
A abordagem dimensional do transtorno de espectro autista: redefinindo as bases de compreensão e intervenção psiquiátrica

The dimensional approach to autism spectrum disorder: redefining the bases of psychiatric understanding and intervention

El enfoque dimensional del trastorno del espectro autista: redefiniendo las bases de la comprensión e intervención psiquiátrica

1 Marilena Corrêa de Mello  [ORCID](#) - [Lattes](#)

2 João Rana Vieira Sarquis - [ORCID](#) - [Lattes](#)

3 Pablo Gnutzmann Pereira - [ORCID](#) - [Lattes](#)

Filiação dos autores: **1** [Médica, Unidade Básica Saúde da Família, UBSF-30 Vicente Pallotti, Secretaria de Estado da Saúde do Amazonas, Manaus, AM, Brasil]; **2** [Médico, Supervisor Programa Mais Médicos, Secretaria de Estado da Saúde do Amazonas, Manaus, AM, Brasil]; **3** [Médico Psiquiatra, Professor de Psiquiatria, Universidade Federal do Amazonas, UFAM, Preceptor da Residência Médica em Psiquiatria, UFAM, e Universidade Nilton Lins, Manaus, AM, Brasil].

Editor Chefe responsável pelo artigo: César Augusto Trinta Weber

Contribuição dos autores segundo a [Taxonomia CRediT](#): Mello MC [1,13], Sarquis JRV [14], Pereira PG [14]

Conflito de interesses: declaram não haver

Fonte de financiamento: não se aplica

Parecer CEP: não se aplica

Recebido em: 01/09/2025

Aprovado em: 17/12/2025

Publicado em: 24/12/2025

Como citar: Mello MC, Sarquis JRV, Pereira PG. A abordagem dimensional do transtorno de espectro autista: redefinindo as bases de compreensão e intervenção psiquiátrica. *Debates em Psiquiatr.* 2025;15:1-60. <https://doi.org/10.25118/2763-9037.2025.v15.1500>

RESUMO:

Introdução: Limitações dos critérios diagnósticos classificatórios sobre o transtorno de espectro autista (TEA) impulsionaram a revisão das bases de conhecimento e compreensão do neurodesenvolvimento, a partir de uma perspectiva dimensional. **Objetivo:** Investigar a contribuição da abordagem dimensional do TEA para o desenvolvimento de modelos transdiagnósticos que possibilitem uma intervenção psiquiátrica mais integrada, personalizada e coerente com a complexidade dos perfis clínicos. **Método:** Revisão narrativa de literatura baseada no rastreamento de artigos científicos disponíveis nas bases de dados [PubMed](#), [SciELO](#), [LILACS](#) e [Google Acadêmico](#), com abordagem teórica, conceitual, ou apresentando dados empíricos obtidos em investigações e aplicação de modelos diagnósticos sobre TEA. **Discussão e resultados:** A abordagem dimensional supera limitações do modelo categorial, ao articular neurodiversidade, variabilidade individual e modelos contemporâneos como HiTOP e RDoC. Essa integração amplia a compreensão clínica do TEA e favorece intervenções mais sensíveis às diferenças funcionais e contextuais. **Conclusão:** A compreensão dimensional do TEA amplia a capacidade de intervenção psiquiátrica e de atenção personalizada, fortalecendo as bases diagnósticas e possibilitando respostas mais eficazes e ajustadas às necessidades e singularidades de cada indivíduo.

Palavras-chave: transtorno de espectro autista, neurodesenvolvimento, abordagem dimensional, transdiagnóstico, TEA

ABSTRACT:

Introduction: Limitations of the diagnostic criteria for autism spectrum disorder (ASD) have led to a review of the knowledge bases and understanding of neurodevelopment from a dimensional perspective. **Objective:** To investigate the contribution of the dimensional approach to ASD to the development of transdiagnostic models that enable a more integrated, personalized and coherent psychiatric intervention with the complexity of clinical profiles. **Method:** Narrative literature review based on the screening of scientific articles available in the [PubMed](#), [SciELO](#), [LILACS](#), and [Google Scholar databases](#), including theoretical and conceptual approaches as well as empirical data from investigations and

the application of diagnostic models related to ASD. **Discussion and results:** The dimensional approach overcomes limitations of the categorical model by integrating neurodiversity, individual variability, and contemporary frameworks such as HiTOP and RDoC. This integration enhances the clinical understanding of ASD and supports interventions that are more sensitive to functional and contextual differences. **Conclusion:** A dimensional understanding of ASD enhances the capacity for psychiatric intervention and personalized care, strengthening diagnostic foundations and enabling more effective responses tailored to the needs and unique characteristics of each individual.

Keywords: autism spectrum disorder, neurodevelopment, dimensional approach, transdiagnostic, ASD.

RESUMEN:

Introducción: Las limitaciones de los criterios diagnósticos del trastorno del espectro autista (TEA) han llevado a una revisión de las bases de conocimiento y la comprensión del neurodesarrollo desde una perspectiva dimensional. **Objetivo:** Investigar la contribución del enfoque dimensional del TEA al desarrollo de modelos transdiagnósticos que permitan una intervención psiquiátrica más integrada, personalizada y coherente con la complejidad de los perfiles clínicos. **Método:** Revisión narrativa de la literatura basada en el rastreo de artículos científicos disponibles en las bases de datos [PubMed](#), [SciElo](#), [LILACS](#) y [Google Académico](#), que incluye enfoques teóricos y conceptuales, así como datos empíricos provenientes de investigaciones y de la aplicación de modelos diagnósticos sobre el TEA. **Discusión y resultados:** El enfoque dimensional supera las limitaciones del modelo categorial al articular la neurodiversidad, la variabilidad individual y marcos contemporáneos como HiTOP y RDoC. Esta integración amplía la comprensión clínica del TEA y favorece intervenciones más sensibles a las diferencias funcionales y contextuales. **Conclusión:** La comprensión dimensional del TEA amplía la capacidad de intervención psiquiátrica y de atención personalizada, fortaleciendo las bases diagnósticas y posibilitando respuestas más eficaces y ajustadas a las necesidades y singularidades de cada individuo.

Palabras clave: trastorno del espectro autista, neurodesarrollo, enfoque dimensional, transdiagnóstico, TEA.

Introdução

O termo “transtornos do espectro do autismo” (TEA) é utilizado para designar uma variedade de sinais e sintomas que servem de parâmetro para definir diversas síndromes de neurodesenvolvimento, dentre os quais destacam-se: habilidades sociais diminuídas, comunicação verbal e não verbal empobrecidas ou limitadas, comportamentos recorrentes ou significativamente restritos que afetam a capacidade de responder a solicitações escolares, laborais ou em outras áreas [1].

Existem variações comportamentais, remetendo à necessidade de uma distinção enquanto como condição limítrofe (também denominada autismo atípico ou subliminar), que podem ser consideradas formas leves por não se enquadrarem rigidamente no conjunto de sintomas que definem os transtornos de espectro autista propriamente ditos [2].

Diante da complexidade e variabilidade de sintomas ou sinais de expressão que podem ser relacionados aos TEA, uma questão central se apresenta na busca da compreensão desses transtornos: correspondem a expressões passíveis de serem rigorosamente confirmadas a partir de critérios diagnósticos binários (positivo ou negativo em relação à sua ocorrência/manifestação), ou é possível entendê-las a partir de outros olhares com base na superação desse viés interpretativo fechado.

Partindo da segunda perspectiva, observa-se uma tendência de revisão do modelo formal baseado na dicotomização dos diagnósticos, tendo como fundamento novas possibilidades, teóricas e práticas. A abordagem dimensional é um dos modelos desenvolvidos nessa busca de uma compreensão mais abrangente dos TEA com base na ideia de que as diferenças no neurodesenvolvimento não podem ser consideradas patológicas, mas variações naturais que demandam uma atenção individual, através de planos de intervenção adaptados e congruentes com as necessidades específicas de cada indivíduo.

Com base nessas questões, definiu-se como objetivo deste trabalho investigar a contribuição da abordagem dimensional do TEA para o desenvolvimento de modelos transdiagnósticos que possibilitem uma intervenção psiquiátrica mais integrada, personalizada e coerente com a complexidade dos perfis clínicos.

Método

O presente estudo adota um delineamento narrativo, apropriado à análise de temas complexos em psiquiatria, de modo a integrar e contextualizar os múltiplos fatores que têm sido descritos e investigados no contexto da sua relação com a TEA. Esse método permite uma leitura crítica e interpretativa dos diferentes achados e conclusões, possibilitando levantar convergências teóricas, lacunas de conhecimento e implicações clínicas relevantes para a prática psiquiátrica.

A etapa de levantamento e seleção do material foi realizada por meio do rastreamento de publicações nas bases de dados [PubMed](#), [SciELO](#), [LILACS](#) e [Google Acadêmico](#), por intermédio dos descritores padronizados em saúde [[DeCS](#)]: “transtorno de espectro autista”, “neurodesenvolvimento” “diagnóstico diferencial”, “avaliação psicológica”, nas línguas portuguesa e inglesa, combinados com palavras-chave livres, como “abordagem dimensional”, “transdiagnóstico” e outras, de acordo com os operadores booleanos AND e OR.

A busca foi realizada entre maio e setembro de 2025, abrangendo publicações no período de 2017 a 2025, porém também foram incluídos estudos anteriores a esse intervalo, por serem considerados relevantes em termos de pertinência conceitual, contribuição para a discussão do tema e aprofundamento teórico do estudo, assegurando a necessária amplitude e consistência da revisão.

Para assegurar o foco nas publicações com efetiva contribuição para a abordagem do tema, foram selecionados artigos indexados em revistas de elevado padrão acadêmico e qualidade editorial, publicados até o dia 30 de setembro de 2025.

Resultados

Foram inicialmente recuperados 4.278 artigos. Depois do filtro, tendo como critérios de inclusão, pesquisas publicadas nas línguas portuguesa e inglesa, artigos disponibilizados na íntegra, relatos de caso, estudos transversais e prospectivos, pesquisas epidemiológicas e qualitativas, e como critérios de exclusão pesquisas publicadas em outras línguas, publicações que não atendiam aos objetivos da pesquisa, não acessáveis na íntegra ou duplicadas, monografias ou trabalhos de conclusão de curso, foram selecionadas 46 publicações [[Quadro 2](#)].

A seleção dos estudos foi conduzida por dois revisores que realizaram a triagem de forma independente, seguida da avaliação integral dos textos

potencialmente relevantes. Discordâncias entre os revisores foram resolvidas por meio de discussão consensual, e, quando necessário, com a consulta à autora para decisão final.

Para estudos empíricos, foram analisados aspectos como clareza dos objetivos, adequação do delineamento, coerência entre métodos e resultados, descrição dos procedimentos de amostragem, controle de vieses e solidez das interpretações. Nos estudos teóricos e de revisão, foram considerados a consistência argumentativa, a atualidade das fontes, a abrangência temática e a explicitação das bases conceituais.

Além do rastreamento nas bases de dados, foi realizada busca manual nas listas de referências dos artigos identificados como centrais para o tema, com o objetivo de localizar estudos adicionais não recuperados na pesquisa eletrônica [Figura 1].

Em função do caráter narrativo da pesquisa, adotou-se o *check list* [SANRA](#) para assegurar maior rigor metodológico e objetividade do processo de seleção e análise das fontes.

Foi realizada a leitura integral das publicações, avaliando-se os objetivos do estudo, a metodologia empregada, a coerência interna, a qualidade das evidências apresentadas e a objetividade dos resultados obtidos. Esse procedimento permitiu realizar uma análise crítica e sistemática da revisão, assegurando a confiabilidade das conclusões da pesquisa.

Dos 46 estudos incluídos, emergiram quatro eixos centrais: **1.** genética e ambiente; **2.** marcadores neurobiológicos; **3.** modelos transdiagnósticos (como HiTOP e RDoC); e **4.** perspectivas de neurodesenvolvimento e neurodiversidade. Esses grupos temáticos organizaram a síntese dos resultados e se alinham diretamente ao objetivo da revisão de compreender o autismo em uma perspectiva dimensional.

Discussão

Complexidade na compreensão dos transtornos do espectro autista

Diversas linhas de investigação, clínicas, experimentais e laboratoriais, têm buscado explicar a grande heterogeneidade observada nos transtornos do espectro autista (TEA). Entretanto, modelos diagnósticos tradicionais, baseados em categorias rígidas e em uma lógica de confirmação sintomatológica, têm mostrado limites importantes na prática clínica. Esse enquadramento, por vezes sustentado por uma forma de cientificismo reducionista, tende a associar comportamentos a constructos internos

presumidos, levando à interpretação de que determinados sinais seriam suficientes para “fechar” o diagnóstico. Paradigmas decorrentes do desenvolvimento do conhecimento científico influenciam e definem a construção de modelos interpretativos da realidade [3]. Todavia, isso também pode resultar em leituras excessivamente rígidas, que não acompanham a complexidade dos fenômenos clínicos.

