

**DIAGNÓSTICO DE AUTISMO NA PRIMEIRA INFÂNCIA: REVISÃO INTEGRATIVA SOBRE MÉTODOS DE DETECÇÃO PRECOZE****DIAGNOSIS OF AUTISM IN EARLY CHILDHOOD: AN INTEGRATIVE REVIEW ON EARLY DETECTION METHODS****DIAGNÓSTICO DEL AUTISMO EN LA PRIMERA INFANCIA: UNA REVISIÓN INTEGRADORA SOBRE MÉTODOS DE DETECCIÓN PRECOZ**

Alice Lopes Teixeira¹, Maria Eduarda Pereira Tardelli Machado¹, Nicolas Machado Lessa¹,
Marta Lourenço Rolla Aloise²

e768289

<https://doi.org/10.47820/recima21.v7i6.8289>

PUBLICADO: 06/2026

RESUMO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição do neurodesenvolvimento caracterizada por déficits persistentes na comunicação e interação social, como também padrões de comportamento restritos e repetitivos. O diagnóstico precoce é essencial, pois permite intervenções que melhoram significativamente os resultados funcionais a longo prazo, aproveitando a maior neuroplasticidade na primeira infância. Este estudo objetiva discutir os critérios clínicos e instrumentos de triagem, explorar métodos eficientes de detecção precoce e avaliar os obstáculos que dificultam o diagnóstico inicial no Brasil. Foi realizada uma revisão integrativa da literatura analisando artigos publicados entre 2021 e 2026. Os achados destacam que embora as escalas clínicas tradicionais (como M-CHAT-R/F e ADOS-2) continuem sendo o padrão-ouro, elas enfrentam desafios em relação à subjetividade e à aplicação tardia. Tecnologias inovadoras mostram-se promissoras para uma detecção objetiva e mais precoce. No entanto, a maioria desses métodos ainda carece de validação clínica em larga escala. O rastreamento precoce permanece um desafio devido à diversidade dos sintomas e barreiras socioeconômicas. Há uma necessidade urgente de validar ferramentas tecnológicas e marcadores biológicos para fortalecer as redes de detecção precoce, garantindo melhores prognósticos para crianças com TEA.

PALAVRAS-CHAVE: Transtorno do Espectro Autista. Diagnóstico precoce. Ferramentas de triagem. Biomarcadores. Revisão integrativa.

ABSTRACT

Autism Spectrum Disorder (ASD) is a neurodevelopmental condition characterized by persistent deficits in communication and social interaction, as well as restricted and repetitive patterns of behavior. Early diagnosis is essential, as it enables interventions that significantly improve long-term functional outcomes by taking advantage of greater neuroplasticity during early childhood. This study aims to discuss clinical criteria and screening instruments, explore efficient methods for early detection, and evaluate the barriers that hinder initial diagnosis in Brazil. An integrative literature review was conducted, analyzing articles published between 2021 and 2026. The findings highlight that although traditional clinical scales (such as M-CHAT-R/F and ADOS-2) continue to be the gold standard, they face challenges related to subjectivity and delayed application. Innovative technologies have shown promise for more objective and earlier detection.

¹ Graduando(a) em Medicina na Afya Universidade Unigranrio, Duque de Caxias, RJ, Brasil.

² Mestranda em Ensino de Ciências e Saúde na Afya Universidade Unigranrio. Médica pediatra pela Universidade Federal Fluminense (UFF). Professora do curso de Medicina da Afya Universidade Unigranrio, Duque de Caxias, RJ, Brasil.



However, most of these methods still lack large-scale clinical validation. Early screening remains a challenge due to symptom diversity and socioeconomic barriers. There is an urgent need to validate technological tools and biological markers to strengthen early detection networks, ensuring better prognoses for children with ASD.

KEYWORDS: *Autism Spectrum Disorder. Early diagnosis. Screening tools. Biomarkers. Integrative review.*

RESUMEN

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es una condición del neurodesarrollo caracterizada por déficits persistentes en la comunicación e interacción social, así como por patrones de comportamiento restringidos y repetitivos. El diagnóstico precoz es esencial, ya que permite intervenciones que mejoran significativamente los resultados funcionales a largo plazo, aprovechando la mayor neuroplasticidad en la primera infancia. Este estudio tiene como objetivo discutir los criterios clínicos y los instrumentos de cribado, explorar métodos eficientes de detección temprana y evaluar los obstáculos que dificultan el diagnóstico inicial en Brasil. Se realizó una revisión integradora de la literatura analizando artículos publicados entre 2021 y 2026. Los hallazgos destacan que, aunque las escalas clínicas tradicionales (como M-CHAT-R/F y ADOS-2) continúan siendo el estándar de oro, enfrentan desafíos relacionados con la subjetividad y la aplicación tardía. Las tecnologías innovadoras se muestran prometedoras para una detección más objetiva y precoz. Sin embargo, la mayoría de estos métodos aún carecen de validación clínica a gran escala. El cribado temprano sigue siendo un desafío debido a la diversidad de síntomas y a las barreras socioeconómicas. Existe una necesidad urgente de validar herramientas tecnológicas y marcadores biológicos para fortalecer las redes de detección temprana, garantizando mejores pronósticos para los niños con TEA.

PALABRAS CLAVE: *Trastorno del Espectro Autista. Diagnóstico precoz. Herramientas de cribado. Biomarcadores. Revisión integradora.*

1. INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um transtorno do desenvolvimento neurológico, caracterizado por dificuldades de comunicação, interação social e pela presença de comportamentos e/ou interesses repetitivos e restritos. A gravidade de sua apresentação é variável, podendo ser identificados graus leves do espectro, em que o indivíduo tem total independência, porém com dificuldades de adaptação, assim como outros graus podem apresentar total dependência para atividades do cotidiano (BRASIL, 2022).

