

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE
PROGRAMA DE RESIDÊNCIA MÉDICA EM NEUROLOGIA PEDIÁTRICA
TRABALHO DE CONCLUSÃO DA RESIDÊNCIA

Joana Thaynara Torres Viana

**UMA DISCUSSÃO SOBRE COMO AS FERRAMENTAS DE AVALIAÇÃO ATUAIS
IMPACTAM NO SUBDIAGNÓSTICO DE AUTISMO EM MENINAS**

Porto Alegre

2022

Joana Thaynara Torres Viana

UMA DISCUSSÃO SOBRE COMO AS FERRAMENTAS DE AVALIAÇÃO ATUAIS
IMPACTAM NO SUBDIAGNÓSTICO DE AUTISMO EM MENINAS

Trabalho de Conclusão do Programa de Residência
Médica em Neurologia Pediátrica do Hospital de Clínicas
de Porto Alegre (HCPA)
Orientador: Prof. Dr. Rudimar dos Santos Riesgo

Porto Alegre

2022

CIP - Catalogação na Publicação

Torres Viana, Joana Thaynara
UMA DISCUSSÃO SOBRE COMO AS FERRAMENTAS DE
AVALIAÇÃO ATUAIS IMPACTAM NO SUBDIAGNÓSTICO DE AUTISMO
EM MENINAS / Joana Thaynara Torres Viana. -- 2022.
14 f.
Orientador: Rudimar dos Santos Riesgo.

Trabalho de conclusão de curso (Especialização) --
Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Hospital de
Clínicas de Porto Alegre, PROGRAMA DE RESIDÊNCIA
MÉDICA EM NEUROLOGIA PEDIÁTRICA, Porto Alegre, BR-RS,
2022.

1. Transtorno do espectro do autismo. 2. Feminino.
3. Transtorno do espectro do autismo/diagnóstico. I.
Riesgo, Rudimar dos Santos, orient. II. Título.

RESUMO

O Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) é uma desordem do neurodesenvolvimento de alta prevalência, conhecida por ser mais comum em meninos. Porém, é marcadamente subdiagnosticado (ou diagnosticado muito tardiamente) em meninas, sendo a capacidade de camuflagem das dificuldades sociais considerada uma das principais características do fenótipo feminino do TEA. Este trabalho tem como objetivo fazer uma revisão narrativa da literatura atual sobre como os critérios diagnósticos atuais impactam no subdiagnóstico de meninas no espectro. Evidenciou-se que há um viés importante, tanto por profissionais-chave, perpetuando estereótipos de gênero, quanto pelos próprios critérios, criados e testados majoritariamente em meninos por muito tempo. Ferramentas como o CAT-Q (Camouflaging Autistic Traits Questionnaire), ou Questionário de Camuflagem de Traços Autistas, numa tradução livre, que avaliam estratégias utilizadas pelas meninas, representam uma opção de solução, mas não deve ser a única. Ademais, há uma necessidade real de mais pesquisas para investigar melhor o fenótipo feminino do TEA, afim de aumentar nossa compreensão e conhecimento, para que essas pacientes recebam o apoio que precisam, no momento certo.

Palavras-chave: Transtorno do Espectro do Autismo; Feminino; Transtorno do Espectro do Autismo/diagnóstico

ABSTRACT

Autism Spectrum Disorder (ASD) is a highly prevalent neurodevelopmental disorder known to be more common in boys. However, it is markedly underdiagnosed (or diagnosed very late) in girls, and the ability to camouflage social difficulties is considered one of the main features of the female ASD phenotype. This paper aims to provide a narrative review of the current literature on how current diagnostic criteria impact the underdiagnosis of girls on the spectrum. It was evident that there is an important bias, both by key professionals, perpetuating gender stereotypes, and by the criteria themselves, created and tested mostly in boys for a long time. Tools such as the CAT-Q (Camouflaging Autistic Traits Questionnaire), which assess strategies used by girls, represent a solution option, but it should not be the only one. Furthermore, there is a real need for more research to further investigate the female ASD phenotype in order to increase our understanding and knowledge so that these patients receive the support they need at the right time.