Com relação aos transtornos do espectro autista, a psiquiatria tem utilizado, como em outros casos de distúrbios de neurodesenvolvimento, padrões interpretativos sob a forma de rotulação psiquiátrica [4], com o intuito de estabelecer procedimentos ou técnicas de assistência e cuidado. Embora o instrumental de avaliação e definição do percurso do atendimento psiquiátrico tenham referências num conjunto previamente definido de sintomas, trata-se de um referencial arbitrário, de confiabilidade limitada e muitas vezes com desfecho pouco satisfatório em termos de resposta às necessidades específicas de cada paciente.

Nesse contexto, a utilização de sistemas formais de diagnóstico apresenta contradições e inconsistências, por exemplo, um paciente pode receber mais de um diagnóstico, e os diagnósticos de dois psiquiatras podem ser totalmente diferentes [4], como resultado da dificuldade de se abordar a complexidade da dinâmica existencial e manifestações comportamentais a partir de parâmetros fechados e restritos.

Os diagnósticos refletem uma abordagem tecnicista que busca interpretar manifestações psíquicas e comportamentais com base em análises lógico-compreensivas e evidências observáveis. Essa perspectiva é reforçada pela tentativa de vincular sintomas a substratos genéticos e biomarcadores específicos, embora estudos indiquem que tais correlações têm poder preditivo limitado. Além disso, a elevada co-ocorrência e a heterogeneidade dos quadros revelam uma variabilidade que não pode ser adequadamente capturada por categorias rígidas e isoladas.

Síndromes neurogenéticas como Down e X Frágil estão associadas a maior probabilidade de autismo, mas ainda é difícil definir sua prevalência nesses grupos, pois os instrumentos diagnósticos não captam com precisão as diferenças individuais de desenvolvimento e prognóstico [5].

Evidências sugerem que o autismo não possui um fenótipo específico, pois frequentemente coexiste com condições como deficiência intelectual e epilepsia, indicando bases genéticas compartilhadas; assim, o TEA não é

uma entidade única, mas uma manifestação comportamental ligada a diversos distúrbios genéticos e genômicos [6].

A dificuldade diagnóstica decorre da ampla variabilidade fenotípica das influências genéticas, que podem ir de mutações altamente penetrantes a formas poligênicas complexas, marcadas por múltiplas interações entre genes e entre genes e ambiente [7]. Riscos moderados e altos ao desenvolvimento da doença têm sido associados a mais de 1000 genes, mas não há evidências de prevalência de uma expressão gênica [8].

Muitos casos não sindrômicos sugerem forte participação de fatores ambientais: idade parental avançada, complicações gestacionais e perinatais, uso de certos fármacos, aspectos nutricionais (como ácido fólico, ferro, vitamina D e ácidos graxos) e condições metabólicas maternas, incluindo diabetes, hipertensão e ganho de peso excessivo na gestação [9].

Estudos sugerem que fatores ambientais podem responder por até metade dos casos de autismo, incluindo uso de drogas na gestação, exposição a metais tóxicos, produtos químicos e poluentes, que podem alterar o sistema endócrino e afetar processos de neurotransmissão [9]. Os efeitos do estresse oxidativo, especialmente associados a metais pesados, também são reportados.

Foi relatado um risco aumentado para o desenvolvimento de transtornos de espectro autista, proporcional à elevação dos níveis de ozônio, monóxido de carbono, dióxido de nitrogênio e dióxido de enxofre na atmosfera, e ao tempo de exposição a essas substâncias [10].

Exposição a agrotóxicos são particularmente estudados como um provável fator contribuinte para o aumento da ocorrência de casos de autismo [11, 12], embora o aumento do número de casos diagnosticados possa estar relacionado à maior precisão dos critérios de confirmação e à ampliação do acesso aos serviços de saúde, com a identificação precoce dos transtornos [13].

O aumento de espécies reativas de oxigênio e processos neuroinflamatórios, responsáveis pela ativação microglial e astrocítica, é um indicador identificado em muitos autistas [14], tendo como possíveis causas a exposição a pesticidas, ocasionando um aumento da produção do fator de necrose tumoral α (TNF- α) [15].

Em autistas também foi observado um nível aumentado de citocinas pró-inflamatórias (TNF-alfa, IL-6 e GM-CSF), citocina Th1 (IFN-gama) e quimiocina (IL-8) em comparação com outros indivíduos em estudo [16].

Autistas também apresentam condições clínicas específicas (comorbidades), como deficiência intelectual, dificuldades motoras e de sono, convulsões, alterações gastrointestinais, condições neurológicas (como epilepsia e enxaqueca) e distúrbios alérgicos, as quais impactam o comportamento e tornam essencial uma avaliação abrangente para orientar intervenções personalizadas [17].

Observou-se aumento anormal do volume cerebral em cerca de 20% das pessoas autistas, mas sem correlação estrutural claramente definida com o TEA [18]. Embora moléculas de adesão celular pareçam influenciar o desenvolvimento do autismo por afetarem a função sináptica, ainda não se compreende como essas alterações se traduzem diretamente em dificuldades de comunicação e sociabilidade [19].

A multifatorialidade do TEA exige a expansão de evidências empíricas por meio de estudos populacionais robustos, que possam esclarecer como mutações hereditárias, fatores ambientais e não ambientais interagem e contribuem para as diversas formas de expressão do transtorno. Os marcadores de neurodesenvolvimento têm se mostrado úteis como ferramentas auxiliares, permitindo identificar risco aumentado e antecipar o diagnóstico por meio de técnicas como EEG e espectroscopia de infravermelho próximo. Esses métodos ampliam a compreensão do funcionamento cerebral e cognitivo da criança e contribuem para prognósticos mais precisos [20].

A compreensão do TEA como um fenômeno de etiologia multifatorial traz implicações importantes para a prática psiquiátrica, pois evidencia que os critérios diagnósticos formais, baseados em categorias fixas, são insuficientes para orientar intervenções clínicas mais precisas e individualizadas.

No contexto brasileiro e latino-americano, a discussão sobre modelos diagnósticos do TEA precisa considerar as particularidades dos sistemas públicos de saúde e da organização dos serviços especializados.

No Brasil, políticas como a Rede de Atenção Psicossocial ([RAPS](#)) e diretrizes nacionais para o cuidado de pessoas com TEA avançaram na garantia de acesso, mas ainda enfrentam desafios significativos de implementação,

especialmente no que diz respeito à detecção precoce, à formação profissional e à integração entre atenção primária, serviços especializados e dispositivos educacionais.

A falta de equipes multiprofissionais, a sobrecarga dos serviços e a heterogeneidade na aplicação de protocolos diagnósticos resultam em práticas marcadamente categóricas, muitas vezes desconectadas das abordagens dimensionais emergentes. Assim, compreender as potencialidades e limitações desses modelos não é apenas uma discussão teórica, mas uma necessidade concreta para qualificar o cuidado em sistemas públicos caracterizados por desigualdades regionais, recursos limitados e forte demanda clínica.

Nesse cenário, esta revisão busca responder a três questões centrais: Como a abordagem dimensional pode aprimorar a detecção precoce das manifestações do espectro autista? De que maneira modelos transdiagnósticos contribuem para a formulação de planos terapêuticos mais personalizados e responsivos ao contexto? Quais lacunas conceituais e empíricas ainda limitam a integração plena dessas abordagens na prática clínica?

Limitações da classificação do DSM-V e o viés dos diagnósticos binários

Os sistemas de classificação em saúde mental, o Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais ([DSM V – Revisado](#)) e a Classificação Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde ([CID](#)), inserem o transtorno de espectro autista na categoria mais ampla de “transtornos do neurodesenvolvimento”. Embora sejam instrumentos úteis para o diagnóstico e intervenção clínica, facilitando a orientação do tratamento, trata-se de abordagens que apresentam sérias limitações ao sobreporem sintomas que deveriam ser considerados separadamente em razão da heterogeneidade de manifestações no que se refere a variações nas expressões das funções cerebrais individuais [[21](#)].

O emprego do termo “espectro” trouxe novas contribuições para melhor identificação do autismo ultrapassando as limitações da sua caracterização como psicose infantil, mas isso também pode resultar em uma generalização compreensiva, no sentido de se incluir numa mesma classificação situações que envolvem outras expressões relacionadas ao neurodesenvolvimento, além de implicar numa simplificação reducionista que impede a compreensão dos fatores causais em sua heterogeneidade, para o devido encaminhamento e resposta no âmbito do atendimento conforme aos diferentes percursos do desenvolvimento do autista [[22](#)].

As limitações inerentes aos citados sistemas classificatórios não se coadunam com a constatação de que existe uma distribuição de características ao longo de um *continuum* e, portanto, há uma variabilidade no que se refere às formas de expressão e comprometimentos no funcionamento específico que demandam abordagens diagnósticas de maior alcance e detalhamento no que tange às características de cada indivíduo, para viabilizar estratégias de intervenção personalizadas [23].

Com relação aos critérios utilizados pelo [DSM-5-TR](#) e a [CID-11](#) para o TEA, o primeiro tem marcadamente enfoque clínico nos aspectos patológicos relativos ao funcionamento cerebral, arrolando um número específico de sintomas observáveis, com a respectiva descrição dos níveis de gravidade e graus de suporte, enquanto que o segundo, também considerando padrões repetitivos de comportamentos, interesses ou atividades, e dificuldades de interação social, se orienta para questões de saúde pública e inadequações das respostas do indivíduo no contexto das demandas ambientais [24].

Os sistemas classificatórios atuais, incluindo a [CID-11](#), ainda falham em captar a ampla heterogeneidade do TEA, pois não consideram suficientemente diferenças individuais - como sexo/gênero, variações de linguagem, adaptação ambiental e comorbidades. Na [CID-11](#), a falta de critérios claros sobre quantidade de sintomas e a dificuldade em distinguir o autismo de condições com manifestações semelhantes reduzem sua utilidade clínica. Além disso, a ênfase limitada no comportamento observável e nas particularidades do neurodesenvolvimento negligencia os contextos sociais que moldam as manifestações, comprometendo a precisão diagnóstica e favorecendo falsos positivos e classificações inadequadas [24].

A unificação dos subtipos no [DSM-5](#) sob o rótulo "TEA" simplificou excessivamente a ampla variabilidade clínica antes reconhecida, transformando um fenômeno multidimensional em categorias rígidas de gravidade. Embora o termo "espectro" implique continuidade, sua aplicação prática reduz nuances importantes, favorece diagnósticos imprecisos e pode patologizar variações naturais do neurodesenvolvimento. Dessa forma, parte-se de uma lógica classificatória que desconsidera a heterogeneidade real dos perfis autísticos e reforça estigmas ao tratar manifestações distintas como se fossem homogêneas, em prejuízo do planejamento terapêutica e da eficácia das intervenções clínicas [25].

A tentativa de superar essas limitações motivou o desenvolvimento de novas abordagens, com o intuito de aprimorar a diferenciação clínica, seja por meio da criação de subgrupos, ou pela utilização de amostras populacionais significativas [26], contudo não obtiveram resultados satisfatórios.

Um problema decorrente do emprego de um conjunto fixo de critérios diagnósticos, diz respeito ao viés de gênero no diagnóstico do autismo. Embora não existam evidências conclusivas sobre marcadores genéticos capazes de explicar as diferenças entre homens e mulheres no diagnóstico de TEA, reconhece-se que fatores biológicos podem atuar de forma distinta entre os sexos, incluindo possíveis mecanismos protetores relacionados a hormônios [27] ou fatores imunológicos [28]. Ainda assim, esses elementos não operam de maneira isolada, uma vez que fatores ambientais também podem influenciar o neurodesenvolvimento. Por isso, é essencial distinguir diferenças biológicas, associadas ao sexo, de diferenças de gênero, moldadas por aspectos culturais, para maior precisão diagnóstica.

Apesar dessa complexidade, a pesquisa e a prática clínica têm se concentrado majoritariamente em indivíduos do sexo masculino, reforçando padrões diagnósticos baseados em apresentações mais típicas observadas em meninos. Tal enfoque é sustentado por dados epidemiológicos que sugerem maior prevalência masculina, mas que frequentemente desconsideram manifestações mais sutis em meninas, como interesses restritos menos evidentes ou comportamentos atípicos discretos. Esse viés contribui para o subdiagnóstico ou para diagnósticos tardios em meninas, limitando a compreensão das formas diversas pelas quais o TEA pode se expressar [29].