Estudos recentes têm apontado um aumento na prevalência diagnóstica do TEA ao longo das últimas décadas, o que tem levado a uma reflexão sobre os possíveis fatores envolvidos nesse crescimento que podem estar relacionados a um aumento de indivíduos com transtorno ou ampliação da capacidade diagnóstica (STRAVOGIANNIS, 2024). Alguns estudos indicam que o aumento nas taxas pode estar relacionado tanto à ampliação dos critérios diagnósticos e maior conscientização sobre o transtorno, quanto à melhora na formação dos profissionais de saúde e fortalecimento das redes de atenção precoce (SILVA; BANDEIRA, 2025).



Além disso, um estudo de meta-análise identificou que fatores maternos, tais como hipertensão gestacional, excesso de peso antes ou durante a gravidez, pré-eclâmpsia e idade materna de 35 anos ou mais foram associados a maiores taxas de TEA na prole. Ademais, estudos de coorte e caso-controle relataram que o uso de medicamentos como ácido valpróico durante a gestação também estão relacionados ao TEA (HIROTA; KING, 2023).

Apesar das evoluções observadas nos últimos anos, no Brasil ainda temos um percurso importante a ser percorrido para que possamos melhorar nossas taxas de diagnósticos precoces de TEA. Dados revelam que, embora a maioria dos diagnósticos ocorra na infância, a média de idade para a confirmação ainda é tardia, muitas vezes chegando aos 9 anos devido à dificuldade de acesso a especialistas e falta de capacitação na atenção básica (PRANDO; LEÃO, 2025). Segundo o Censo Demográfico de 2022, realizado pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE), aproximadamente 2,4 milhões de pessoas no Brasil foram diagnosticadas com TEA, representando cerca de 1,2% da população nacional (IBGE, 2025). A prevalência é mais elevada entre crianças, atingindo 2,1% na faixa etária de 0 a 4 anos e 2,6% entre 5 e 9 anos, enquanto entre adultos oscila entre 0,8% e 1% (NUBLAT, 2025).

Estudos têm demonstrado que a intervenção precoce permanece como pilar fundamental para o prognóstico, pois potencializa o desenvolvimento de habilidades cognitivas e sociais antes que os atrasos se consolidem (PEREIRA; SANTOS, 2026). No entanto, diversas barreiras ainda dificultam o acesso das crianças ao cuidado especializado. Uma das principais limitações é a ausência de instrumentos de triagem suficientemente sensíveis – ou seja, capazes de identificar corretamente a maioria das crianças que realmente apresentam risco de TEA – e com boa especificidade, o que significa evitar que crianças sem o transtorno sejam identificadas erroneamente. Além disso, profissionais de saúde podem hesitar em agir prontamente por receio de alarmar os pais diante de suspeitas iniciais, o que reduz a proatividade nas fases iniciais do acompanhamento (PIERCE *et al.*, 2021).

Em diversos países foram desenvolvidas medidas de triagem para o TEA com o objetivo de serem aplicadas durante consultas de rotina pediátricas, funcionando como parte do acompanhamento do desenvolvimento infantil. Porém, mesmo que haja avanços promissores em estratégias de rastreamento, estudos relatam que a sensibilidade de muitos testes iniciais — ou seja, sua capacidade de identificar corretamente crianças com risco real de TEA — ainda é insatisfatória, pois algumas são utilizadas apenas para pesquisa, enquanto outras não possuem validação científica que comprove sua eficácia (SOBIESKI *et al.*, 2022).

Diante da relevância do tema, este trabalho justifica-se pela necessidade de aprimorar os métodos vigentes de triagem do TEA, permitindo a identificação ainda na primeira infância, o



que aumenta a chance de um tratamento mais eficaz. Essas ferramentas diagnósticas são de extrema importância para garantir a essas crianças a equidade em saúde e prognósticos positivos. A hipótese central deste estudo é de que a variabilidade dos sintomas do TEA, a ausência de grandes investimentos em novos exames biomarcadores e a crença de que atrasos no desenvolvimento da criança se resolvem com o tempo podem ser fatores que interferem no diagnóstico precoce.

Dessa forma, é de suma importância analisar a importância do diagnóstico precoce do TEA para o desenvolvimento infantil. O presente trabalho tem como objetivos: (1) Discutir os critérios clínicos e instrumentos utilizados no diagnóstico do TEA na primeira infância, (2) Estudar formas mais eficientes e precoces de diagnóstico do TEA, (3) Avaliar os obstáculos que dificultam o diagnóstico precoce do autismo.

2. METODOLOGIA

O presente trabalho é uma revisão integrativa da literatura, que tem como objetivo reunir e sintetizar o impacto do diagnóstico precoce do TEA na primeira infância. Portanto, o levantamento de dados foi realizado nas bases de dados PubMed e SciELO.

Para o direcionamento da coleta de informações na PubMed, para este estudo, foram utilizados os descritores: “*autism spectrum disorder*”, “*autistic disorder*”, “*early diagnosis*” e “*challenge*”, em conjunto com operadores booleanos para garantir maior especificidade de busca, como por exemplo: (*Autism Spectrum Disorder*) OR (*Autistic Disorder*) AND (*Early Diagnosis*) AND (*Challenge*).

Já na base de dados SciELO as buscas foram realizadas utilizando os descritores “transtorno do espectro autista”, “*autism spectrum disorder*”, “diagnóstico precoce”, “*early diagnosis*”, “dificuldade” e “*challenge*”, sendo utilizados os operadores booleanos OR e AND nos casos a seguir: “transtorno do espectro autista” OR “*autism spectrum disorder*” AND “diagnóstico precoce” OR “*early diagnosis*” AND “dificuldade” OR “*challenge*”.

Os critérios de inclusão escolhidos como filtros na base PubMed foram do ano de 2021 até o presente momento (2026), estudo observacional, revisões, revisão sistemática, ensaio clínico controlado, livros e documentos e texto completo gratuito, os quais estão disponíveis em inglês e/ou espanhol.

