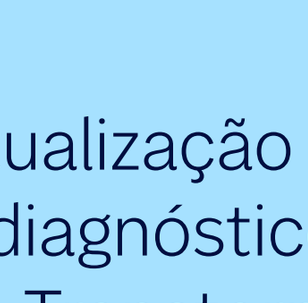


Indicações de Avaliação Diagnóstica Complementar **no Transtorno do Espectro Autista**

Atualização das recomendações e orientações para o diagnóstico, investigação e abordagem terapêutica do Transtorno do Espectro Autista da Sociedade Brasileira de Neurologia Infantil (2025)



Dra. Marianna Menezes Maia

dasa educa

Introdução

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição do neurodesenvolvimento cujo diagnóstico é essencialmente clínico. No entanto, a **avaliação diagnóstica complementar** desempenha papel relevante na investigação de comorbidades, etiologias associadas e diagnóstico diferencial, contribuindo para uma abordagem mais precisa e individualizada.

Quando indicar exames complementares?

A solicitação de exames deve ser **individualizada**, guiada por achados clínicos. As principais indicações incluem:

1. Suspeita de etiologia genética

A investigação genética deve ser considerada especialmente em crianças com sinais clínicos sugestivos de uma condição sindrômica associada. A presença de dismorfismos, alterações no perímetro cefálico (macro ou microcefalia), história familiar de transtornos do neurodesenvolvimento ou regressão do desenvolvimento são elementos que reforçam essa indicação. Nesses casos, exames como *microarray* cromossômico, pesquisa para síndrome do X-frágil e, quando necessário, sequenciamento genético ampliado podem contribuir para a elucidação etiológica.

2. Presença de sinais neurológicos associados

A realização de exames neurológicos complementares está indicada quando há evidência clínica de acometimento do sistema nervoso central além do TEA. Situações como crises epilépticas, suspeita de epilepsia, regressão neurológica ou presença de déficits motores focais justificam investigação adicional. Nesses cenários, o eletroencefalograma pode auxiliar na identificação de atividade epileptiforme, enquanto a ressonância magnética de encéfalo pode evidenciar alterações estruturais relevantes.

3. Atraso global do desenvolvimento ou deficiência intelectual

Em pacientes que apresentam atraso global do desenvolvimento ou deficiência intelectual associada ao TEA, a investigação complementar se torna particularmente importante. O objetivo é identificar possíveis causas subjacentes e diferenciar condições sobrepostas. Avaliações genéticas e, em situações específicas, exames metabólicos podem ser indicados para melhor caracterização do quadro clínico e definição prognóstica.

4. Alterações clínicas sistêmicas

A presença de manifestações clínicas sistêmicas deve direcionar a solicitação de exames laboratoriais adicionais. Sintomas gastrointestinais persistentes, distúrbios do sono, alterações metabólicas ou sinais de disfunções endócrinas podem indicar condições associadas que impactam diretamente o manejo do paciente. Nesses casos, exames laboratoriais gerais, incluindo hemograma, eletrólitos e avaliação da função tireoidiana, podem ser úteis na investigação.

5. Suspeita de déficits sensoriais

A avaliação de possíveis déficits sensoriais é fundamental no contexto do diagnóstico diferencial do TEA. Alterações auditivas ou visuais podem mimetizar ou agravar sintomas comportamentais e de comunicação. Dessa forma, a realização de exames auditivos, como audiometria ou potencial evocado auditivo do tronco encefálico (sigla em inglês, BERA), bem como de avaliação oftalmológica, deve ser considerada sempre que houver suspeita clínica ou dúvida diagnóstica.

6. Dúvida diagnóstica ou quadro atípico

Em situações em que o quadro clínico não apresenta características típicas de TEA ou quando há sobreposição com outros transtornos do neurodesenvolvimento, a investigação complementar pode ser necessária. Nesses casos, os exames têm como principal objetivo auxiliar no diagnóstico diferencial, contribuindo para maior precisão diagnóstica e direcionamento terapêutico adequado.

A tabela 1 resume as principais indicações.



Tabela 1 Indicações de avaliação diagnóstica complementar no TEA

Situação clínica	Principais achados	Objetivo da investigação	Exame indicado
1. Suspeita de etiologia genética	Dismorfismos, macro/microcefalia, história familiar, regressão do desenvolvimento	Identificar causa genética e definir prognóstico	*Microarray* cromossômico, teste para X-frágil, NGS
2. Sinais neurológicos associados	Epilepsia, regressão neurológica, déficit motor focal	Detectar alterações estruturais ou atividade epileptiforme	EEG, ressonância magnética de encéfalo
3. Atraso global do desenvolvimento / deficiência intelectual	Atraso em múltiplos domínios, prejuízo cognitivo	Esclarecer etiologia e diferenciar condições associadas	Avaliação genética, exames metabólicos
4. Alterações clínicas sistêmicas	Sintomas gastrointestinais, distúrbios do sono, sinais metabólicos/endócrinos	Identificar comorbidades clínicas associadas	Hemograma, eletrólitos, função tireoidiana e outros exames laboratoriais
5. Suspeita de déficits sensoriais	Dificuldade de comunicação, resposta inadequada a estímulos auditivos/visuais	Excluir causas sensoriais que mimetizam TEA	Audiometria, BERA, avaliação oftalmológica
6. Dúvida diagnóstica / quadro atípico	Sintomas não típicos, sobreposição com outros transtornos	Refinar diagnóstico diferencial	Exames direcionados conforme hipótese clínica

Fonte: elaborada pelos autores.

Abreviaturas: TEA: transtorno do espectro autista; NGS: sequenciamento de nova geração; EEG: eletroencefalograma; BERA: potencial evocado auditivo do tronco encefálico.

O que NAO é recomendado de rotina

O documento reforça que não há biomarcadores específicos para o diagnóstico de TEA e que exames complementares não devem ser solicitados de forma indiscriminada. A investigação deve sempre ser orientada pelos achados clínicos, evitando intervenções desnecessárias.

Conclusão

A avaliação diagnóstica complementar no TEA deve ser criteriosa e individualizada, sempre orientada pela clínica. Seu principal benefício está na identificação de condições associadas e na definição etiológica, contribuindo para um cuidado mais assertivo e personalizado.

Dra. Marianna Menezes Maia

Residência médica em Neurologia Infantil pela Unicamp (SP) e Neurologia Adulto pelo Hospitalda Restauração (PE).

Pós-graduanda em Psiquiatria da Infância e Adolescência pelo Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE).

Médica neuropediatra com atuação na telemedicina do Hospital Israelita Albert Einstein e nos centros TEA Alta Panamby e Delboni Brooklin.

Referência:

SOCIEDADE BRASILEIRA DE NEUROLOGIA INFANTIL (SBNI). **Recomendações e orientações para o diagnóstico, investigação e abordagem terapêutica do Transtorno do Espectro Autista (atualização).** São Paulo: SBNI, 2025. Disponível em: https://sbni.org.br/recomendacoes-e-orientacoes-para-o-diagnostico-investigacao-e-abordagem-terapeutica-do-transtorno-do-espectro-autista. Acesso em: 7 abr. 2026.



RT: Dr. Cristovam Scapulatempo Neto – CRM-SP 102037