Os principais instrumentos diagnósticos, como ADI-R, ADOS, CARS e QA, foram desenvolvidos com base em perfis masculinos e carecem de sensibilidade para identificar manifestações sutis do TEA em meninas, o que reduz a abrangência das avaliações e contribui para que muitos perfis femininos permaneçam não reconhecidos [29] devido à baixa sensibilidade dessas ferramentas [30, 31, 32].

Em síntese, os instrumentos atuais tendem a reproduzir vieses que dificultam a identificação do TEA em mulheres e meninas, indicando a necessidade de abordagens diagnósticas mais sensíveis e menos influenciadas por referências tradicionais centradas na prevalência masculina [33].

Superando o reducionismo diagnóstico através de uma abordagem integral das singularidades clínicas

Diante das limitações do diagnóstico padronizado, as abordagens dimensionais e transdiagnósticas surgem como alternativas promissoras, ao reconhecer a complexidade dos perfis individuais e propor um olhar mais integrado entre conhecimento científico, prática clínica e a experiência das próprias pessoas avaliadas.

Nesse sentido, metodologias baseadas em necessidades funcionais, em vez de diagnósticos formais estritos, permitem ampliar a representatividade dos perfis avaliados, oferecendo bases mais consistentes para orientar trajetórias de cuidado alinhadas à singularidade e à heterogeneidade das necessidades de suporte.

Um estudo exemplar recrutou 800 crianças com dificuldades diversas, sem exigir diagnóstico prévio, formando uma amostra heterogênea composta por participantes com TDAH, autismo, outros transtornos e também sem diagnóstico. Por meio de análise fatorial latente, foram identificadas três dimensões funcionais – processamento fonológico, funções executivas e velocidade de processamento – que se correlacionaram a desempenhos específicos, como leitura e matemática. Essa abordagem revelou uma compreensão mais detalhada e realista das necessidades individuais, ao partir das diferenças concretas das crianças em vez de categorias diagnósticas prévias [34].

Os resultados proporcionaram uma compreensão mais precisa das necessidades individuais, por meio da identificação das dimensões funcionais que refletiam melhor a diversidade real entre essas crianças. Essa abordagem, orientada pelas singularidades observadas, e não por categorias prévias, permitiu interpretações mais adequadas e favoreceu o desenvolvimento de cuidados individualizados mais bem calibrados.

Uma prática clínica mais alinhada à realidade exige abandonar modelos categóricos rígidos e adotar uma perspectiva transdiagnóstica e dimensional, na qual o conhecimento emerge de um processo contínuo e sensível à diversidade das manifestações individuais. Dessa forma, o TEA deixa de ser uma categoria fixa e passa a ser compreendido dentro de um *continuum* de habilidades e dificuldades, moldado por múltiplos fatores biológicos, sociais e psicológicos.

Características como rigidez, dificuldade de adaptação e interesses específicos refletem variações do funcionamento humano e não traços

exclusivos do autismo, o que faz com que muitos indivíduos não se encaixem claramente nos critérios tradicionais. Quando essas manifestações subclínicas são ignoradas, suas necessidades específicas deixam de ser reconhecidas. As comorbidades, por exemplo, ampliam a complexidade do quadro clínico, obscurecendo ou modificando sintomas e aumentando o risco de diagnósticos equivocados ou tardios [35].

A ênfase excessiva no diagnóstico pode impedir a compreensão das necessidades reais, especialmente em casos limítrofes, onde traços autísticos sutis não satisfazem plenamente os critérios formais. Uma abordagem transdiagnóstica e alinhada à neurodiversidade permite identificar demandas específicas (como apoio social, sensorial e emocional), mesmo sem um diagnóstico fechado. Assim, dificuldades leves de interação, fala ou comportamentos repetitivos, além de possíveis perdas de habilidades em crianças pequenas, podem ser reconhecidas e acompanhadas precocemente, garantindo intervenções ajustadas e mais eficazes ao desenvolvimento individual, evitando diagnósticos tardios, comuns em casos de desempenho aparentemente adequado em linguagem, atenção ou cognição [36 - 37].

Um instrumento auxiliar para esse propósito é o modelo *big five* de personalidade, que permite compreender a diversidade e singularidade comportamental, avaliando traços centrais da personalidade: extroversão, conscienciosidade, abertura à experiência, neuroticismo e amabilidade, possibilitando diagnósticos diferenciais em expressões autísticas mais sutis [38] envolvendo transtornos de personalidade eventualmente subjacentes [39].

Em um estudo visando identificar se déficits de empatia em pessoas com Transtorno do Espectro Autista, sem deficiência intelectual, poderiam ser correlacionados a outras características que não a empatia, como traços de personalidade, envolvendo 28 adultos com TEA sem deficiência intelectual e um grupo de controle de 24 adultos sem TEA, constatou-se que déficits de empatia parecem estar mais ligados a dificuldades cognitivas de perspectiva do que à ausência de sentimentos. Traços de personalidade, como introversão, também poderiam explicar essas dificuldades, sem implicar em uma falta de empatia afetiva [40].

Os traços de personalidade também ajudam a identificar casos limítrofes de TEA, especialmente quando há camuflagem (uso de estratégias para ocultar dificuldades sociais que identificam perfil neurotípico). Essas

estratégias, comuns em pessoas com TEA de alto funcionamento, podem mascarar sinais sutis e levar a diagnósticos imprecisos ou tardios [41].

Uma abordagem dimensional, aliada à análise de traços de personalidade, pode orientar intervenções mais precisas e condizentes com a realidade de pessoas com TEA, nesses casos em que o diagnóstico é retardado devido às estratégias de adaptação social que mascaram os sinais clínicos.

Ainda no âmbito das novas vias de pesquisa e compreensão do autismo a partir da ótica da abordagem dimensional, destaca-se a iniciativa da investigação empírica dos transtornos mentais através do Projeto [RdoC](#) (*Research Domain Criteria*), desenvolvido pelo Instituto Nacional de Saúde Mental (*National Institute of Mental Health's*) dos Estados Unidos. O estudo do TEA e TDAH explora comorbidades e heterogeneidades sem recorrer a categorias diagnósticas tradicionais, organizando dados em domínios funcionais (como comportamento, cognição, genética e circuitos neurais), correlacionando-os aos processos sociais e sistemas cognitivos [42].

O modelo busca integrar diferentes níveis de informação (genética, neurobiologia, comportamento e sintomas clínicos), organizando-os em dimensões hierárquicas que vão do mais amplo ao mais específico. Em vez de classificar TEA e TDAH em categorias fixas, o sistema cruza dados de fenotipagem com descrições sintomáticas contínuas, permitindo identificar tanto fatores compartilhados entre os transtornos quanto aspectos exclusivos de cada um.

Nesse contexto, a abordagem dimensional possibilita construir uma estrutura teórica (e, por conseguinte, melhorar a eficácia da intervenção psiquiátrica) sobre o autismo, combinando dados sobre características comportamentais num contexto amplo, tendo também como referência um detalhamento de sua manifestação no contexto familiar e da população como um todo.

Outra contribuição importante para uma abordagem transdiagnóstica, refere-se ao modelo dimensional da Taxonomia Hierárquica da Psicopatologia ([Hierarchical Taxonomy of Psychopathology – HiTOP](#)), consistindo em organizar sintomas em níveis hierárquicos, desde traços específicos até fatores amplos que abrangem diversas condições do neurodesenvolvimento. Inclui o fator geral da psicopatologia (“*p fator*”), que representa uma tendência geral a desenvolver múltiplas disfunções psicológicas [43].

Nesse modelo, são empregados padrões empíricos e métodos estatísticos para delimitar melhor a sintomatologia individual e situá-la dentro da variabilidade populacional, permitindo relacionar as suas expressões funcionais com outras condições do neurodesenvolvimento, em um espectro mais amplo do funcionamento cerebral [43].

Ao validar padrões empíricos e agrupar variações neurofuncionais em hierarquias, o referido modelo aprimora a compreensão da diversidade individual e supera limitações das categorias diagnósticas, tratando comorbidades como intersecções naturais. Com base em métodos matemáticos, torna possível detalhar singularidades clínicas e aproximar a prática diagnóstica de uma abordagem transdiagnóstica alinhada à neurodiversidade [44].

A abordagem dimensional conecta-se também à teoria do desenvolvimento transacional, a qual concebe o neurodesenvolvimento como um processo contínuo moldado por interações entre fatores biológicos e ambientais. Embora os diagnósticos categóricos continuem úteis para intervenções e pesquisas, é necessário ir além deles, integrando fatores intrapessoais e interpessoais para compreender como as funções cerebrais emergem das relações e do contexto ao longo do tempo. Estudos longitudinais com irmãos mais novos indicam padrões atípicos de conectividade neural, processamento sensorial e atenção, mas sem a identificação de um elemento isolado – um fator genético isolado – capaz de explicar o quadro [45].

Por outro lado, estudos prospectivos que utilizam marcadores neurológicos precoces mostram-se promissores dentro da abordagem dimensional, ao identificar diferenças sutis no início da vida que podem se relacionar a futuras variações de habilidades ou dificuldades associadas ao autismo [20].

A avaliação da atividade cerebral frontal por EEG integra a pesquisa de marcadores neurológicos como uma técnica preditiva do neurodesenvolvimento, capaz de identificar, ainda na primeira infância, padrões atípicos que podem se relacionar a dificuldades futuras associadas ao autismo. Por abordar dimensões funcionais do cérebro ao longo do desenvolvimento, essa metodologia oferece indicadores objetivos sobre mecanismos neurobiológicos que também podem aparecer em outras expressões neurocomportamentais, permitindo diferenciá-las não como patologias isoladas, mas como variações dentro de um continuum da neurodiversidade e do funcionamento cerebral humano [20].

Também alinhada à abordagem dimensional, a teoria do desenvolvimento transacional se destaca como uma possibilidade de intervenção precoce, tendo o propósito de modificar o contexto da interação entre a criança e o ambiente, para observar de que forma isso influencia o seu desenvolvimento [45]. Permite explicar por que apenas algumas pessoas expressam clinicamente o autismo, entendendo-o como um *continuum* de variações neurocomportamentais, não uma condição binária. Reconhece também a plasticidade dessas características, e o papel decisivo do ambiente, que pode transformar a trajetória do desenvolvimento por meio do ajuste das experiências subjetivas envolvendo a promoção de interações e aprendizagens mais adequadas.

Em síntese, ao abandonar a rigidez da categorização entre desenvolvimento típico e atípico, com o reconhecimento da neurodiversidade como parte natural das variações humanas, passa-se a compreender que as diferenças não implicam menor funcionalidade, nem limitam a possibilidade de uma vida plena e significativa [46].

Mensagens-chave para o clínico na abordagem dimensional e transdiagnóstica do autismo

Para orientar o clínico na integração dos pressupostos e propostas da abordagem dimensional e transdiagnóstica ao trabalho cotidiano, apresenta-se a seguir [Quadro 1] um conjunto sintetizado de mensagens-chave, destacando-se mudanças práticas relevantes, pontos de atenção e controvérsias ainda presentes na literatura.

Limitações do estudo

Embora esta revisão tenha buscado oferecer uma análise abrangente sobre a abordagem dimensional do TEA, integrando abordagens conceituais/teóricas e relatos de evidências clínicas, com revisão narrativa esta pesquisa apresenta limitações a serem consideradas.

Apesar da seleção dos artigos tenha contemplado diferentes desenhos de pesquisa, períodos e diferentes perspectivas teóricas, possibilitando ampliar as bases de discussão do tema, a heterogeneidade dos estudos, e consequente variabilidade da metodologia utilizada por cada um, pode limitar a consistência das conclusões gerais.

A despeito do esforço de abarcar a literatura mais recente, e a inclusão de publicações mais antigas contendo dados ou análises de valor para o artigo, a revisão pode ter excluído materiais relevantes que não foram

indexados ou publicados e idiomas distintos do português e do inglês, dando margem para um viés de seleção.

Tendo por base dados secundários, sem a inclusão de análises empíricas originais, a pesquisa não oferece critérios objetivos para demonstrar a aplicabilidade dos modelos dimensionais na prática clínica, embora tenha apresentado sugestões, as quais também necessitam de comprovação através de experiências e dados sistemáticos quanto à eficácia e alinhamento com as propostas da abordagem dimensional e transdiagnóstica.

Além disso, uma vez que a abordagem dimensional e transdiagnóstica ainda se encontra em desenvolvimento e debate, existem limitações conceituais e experimentais no âmbito da operacionalização clínica, o que remete à necessidade da ampliação das investigações empíricas e integração das aplicações práticas no campo psiquiátrico.