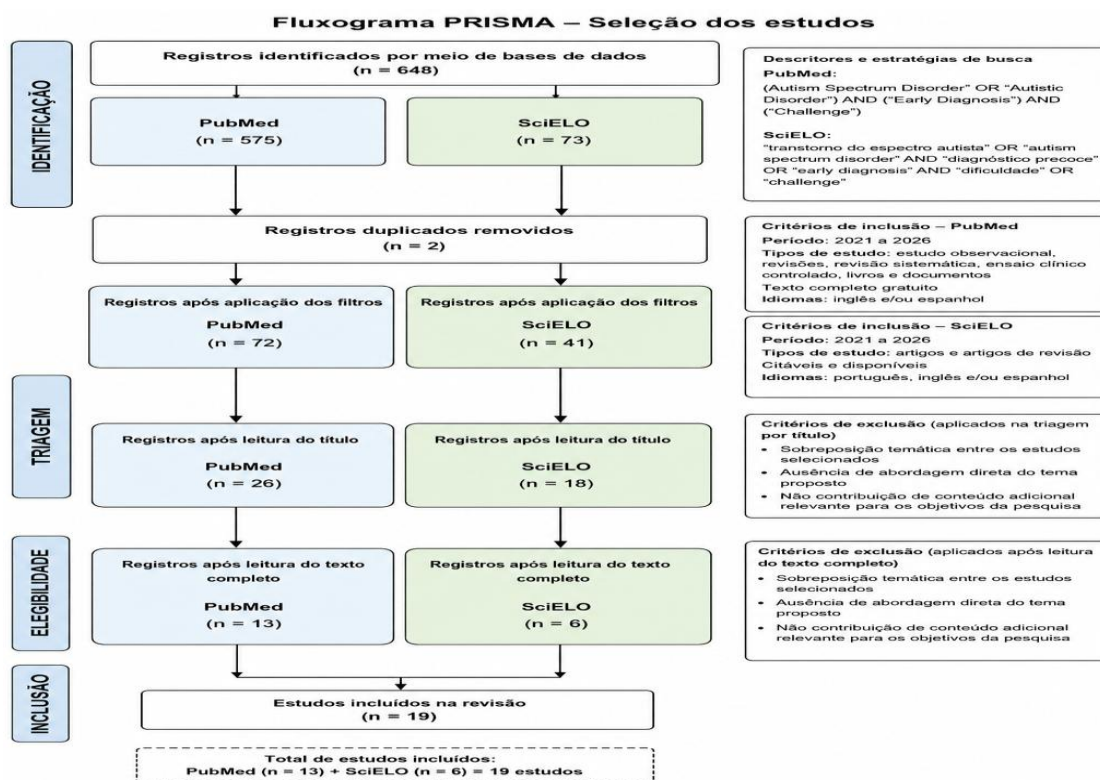
Já na SciELO, os critérios de inclusão utilizados como filtros foram também do ano de 2021 até o ano de 2026, sendo artigos e artigos de revisão, citáveis e disponíveis em português, inglês e/ou espanhol.

Foi realizada a leitura dos títulos para a seleção dos artigos e, posteriormente, a análise qualitativa para determinar aqueles que permaneceram incluídos. Os artigos excluídos foram removidos a partir da utilização de critérios de exclusão: a sobreposição temática entre os estudos selecionados; a ausência de abordagem direta do tema proposto; e a não contribuição de conteúdo adicional relevante para os objetivos da presente pesquisa.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

A partir da utilização dos descritores e operadores booleanos nas bases de dados do PubMed e da SciELO obtiveram-se, ao todo, 648 resultados, os quais foram reduzidos para 113 resultados a partir da aplicação dos filtros. Após a leitura dos títulos, 43 artigos foram selecionados e, a partir da análise qualitativa desses, 19 permaneceram, conforme mostra a Figura 1.

Figura 1. Sistematização dos resultados obtidos durante a pesquisa de referências bibliográficas nas bases de dados: PubMed e SciELO.



Fonte: os autores, 2026.

As características dos estudos incluídos podem ser observadas no Quadro 1.

Quadro 1. Caracterização dos artigos conforme título, autor, ano de publicação e conclusões

N	Título	Autor e ano	Resultados
1	Diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista de alta funcionalidade: revisão de escopo	Oliveira, F. G. et al. (2025)	A revisão de escopo destaca que o <i>Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)</i> é uma das escalas de maior eficácia para o diagnóstico de TEA de Alta Funcionalidade (HFA), porém apresenta desafios em virtude das diferentes comorbidades associadas à síndrome.
2	<i>Autism Spectrum Disorder: overdiagnosis or a new pandemic?</i>	Castro, K.; Riesgo, R.; Gadia, C. (2026)	A revisão narrativa apresenta a Avaliação EarliPoint® como uma tecnologia inovadora que utiliza o rastreamento ocular para auxiliar no diagnóstico precoce do TEA em crianças de 16 a 30 meses.
3	<i>Técnicas e instrumentos para evaluar el Trastorno del Espectro Autista (TEA): una revisión sistemática</i>	Díaz, Y. M. T.; Lliempe, H. P. C.; López, G. S. L. (2025)	A revisão sistemática traz a utilização de métodos convencionais e tecnológicos na triagem do TEA. Foi evidenciado que métodos convencionais tendem a ser mais refinados e melhor adaptados aos contextos locais, já as ferramentas tecnológicas podem possibilitar diagnóstico mais preciso e precoce.
4	<i>Psychometric characteristics of the Mini-TEA scale: a screening instrument</i>	Forcelini, C. M. et al. (2025)	O estudo metodológico de validação psicométrica desenvolveu e comprovou a acurácia diagnóstica da escala mini-TEA em uma população



