (3) Irritação ausente ou comprometida.
- (4) Jogo social anormal ou ausente.
- (5) Incapacidade nítida para fazer amizade com seus pares.

B. Incapacidade qualitativa na comunicação verbal e não-verbal e na atividade imaginativa, manifestada pelo seguinte:

- (1) Ausência de modo de comunicação como balbúcio comunicativo, expressão facial, gestos, mímica ou linguagem falada.
- (2) Comunicação não-verbal acentuadamente anormal, como no olhar fixo olho-no-olho, expressão facial, postura corporal ou gestos para iniciar ou modular a interação social.
- (3) Ausência de atividade imaginativa como representação de papéis de adultos, personagens de fantasia ou animais, falta de interesse em histórias sobre acontecimentos imaginários.
- (4) Anormalidades marcantes na produção do discurso, incluindo volume, entonação, estresse, ritmo, velocidade e modulação.
- (5) Anormalidades marcantes na forma ou conteúdo do discurso abrangendo o uso estereotipado e repetitivo da fala; uso do “você” quando o “eu” é pretendido; com freqüentes apartes irrelevantes.
- (6) Incapacidade marcante na habilidade para iniciar ou sustentar uma conversação com os outros, apesar da fala adequada.

C. Repertório de atividades e interesses acentuadamente restritos, manifestado pelo que se segue:

- (1) Movimentos corporais estereotipados como por exemplo, pancadinhas com as mãos ou rotação, movimentos de torção, batimentos da cabeça, movimentos complexos de todo o corpo.
 - (2) Insistente preocupação com parte de objetos ou vinculação com objetos inusitados.
 - (3) Sofrimento acentuado com mudanças triviais no aspecto do ambiente, por exemplo quando um vaso é retirado de sua posição usual.
 - (4) Insistência sem motivo em seguir rotinas com detalhes precisos, por exemplo a obstinação de seguir exatamente sempre o mesmo caminho para as compras.
 - (5) Âmbito de interesses marcadamente restritos e preocupação com um interesse limitado, por exemplo interessado somente em enfileirar objetos, em acumular fatos sobre meteorologia ou em fingir ser um personagem de fantasia.
- D. Início na primeira infância ou infância.

Especificar se o início se deu na primeira infância (após os 36 meses de vida).

Entretanto, diversos autores, entre os quais Wing (1988), apresentam noção de autismo como um aspecto sintomatológico, dependente do comprometimento cognitivo.

Essa abordagem reforça a tendência de tratar o autismo não mais como uma entidade única, mas

sim como um grupo de doenças, embora traga implícita também a noção de autismo relacionada primariamente a déficits cognitivos.

Esse “continuum” pode ser visualizado no quadro seguinte:

ITEM	Visto mais frequentemente em DMs mais comprometidos.			Visto mais frequentemente em DMs menos comprometidos.
INTERAÇÃO SOCIAL	1. Indiferente.	2. Aproximação somente para necessidades físicas.	3. Aceita passivamente a aproximação.	4. Aproximação de modo bizarro.
COMUNICAÇÃO SOCIAL (verbal e não verbal)	1. Ausente.	2. Somente necessidades.	3. Responde à aproximação.	4. Comunicação espontânea, repetitiva.
IMAGINAÇÃO SOCIAL	1. Sem imaginação.	2. Cópia mecanicamente o outro.	3. Usa bonecos e brinquedos corretamente, mas repetitivo, limitado, não criativo.	4. Atos fora da situação mais repetitivos, usando o outro mecanicamente.
PADRÕES REPETITIVOS	1. Simples (auto-agressão) ao corpo.	2. Simples (dirigido ao objeto) girar do objeto.	3. Rotinas complexas, manipulação de objetos e movimentos (rituais e ligações com objetos).	4. Verbal abstrato (questões repetitivas).
LINGUAGEM	1. Ausente.	2. Limitada (ecolalia).	3. Uso incorreto de pronomes, preposições, uso indiossincrático de frases.	4. Interpretações literais, frase gramaticais repetitivas.
RESPOSTAS A ESTÍMULOS SENSORIAIS (sensibilidade a sons, cheiro, gosto, indiferença a dor)	1. Muito marcada.	2. Marcada.	3. Ocasional.	4. Mínima ou ausente.
MOVIMENTOS	1. Muito marcados.	2. Presente.	3. Ocasionais.	4. Mínimos ou ausentes.
CONDUTAS ESPECIAIS	1. Ausentes.	2. Um padrão melhor que os outros, mas abaixo da IC.	3. Um padrão na sua idade cronológica, outros abaixo.	4. Um padrão de habilidade acima da IC. Diferente das outras habilidades.