Com base na discussão apresentada, algumas recomendações práticas para a clínica podem ser definidas. Destaca-se a importância de utilizar instrumentos padronizados, que permitam avaliar corretamente as diferentes dimensões do funcionamento humano, não apenas presença/ausência de sintomas.

Pode-se citar o *Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS-2) observação estruturada de comportamentos sociais e comunicativos [47]. Embora não tenha sido criado para abordagem dimensional, os escores contínuos por domínios permitem podem auxiliar na comparação de níveis de comprometimento funcional, no mapeamento de perfis individuais ao longo do espectro e para integrar dados com outros instrumentos dimensionais, como o SRS-2, o qual determina o nível de dificuldades sociais consideradas em diferentes contextos, e o *Child Behavior Checklist* (CBCL) [48], que permite uma avaliação dimensional de comportamentos adaptados e problemas emocionais.

Complementarmente, pode-se recorrer a instrumentos cognitivo-comportamentais, como testes de atenção, de flexibilidade cognitiva, das funções executivas, que fornecem dados importantes sobre o funcionamento individual.

Avaliações contextuais, em escolas, no domicílio ou em espaços comunitários, podem servir para a observação e registro de expressões comportamentais naturais, subsidiando o processo de construção de

conhecimento e adaptação da prática através de eventuais adaptações dos instrumentos para melhor apreensão da realidade e alinhamento do planejamento da intervenção superando a dicotomia teoria/prática.

No lócus hospitalar, as consultas de psicologia ou psiquiatria permitirão estabelecer, em integração com as atividades desenvolvidas em outros contextos, elementos significativos em termos de conhecimento e aproximação com a diversidade de expressões autísticas, possibilitando definir novas bases de diagnóstico, acompanhamento e planejamento de intervenções, paralelamente às atividades desenvolvidas em outros contextos.

A pesquisa e serviços de saúde pública também são essenciais para o desenvolvimento de estudos longitudinais ou para estabelecer programas de intervenção, possibilitando validar o modelo dimensional em larga escala, auxiliando no refinamento dos modelos clínicos e no fortalecimento da abordagem transdiagnóstica como parte essencial da atenção às pessoas com TEA.

Aspectos éticos

Por ser uma revisão narrativa, baseada exclusivamente em fontes secundárias e sem coleta de dados primários, não se aplica a exigência de submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa, conforme regulamentação da CNS/CONEP.

Conclusões

A abordagem dimensional incorpora novas vias interpretativas e compreensivas, que se afastam da perspectiva centrada na categorização do autismo como entidade patológica discreta, o que significa que a sua proposta é superar as limitações do paradigma discursivo, tanto quanto metodológico, sobre o qual foi definido um instrumento normativo rígido para diagnóstico e suas derivações no plano da intervenção clínica.

A compreensão do autismo enquanto diversidade de expressões num espectro contínuo, com diferentes graus de manifestações, que variam entre as pessoas, representa um avanço na busca da compreensão da singularidade do indivíduo enquanto propósito central da Psiquiatria, cujas características devem ser o ponto de partida para qualquer diagnóstico e propósito de intervenção. Reconhecer e estudar a diversidade, enquanto referência para uma abordagem dimensional e transdiagnóstica, é uma nova possibilidade para a maior aproximação entre a prática psiquiátrica e o conhecimento de questões subjacentes às múltiplas dimensões do

funcionamento humano. Para isso, porém, ainda é necessária a integração entre teoria e prática, subsidiada com dados empíricos robustos que permitam corroborar a aplicabilidade clínica do modelo dimensional e a sua contribuição para o alinhamento das demandas personalizadas ao instrumental clínico.

Referências

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5-TR. 5th ed. Washington: American Psychiatric Publishing; 2022.
<https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890424841>
2. Mohammed AA. A critique of autism spectrum disorder in DSM-V. *Int J Autism Relat Disabil*. 2022;5(1):154.
<https://doi.org/10.29011/2642-3227.000050>
3. Kuhn TS. A estrutura das revoluções científicas. 9a ed. São Paulo: Perspectiva; 2006.
4. Timimi S. No more psychiatric labels: why formal psychiatric diagnostic systems should be abolished. *Int J Clin Health Psychol*. 2014;14(3):208-15. <https://doi.org/10.1016/j.ijchp.2014.03.004>
5. Diniz NLF, Parlato-Oliveira E, Pimenta PGA, Araújo LA, Valadares ER. Autism and Down syndrome: early identification and diagnosis. *Arq Neuropsiquiatr*. 2022;80(6):620-30.
<https://doi.org/10.1590/0004-282x-anp-2021-0156> PMID:35946706
PMCID:PMC9387185
6. Betancur C. Etiological heterogeneity in autism spectrum disorders: more than 100 genetic and genomic disorders and still counting. *Brain Res*. 2011;1380:42-77.
<https://doi.org/10.1016/j.brainres.2010.11.078> PMID:21129364
7. Persico AM, Napolioni V. Autism genetics. *Behav Brain Res*. 2013 Aug 15;251:95-112. <https://doi.org/10.1016/j.bbr.2013.06.012>
PMid:23769996
8. Yao F, Zhang K, Feng C, Gao Y, Shen L, Liu X, Ni J. Protein biomarkers of autism spectrum disorder identified by computational and experimental methods. *Front Psychiatry*. 2021;12:554621.

<https://doi.org/10.3389/fpsy.2021.554621> PMID:33716802
PMCID:PMC7947305

9. Yenkovyan K, Mkhitarian M, Bjørklund G. Environmental Risk factors in autism spectrum disorder: a narrative review. *Curr Med Chem.* 2024;31(17):2345-60.
<https://doi.org/10.2174/0109298673252471231121045529>
PMid:38204225
10. Jung CR, Lin YT, Hwang BF. Air pollution and newly diagnostic autism spectrum disorders: a population-based cohort study in Taiwan. *PloS One.* 2013;8(9):e75510.
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0075510> PMID:24086549
PMCID:PMC3783370
11. Lizé M, Monfort C, Rouget F, Limon G, Durand G, Tillaut H, Chevrier C. Prenatal exposure to organophosphate pesticides and autism spectrum disorders in 11-year-old children in the French PELAGIE cohort. *Environ Res.* 2022;212:113348.
<https://doi.org/10.1016/j.envres.2022.113348> PMID:35500857
12. Xu Y, Yang X, Chen D, Xu Y, Lan L, Zhao S, Liu Q, Snijders AM, Xia Y. Maternal exposure to pesticides and autism or attention-deficit/hyperactivity disorders in offspring: a meta-analysis. *Chemosphere.* 2023;313:137459.
<https://doi.org/10.1016/j.chemosphere.2022.137459>
PMid:36470360 PMCID:PMC9839607
13. Shaw KA, Bilder DA, McArthur D, Williams AR, Amoakohene E, Bakian AV, Durkin MS, Fitzgerald RT, Furnier SM, Hughes MM, Patrícia M, Pierce K, Salinas A, Shenouda J, Vehorn A, Warren Z, Zahorodny W, Constantino JN, DiRienzo M, Esler A, Grzybowski A, Hudson A, Spivey MH, Ali A, Andrews JG, Baroud T, Gutiérrez J, Hallas L, Hall-Lande J, Hewitt A, Lee L-C, López M, Mancilla KC, Pettygrove S, Poynter JN, Schwenk YD, Washington A, Williams S, Cogswell ME. Early identification of autism spectrum disorder among children aged 4 years - autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2018. *MMWR Surveill Summ.* 2021;70(10):1-14.
<https://doi.org/10.15585/mmwr.ss7010a1> PMID:34855727

- 14. Kern JK, Geier DA, Sykes LK, Geier M. Relevance of neuroinflammation and encephalitis in autism. *Front Cell Neurosci.* 2016;9:519. <https://doi.org/10.3389/fncel.2015.00519> PMID:26834565 PMCID:PMC4717322
- 15. Hossain MM, Liu J, Richardson JR. Pyrethroid insecticides directly activate microglia through interaction with voltage-gated sodium channels. *Toxicol Sci.* 2017;155:112-123. <https://doi.org/10.1093/toxsci/kfw187> PMID:27655349 PMCID:PMC6080855
- 16. Li X, Chauhan A, Sheikh AM, Patil S, Chauhan V, Li XM, Ji L, Brown T, Malik M. Elevated immune response in the brain of autistic patients. *J Neuroimmunol.* 2009;207(1-2):111-6. <https://doi.org/10.1016/j.jneuroim.2008.12.002> PMID:19157572 PMCID:PMC2770268
- 17. Al-Beltagi M. Autism medical comorbidities. *World J Clin Pediatr.* 2021;10(3):15-28. <https://doi.org/10.5409/wjcp.v10.i3.15> PMID:33972922 PMCID:PMC8085719
- 18. Murgatroyd C, Spengler D. Epigenetics of early child development. *Front Psychiatry.* 2011;2:16. <https://doi.org/10.3389/fpsy.2011.00016> PMID:21647402 PMCID:PMC3102328
- 19. Guang S, Pang N, Deng X, Yang L, He F, Wu L, Chen C, Yin F, Peng J. Synaptopathology involved in autism spectrum disorder. *Front Cell Neurosci.* 2018;12:470. <https://doi.org/10.3389/fncel.2018.00470> PMID:30627085 PMCID:PMC6309163
- 20. Manzini A, Jones EJM, Charman T, Elsabbagh M, Johnson MH, Singh I. Ethical dimensions of translational developmental neuroscience research in autism. *J Child Psychol Psychiatry.* 2021;62(11):1363-73. <https://doi.org/10.1111/jcpp.13494> PMID:34405894 PMCID:PMC7611913
- 21. Chetcuti LC, Spackman EK, Frazier TW, Whitehouse AJO, Uljarević M. The autism phenotype and transdiagnostic dimensional frameworks. *Dev Med Child Neurol.* 2025;67(9):1130-36. <https://doi.org/10.1111/dmcn.16303> PMID:40126448

22. Mottron L. A radical change in our autism research strategy is needed: back to prototypes. *Autism Res.* 2021;14(12):2213-20. <https://doi.org/10.1002/aur.2494> PMID:34077611
23. Cortese S, Bellato A, Gabellone A, Marzulli L, Matera E, Parlatini V, Petruzzelli MG, Persico AM, Delorme R, Fusar-Poli P, Gosling CJ, Solmi M, Margari L. Latest clinical frontiers related to autism diagnostic strategies. *Cell Rep Med.* 2025;6(2):101916. <https://doi.org/10.1016/j.xcrm.2024.101916> PMID:39879991 PMCID:PMC11866554
24. Kamp-Becker I. Autism spectrum disorder in ICD-11 - a critical reflection of its possible impact on clinical practice and research. *Mol Psychiatry.* 2024;29:633-38. <https://doi.org/10.1038/s41380-023-02354-y> PMID:38273107 PMCID:PMC11153155
25. Waterhouse L. A Heterogeneity thwarts autism explanatory power: a proposal for endophenotypes. *Front Psychiatry.* 2022;13:947653. <https://doi.org/10.3389/fpsy.2022.947653> PMID:36532199 PMCID:PMC9751779
26. Rabot J, Rødgaard EM, Jooper R, Dumas G, Bzdok D, Bernhardt B, Jacquemont S, Mottron L. Genesis, modelling and methodological remedies to autism heterogeneity. *Neurosci Biobehav Rev.* 2023;150:105201. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2023.105201> PMID:37116771
27. Jacquemont S, Coe B, Hersch M, Duyzend M, Krumm N, Bergmann S, Beckmann JS, Rosenfeld JA; Eichler EE. A higher mutational burden in females supports a "female protective model" in neurodevelopmental disorders. *Am J Hum Genet.* 2014;94:415-25. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2014.02.001> PMID:24581740 PMCID:PMC3951938
28. McCarthy MM, Wright CL. Convergence of sex differences and the neuroimmune system in autism spectrum disorder. *Biol Psychiatry.* 2017;81(5):402-10. <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2016.10.004> PMID:27871670 PMCID:PMC5285451
29. Navarro-Pardo E, López-Ramón F, Alonso-Esteban Y, Alcántud-Marín F. Diagnostic tools for autism spectrum disorders by gender: analysis of current status and future lines. *Children (Basel).*

2021;8(4):262. <https://doi.org/10.3390/children8040262>
PMid:33805261 PMCID:PMC8066607