	<i>for Autism Spectrum Disorder in children</i>		de 279 crianças, com idade entre 2,5 e 12 anos de idade. 115 dessas crianças foram diagnosticadas com o TEA.
5	<i>Diagnóstico temprano del TEA utilizando biomarcadores: una revisión narrativa</i>	Maddalon, L.; Minissi, M. E.; Alcañiz, M. (2025)	A revisão narrativa relata a importância da utilização de biomarcadores moleculares, neurofisiológicos, fisiológicos, digitais e biomarcadores baseados em neuroimagem para o diagnóstico precoce do TEA. Todos os estudos carecem de mais pesquisa para validação da sua utilidade.
6	<i>Realidad virtual y biomarcadores digitales: una herramienta clínica para el diagnóstico del autismo</i>	Minissi, M. E. et al. (2024)	A revisão narrativa descreve um procedimento lúdico de realidade virtual para avaliação precoce dos sinais do TEA, baseado no registro multimodal de bioassinais. 39 crianças com TEA e 42 crianças controle participaram da experiência.
7	<i>Early diagnosis of Autism Spectrum Disorder: a review and analysis of the risks and benefits</i>	Okoye, C. et al. (2023)	A revisão narrativa relata a utilização de biomarcadores, como achados de neuroimagem, alterações epigenéticas, além do uso de inteligência artificial e aprendizado de máquina para o diagnóstico precoce do TEA.
8	<i>Profiles of urine and blood metabolomics in Autism Spectrum Disorders</i>	Likhitweerawong, N. et al. (2021)	O estudo observacional relata pesquisas que utilizaram amostras de urina e sangue de crianças com TEA, onde foram detectadas anormalidades do metabolismo, como por exemplo a glicação e oxidação de proteínas e

			fosforilação oxidativa.
9	<i>Assessment of Autism Spectrum Disorder</i>	Yu, Y.; Ozonoff, S.; Miller, M. (2024)	A revisão narrativa revisa as práticas atuais, ferramentas e desafios no diagnóstico do TEA, destacando a importância da detecção precoce para intervenções eficazes e revisa as mudanças nos critérios diagnósticos do DSM-5-TR.
10	<i>Prediction of autism in infants: progress and challenges</i>	Dawson, G.; Rieder, A. D.; Johnson, M. H. (2023)	A revisão narrativa evidencia que o TEA pode ser identificado biologicamente muito antes do diagnóstico clínico tradicional, uma vez que sinais do TEA já são visíveis no eletroencefalograma entre os 3 e 6 meses de vida da criança.
11	<i>New advances in the diagnosis and treatment of Autism Spectrum Disorders</i>	Qin, L. et al. (2024)	A revisão narrativa destaca a complexa interação entre fatores genéticos e ambientais em sua etiologia. Os autores enfatizam a transição para uma medicina de precisão, utilizando tecnologias como inteligência artificial e biomarcadores para diagnósticos mais precoces e precisos.
12	<i>Autism Spectrum Disorder in children: early signs and therapeutic interventions</i>	Abualait, T. et al. (2024)	A revisão narrativa de revisão descreve indicadores biológicos, ressonância magnética e eletroencefalograma, como métodos de detecção precoce do TEA, além de analisar diversas ferramentas de triagem clínica.

13	<i>Early diagnosis and intervention for Autism Spectrum Disorder</i>	Navarro, P. V. et al. (2025)	A revisão narrativa destaca que o TEA pode ser diagnosticado precocemente, embora desafios clínicos e socioeconômicos atrasem essa identificação. O texto detalha o uso de ferramentas padronizadas (como o M-CHAT-R/F) e a importância no desenvolvimento durante as consultas.
14	<i>Detección temprana de Trastorno del Espectro Autista: revisión de las herramientas de tamizaje validadas en Chile</i>	Schonhaut, L. et al. (2023)	A revisão narrativa revista questionários e escalas para avaliação do desenvolvimento psicomotor, do desenvolvimento socioemocional e triagem específica de TEA. Concluiu-se que os desafios na detecção residem na heterogeneidade do TEA e competência profissional.
15	<i>Brain imaging-based machine learning in Autism Spectrum Disorder: methods and applications</i>	Xu, M. et al. (2021)	A revisão narrativa analisa avanços recentes que utilizam abordagens de aprendizado de máquina para classificar indivíduos com e sem TEA, como a ressonância magnética.
16	<i>Harnessing the power of mobile phone technology: screening and identifying Autism Spectrum Disorder with smartphone apps</i>	Reddy, K.; Taksande, A.; Kurian, B. (2024)	A revisão narrativa examina a interseção inovadora entre tecnologia móvel e saúde no contexto do TEA, sendo um enorme potencial para transformar e facilitar o cenário do diagnóstico e intervenção precoce.
17	<i>Artificial intelligence in predictive modeling for</i>	Laguna, G. G. C. et al. (2025)	A revisão sistemática evidencia a importância da inteligência artificial no

	<i>Autism Spectrum Disorder diagnosis: a systematic review</i>		diagnóstico do TEA, demonstrando que modelos de aprendizagem supervisionada permitem a identificação precoce e precisa de subtipos clínicos e comorbidades, e contribuem para estratégias de cuidado mais individualizadas e eficazes.
18	<i>Insulin-like growth factor 1 has the potential to be used as a diagnostic tool and treatment target for Autism Spectrum Disorders</i>	Shen, J. <i>et al.</i> (2024)	A revisão narrativa aborda marcadores não-neurológicos como preditores de potencial diagnóstico. Foi evidenciado que o rastreio de IGF-1 em crianças sugestivas de TEA pode ser um marcador fidedigno para diagnóstico precoce.
19	<i>Presymptomatic biological, structural, and functional diagnostic biomarkers of Autism Spectrum Disorder</i>	Wang, B. M. <i>et al.</i> (2025)	A revisão narrativa aborda métodos de diagnóstico precoce pautados em neurológicos, não neurológicos e genéticos, dando ênfase na RM e EEG. Apesar disso, todos os marcadores carecem de maiores comprovações científicas.

Fonte: os autores, 2026.