Tabela 1: O continuum autístico Wing, (1988).

Dessa maneira, torna-se de extrema dificuldade a construção do fenômeno autismo, uma vez que, conforme dissemos até o presente, o fenômeno

engloba um grande número de patologias diferentes, bem como uma concepção teórica de grande influência, neste pensar.

DIAGNÓSTICO

Vários, são hoje, os quadros que podem ser englobados na categoria de Distúrbios Abrangentes do Desenvolvimento, quadros esses que devem ser bem delimitados em função das dificuldades existentes no estabelecimento desse diagnóstico uma vez que as diferenças entre eles e com outros quadros ainda **não** estão devidamente mapeadas apresentando limites imprecisos (Corbett, 1987).

Termos então as seguintes sub categorias a serem consideradas:

Síndrome de Asperger, descrita primariamente por Asperger em 1944 sob a designação de Psicopatia Autística, corresponde a um quadro caracterizado por déficit na sociabilidade, interesses circunscritos, déficit na linguagem e na comunicação (Bowman, 1988; Szatamari, 1991). Sua relação com o autismo parece importante com a possibilidade de ser considerado como um autismo de alto nível dentro do espectro autístico proposto por Wing (1988).

Pode ser feito seu diagnóstico diferencial a partir do proposto por Bowman (1988):

Englobam, dentro da Classificação Francesa de Doenças Mentais na Infância e na Adolescência (Misès, 1988) as chamadas Desarmônias de Evolução que se referem a crianças atípicas que dão a impressão

Critérios Diagnósticos	AUTISMO (Rutter, 1978)	ASPERGER (1994)	L. WING (1981)
IDADE	Abaixo de 30 meses, visto pela diminuição dos comportamentos de ligação, movimentos estereotipados e postura.	Não reconhecido antes do terceiro ano de vida.	Falhas no interesse em se comunicar por gestos expressões e movimentos.
FALA (Déficit)	Comprometimento do balbucio. Déficit de linguagem.	Fala desenvolvida na idade normal.	Balbucio e fala podem atrasar.
(Alterações)	Inversão pronominal. Ecolalia retardada. Linguagem estereotipada e excêntrica.	Inversão pronominal. Linguagem pedante, repetitiva e estereotipada.	Similar ao descrito por Asperger.
DESENVOLVIMENTO SOCIAL	Falha na reciprocidade e resposta social. Poucos jogos cooperativos.	Falha em entender regras que controlam a conduta social.	Similar ao descrito por Asperger.
PADRÕES DE JÓGO	Jogos pouco imaginativos. Preocupações não usuais. rotinas rígidas.	Temas repetitivos, preocupações intensas. Podem ser originais e criativos.	Habilidades especiais para memória. Interesses específicos.

de desarmonia, principalmente no relacionado com a linguagem, na qual a pobreza sintática contrasta com a preciosidade de vocabulário (Lebovici, 1991), podendo ser observadas dificuldades na utilização da primeira pessoa pronominal, fato esse em função de distúrbio na construção da própria identidade, vendo-se sinais bizarros como atividade ritualística e estereotípias.

Transtornos Desintegrativos, chamados anteriormente de Psicose Desintegrativas (Ajuriaguerra, 1977), correspondem a quadros em que existe um desenvolvimento normal, ou próximo ao normal, nos primeiros anos de vida, seguido por baixa nos padrões sociais e de linguagem, conjuntamente com alterações nas emoções e no relacionamento (Corbett, 1987). Habitualmente essa diminuição na sociabilidade e da linguagem duram pequeno período sendo posteriormente acompanhadas pelo aparecimento de hiperatividade e estereotípias com comprometimento intelectual em muitos casos, comprometimento esse não obrigatório. Incluem as antigas demências de Heller. Essas condições aparecem, muitas vezes, seguidas a quadros encefalíticos de tipo sarampo, ou na ausência de quadros detectáveis que atinjam SNC, não podendo ser consideradas entretanto, como meros déficits intelectuais uma vez que mostram quadro muito mais florido. Coleman (1976) refere quadros símiles a partir de infecções virais como herpes, citomegalovirus, rubéola e sarampo bem como a quadros de metabolismo purínico, de cálcio e de magnésio.