- 30. Lai MC, Lombardo MV, Auyeung B, Chakrabarti B, Baron-Cohen S. Sex/gender differences and autism: setting the scene for future research. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2015;54(1):11-24. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2014.10.003> PMid:25524786
PMCID:PMC4284309
- 31. Duvekot J, van der Ende J, Verhulst FC, Slappendel G, van Daalen E, Maras A, Greaves-Lord K. Factors influencing the probability of a diagnosis of autism spectrum disorder in girls versus boys. *Autism*. 2017;21(6):646-58. <https://doi.org/10.1177/1362361316672178> PMid:27940569
- 32. Ratto AB, Kenworthy L, Yerys BE, Bascom J, Wieckowski AT, White SW, Wallace GL, Pugliese C, Schultz RT, Ollendick TH, Scarpa A, Seese S, Register-Brown K, Martin A, Anthony LG. What About the Girls? Sex-based differences in autistic traits and adaptive skills. *J Autism Dev Disord*. 2018;48(5):1698-1711. <https://doi.org/10.1007/s10803-017-3413-9> PMid:29204929
PMCID:PMC5925757
- 33. Lockwood EG, Milner V, Spain D, Happé F, Colvert E. Barriers to autism spectrum disorder diagnosis for young women and girls: a systematic review. *Rev J Autism Dev Disord*. 2021;8(4):454-70. <https://doi.org/10.1007/s40489-020-00225-8> PMid:34868805
PMCID:PMC8604819
- 34. Astle DE, Holmes J, Kievit R, Gathercole SE. Annual research review: the transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders. *J Child Psychol Psychiatry*. 2022;63(4):397-417. <https://doi.org/10.1111/jcpp.13481> PMid:34296774
- 35. Hus Y, Segal O. Challenges surrounding the diagnosis of autism in children. *Neuropsychiatr Dis Treat*. 2021;17:3509-29. <https://doi.org/10.2147/NDT.S282569> PMid:34898983
PMCID:PMC8654688
- 36. Meilleur AAS, Fombonne E. Regression of language and non-language skills in pervasive developmental disorders. *J Intellect Disabil Res*. 2009;53:115-24. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2008.01134.x> PMid:19054269



37. Charman T. Developmental approaches to understanding and treating autism. *Folia Phoniatr Logop.* 2010;62:1660-77. <https://doi.org/10.1159/000314032> PMID:20460929
38. Fu N. How do the Big Five personality traits correlate with the symptoms of Autism Spectrum Disorder (ASD)? *Dean & Francis.* 2023;1(4):1-2. <https://doi.org/10.61173/j8j2j340>
39. Rinaldi C, Attanasio M, Valenti M, Mazza M, Keller R. Autism spectrum disorder and personality disorders: comorbidity and differential diagnosis. *World J Psychiatry.* 2021;11(12):1366-86. <https://doi.org/10.5498/wjp.v11.i12.1366> PMID:35070783
PMCID:PMC8717043
40. Shirayama Y, Matsumoto K, Hamatani S, Muneoka K, Okada A, Sato K. Associations among autistic traits, cognitive and affective empathy, and personality traits in adults with autism spectrum disorder and no intellectual disability. *Sci Rep.* 2022;12(1):3125. <https://doi.org/10.1038/s41598-022-07101-x> PMID:35210528
PMCID:PMC8873508
41. Cremone IM, Carpita B, Nardi B, Casagrande D, Stagnari R, Amatori G, Dell'Osso L. Measuring social camouflaging in individuals with high functioning autism: a literature review. *Brain Sci.* 2023;13(3):469. <https://doi.org/10.3390/brainsci13030469> PMID:36979279
PMCID:PMC10046375
42. Knott R, Johnson BP, Tiego J, Mellahn O, Finlay A, Kallady K, Kouspos M, Sindhu VPM, Hawi Z, Arnatkeviciute A, Chau T, Maron D, Mercieca E-C, Furley K, Harris K, Williams K, Ure A, Fornito K, Gray K, Coghill D, Nicholson A, Phung D, Loth E, Mason L, Murphy D, Buitelaar J, Bellgrove MA. The Monash Autism-ADHD genetics and neurodevelopment (MAGNET) Project design and methodologies: a dimensional approach to understanding neurobiological and genetic aetiology. *Mol Autism.* 2021;12:55. <https://doi.org/10.1186/s13229-021-00457-3> PMID:34353377
PMCID:PMC8340366
43. Kotov R, Krueger RF, Watson D, Achenbach TM, Althoff RR, Bagby RM, Brown TA, Carpenter WT, Caspi A, Clark LA, Eaton NR, Forbes MK, Forbush KT, Goldberg D, Hasin D, Hyman SE, Ivanova MY, Lynam DR, Markon K, Miller JD, Moffitt TE, Morey LC, Mullins-

Sweatt SN, Ormel J, Patrick CJ, Regier DA, Rescorla L, Ruggero CJ, Samuel DB, Sellbom M, Simms LJ, Skodol AE, Slade T, South SC, Tackett JL, Waldman ID, Waszczuk MA, Widiger TA, Wright AGC, Zimmerman M. The Hierarchical Taxonomy of Psychopathology (HiTOP): A dimensional alternative to traditional nosologies. *J Abnorm Psychol.* 2017;126(4):454-77.

<https://doi.org/10.1037/abn0000258> PMID:28333488

44. Ruggero CJ, Kotov R, Hopwood CJ, First M, Clark LA, Skodol AE, Mullins-Sweatt SN, Patrick CJ, Bach B, Cicero DC, Docherty A, Simms LJ, Bagby RM, Krueger RF, Callahan JL, Chmielewski M, Conway CC, De Clercq B, Dornbach-Bender A, Eaton NR, Forbes MK, Forbush KT, Haltigan JD, Miller JD, Morey LC, Patalay P, Regier DA, Reininghaus U, Shackman AJ, Waszczuk MA, Watson D, Wright AGC, Zimmermann J. Integrating the Hierarchical Taxonomy of Psychopathology (HiTOP) into clinical practice. *J Consult Clin Psychol.* 2019;87(12):1069-84.

<https://doi.org/10.1037/ccp0000452> PMID:31724426

PMCID:PMC6859953

45. Green J. Autism as emergent and transactional. *Front Psychiatry.* 2022;13:988755.

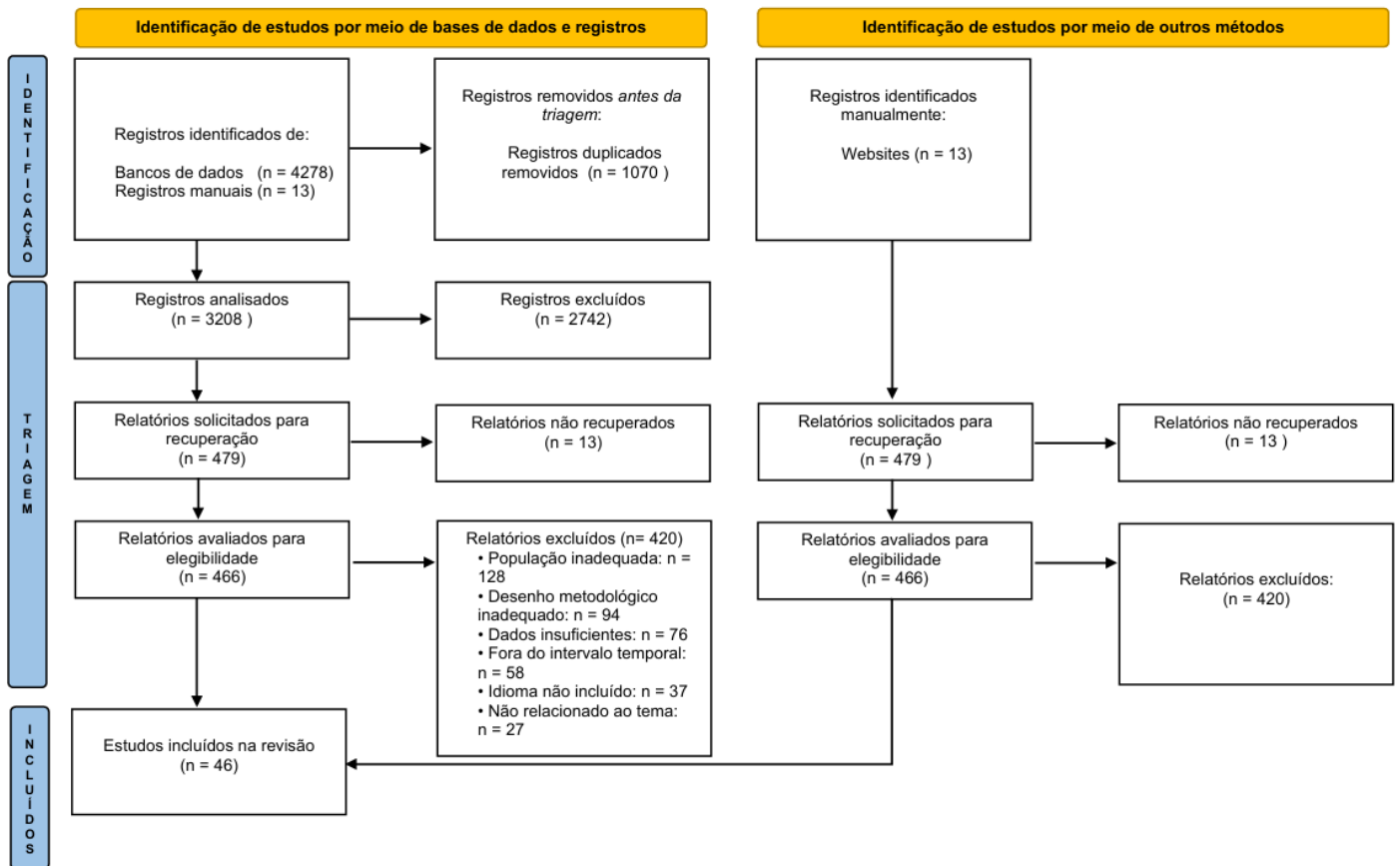
<https://doi.org/10.3389/fpsy.2022.988755> PMID:36304560

PMCID:PMC9595115

46. Pellicano E, den Houting J. Annual research review: shifting from 'normal science' to neurodiversity in autism science. *J Child Psychol Psychiatry.* 2022;63(4):381-96. <https://doi.org/10.1111/jcpp.13534> PMID:34730840 PMCID:PMC9298391

47. Lord C, Rutter M, DiLavore PC, Risi S, Gotham K, Bishop SL. (ADOS-2) Autism Diagnostic Observation Schedule. 2nd ed. Torrance: Western Psychological Services; 2012. p. 45-78.

48. Bordin IAS, Silveiras EFM, Rocha MM, Teixeira MCTV, Paula CS. Inventário de Comportamentos da Infância e Adolescência (CBCL/6 18). Porto Alegre: ArtMed; 2010.



Fonte: Page MJ, et al. BMJ 2021;372:n71. doi: 10.1136/bmj.n71.

This work is licensed under CC BY 4.0. To view a copy of this license, visit <https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>

Figura 1. Processo de pesquisa e seleção da literatura
Fonte: Os autores

➤ **Quadro 1.** Mensagens-chave para o clínico na abordagem dimensional e transdiagnóstica do autismo

Eixos	Mensagens-chave práticas
1. Entrevista clínica	<ul style="list-style-type: none"> •Foco em gradientes de intensidade, não em presença/ausência de sintomas. •Investigar variações ao longo do tempo. •Explorar a experiência subjetiva da criança e da família. •Analisar fatores contextuais que amplificam ou reduzem dificuldades.
2. Casos-limite	<ul style="list-style-type: none"> •Considerar combinações de traços, não a soma de critérios. •Avaliar funcionalidades por contexto. •Entender trajetórias divergentes do desenvolvimento. •Priorizar o suporte acima da classificação.
3. Diagnóstico precoce	<ul style="list-style-type: none"> •Observar sinais graduais e sutis na atenção social, sensorialidade e responsividade. •Biomarcadores comportamentais/neurológicos como informação complementar. •Maior sensibilidade para perfis de risco. •Diagnóstico como porta de entrada, não rótulo fixo.
4. Manejo de comorbidades	<ul style="list-style-type: none"> •Investigar comorbidades desde cedo. •Abordagem integrada, reconhecendo sintomas transversais. •Evitar reduzir tudo ao autismo; considerar múltiplos eixos. •Monitorar mudanças no perfil dimensional ao longo do tratamento.
5. Intervenção	<ul style="list-style-type: none"> •Considerar plasticidade e variações individuais. •Ajustar ambiente para reduzir demandas excessivas. •Promover autorregulação, comunicação funcional e participação social. •Incluir a perspectiva da pessoa autista no planejamento terapêutico.
6. Controvérsias na literatura	<ul style="list-style-type: none"> •Persistem debates sobre viabilidade clínica, especialmente em serviços com alta demanda e pouco tempo por paciente. •Alguns pesquisadores alertam para risco de diluição diagnóstica em perfis subclínicos. •Adoção heterogênea entre países e diretrizes. •O modelo não elimina a necessidade de categorias diagnósticas para acesso a direitos, embora melhore compreensão clínica.