O TEA é uma condição do neurodesenvolvimento em que a pessoa apresenta dificuldade persistente na comunicação e interação social e padrões de comportamento repetitivos e restritos. O diagnóstico precoce do autismo é de extrema importância para a implementação de intervenções oportunas e a consequente melhora dos desfechos a longo prazo (OKOYE *et al.*, 2023).

Os sintomas do TEA podem se apresentar de diversas formas, como a dificuldade na reciprocidade socioemocional, na interação social, no compartilhamento de interesses e emoções, contato visual reduzido, expressões faciais pobres, dificuldade com gestos, interesses



restritos e fixos, movimentos ou fala estereotipadas, pouco interesse em brincar com outras crianças, rigidez comportamental. O reconhecimento precoce desses sinais por responsáveis, professores e profissionais de saúde facilita a busca pelo diagnóstico e contribui para que intervenções adequadas sejam realizadas (OKOYE *et al.*, 2023).

O diagnóstico é clínico e algumas escalas de triagem e diagnóstico têm se mostrado úteis, como o *Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-Up* (M-CHAT-R/F), o *Childhood Autism Rating Scale* (CARS), o *Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS-2), o *Social Communication Questionnaire* (SCQ), entre outros (OKOYE *et al.*, 2023).

Apesar dos critérios clínicos vigentes serem considerados padrão ouro, certos desafios permanecem para obtenção de um diagnóstico precoce. Uma das desvantagens do M-CHAT-R/F é que ele se baseia, principalmente, em relatos subjetivos de pais e não acrescenta observações clínicas do médico avaliador. Além disso, a utilização desse questionário é válida para crianças de 16 a 30 meses de idade (SCHONHAUT *et al.*, 2023), o que limita a sua utilização em crianças fora dessa faixa etária. Em convergência, Navarro *et al.* (2025) afirma que o M-CHAT-R/F possui uma taxa de precisão de 33% quando aplicado a crianças de forma universal. Diante dessa dificuldade, Forcelini *et al.* (2025) desenvolveram a escala Mini-TEA, uma ferramenta de triagem em português brasileiro, direcionada a pais ou responsáveis por crianças de 2,5 a 12 anos.

Embora as escalas usadas na triagem sejam eficientes na detecção do TEA, elas dependem de avaliações subjetivas e de profissionais de saúde experientes, podendo, portanto, apresentar algum grau de variabilidade.

Nos últimos anos, novas técnicas e métodos diagnósticos estão em desenvolvimento para aprimorar a precisão do diagnóstico (QIN *et al.*, 2024). Com essa evolução, uma das mudanças ocorreu na transição do DSM-IV-TR (2000) para o DSM-5, em que o transtorno autista, transtorno de Asperger e transtorno global do desenvolvimento foram consolidados em um único diagnóstico, chamado, atualmente, de TEA. Além disso, a tríade de sintomas (prejuízo social, prejuízo na linguagem/comunicação e comportamentos repetitivos/restritos) foram resumidas em dois domínios de sintomas: déficits persistentes na comunicação e interação social e padrões restritos e repetitivos de comportamento (YU; OZONOFF; MILLER, 2024).

O Transtorno do Espectro Autista de Alta Funcionalidade (HFA, do inglês *High-Functioning Autism*) é caracterizado pelo TEA nível de suporte 1, o qual posteriormente era chamado Síndrome de Asperger. Seu diagnóstico tende a ocorrer mais tardiamente, devido a inexistência de atrasos na linguagem e de deficiência intelectual, que são mais característicos do autismo, o que compromete a intervenção precoce essencial para os primeiros anos de vida



da criança, em que a neuroplasticidade é maior. Em relação aos instrumentos utilizados para o diagnóstico do TEA, o ADOS foi citado como uma medida válida para o diagnóstico do HFA. Entretanto, essa síndrome pode estar associada a outras comorbidades, como transtorno de déficit de atenção e hiperatividade, ansiedade, esquizofrenia, depressão, transtorno bipolar e síndrome de Tourette, o que pode dificultar a distinção do TEA das outras comorbidades (OLIVEIRA *et al.*, 2025).

O TEA não é investigado da mesma maneira em todo o mundo. No contexto malaio foram desenvolvidas avaliações baseadas em reforços positivos, destacando a importância de desenvolver questionários para um determinado contexto, uma vez que consegue captar características próprias da população local. Outro caso semelhante foi desenvolvido no norte da Índia, em que foi criado um questionário que seguia a estrutura tradicional de um instrumento convencional com a adição de vídeos animados. Em outros lugares, há o uso de ferramentas tecnológicas, como *eye-tracker*, que permitem detectar para onde as crianças fixam o olhar quando são expostas a um estímulo visual. Também foram utilizadas tecnologias como mineração de dados e *machine learning*, eletrocardiograma e redes neurais e, alguns deles, se utilizam de instrumentos convencionais como referência para comparação com os dados obtidos. A partir disso, destaca-se a importância de utilizar uma variedade de instrumentos, tanto tradicionais quanto tecnológicos, para melhorar a precisão e a efetividade do diagnóstico (DÍAZ; LLIEMPE; LÓPEZ, 2025).

A evolução da inteligência artificial (IA) tem proporcionado avanços significativos no desenvolvimento de métodos clínicos e exames complementares, oferecendo novas perspectivas para um diagnóstico precoce do TEA (LAGUNA *et al.*, 2025). Atualmente, a IA e o aprendizado de máquina estão sendo utilizados para avaliar vídeos comportamentais e biomarcadores em crianças com suspeita de TEA, mediante padrões específicos e sinais fisiológicos (QIN *et al.*, 2024). Conforme observado anteriormente por Díaz, Lliempe e López (2025), a tecnologia de rastreamento ocular (Eye-Tracking) evidencia um dos exemplos de detecção precoce do autismo por meio da IA. Além disso, Reddy, Taksande e Kurian (2024) abordam que existem inúmeros aplicativos de triagem do TEA para smartphones, como o Questionário de Comunicação Social (SCQ) e Autismo e Além (da Universidade Duke). Mediante essa evolução, a tecnologia auxilia na identificação precoce de possíveis sinais clínicos de TEA, ajudando os usuários a avaliar riscos e solicitando avaliações adicionais. Embora a implementação da inteligência artificial no diagnóstico do TEA tenha apresentado grande potencial, a pesquisa sobre seus efeitos a longo prazo e a implementação ideal ainda está em andamento. Essa ferramenta apresenta limitações, como estudos com um público específico e



restrições econômicas e de recursos. Para abranger os benefícios da IA no diagnóstico do autismo, recomenda-se intervenções assistidas por tecnologia em conjunto com outras abordagens terapêuticas, a fim de proporcionar um programa de intervenção abrangente.