Keywords: Autism Spectrum Disorder; Female; Autism Spectrum Disorder/diagnosis

INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) representa uma desordem do neurodesenvolvimento de base biológica complexa, com fatores patogênicos ainda não amplamente compreendidos, e que representa um amplo continuum de déficits persistentes na comunicação social e na interação social, além de padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses e atividades, como bem definido pela quinta edição do Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-V)¹.

Apesar de as estimativas de prevalência variarem de acordo com a metodologia do estudo e da população avaliada, a prevalência geral de TEA nos Estados Unidos, 1 em 68 em 2016, alcançou, em 2021, 1 em 44 crianças na faixa etária de 8 anos¹. Projetando essa proporção (em torno de 2,3% da população) para a população brasileira, da qual não se dispõe dados científicos sobre prevalência, hoje teríamos cerca de 4,84 milhões de autistas no Brasil.

O aumento do número de casos diagnosticados de TEA se deve, em parte, porque houve importantes ganhos evolutivos no tocante à sensibilidade dos critérios diagnósticos, conforme mais estudos foram sendo realizados e, por conseguinte, algumas vezes foram feitas revisões nesses critérios, necessárias. Contudo, diversos indivíduos sofrem atraso de vários anos no seu diagnóstico, ou, não raro, o recebem apenas após seus filhos terem sido diagnosticados. Não é coincidência que isso ocorre com mais frequência com o sexo feminino².

Este trabalho apresenta uma revisão narrativa da literatura atual sobre como exatamente os critérios diagnósticos atuais do TEA impactam no subdiagnóstico de meninas.

DISCUSSÃO

O TEA é três a quatro vezes mais comum em meninos do que em meninas. Essa proporção de gênero de 4:1 é amplamente citada e vem de um trabalho³ que calculou a proporção média entre meninos e meninas a partir de estudos de prevalência populacional de TEA³. Embora tais estimativas sejam úteis como um guia aproximado para a proporção homem-mulher no TEA, eles não realizam meta-análise para sintetizar os achados e aumentar sua confiabilidade. No entanto, em estudos com maior rigor estatístico, e em estudos que rastrearam a população geral para casos de TEA, a proporção homem-mulher foi mais próxima de 3, sugerindo que o TEA é subdiagnosticado em meninas⁴.

Na metanálise realizada por *Hull et al* (2018)⁴, fica claro o contraste entre estudos de verificação de casos ativos e passivos. Nos estudos que buscaram ativamente casos de TEA, independentemente de já terem sido diagnosticados, havia em média 24 meninas por 100 casos de TEA. Em contrapartida, nos estudos passivos, que só identificam casos já diagnosticados pelos serviços, houve 18 meninas para cada 100 casos de TEA. Isso evidencia que há meninas na população geral que, se avaliadas, preencheriam os critérios para TEA, mas que na prática não recebem um diagnóstico clínico. Consistente com essa interpretação foi a observação de que estudos ativos tendem a identificar mais casos de TEA feminino do que estudos passivos. Os achados da metanálise estenderam as evidências que sugerem que meninas com autismo correm maior risco do que meninos de ter seu TEA negligenciado, diagnosticado erroneamente ou identificado tardiamente⁴.

Nesse estudo, foi proposto que existe um viés nosológico adicional, pelo qual algumas meninas que têm traços autistas graves (ou seja, dificuldades sociais, de comunicação, sensoriais e de flexibilidade) não atendem aos critérios diagnósticos para TEA porque estes não têm sensibilidade ao fenótipo feminino. A evidência para essa ideia vem do contraste entre a proporção homem-mulher que observamos para casos diagnosticáveis (ligeiramente maior que 3:1) e a proporção homem-mulher para pessoas com pontuação alta para traços autistas nas medidas do relato dos pais, que é comumente observado como em torno de 2:1. Assim, há um número desproporcional de meninas que pontuam alto nas medidas de traços autistas, mas que, mesmo cuidadosamente avaliadas, não têm TEA de acordo com os critérios diagnósticos atuais. É importante estudar esses indivíduos para descobrir se eles realmente têm TEA que está sendo ignorado pelos critérios diagnósticos centrados no sexo masculino, ou se seus altos escores nas medidas de traços autistas refletem dificuldades diferentes, não autistas, como ansiedade, depressão ou QI baixo⁴.