Fonte: Os autores



↑ **Quadro2.** Síntese dos artigos incluídos

Autor(es)	Ano	Desenho	População	Achados	Limitações	Avaliação Escala SANRA
Al-Beltagi [17]	2021	Revisão narrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de outros estudos com crianças e adolescentes com TEA, incluindo comorbidades.	<p>Observa-se que comorbidades são comuns em indivíduos com TEA, incluindo transtornos gastrointestinais e epilepsia, distúrbios do sono e problemas metabólicos. Essas condições podem agravar os sintomas comportamentais e dificultar o manejo clínico.</p> <p>Destaca-se a importância de uma avaliação multidisciplinar e de acompanhamento contínuo.</p>	<p>Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão).</p> <p>O estudo não fornece metanálise ou síntese quantitativa das prevalências.</p> <p>Abrangência limitada e possível viés do autor com seleção de artigos favoráveis à sua hipótese.</p>	8
Astle et al. [34]	2022	Revisão narrativa crítica.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de outros estudos envolvendo crianças e adolescentes com transtorno de neurodesenvolvimento.	<p>A categorização diagnóstica (DSM/CID) não abarca a complexidade e comorbidades dos transtornos de neurodesenvolvimento.</p> <p>Abordagens transdiagnós</p>	<p>Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão).</p> <p>Trata de um campo emergente, com evidências ainda limitadas, sendo necessários estudos longitudinais e transdiagnósticos em larga escala.</p>	11



				<p>ticas e dimensionais permitem identificar traços, mecanismos cognitivos e neurobiológicos compartilhados entre diferentes transtornos.</p> <p>Modelos transdiagnósticos podem melhorar compreensão da heterogeneidade e conexão entre diagnósticos para intervenções personalizadas.</p> <p>Destaca-se a importância e aplicabilidade de ferramentas analíticas mais atuais, como hiTOP, RDoC e análise de rede para caracterizar os transtornos de uma perspectiva dimensional.</p>	<p>As abordagens transdiagnósticas ainda são pouco aplicadas, carecendo de estudos mais abrangentes.</p>	
<p>Betancur [6]</p>	<p>2011</p>	<p>Revisão narrativa</p>	<p>Sem amostra empírica – exposição de achados de outros estudos.</p>	<p>Mais de 100 síndromes genéticas e alterações genômicas associadas ao TEA.</p> <p>Heterogenei</p>	<p>A heterogeneidade dos instrumentos de diagnóstico utilizados nos diferentes estudos não permite comparações</p>	<p>11</p>

				<p>dade etiológica variantes raras, e polimorfismos comuns.</p> <p>Interação complexa entre fatores genéticos e ambientais.</p> <p>Destaca-se a necessidade de abordagens multidisciplinares e personalizadas para diagnósticos e pesquisas.</p>	<p>diretas entre os resultados descritos.</p> <p>A qualidade dos estudos incluídos pode variar, afetando a consistência das conclusões.</p> <p>Ênfase nos fatores genéticos e genômicos, sem considerar de forma mais abrangente a interação com fatores ambientais ou epigenéticos.</p> <p>Limitações das conclusões, haja vista avanços nos estudos genéticos mais recentes e ausência de análises estatísticas com relação ao impacto da associação de genes específicos com o TEA.</p>	
<p>Bordin et al. [48]</p>	<p>2010</p>	<p>Manual técnico e estudo de validação brasileira do CBCL/6-18 (<i>Child Behavior Checklist</i>).</p>	<p>Crianças e adolescentes de 6 a 18 anos, incluindo amostras clínicas e não clínicas.</p>	<p>Apresenta adaptação cultural e validação do CBCL para o Brasil.</p> <p>Demonstra boas propriedades psicométricas: consistência interna,</p>	<p>Baseado principalmente em amostras urbanas, limitando a representatividade nacional.</p> <p>Possível viés de relato parental.</p>	<p>10</p>

				<p>validade de constructo e sensibilidade clínica.</p> <p>Estrutura de síndromes comportamentais replicada no contexto brasileiro.</p>	<p>Não examina diferenças regionais amplas ou populações (indígenas/quilombolas e outros)</p> <p>Natureza transversal impede conclusões longitudinais.</p>	
<p>Charman [37]</p>	<p>2010</p>	<p>Revisão narrativa.</p>	<p>Sem amostra empírica.</p> <p>Exposição de achados sobre TEA em crianças nos primeiros anos de vida.</p>	<p>O autismo deve ser compreendido como um distúrbio do desenvolvimento resultante da interação entre fatores biológicos e ambientais.</p> <p>Intervenções precoces e acompanhamento continuado do desenvolvimento da criança, com atenção à responsividade social, engajamento emocional e aprendizagem interativa, podem modificar trajetórias individuais, melhorando a capacidade de resposta baseada em práticas clínicas personalizadas.</p>	<p>Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão).</p> <p>Foco em evidências comportamentais, sem considerar os processos mais complexos associados a mecanismos neurobiológicos específicos que se conectam a múltiplos fatores.</p>	<p>11</p>

Chetcuti et al. [21]	2025	Revisão narrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de diferentes estudos sobre TEA e transtornos de neuro desenvolvimento.	O fenótipo do TEA é altamente heterogêneo e compartilha características com outros transtornos; modelos dimensionais e transdiagnósticos permitem capturar essas variações, orientar intervenções personalizadas e apoiar pesquisas sobre mecanismos biológicos intervenientes.	Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão). Revisão narrativa, baseada em estudos secundários. Não apresenta avaliação detalhada da qualidade ou consistência das evidências apresentadas pelos diferentes estudos.	8
Cortese et al. [23]	2025	Revisão narrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de diferentes estudos sobre diagnóstico de TEA.	Diagnóstico tradicional baseado em observação e escalas; abordagens emergentes incluem avaliação genética, tecnologias digitais, telemedicina e inteligência artificial; ainda não há biomarcadores diagnósticos validados.	Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão). Estudo descritivo, sem apresentar novos dados empíricos. Não apresenta formas de validação das inovações dos novos métodos diagnósticos.	10
Cremonese et al. [41]	2023	Revisão narrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de outros estudos com	A camuflagem social em TEA envolve estratégias para mascarar	Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão).	11

			crianças, adolescentes e adultos com TEA com QI dentro da faixa normal e habilidades cognitivas preservadas.	dificuldades sociais, sendo mais frequente em meninas e mulheres, e pode levar a subdiagnóstico; a sua avaliação requer instrumentos validados e sensíveis ao sexo para entender efeitos sobre saúde mental e bem-estar, e ampliar a capacidade de resposta clínica.	<p>A heterogeneidade dos instrumentos utilizados nos estudos revisados, que empregam diferentes abordagens e métodos para a análise da camuflagem social, dificulta a obtenção de conclusões generalizáveis.</p> <p>Estudo baseado principalmente em relatos dos próprios indivíduos, com poucos estudos longitudinais incluídos.</p>	
Diniz et al. [5]	2022	Revisão sistemática	Sem amostra empírica. Exposição de achados de outros estudos.	A prevalência do Transtorno do Espectro Autista (TEA) em indivíduos com Síndrome de Down (SD) apresenta ampla variação, situando-se entre 12% e 41%. Apesar dessa elevada prevalência, a identificação precoce do risco de autismo nessa população ainda é pouco explorada na literatura científica.	<p>Os estudos analisados não apresentam o mesmo nível de rigor metodológico, confiabilidade e validade científica, o que pode comprometer a consistência e a robustez das conclusões obtidas.</p> <p>A heterogeneidade dos instrumentos de diagnóstico utilizados nos diferentes estudos não permite comparações</p>	12

					diretas entre os resultados descritos.	
Duvekot et al. [31]	2017	Estudo de coorte populacional.	231 crianças e adolescentes com idades entre 2,5 e 10 anos - amostra multicêntrica 06 meninos e 24 meninas diagnosticados com TEA, e 61 meninos e 40 meninas não diagnosticados, mas considerados de risco.	<p>As meninas têm menor probabilidade de serem diagnosticadas com TEA do que meninos, mesmo apresentando sintomas comparáveis.</p> <p>Com relação aos fatores que influenciam o diagnóstico em meninas, a presença de sintomas mais graves ou comportamento disruptivo aumentam a probabilidade de diagnóstico.</p> <p>A camuflagem social, associada à preservação das habilidades comunicativas, diminui a probabilidade de identificação do transtorno, contribuindo para o subdiagnóstico e atraso no tratamento.</p>	<p>Abrangência limitada a um grupo da população impossibilitando a generalização das conclusões.</p> <p>Dados baseados em registros clínicos e questionários (viés de relato).</p> <p>Os mecanismos biológicos e genéticos subjacentes às diferenças entre os sexos ainda não são amplamente investigados, o que limita a consistência e a robustez das conclusões.</p>	9

Fu [38]	2024	Revisão sistemática	Indivíduos com traços autísticos ou diagnósticos com TEA (amostras adultas e, em parte, comparações com controles neurotípicos)		Ênfase em estudos anteriores com diferenças metodológicas que podem ter influenciado os resultados. A maioria dos estudos focados em adultos; há menos evidência (ou resultados inconsistentes) para crianças ou adolescentes.	10
Green [45]	2022	Revisão integrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados apresentados em estudos clínicos.	O TEA deve ser compreendido como um processo emergente e transacional, resultante da interação entre fatores biológicos e ambientais ao longo do desenvolvimento. É necessária uma compreensão dimensional e relacional, em vez de categórica, sendo relevantes as abordagens precoces, ecológicas e individualizadas na avaliação e na intervenção.	Abordagem teórica, com ausência de dados empíricos diretos. Necessidade de modelos longitudinais e estudos observacionais que testem empiricamente a noção de emergência e transação. Necessidade de transpor o campo teórico/ conceitual para a prática clínica.	10

Guang et al. [19]	2018	Revisão narrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de outros estudos realizados com crianças e adultos com TEA	Alterações sinápticas em genes relacionados ao TEA contribuem para desequilíbrios que podem explicar <i>déficits</i> sociais e comportamentos repetitivos.	Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão). Não foram consideradas as limitações metodológicas dos estudos incluídos, o que restringe a generalização dos achados para humanos e impossibilita uma quantificação consistente dos efeitos observados.	8
Hossain et al. [15]	2017	Estudo experimental (<i>in vitro/in vivo</i>)	Utilização de culturas primárias derivadas de camundongos.	Alguns piretróides ativam microglias de forma dose-dependente via canais de sódio, levando ao aumento do nível de cálcio, com a liberação de citocinas pró-inflamatórias. Sugere-se que a exposição a pesticidas pode influenciar a neuroinflamação	Resultados obtidos a partir de experimentos com tecidos animais, sem vínculo direto com seres humanos. O estudo não leva em conta a multiplicidade de fatores (genéticos, metabólicos e outros). Não avalia efeitos comportamentais ou clínicos, nem estabelece correlações diretas com o TEA.	10
Hus et al. [35]	2021	Revisão narrativa crítica.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de outros estudos	O TEA em meninas é frequentemente subdiagnóstico	Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão).	9

			envolvendo crianças com suspeita ou diagnóstico de TEA.	<p>cado, devido à camuflagem social e à apresentação de sintomas atípicos.</p> <p>As ferramentas diagnósticas atualmente disponíveis não conseguem capturar toda a variabilidade individual do transtorno.</p> <p>A heterogeneidade do TEA exige abordagens diagnósticas multidimensionais, capazes de integrar aspectos do desenvolvimento, do comportamento e do contexto social.</p>	Limitação das evidências apresentadas, em razão da escassez de estudos com relação às diferentes faixas etárias e subgrupos, por exemplo, incidência de TEA em meninas com maiores habilidades – sociais, de comunicação ou cognitivas.	
Jacquemont et al. [27]	2014	Estudo genético observacional comparativo.	15.585 indivíduos afetados por transtornos do neurodesenvolvimento e coorte independente de 762 famílias com TEA.	Mulheres afetadas apresentaram maior carga de mutações deletérias de novo comparadas a homens afetados.	<p>Amostra significativa, porém limitada para uma análise abrangente dos subtipos específicos de transtornos de neurodesenvolvimento.</p> <p>A concentração no fator genético limita as</p>	10