Síndrome de Rett pode ser reconhecida, quando típica, entre 6 e 18 meses de idade apresentando quadro clínico caracterizado por baixos padrões comunicacionais, uso das mãos e movimentos estereotipados em período de desenvolvimento normal. Gradativamente observa-se desaceleração do crescimento cefálico, anomalias de marcha (ataxia/apraxia) convulsões, padrões respiratórios irregulares e escoliose. Acomete indivíduos do sexo feminino (Olson, 1987; Perrot-Beaugerie, 1990; Percy, 1990) sendo ligada ao cromossoma X. Embora traços autísticos sejam presentes, constitui-se em quadro bem diverso no que se refere ao próprio quadro clínico bem como ao prognóstico e tratamento.

Apresenta enquanto

Critérios Obrigatórios: (1) período pré e perinatal aparentemente normal, (2)

desenvolvimento neuropsicomotor aparentemente normal nos 6 primeiros meses de vida, (3) perímetro cefálico normal ao nascimento, (4) desaceleração do crescimento cefálico entre 5 meses e 4 anos de idade, (5) déficit severo do desenvolvimento da linguagem expressiva e receptiva, acompanhado de grave retardo psicomotor (6) movimentos estereotipados de mãos, (7) aparecimento de apraxia ao andar entre as idades de 1 e 4 anos (8) tentativa diagnóstica entre 2 e 5 anos.

Critérios de Suporte: (1) Disfunção respiratória, (2) anormalidades ao EEG, (3) convulsões, (4) espasticidade, (5) distúrbios vasomotores periféricos, (6) escoliose, (7) retardo no crescimento.

Critérios de Exclusão: (1) evidência de retardo no crescimento intrauterino, (2) organomegalia ou outros sinais de doenças de depósito, (3) retinopatia ou atrofia ótica, (4) microcefalia ao nascimento.

Endereço para Correspondência

Rua Otonis 697 Vila Mariana, Cep: 04025-002, São Paulo - SP.

Referências Bibliográficas

Ajuriaguerra, J. – *Manual de Psiquiatria Infantil*; Barcelona; Toray-Masson; 1973

ASSUMPTÃO, Jr., F. B. - "Brief report: a case of chromosome 22 alteration associated with autistic syndrome." *J Autism Dev Disorders*, 28(3): 253-256, 1998.

Assumpção, Jr., F. B. - "Brief report: a case of chromosome 22 alteration associated with autistic syndrome." *J Autism Dev Disorders*, 28(3): 253-256, 1998.

Assumpção, F.B.J., Sprovieri, M.H. *Introdução ao Estudo da Deficiência Mental*. São Paulo, Ed. Memnon, 1991.

Bloomquist, H. K. - "Frequency of the fragile X syndrome in infantile autism." *Clin Genet*, 27: 113-117, 1985.

Bolton, P.; Rutter, M. - "Genetic influences in autism." *Int Rev Psychiat*, 2: 67-80, 1990.

Bowman, E.P. – *Asperger's syndrome and autism: the case for a connection*. *Brit J Psychiat* 152(3):377-382; 1988.

Catwell, D.P.; Baker, L.; Rutter, M. Family factors. In M. Rutter & E. Schopler (eds), *Autism: A reappraisal of concepts and treatment*, New York, Plenum Press.

1979. pp.269-296.

Classificação Estatística Interanacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde. (CID 10) Décima Revisão. Edusp. 1993.

Coleman, M. – *The autistic syndrome*. Amsterdam; North Holland; 1976:183-208

Corbett, J. – *Development, desintegration and dementia*. **J Ment Defic Res**; 31:349-356; 1987.

Deikyn, E. Y.; Macmahon, B. - "Pregnancy delivery and neonatal complications among autistic children." **Am J Dis Child**, 134: 860-864, 1980.

DeMyer, M. K.; Hingitgen, J.N.; Jackson, R.K. *Infantile autism reviewed: A decade of research..* **Schizophrenia Bulletin**, 7 (3): 49-66, 1981.

Finegan, J.; Quarrington, B. - "Pre , peri and neonatal factors and infantile autism." **J Child Psychol Psychiat**, 20: 119-128, 1979.