Evidenciou-se, conforme outras observações clínicas⁵, que um QI mais baixo está associado a uma razão masculino-feminino mais baixa. Isso pode surgir porque o QI é mais protetor contra TEA em meninas do que em meninos, tornando relativamente raros os casos diagnosticáveis de TEA em meninas com QI na faixa normal de QI⁵. Uma explicação alternativa é que meninas de alto funcionamento com TEA estão “voando sob o radar”, suas dificuldades são especialmente passíveis de serem perdidas pelos métodos diagnósticos atuais, devido ao fato de terem um fenótipo feminino mais sutil, e uma maior capacidade de camuflar suas dificuldades⁴.

É importante que se perceba que, no tocante aos sintomas *core* do TEA, estes não estão marcados, necessariamente, por uma absoluta falta de comportamentos sociais, mas por um prejuízo qualitativo na comunicação social e nas interações sociais⁶.

Há uma necessidade de combater preconceito de gênero que leva algumas meninas com autismo a perder um diagnóstico oportuno e o apoio que o acompanha. Uma influência provável é o fenótipo do autismo feminino, uma apresentação de autismo específica para meninas que é sutilmente distinta das conceituações convencionais do transtorno. Em particular, em comparação com os meninos, as meninas com autismo parecem ser menos propensas a mostrar interesses evidentemente restritos, o que diminuiria as chances de seu autismo ser identificado⁴.

Além disso, há evidências emergentes de que as meninas são mais propensas a mascarar suas dificuldades autistas por um processo conhecido como “camuflagem”, tornando o diagnóstico preciso e oportuno mais desafiador. Outro fator que potencialmente contribui para o viés diagnóstico pode ser profissionais-chave (professores, médicos de família, pediatras, psiquiatras, psicólogos, etc.) reproduzindo estereótipos de gênero de que o TEA é um transtorno masculino, diminuindo assim sua sensibilidade aos sintomas autistas quando ocorrem em meninas^{4,7}.

Para preencher os critérios diagnósticos para TEA, as meninas requerem uma maior gravidade da sintomatologia do TEA, e problemas cognitivos e comportamentais mais significativos do que os meninos^{8,9,10}. Por exemplo, as mulheres tendem a exibir habilidades sociais mais desenvolvidas ou parecem mais adaptadas em comparação com seus colegas homens com TEA. Como resultado, durante a avaliação diagnóstica (se elas procurarem o buscarem em primeiro lugar), as mulheres com TEA podem não parecer tão prejudicadas, resultando em uma taxa de diagnóstico menor do que o encontrado em meninos. Além disso, estudos sugeriram que os médicos são menos propensos a identificar os Comportamentos

Repetitivos e Interesses Restritos em mulheres, pois tendem a não ser os comportamentos repetitivos típicos comumente associados ao TEA^{8,10,11,12}.

Interpretações de comportamento baseadas na cultura representam outro fator que pode ser prejudicial para a identificação de mulheres com TEA. Uma menina com TEA que apresenta comportamento incomum ou peculiar, ou mesmo dificuldades sociais, pode ser considerada tímida, passiva ou imaturidade, em vez de socialmente prejudicada ou atrasada no desenvolvimento^{8,13}.

Além de a deficiência intelectual comórbida ser mais provável de ser encontrada em mulheres com TEA em comparação com homens com TEA, conforme já destacado acima, problemas sensoriais, convulsões, distúrbios do sono, ansiedade e depressão também são mais prevalentes em mulheres com TEA em comparação com homens com o mesmo transtorno^{8,14,15,16}.

Os sintomas sensoriais também são outra área digna de exploração, particularmente para meninas com TEA. Há poucos estudos investigando esse aspecto, porém mulheres adultas com TEA, no geral, parecem experimentar mais sintomas sensoriais ao longo da vida^{8,14,17}.

Em comparação com os meninos com TEA, é cada vez mais reconhecido que as meninas com TEA têm uma melhor capacidade de imitar o comportamento socialmente aceitável, particularmente aquelas que têm habilidades cognitivas mais altas (ou seja, inteligência considerada dentro da faixa normal)^{8,18,19,20,21}. *Attwood* (2006), em sua publicação intitulada *Asperger's and Girls*, sem tradução para o português, descobriu que as meninas podem ser bastante eficazes em dotar-se de “uma competência social superficial” imitando e modelando os maneirismos, a voz e a personalidade de indivíduos que são socialmente habilidosos^{8,22}.