Muitos procedimentos de diagnóstico se baseiam na detecção de apenas um biomarcador e a avaliação não é realizada em um espaço ecológico, o que pode não ser eficiente para a variedade de sintomas do autismo. Nesse contexto, a realidade virtual pode ser utilizada para registrar objetivamente biosinais que detectam biomarcadores digitais enquanto os usuários vivenciam situações ecológicas. O biosinal com mais precisão para identificar o TEA foi a habilidade motora, enquanto o olhar foi o biosinal menos eficaz. Esse achado menos favorável pode ser atribuído a limitações no modelo de óculos utilizados no estudo (MINISSI *et al.*, 2024). A evolução dessas tecnologias não só aprimorou a compreensão da etiologia do TEA, mas também pode auxiliar em opções mais precisas de tratamento. Embora a maioria dessas biotecnologias ainda esteja em fase de estudo, elas trazem expectativa para o futuro manejo do autismo. No entanto, as pesquisas com biomarcadores utilizadas no diagnóstico do autismo, ainda apresentam desafios, como a limitação para determinada classe social e a baixa acurácia dos biomarcadores diante da vasta heterogeneidade genética do TEA.

Recentemente, uma tecnologia inovadora, chamada EarliPoint®, foi desenvolvida para detectar sinais de autismo em crianças entre 16 e 30 meses, em que vídeos curtos são apresentados às crianças enquanto um sistema de rastreamento ocular capta seu comportamento visual. Os dados obtidos são avaliados por algoritmos de inteligência artificial, que geram um diagnóstico objetivo de TEA junto com índices de gravidade, como comprometimento visual (correspondente ao ADOS-2), habilidades verbais e não verbais. No entanto, destaca-se que tais inovações e avanços também contribuem para o aumento do sobrediagnóstico em contextos específicos e a persistência do subdiagnóstico em grupos historicamente menos reconhecidos (CASTRO; RIESGO; GADIA, 2026).

Além das IAs, a ressonância magnética (RM) e o eletroencefalograma (EEG) são possíveis marcadores neurológicos que podem corroborar para o diagnóstico precoce do TEA. Segundo Maddalon, Minissi e Alcañiz (2025) e Dawson, Rieder e Johnson (2023), a RM e o EEG são dois exames capazes de avaliar a estrutura e a função cerebral logo nos primeiros meses de vida. Foi demonstrado que esses exames se mostraram funcionais em bebês com risco elevado para TEA, permitindo a visualização de padrões atípicos de conectividade, caracterizados por um desequilíbrio de hiperconectividade em regiões sensoriais e hipoconectividade em regiões associadas à cognição social (WANG *et al.*, 2025).



Um acúmulo de evidências tem indicado que os perfis hormonais e metabólicos em amostras biológicas são diferentes entre crianças autistas e crianças com desenvolvimento típico. Um estudo feito por Shen *et al.* (2024) demonstrou que a hipóxia perinatal e ativação imune materna, que são causas potenciais do TEA, reduziram níveis de IGF-1 na prole de camundongos. Além disso, esse mesmo estudo mostra uma diminuição de IGF-1 no sangue periférico e urina em crianças com TEA quando comparadas a um grupo controle sem o transtorno. Já Likhitweerawong *et al.* (2021) trouxeram pesquisas que utilizaram amostras de urina e de sangue de crianças com autismo, em que foram detectadas anormalidades do metabolismo, como: ciclo do TCA, ciclo da ureia; estresse oxidativo; aminoácidos como metionina, triptofano, tirosina e BCAA; desequilíbrio de neurotransmissores; co-metabolismo mamífero-microbiano; vias metabólicas de nucleotídeos, nicotinato e nicotinamida, lipídios e ácidos graxos, carboidratos, endocanabinoide, NAD; via das pentoses fosfato; glicação e oxidação de proteínas e fosforilação oxidativa.

Embora progressos significativos tenham sido alcançados em estudos ligados a diagnóstico precoce de autismo, a próxima etapa é traduzir esses achados em ferramentas de triagem clínica validadas, uma vez que muitos estudos possuem amostras pequenas e homogêneas, limitando a generalização e dificultando estimativas confiáveis relacionadas a sexo, raça e etnia (ABUALAIT *et al.* 2024). Além disso, a maioria dos protocolos de classificação do TEA é estabelecida com base em coletas com viés masculino, sendo desproporcional em relação à população feminina. No futuro, o desenvolvimento de protocolos de coleta de dados aplicáveis a todos os participantes e a inclusão de mais mulheres são potenciais fatores para diminuir o viés amostral e facilitar a identificação de biomarcadores de TEA com alta generalização (XU *et al.*, 2021). Ademais, é evidente que pesquisas sobre o assunto são desiguais em todo o mundo, com muito mais estudos realizados em países com recursos abundantes do que em regiões com recursos limitados. Esse desequilíbrio limita a compreensão abrangente da manifestação do autismo em diferentes contextos culturais e sociais.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Conforme observado, o TEA é uma importante condição do neurodesenvolvimento que afeta a capacidade funcional do indivíduo. Caracterizado por déficits na comunicação social, interação social e pela presença de comportamentos repetitivos e estereotipados, o TEA necessita de novos métodos precoces de diagnóstico que auxiliem no prognóstico do indivíduo.



