

ANÁLISE DO PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES COM SUSPEITA OU DIAGNÓSTICO DE TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA ATENDIDOS NO LABORATÓRIO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO

Samantha Costa dos Reis¹; Tayná Aymara Ferreira Costa Roma¹; Mislene Cisz²; Luiz Carlos Santana da Silva³

¹Graduanda de Nutrição; ²Técnica de Laboratório; ³Doutor em Bioquímica

sah_reis19@yahoo.com.br

Universidade Federal do Pará (UFPA)

Introdução: O transtorno do espectro autista (TEA) é um distúrbio de desenvolvimento complexo, definido por suas manifestações comportamentais. A sintomatologia apresentada em vários casos de TEA pode estar relacionada com doenças conhecidas como Erros Inatos do Metabolismo (EIMs). Os erros inatos do metabolismo (EIMs) são doenças hereditárias raras, transmitidas, geralmente, de forma autossômica recessiva, causadas por um defeito específico, normalmente enzimático, que conseqüentemente levará ao bloqueio de alguma via metabólica no organismo. Esse bloqueio por sua vez promove o acúmulo de substrato, ocasionando a diminuição do produto da reação ou o desvio do substrato para uma via metabólica alternativa. Os principais sintomas encontrados na fase neonatal são icterícia, acidose, convulsões e hipoglicemia, hepatoesplenomegalia, além destes sintomas físicos encontra-se também, raquitismo, macro e microcefalia, perda de peso e desnutrição, distúrbios de crescimento, que vão desde déficit de crescimento estatural até crescimento exagerado para idade (KARAM,2001). O Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo (LEIM/UFPA) realiza o diagnóstico desses pacientes com suspeita de EIM. No entanto, alguns casos de transtorno do espectro autista, costumam apresentar sinais e sintomas como retardo dos movimentos ou da linguagem, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, entre outros, sintomas esses que são muitas vezes relacionados com os EIMs, por isso os pacientes com TEA são encaminhados ao laboratório para averiguar as causas dos sintomas que possam está desenvolvendo. O autismo também conhecido como desordem de espectro autista, faz parte de um amplo grupo de alterações do desenvolvimento neuronal conhecido como desordem do desenvolvimento difuso, que ocorrem principalmente na infância. É um complexo transtorno comportamental caracterizado, principalmente, por: déficits qualitativos na interação social, déficits na comunicação, padrões de comportamento repetitivos e estereotipados, interesses e atividades limitados (Pereira,2008; Ashwood,2006). A etiologia do autismo permanece desconhecida. Acredita-se que seja uma desordem multifatorial e heterogênea, influenciada por fatores genéticos, ambientais, imunológicos e neurológicos (Ashwood,2006). A prevalência estimada atualmente é de 4 a 13 em 10.000, sendo o terceiro distúrbio mais comum do desenvolvimento infantil, ultrapassando até mesmo as más-formações congênitas, o câncer pediátrico e a Síndrome de Down (Pereira,2008). A intervenção precoce é o melhor procedimento para permitir o desenvolvimento normal da criança, uma vez que quanto mais tardiamente a doença for abordada, mais consolidados estarão os sintomas. Até o momento, não foram desenvolvidos medicamentos específicos para os Transtornos do Espectro do Autismo, e os psicofármacos atualmente disponíveis não tratam propriamente dos transtornos do autismo, pois não produzem melhoras nas características centrais como as dificuldades sociais e de comunicação ou as limitações nas brincadeiras e interesses. Os medicamentos não devem ser utilizados como único ou principal recurso terapêutico para a pessoa com Transtorno do Espectro do Autismo, mas sempre devem vir associados com outras estratégias de cuidado. Sempre que possível, o médico deve

discutir a introdução de psicofármacos com outros membros da equipe responsável pelo tratamento, que também devem participar da reavaliação periódica da medicação. Da mesma forma, o momento de retirada da medicação deve fazer parte do planejamento terapêutico, sendo negociado cuidadosamente com os familiares, que muitas vezes temem pela piora do comportamento do paciente quando este estiver sem a substância em seu organismo (BRASIL,2013). **Objetivo:** Realizar uma análise do perfil epidemiológico de pacientes com TEA encaminhado ao Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo (LEIM-UFPA). **Metodologia:** A coleta de dados foi realizada no período de 01/2011 a 09/2014, totalizando 681 fichas clínicas analisadas, destas, foram encontrados 25 pacientes com diagnóstico de TEA e 10 com suspeita que foram encaminhados ao Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo da UFPA tanto da rede particular quanto da rede pública de saúde, sendo desta última a maioria dos casos. Em uma primeira etapa, os pacientes são entrevistados. Os dados informados são anotados em uma ficha de atendimento. Posteriormente, esses dados foram repassados para o programa Excel versão 2010, para análise dos mesmos. **Resultados:** Houve predominância de pacientes do gênero masculino (65%) em relação ao gênero feminino (35%). Este achado está de acordo com os estudos do Klin (2006), onde os dados epidemiológicos apresentam uma prevalência de aproximadamente 1 em cada 200 indivíduos sendo esta quatro vezes maior em meninos do que em meninas. Os sintomas mais encontrados foram: atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e/ou na linguagem (31%), hiperatividade e/ou agressão (15%), dificuldade de interação (13%), retardo neuropsicomotor (10%), convulsão (10%), transtorno de comportamento (8%), distúrbio de aprendizagem (8%), epilepsia (5%). Em relação à alimentação, 35% apresentam dificuldade na alimentação, sendo que a dificuldade mais relatada era problema de mastigação. A presença de outros TEA na família foi observada em 33% dos casos, 39% não tem casos na família, e 28% apresenta na família outros casos de doenças como epilepsia, distúrbios psicológicos, esquizofrenia. **Conclusão:** A frequência de pacientes com suspeita e/ou diagnóstico de transtorno do espectro autista que foram encaminhados para a investigação de erros inatos do metabolismo foi de 1/27 (5,1% das fichas analisadas), significativamente maior que as frequências de TEA descritas em diferentes populações. Há um risco aumentado de características autistas em pacientes com EIMs, em especial na presença de déficits cognitivos e comportamentais. Portanto, é importante estabelecer protocolos específicos para investigação de pacientes com suspeita de EIMs associado com TEA.

Referências:

AshwoodP, Wills S, Van de Water J. The immune response in autism: a new frontier for autism research. *J LeukocBio.* 2006;80(1):1-15.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Linha de cuidado para a atenção às pessoas com Transtornos do Espectro do Autismo e suas famílias na Rede de Atenção Psicossocial do SUS / Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. – Brasília: Ministério da Saúde, 2013. 160, p. : il. - (Série F. Comunicação e Educação em Saúde)

Karam, S. M.; Schwartz, I. V. D.; Giugliani, R. Introdução e aspectos clínicos. In: Carakushansky, G. (ed.). Doenças genéticas em pediatria. Rio de Janeiro: Guanabara-Koogan, 2001. p. 155-8.

Klin, A. (2006). Autismo e síndrome de Asperger: uma visão geral. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 28, 3 - 11.

Pereira A, Riesgo RS, Wagner MB. Childhood autism: translation and validation of the Childhood Autism Rating Scale for use in Brazil. *J Pediatr (Rio J)*. 2008; 84(6):487-94.