				<p>Diferenças no número total de mutações genéticas potencialmente deletérias ou prejudiciais no genoma (carga mutacional) sugerem que meninas com maior carga genética apresentam maior probabilidade de desenvolver transtornos do neurodesenvolvimento.</p> <p>Evidência de que fatores genéticos contribuem de forma diferenciada para o risco entre os sexos.</p>	<p>conclusões, excluindo a possibilidade da influência de fatores ambientais ou epigenéticos.</p> <p>O estudo avaliou apenas as mutações de novo, sem considerar mutações herdadas ou de natureza poligênica.</p>	
Jung et al. [10]	2013	Estudo observacional de coorte populacional longitudinal.	Realizado com 49.073 crianças, menores de 3 anos, acompanhadas entre 2000 e 2010.	<p>Crianças expostas a maiores concentrações de poluentes veiculares apresentaram risco significativamente elevado de desenvolver TEA.</p> <p>Essa associação se manteve mesmo após o ajuste para variáveis como idade, sexo e renda familiar.</p>	<p>O estudo, de natureza observacional, embora apresente resultados estatisticamente significativos, identifica apenas possíveis correlações entre TEA e exposição a poluentes, não estabelecendo relação de causalidade.</p> <p>Além disso, não considera outros fatores associados ou</p>	12

				<p>Níveis mais elevados de poluição parecem, portanto, aumentar o risco, sugerindo que mecanismos inflamatórios e estresse oxidativo mediados pelos poluentes podem afetar o neurodesenvolvimento infantil.</p>	<p>intervenientes, como predisposição genética, condição socioeconômica (nutrição, acesso à saúde) e saúde materna, que podem variar em cada caso.</p>	
<p>Kamp-Becker [24]</p>	<p>2024</p>	<p>Revisão crítica comparando as definições do TEA - CID-11 e DSM-5.</p>	<p>Análise comparativa de classificações diagnósticas.</p>	<p>O CID-11 reúne uma variedade de combinações sintomáticas para o diagnóstico de TEA.</p> <p>Essa generalização pode comprometer a precisão diagnóstica, qualidade da prática clínica e da pesquisa.</p> <p>Enfatiza condições comórbidas como critérios diagnósticos, o que dificulta a identificação das características específicas do TEA.</p>	<p>Trata-se de uma análise teórica, sem a inclusão de dados empíricos ou uma revisão literária.</p> <p>Não realiza a quantificação da magnitude dos efeitos decorrentes das mudanças diagnósticas propostas.</p>	<p>10</p>

Kern et al. [14]	2016	Revisão narrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de outros estudos.	Diversos estudos indicam aumento de citocinas pró-inflamatórias e presença de microgliose em cérebros de indivíduos com TEA. Esses achados ressaltam o papel de possíveis mecanismos imunológicos, da disfunção da barreira hematoencefálica e da ativação glial crônica no transtorno.	Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão). Alguns estudos citados foram baseados em amostras pequenas e heterogêneas. Os autores citam estudos próprios (possível viés de confirmação).	8
Knott et al. [42]	2021	Projeto de pesquisa e aplicação de metodologia com abordagem transdiagnóstica e dimensional.	Crianças, adolescentes e jovens adultos com TEA, TDAH ou ambos, incluindo famílias (pais e irmãos) para análise genética. Amostra planejada, abrangendo centenas de participantes	Considera a necessidade de uma abordagem dimensional para TEA e TDAH, integrando dados genéticos, neuroimagem, comportamento e cognição, para analisar a heterogeneidade, comorbidade e identificar biomarcadores compartilhados, com o suporte de avaliações clínicas, questionários, testes cognitivos e EEG.	Trata-se da descrição de um projeto, sem apresentação de resultados empíricos finais. A complexidade do protocolo pode limitar a replicação em curto prazo. Além disso, o recrutamento de amostras transdiagnósticas ainda depende de fontes clínicas, o que pode introduzir viés nos dados.	11

<p>Kotov et al. [43]</p>	<p>2017</p>	<p>Revisão narrativa e conceitual.</p>	<p>Sem amostra empírica. Exposição de achados e conceitos apresentados em estudos clínicos e epidemiológicos envolvendo adultos e crianças com diversos transtornos mentais.</p>	<p>O estudo destaca as vantagens do uso do HiTOP para uma classificação hierárquica e dimensional dos transtornos do neurodesenvolvimento. Essa abordagem permite identificar diferenças em comorbidade e heterogeneidade, integrar múltiplos níveis de análise, essenciais para avaliações transdiagnósticas. Além disso, favorece pesquisas e intervenções individualizadas com foco em pessoas com TEA.</p>	<p>Trata-se de um modelo teórico, ainda não validado por meio do acompanhamento do neurodesenvolvimento em casos concretos.</p> <p>A sua implementação clínica permanece bastante restrita, exigindo treinamento e adaptação de profissionais cuja prática ainda se baseia na categorização tradicional.</p>	<p>11</p>
<p>Lai et al. [30]</p>	<p>2015</p>	<p>Revisão narrativa e crítica.</p>	<p>Sem amostra empírica. Exposição de achados de outros estudos envolvendo crianças, adolescentes e adultos com TEA, de ambos os sexos.</p>	<p>O estudo apresenta evidências de que o TEA é mais prevalente em homens, embora meninas possam apresentar sintomas menos evidentes ou recorrer à camuflagem social, resultando em subdiagnóstico.</p>	<p>Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão).</p> <p>Os estudos incluídos em sua maioria forem feitos com base em pequenas amostras, com diferentes metodologias, não sendo feita uma avaliação da</p>	<p>9</p>

				<p>Destaca ainda diferenças sexuais em cognição social, comunicação e comportamentos repetitivos, propondo modelos que buscam explicar o efeito de proteção observado no sexo feminino e a influência de fatores biológicos, hormonais e sociais.</p> <p>Além disso, ressalta lacunas na pesquisa, sobretudo no que se refere aos mecanismos neurobiológicos das diferenças sexuais, e enfatiza a necessidade de instrumentos diagnósticos mais sensíveis às particularidades de cada sexo.</p>	<p>consistência dos achados descritos.</p> <p>Existem poucos estudos abrangentes, e os dados ainda são limitados quanto aos mecanismos biológicos específicos das meninas com TEA.</p>	
Li et al. [16]	2009	Estudo observacional de caráter transla cional.	Foram analisados tecidos cerebrais de 9 indivíduos com TEA e 9 controles sem TEA, com idade média de 10 anos.	Foi observada expressão significativamente aumentada de citocinas pró-inflamatórias nos cérebros de crianças com TEA, acompanhada de	O tamanho reduzido da amostra limita a generalização das conclusões.	10

				<p>ativação microglial, indicando inflamação crônica.</p> <p>Esses achados sugerem que uma resposta imune exacerbada pode contribuir para alterações neurodesenvolvimentais associadas ao TEA.</p>	<p>Por se tratar de um estudo observacional, não é possível estabelecer relação de causalidade entre inflamação e TEA.</p> <p>Além disso, a análise de tecido cerebral <i>post-mortem</i> não permite determinar se a inflamação foi causa ou consequência do TEA.</p>	
Lizé et al. [11]	2022	Estudo observacional do tipo coorte populacional longitudinal.	Foram acompanhados dos 608 pares mãe-criança, desde o início da gestação até os 11 anos de idade.	<p>Foi identificada a presença de metabólitos de organofosforados em todas as amostras urinárias maternas, confirmando a exposição ambiental. Crianças cujas mães apresentaram maiores concentrações desses metabólitos durante a gestação mostraram aumento modesto, porém consistente, nos escores de comportamentos associados ao autismo. As associações foram mais pronunciadas em</p>	<p>O tamanho amostral relativamente pequeno (n = 608) e a homogeneidade da amostra limitam a generalização dos resultados para populações com níveis mais elevados de exposição.</p> <p>As medições únicas de metabólitos urinários não capturam variações ao longo da gestação.</p> <p>Por se tratar de um estudo observacional, não é possível estabelecer relação de causalidade entre a</p>	12

				meninos, sugerindo vulnerabilidade relacionada ao sexo, especialmente em exposições ocorridas no início da gestação, período crítico para o neurodesenvolvimento fetal.	exposição e os desfechos relacionados ao TEA.	
Lockwood et al. [33]	2021	Revisão sistemática	Sem amostra empírica. Exposição de achados de outros estudos sobre diagnóstico de TEA em mulheres jovens e meninas.	<p>São apontadas diversas barreiras ao diagnóstico de TEA em meninas e jovens do sexo feminino, incluindo:</p> <ul style="list-style-type: none"> - camuflagem social e habilidades compensatórias típicas das meninas; - apresentação de sintomas atípicos ou menos evidentes em comparação aos meninos; - preconceitos de gênero e estereótipos que dificultam o 	<p>Os estudos incluídos apresentam heterogeneidade e não avaliam a consistência dos achados relatados.</p> <p>Alguns se baseiam exclusivamente em relatos parentais, ou em amostras de pequeno tamanho.</p> <p>Além disso, a escassez de publicações sobre diferenças de diagnóstico em meninas limita a validação das conclusões.</p>	12

				reconhecimento por profissionais de saúde; - uso de ferramentas diagnósticas pouco sensíveis às diferenças sexuais, muitas vezes baseadas em padrões masculinos de TEA.		
Lord et al. [47]	2012	Manual técnico e estudo psicométrico de padronização do ADOS, um instrumento de observação semiestruturada utilizado para a avaliação diagnóstica do TEA.	Aplicado a crianças geralmente sem fala ou com fala mínima, tipicamente entre 12 e 30 meses de idade, podendo ser utilizado em crianças de até 4-5 anos, dependendo do nível de desenvolvimento.	Módulo 1 padronizado, com códigos comportamentais detalhados. Apresenta forte evidência psicométrica, com alta confiabilidade e boa validade. Algoritmos atualizados aumentam a sensibilidade e a especificidade do instrumento. Permite avaliação estruturada da comunicação, da interação social e de comportamen	Requer treinamento intensivo e utilização de materiais padronizados, o que implica custos elevados. Pode apresentar limitações culturais caso não haja adaptação local. Uma única aplicação pode não capturar toda a variabilidade comportamental da criança.	10

				tos repetitivos em crianças pequenas.		
Manzini et al. [20]	2021	Revisão narrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de outros estudos em crianças e adultos com TEA.	<p>Destaca-se a importância do uso de biomarcadores de neurodesenvolvimento para identificar risco ou características do TEA antes do surgimento de sintomas clínicos evidentes.</p> <p>Esses recursos auxiliam as intervenções precoces personalizadas, e podem melhorar os desfechos neuropsicológicos, porém é necessária atenção especial aos aspectos éticos – a preservação de participantes vulneráveis e o consentimento informado.</p>	<p>Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão).</p> <p>Não apresenta dados empíricos novos.</p> <p>Não aborda de forma quantitativa a prevalência ou a magnitude das questões éticas relacionadas ao uso de biomarcadores.</p>	
McCarthy et al. [28]	2017	Revisão narrativa e conceitual.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de estudos em humanos e pré-clínicos (em animais).	Há evidências de que diferenças sexuais no sistema imunológico cerebral, incluindo microglia e citocinas,	Revisão baseada em estudos heterogêneos, envolvendo diferentes metodologias e populações, sem avaliação da	9