A presente revisão integrativa evidencia a busca por novos métodos diagnósticos e suas dificuldades e obstáculos que corroboram para um atraso no manejo do autismo. Apesar dos inúmeros avanços relacionados aos marcadores diagnósticos do TEA nos últimos anos, eles ainda carecem de validação clínica e de estudos mais aprofundados, visto que muitos desses exames foram limitados a estudos em regiões específicas, não representando populações globais e países mais vulneráveis.

Nesse contexto, fica claro a importância de um aprofundamento em estudos acerca da temática com o objetivo de esclarecer, fortalecer e impulsionar o uso de novos marcadores que auxiliem o diagnóstico precoce do autismo, avaliando e englobando também a heterogeneidade do transtorno e as inúmeras diversidades populacionais e seus contextos específicos.

Diante da complexidade e da heterogeneidade do TEA, recomenda-se que estudos futuros priorizem o desenvolvimento de pesquisas longitudinais e multicêntricas, com o objetivo de ampliar a compreensão da etiologia, diagnóstico e evolução clínica do transtorno. Concomitantemente, mostra-se de extrema importância a integração de marcadores genéticos, neurológicos e não-neurológicos permitindo uma abordagem mais ampla frente aos diferentes perfis do espectro. Também se faz necessária a realização de estudos que demonstrem a eficácia das intervenções terapêuticas, analisando cada indivíduo com sua particularidade. As IAs também devem ser exploradas a fim de melhorar a predição diagnóstica e terapêutica. Dessa forma, espera-se contribuir para um aprimoramento futuro das estratégias de rastreamento, diagnóstico e tratamento.

REFERÊNCIAS

ABUALAIT, T. *et al.* Autism Spectrum Disorder in children: early signs and therapeutic interventions. **Children**, Basel, v. 11, n. 11, out. 2024. DOI: 10.3390/children11111311. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39594885/>. Acesso em: 24 maio 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. **TEA: saiba o que é o Transtorno do Espectro Autista e como o SUS tem dado assistência a pacientes e familiares**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2 abr. 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2022/abril/tea-saiba-o-que-e-o-transtorno-do-espectro-autista-e-como-o-sus-tem-dado-assistencia-a-pacientes-e-familiares>. Acesso em: 26 maio 2026.

CASTRO, K.; RIESGO, R.; GADIA, C. Autism Spectrum Disorder: overdiagnosis or a new pandemic? **Jornal de Pediatria**, [S. l.], v. 102, supl. 1, mar.-abr. 2026. DOI: 10.1016/j.jped.2025.101439. Disponível em: <https://www.jped.com.br/en-autism-spectrum-disorder-overdiagnosis-or-articulo-S0021755725001299>. Acesso em: 24 maio 2026.

DAWSON, G.; RIEDER, A. D.; JOHNSON, M. H. Prediction of autism in infants: progress and challenges. **The Lancet Neurology**, [S. l.], v. 22, n. 3, p. 244-254, mar. 2023. DOI: 10.1016/S1474-4422(22)00407-0. Disponível em:



[https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422\(22\)00407-0/abstract](https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(22)00407-0/abstract). Acesso em: 24 maio 2026.

DÍAZ, Y. M. T.; LLIEMPE, H. P. C.; LÓPEZ, G. S. L. Técnicas e instrumentos para evaluar el Trastorno del Espectro Autista (TEA): una revisión sistemática. **Vive Revista de Salud**, La Paz, v. 8, n. 22, p. 266-289, abr. 2025. DOI: 10.33996/revistavive.v8i22.375. Disponível em: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2664-32432025000100266&lng=es&nrm=iso. Acesso em: 24 maio 2026.

FORCELINI, C. M. *et al.* Psychometric characteristics of the Mini-TEA scale: a screening instrument for Autism Spectrum Disorder in children. **Jornal de Pediatria**, Rio de Janeiro, v. 101, n. 5, jun. 2025. DOI: 10.1016/j.jpmed.2025.05.006. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jped/a/k8nybXctrK6K8bJ8HS4XKGR/?lang=en>. Acesso em: 24 maio 2026.

HIROTA, T.; KING, B. H. Autism Spectrum Disorder: a review. **Journal of the American Medical Association**, Chicago, v. 329, n. 2, p. 157-168, jan. 2023. DOI: 10.1001/jama.2022.23661. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36625807/>. Acesso em: 23 maio 2026.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). Censo 2022 identifica 2,4 milhões de pessoas diagnosticadas com autismo no Brasil. **Agência de Notícias IBGE**, Rio de Janeiro, 23 maio 2025. Disponível em: <https://agenciadenoticias.ibge.gov.br/agencia-noticias/2012-agencia-de-noticias/noticias/43464-censo-2022-identifica-2-4-milhoes-de-pessoas-diagnosticadas-com-autismo-no-brasil>. Acesso em: 24 maio 2026.

LAGUNA, G. G. C. *et al.* Artificial intelligence in predictive modeling for Autism Spectrum Disorder diagnosis: a systematic review. **Jornal Brasileiro de Psiquiatria**, [S. l.], v. 74, 2025. DOI: 10.1590/0047-2085-2025-0037. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jbpsiq/a/bD8wTcVyhbB86Sd74jxSMps/?lang=en>. Acesso em: 24 maio 2026.

LIKHITWEERAWONG, N. *et al.* Profiles of urine and blood metabolomics in Autism Spectrum Disorders. **Metabolic Brain Disease**, [S. l.], v. 36, n. 7, p. 1641-1671, out. 2021. DOI: 10.1007/s11011-021-00788-3. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC8502415/>. Acesso em: 24 maio 2026.

MADDALON, L.; MINISSI, M. E.; ALCANIZ, M. Diagnóstico temprano del TEA utilizando biomarcadores: una revisión narrativa. **Medicina**, Buenos Aires, v. 85, supl. 1, p. 3-8, abr. 2025. Disponível em: https://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802025000200003&lng=es&nrm=iso. Acesso em: 24 maio 2026.