Gillberg, C.; Wahlstrom, J. - "Chromosome abnormalities in infantile autism and other childhood psychoses: a population study of 66 cases." **Dev Med Child Neurol**, 27: 293-304, 1975.

Gilberg, G. *Infantile autism diagnosis and treatment*. **Acta Psychiat. Scand**. v.81, 209-215, 1990.

Gilberg, C.; Steffenburg, S. – *Autistic behaviour in moebius syndroem*. **Acta Paediatr Scand** 78:314-316; 1989.

Kanner, L. *Problems of nosology and psychodynamics of early infantile autism*. **American Journal of Orthopsychiatry**, 19:416-426, 1949.

Kanner, L. – *Autistic disturbances of affective contact*. **Nerv Child**; s:217-250; 1943.

Kanner, L. – *To what extent is a early infantile autism determined by constitutional inadequacis?* IN Kanner, L. Ed. *Childhood psychosis: initial studies and new insights*. New York; John Willey & Sons; 1973:69-75.

Kanner, L. – *Notes on the follow-up studies of autistic children* IN Kanner, L. Ed. *Childhood psychosis: initial studies and new insights*. New York; John Willey & Sons; 1973:77-89.

Kanner, L. n- *Early Infantile Autism, 1943-1955*; **Am J Orthopsychiatry**; 26:55-65; 1956.

Kanner, L. – *Early infantile autism revisited*. **Psychiat Digest**; 29:17-28; 1968.

Kanner, L. *Follow-up study of eleven autistic children originally reported in 1943* IN Kanner, L. Ed. *Childhood psychosis: initial studies and new insights*. New York; John Willey & Sons; 1973:283 pgs.

Kerbeshian, J.; Burd, L.; Randall, T.; Martsolff, J.; Jalal, S. - "Autism: profound mental retardation and atypical bipolar disorder in a 33 year old female with a deletion of 15q12." **J Ment Def Res**, 34: 205-210, 1990.

Lebovici, S.; Duché, D.J. – *Os conceitos de autismo e de psicose na criança* IN Mazet, P.; Lebovici, S. Eds. *Autismo e Psicoses da Criança*; Porto Alegre; Artes Médicas; 1991:11-19.

Manual de Diagnóstico e Estatística de Distúrbios Mentais (DSM 3-R), 3 Ed. Trad. de Lúcia Helena Siqueira Barbosa. S. P. Manole, 1989.

Manual de Diagnóstico e Estatística de Distúrbios Mentais (DSM IV), Porto Alegre, Artes Médicas, 1996.

Mises, R. *Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent*. **Neuropsychiat. l'enfance**. v.38, n.10-11, p.379-401, 1988.

Olson, B.; Rett, A. - *Autism and Rett syndrome: behavioral investigations and differential diagnosis*. **Develop Med Child Neurol**. 29:229-441; 1987.

Percy, A. et alii – *Rett syndrome and the autistic disorders*. **Pediatr Neurolo**; 8(3):659-676; 1990.

Perrot Beaugerie, A.; Garreau, B. – *Actualités pedo-psychiatriques du syndrome de Rett*. **Neuropsychiatrie de l'Enfant**; 38(1-2):27-33; 1990.

Ritvo, E.R.; ornitz, E.M. – *Medical Assesment* IN Ritvo, E.R. Ed. *Autism: diagnosis, current research and management*; New York; Spectrum; 1976.

Ritvo, E. R. - "The UCLA - University of Utah Epidemiologic Survey of Autism. The etiologic role of rare disorders." **Am J Psychiat**, 147(12): 1614-1621, 1990.

Rutter, M. - "Psychological sequelae of brain damage in children." **Am J Psychiat**, 138(12): 1533-1544, 198.

Rutter, M.; Taylor, E.; Hersov, L. – *Child and Adolescente Psychiatry*. London; Blackwell Scientific Publications; 1994.

Szatamari, P. – *Asperger's syndrome: diagnosis, treatment and outcome*. **Psychiat Clin North Am**; 14(1): 81-93; 1991.

Williams, D. – *Autism. An inside-out approach*. London; Jessica Kingsley; 1996 .

Wing, L. The Autistic Continuum. In: Wing, L., Ed. *Aspects of Autism: biological research*. London. **Royal College of Psychiatrists & the National Autistic Society**, p.5-8, 1988.