				<p>podem contribuir para a maior prevalência de TEA em meninos.</p> <p>A interação entre hormônios sexuais e respostas imunes parece influenciar a vulnerabilidade ao autismo, de modo que sexo e imunidade podem ser moduladores importantes do risco de desenvolvimento do TEA.</p>	<p>consistência ou da adequação das abordagens e dos resultados apresentados.</p> <p>Resultados obtidos em modelos animais não podem ser amplamente extrapolados para seres humanos.</p> <p>Alguns estudos clínicos carecem de avaliação objetiva sobre a relação efetiva entre marcadores neuroimunes e diferenças sexuais.</p>	
<p>Meilleur et al. [36]</p>	<p>2009</p>	<p>Estudo observacional de delineamento transversal</p>	<p>152 crianças com diagnóstico de autismo, síndrome de Asperger e transtornos invasivos de desenvolvimento, com idade média de 7 anos.</p>	<p>Observou-se que 30% das crianças apresentaram regressão, especialmente na linguagem, associada à maior gravidade dos sintomas e ao menor funcionamento cognitivo e adaptativo.</p> <p>Habilidades não verbais também foram afetadas, indicando uma</p>	<p>Os dados foram obtidos com base em relatos parentais, os quais podem estar sujeitos a viés de memória.</p> <p>A amostra é moderada e composta por indivíduos de um único centro de atendimento.</p> <p>Embora o estudo sugira associações entre sintomas e fatores subjacentes, não</p>	<p>10</p>

				interrupção global do desenvolvimento. Não foram encontradas diferenças significativas entre os sexos, embora houvesse elevada variabilidade individual.	permite inferir relações de causalidade, uma vez que não houve controle de variáveis nem acompanhamento longitudinal das mudanças ao longo do tempo.	
Mohammed [2]	2022	Revisão narrativa crítica.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de outros estudos.	Constatou-se que há uma fusão de diagnósticos em uma única categoria: Transtorno do Espectro Autista, o que pode levar a um reducionismo diagnóstico e limitar o potencial do atendimento individualizado devido à homogeneidade das intervenções. Esses vieses de interpretação na prática clínica reforçam a importância de abordagens transdiagnósticas e dimensionais.	As referências são atualizadas; contudo, a análise crítica carece de fundamentação mais robusta, especialmente quanto à comparação objetiva entre os diferentes achados dos estudos citados, com ênfase em evidências empíricas.	11
Mottron [22]	2021	Revisão narrativa.	Sem amostra empírica. Estudo baseado na exposição e análise de	Pesquisas com grandes amostras heterogêneas podem dificultar a	Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão).	9

			achados provenientes de diferentes pesquisas sobre TEA, incluindo diagnósticos e investigações fenotípicas	compreensão dos mecanismos centrais do TEA. Por outro lado, estudos em casos prototípicos, quando combinados com abordagens dimensionais, podem proporcionar uma compreensão mais aprofundada das causas e dos processos biológicos subjacentes.	Enfoque puramente conceitual, sem fornecer dados empíricos novos. Possível viés interpretativo, uma vez que a seleção dos estudos parece apoiar a tese do autor	
Murgatroyd [18]	2011	Revisão narrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados e outros estudos em humanos e modelos animais.	Fatores ambientais precoces, como estresse materno, nutrição e exposição a toxinas, podem alterar mecanismos epigenéticos, essenciais ao desenvolvimento cerebral. Essas alterações aumentam a vulnerabilidade a distúrbios neuropsiquiátricos. Biomarcadores epigenéticos precoces podem auxiliar na	Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão). Alguns dos estudos citados são pré-clínicos, o que dificulta a inferência para humanos. Além disso, não fornece dados numéricos precisos sobre a intensidade ou magnitude dos efeitos observados, nem analisa a variação dos resultados entre os diferentes estudos incluídos.	8

				identificação de risco e formas de prevenção.		
Navarro-Pardo et al. [29]	2021	Revisão narrativa e crítica.	aseado na exposição de achados de outros estudos envolvendo crianças e adolescentes com TEA, tanto do sexo masculino quanto feminino, avaliados por meio de instrumentos clínicos.	<p>As ferramentas diagnósticas atuais (ADI-R, ADOS, CARS, M-CHAT, entre outras) tendem a subestimar ou detectar menos casos em meninas.</p> <p>Diferenças de expressão clínica por gênero, como a maior camuflagem social em meninas, dificultam a identificação precoce.</p> <p>Há necessidade de adaptação das ferramentas e desenvolvimento de instrumentos sensíveis ao sexo, para superar problemas como o subdiagnóstico feminino.</p> <p>São recomendadas novas linhas de pesquisa sobre a validação de</p>	<p>Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão/ exclusão). A heterogeneidade dos estudos analisados dificulta a generalização dos achados.</p> <p>Além disso, há limitação de dados, uma vez que ainda são poucos os estudos focados exclusivamente em diferenças de gênero.</p>	9

				instrumentos específicos por gênero e a integração de avaliações multidimensionais.		
Persico et al. [7]	2013	Revisão narrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de outros estudos.	Estudos sugerem que o TEA apresenta forte componente genético, com alta heterogeneidade. Foram identificados múltiplos genes de risco, incluindo variantes raras de alta penetrância e polimorfismos comuns de efeito menor. Há evidências de interação gene-ambiente e influência de mecanismos moleculares complexos. A genética do TEA envolve tanto fatores herdados, quanto mutações de novo.	A heterogeneidade dos instrumentos de diagnóstico utilizados nos diferentes estudos impede comparações diretas entre os resultados. Além disso, a qualidade dos estudos incluídos pode variar, afetando a consistência das conclusões. Não são realizadas análises quantitativas, como meta-análise, e apresenta limitações frente às novas descobertas sobre a relação entre genética e síndromes de neurodesenvolvimento.	11
Pellicano et al. [46]	2022	Revisão narrativa crítica.	Sem amostra empírica. Análise da literatura interdisciplinar.	A abordagem tradicional do autismo é marcada por uma perspectiva biomédica e deficitária,	Estudo teórico, sem apresentação de dados empíricos diretos.	11

				voltada à normalização do comportamento autista. Por outro lado, o paradigma da neurodiversidade entende o autismo como uma variação natural da neurobiologia humana, orientando intervenções mais coerentes com os direitos, as experiências subjetivas e a participação ativa das pessoas com TEA.	Há necessidade de modelos longitudinais e estudos observacionais que testem empiricamente a noção de emergência e transação, e que permitam transpor o campo teórico-conceitual para a prática clínica.	
Rabot et al. [26]	2023	Revisão narrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de estudos sobre TEA.	São discutidas as origens da heterogeneidade do TEA, apresentando-se modelos conceituais; são sugeridas soluções metodológicas para reduzir a variabilidade nos estudos, com o uso de técnicas estatísticas, a estratificação por subgrupos e a integração multimodal de dados.	Estudo baseado em pesquisas secundárias, não apresenta de forma clara os critérios de inclusão e exclusão adotados. Embora proponha estratégias metodológicas para uma melhor compreensão e abordagem do TEA, essas propostas ainda carecem de validação empírica. Além disso, a complexidade metodológica sugerida pode	10

					limitar a sua aplicação imediata.	
Ratto et al. [32]	2018	Estudo observacional de delineamento transversal	122 participantes (64 meninos, 58 meninas), com idades entre 6 e 18 anos com diagnóstico de TEA.	As meninas apresentaram níveis de traços autistas semelhantes aos meninos, conforme medido por instrumentos padronizados, como SRS e ADOS. No entanto, demonstraram melhores habilidades adaptativas em algumas áreas, como socialização e comunicação, apesar de apresentarem sintomas autistas equivalentes. Esses achados sugerem que meninas podem mascarar sintomas ou desenvolver estratégias compensatórias, contribuindo para subdiagnóstico e atrasos na identificação.	A amostra é limitada e não amplamente representativa da população geral. Por se tratar de um estudo transversal, não é possível analisar o desenvolvimento neurobiológico dos indivíduos ao longo do tempo. Além disso, há possibilidade de viés de seleção, uma vez que os participantes foram recrutados em clínicas e centros de pesquisa especializados.	9
Rinaldi et al. [39]	2021	Revisão narrativa crítica.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de outros estudos envolvendo crianças, adolescentes e adultos	Foi identificada a sobreposição de traços entre TEA e transtornos de personalidade, como dificuldades de empatia,	Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão).	11

			<p>com TEA e/ou transtornos de personalidade.</p>	<p>rigidez comportamental e padrões interpessoais atípicos. A TEA apresenta início precoce e base neurodesenvolvimental, enquanto os transtornos de personalidade geralmente surgem na adolescência ou início da vida adulta. Avaliações longitudinais e critérios dimensionais são essenciais para diferenciar traços autísticos de padrões de personalidade disfuncionais.</p> <p>Além disso, a compreensão dos efeitos das comorbidades depende de um diagnóstico preciso, que pode ser aprimorado por meio da abordagem dimensional.</p>	<p>O estudo baseia-se em evidências heterogêneas, sem avaliação das possíveis limitações dos estudos incluídos.</p> <p>Além disso, há generalização das conclusões para toda a população com TEA, o que implica em risco de extrapolar resultados de amostras específicas para indivíduos que podem apresentar características distintas, comprometendo a precisão e a aplicabilidade das conclusões.</p>	
Ruggero et al. [44]	2019	Revisão integrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados	O modelo HiTOP é uma abordagem dimensional e hierárquica que reflete de	A aplicação do HiTOP enfrenta limitações devido à	11

			apresentados em estudos clínicos.	<p>forma mais fiel a estrutura empírica da psicopatologia em comparação aos sistemas categóricos, como DSM e CID.</p> <p>Sua aplicação clínica inclui avaliação dimensional, formulação de caso baseada em perfis, intervenções transdiagnósticas, comunicação clínica mais precisa e menos estigmatizante, além do uso de medidas psicométricas padronizadas.</p> <p>Esse modelo é considerado promissor para aumentar a validade diagnóstica e aprimorar o planejamento terapêutico.</p>	<p>ausência de protocolos clínicos padronizados.</p> <p>São necessárias pesquisas aplicadas e longitudinais para comprovar sua eficácia, e o caráter descritivo do modelo dificulta sua integração aos sistemas diagnósticos tradicionais.</p>	
Shaw et al. [13]	2021	Estudo observacional de caráter transversal	O estudo incluiu aproximadamente 220.000 registros de crianças de 4 anos, provenientes de 11	A prevalência estimada de TEA em crianças com 4 anos de idade foi de aproximadamente 1 a cada 59.	Estudo baseado apenas em registros secundários (sem exame direto das crianças).	10

		com base em vigilância epidemiológica.	estados norte-americanos.	Maior proporção diagnosticada antes dos 3 anos, observadas diferenças raciais/étnicas	Realizado a partir de registros secundários, sem exame direto das crianças. Não foram consideradas subnotificações ou possíveis vieses nos diagnósticos. Por ser um estudo transversal, não é possível discutir relações de causalidade. Além disso, a abrangência é limitada, por incluir apenas alguns estados e registros disponíveis.	
Shirayama et al. [40]	2022	Estudo observacional de caráter transversal	96 adultos com TEA e QI dentro da faixa normal, recrutados em clínicas e centros especializados.	Nos indivíduos com TEA sem deficiência intelectual, traços autísticos parecem estar associados à redução da empatia cognitiva e a certos perfis de personalidade, como maior neuroticismo e menor extroversão, o que explicita uma heterogeneidade individual influenciando a interação social e o funcionamento adaptativo.	O estudo apresenta desenho transversal, o que não permite inferir relações de causalidade. A amostra é moderada, podendo limitar a generalização dos resultados. Além disso, o uso de questionários autorrelatados pode introduzir viés de percepção pessoal.	11
Timimi [4]	2014	Revisão narrativa e	Sem amostra empírica.	Sistemas formais (CID/DSM) favorecem a	Ausência de dados empíricos	11

		ensaio teórico-crítico.	Exposição de achados de outros estudos.	rotulação e estigmatização, pelas limitações clínicas e vieses interpretativos/diagnósticos fechados. Há necessidade de abordagens focadas na individualidade, segundo fatores específicos e as múltiplas dimensões sintomato lógicas.	Viés da seleção das publicações (revisão narrativa). Limitação da abrangência dos estudos já publicados. Foco teórico, sem adentrar na aplicabilidade prática e repercussões para a prática clínica.	
Waterhouse [25]	2022	Revisão narrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados de estudos sobre TEA.	Destaca a alta heterogeneidade do TEA e propõe o uso de endofenótipos para compreender suas especificidades, por meio do agrupamento de características biológicas e cognitivas, com estratificações alinhadas aos objetivos da pesquisa e à prática clínica.	Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão). A revisão apresenta limitações devido à seleção dos artigos, não dispondo de dados empíricos suficientes ou generalizáveis para validar os achados descritos.	9
Yao et al. [8]	2021	Estudo original conjun	30 crianças com TEA e 30 controles saudáveis.	Foram identificadas proteínas diferencialmente expressas associadas ao	O tamanho da amostra é relativamente pequeno para validação experimental. Estudos funcionais	11

		gando bioinformática (análise de dados de expressão proteica) e validação experimental (ensaio laboratorial em amostras biológicas).	Faixa etária: 3 a 12 anos.	TEA. Dentre elas, destacam-se proteínas relacionadas a processos neuronais, sinapses e inflamação, que podem servir como potenciais indicadores diagnósticos.	adicionais são necessários para confirmar o papel biológico das proteínas. Além disso, os resultados ainda são preliminares, havendo necessidade de replicação em diferentes populações.	
Yenkoyan et al. [9]	2024	Revisão narrativa.	Sem amostra empírica. Exposição de achados sobre indivíduos com TEA; estudos populacionais experimentais e observacionais revisados em humanos e modelos animais.	Há evidências de uma relação entre fatores ambientais e risco aumentado de autismo, incluindo exposição a metais pesados, pesticidas, poluentes atmosféricos, antidepressivos e outros medicamentos (como paracetamol) durante a gravidez, bem como deficiências de micronutrientes, como vitamina D, folato e zinco.	Não são descritas as bases metodológicas (critérios de busca, inclusão e exclusão). Heterogeneidade nas fontes e metodologias dos estudos incluídos, sem avaliação da qualidade de cada estudo, o que pode afetar a consistência das conclusões.	11

				Ressalta-se também a importância da interação gene-ambiente e a necessidade de estudos longitudinais para avaliar como essas exposições influenciam o desfecho do TEA.		
--	--	--	--	--	--	--

Fonte: Os autores.