MINISSI, M. E. *et al.* Realidad virtual y biomarcadores digitales: una herramienta clínica para el diagnóstico del autismo. **Medicina**, Buenos Aires, v. 84, supl. 1, p. 57-64, maio 2024. Disponível em: https://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802024000200057&lng=es&nrm=iso. Acesso em: 24 maio 2026.

NAVARRO, P. V. *et al.* Early diagnosis and intervention for Autism Spectrum Disorder. **Cureus**, [S. l.], v. 17, n. 8, ago. 2025. DOI: 10.7759/cureus.89591. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40922883/>. Acesso em: 24 maio 2026.



NUBLAT, J. Censo mostra que diagnóstico de autismo é recente e tem gargalos. **Folha de S.Paulo**, São Paulo, 23 maio 2025. Disponível em: <https://www1.folha.uol.com.br/blogs/vidas-atipicas/2025/05/censo-mostra-que-diagnostico-de-autismo-e-recente-e-tem-gargalos.shtml>. Acesso em: 24 maio 2026.

OKOYE, C. *et al.* Early diagnosis of Autism Spectrum Disorder: a review and analysis of the risks and benefits. **Cureus**, [S. l.], v. 15, n. 8, ago. 2023. DOI: 10.7759/cureus.43226. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37692637/>. Acesso em: 24 maio 2026.

OLIVEIRA, F. G. *et al.* Diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista de alta funcionalidade: revisão de escopo. **Revista Brasileira de Educação Especial**, [S. l.], v. 31, 2025. DOI: 10.1590/1980-54702025v31e0093. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbee/a/6QMpD3p9RZFkRsGyqnPxVry/?format=html&lang=pt>. Acesso em: 24 maio 2026.

PEREIRA, I. R. S.; SANTOS, R. W. V. A importância do diagnóstico precoce do Transtorno do Espectro Autista (TEA) na infância: revisão de literatura. **Revista Observatorio de la Economía Latinoamericana**, Curitiba, v. 24, n. 1, p. 1-33, 2026. DOI: 10.55905/oelv24n1-036. Disponível em: <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/10666346.pdf>. Acesso em: 24 maio 2026.

PIERCE, K. *et al.* Get SET Early to Identify and Treatment Refer Autism Spectrum Disorder at 1 Year and Discover Factors That Influence Early Diagnosis. **The Journal of Pediatrics**, [S. l.], v. 236, p. 179-188, set. 2021. DOI: 10.1016/j.jpeds.2021.04.041. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33915154/>. Acesso em: 24 maio 2026.

PRANDO, M. L. C.; LEÃO, K. A. TEA e diagnóstico precoce no Brasil: desafios na rede de atenção à saúde. **RECIMA21 – Revista Científica Multidisciplinar**, [S. l.], v. 6, n. 7, 2025. DOI: 10.47820/recima21.v6i7.6539. Disponível em: <https://recima21.com.br/recima21/article/view/6539>. Acesso em: 24 maio 2026.

QIN, L. *et al.* New advances in the diagnosis and treatment of Autism Spectrum Disorders. **European Journal of Medical Research**, [S. l.], v. 29, n. 1, jun. 2024. DOI: 10.1186/s40001-024-01916-2. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38858682/>. Acesso em: 24 maio 2026.

REDDY, K.; TAKSANDE, A.; KURIAN, B. Harnessing the power of mobile phone technology: screening and identifying Autism Spectrum Disorder with smartphone apps. **Cureus**, [S. l.], v. 16, n. 2, fev. 2024. DOI: 10.7759/cureus.55004. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10973925/>. Acesso em: 24 maio 2026.

SCHONHAUT, L. *et al.* Detección temprana de Trastorno del Espectro Autista: revisión de las herramientas de tamizaje validadas en Chile. **Andes Pediatría**, Santiago, v. 94, n. 4, p. 425-435, ago. 2023. DOI: 10.32641/andespediatr.v94i4.4901. Disponível em: https://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S2452-60532023005001101&script=sci_arttext. Acesso em: 24 maio 2026.

SHEN, J. *et al.* Insulin-like growth factor 1 has the potential to be used as a diagnostic tool and treatment target for Autism Spectrum Disorders. **Cureus**, [S. l.], v. 16, n. 7, jul. 2024. DOI: 10.7759/cureus.65393. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC11346671/>. Acesso em: 24 maio 2026.



SILVA, Ú. R.; BANDEIRA, A. R. (org.) **Práticas pedagógicas contemporâneas: vivendo metodologias inspiradoras**. Pelotas: Editora da UFPel, 2025. 207 p.

SOBIESKI, M. *et al.* Tools for early screening of autism spectrum disorders in primary care: a scoping review. **BMC Primary Care**, [S. l.], v. 23, n. 1, mar. 2022. DOI: 10.1186/s12875-022-01645-7. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35291950/>. Acesso em: 24 maio 2026.

STRAVOGIANNIS, A. L. **Autismo: quando o diagnóstico chega**. São Paulo: Literare Books International, 2024. 368 p.

WANG, B. M. *et al.* Presymptomatic biological, structural, and functional diagnostic biomarkers of Autism Spectrum Disorder. **Journal of Neurochemistry**, [S. l.], v. 169, n. 5, maio 2025. DOI: 10.1111/jnc.70088. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/jnc.70088>. Acesso em: 24 maio 2026.

XU, M. *et al.* Brain imaging-based machine learning in Autism Spectrum Disorder: methods and applications. **Journal of Neuroscience Methods**, [S. l.], v. 361, set. 2021. DOI: 10.1016/j.jneumeth.2021.109271. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34174282/>. Acesso em: 24 maio 2026.

YU, Y.; OZONOFF, S.; MILLER, M. Assessment of Autism Spectrum Disorder. **Assessment**, [S. l.], v. 31, n. 1, p. 24-41, jan. 2024. DOI: 10.1177/10731911231173089. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37248660/>. Acesso em: 24 maio 2026.