Pode-se argumentar que, se alguns indivíduos estão engajados em comportamentos de camuflagem com tanto sucesso que não são identificados e diagnosticados, talvez eles não precisassem de diagnóstico e suporte. Embora pareça razoável considerar a camuflagem como uma estratégia útil e de impacto relativamente baixo, há dificuldades significativas, como exaustão muito bem descritas, demonstrando que os indivíduos que se envolvem em estratégias de camuflagem bem-sucedidas ainda precisam de acesso a suporte adequado^{4,8}.

Hull *et al* (2018)²³ desenvolveram recentemente o CAT-Q (*Camouflaging Autistic Traits Questionnaire*), ou Questionário de Camuflagem de Traços Autistas, numa tradução livre. Um ponto forte deste questionário é que ele foi desenvolvido com base em experiências de camuflagem de adultos autistas. Portanto, ajudando a garantir que os comportamentos, que clínicos e pesquisadores não autistas podem não ter considerado como características de

camuflagem, possam ser avaliados. O CAT-Q foi administrado online a 354 adultos autistas e 478 não autistas. Com base nas experiências de camuflagem de adultos autistas, 48 itens foram incluídos no estudo. A estrutura de três fatores consistiu em Compensação (estratégias que são empregadas para compensar deficiências no domínio social e de comunicação); Mascaramento (estratégias que são empregadas para apresentar uma persona não autista ou menos autista para outras pessoas); e Assimilação (estratégias que são usadas para se encaixar em situações sociais que são desconfortáveis). O CAT-Q não necessita de um diagnóstico formal de TEA para que os comportamentos de camuflagem sejam avaliados. Além disso, as pontuações no CAT-Q podem ser comparadas entre homens e mulheres^{8,23}.

A capacidade de “camuflar” dificuldades sociais é considerada uma das principais características do fenótipo feminino do TEA. A imitação social ou camuflagem permite algum nível de sucesso e enfrentamento, o que resulta em algumas mulheres nunca receberem um diagnóstico de TEA. Elas tipicamente podem não quaisquer deficiências funcionais observáveis. No entanto, sob a superfície da camuflagem, as meninas podem experimentar altos níveis de estresse subjetivo, ansiedade e exaustão, e a necessidade de recarregar ou de se recuperar retirando-se de qualquer interação social, após um certo tempo de exposição⁸.

Em indivíduos com TEA, é importante destacar que a camuflagem não é um comportamento que deve ser sempre esperado ou incentivado. Foi postulado que a camuflagem pode ter um efeito negativo na saúde mental do indivíduo, como já bem explicitado, e como também conta Holliday-Willey (2015), em seu livro intitulado *Pretending to be normal*, sem tradução para o português, publicado originalmente em 1999, e reeditado quinze anos depois, atualizando sua história, inclusive seu diagnóstico já na vida adulta^{8,24}.

CONCLUSÕES

A falta de compreensão e conhecimento atual acerca do fenótipo feminino do TEA afeta significativamente a capacidade de identificar meninas no espectro, o que pode ter várias consequências negativas²⁵, que vão desde menos acesso a terapias do que teriam caso tivessem sido diagnosticadas mais precocemente, até dificuldade na autoaceitação, baixa auto-estima, transtornos ansiosos, entre outros.

No entanto, apesar disso, há relativamente poucas pesquisas empíricas investigando esse fenômeno. Torna-se evidente, portanto, a necessidade de estudos qualitativos que pesquise melhor o TEA em meninas, na tentativa de responder questionamentos importantes, como se as diferenças refletem de fato fatores biológicos ou primordialmente fatores sociais; se os critérios diagnósticos precisam ser ajustados, pois encontram-se centrados no sexo masculino; se há necessidade de critérios diferentes para meninos e meninas; entre outros.

Receber o diagnóstico o mais precoce possível é importante para esses indivíduos, e deve ser nosso foco enquanto profissionais-chave na vida dessas meninas. Reduzir os estereótipos de gênero e ajudá-las a se comunicar e buscar ajuda pode ser o primeiro passo.

REFERÊNCIAS

1. MAENNER, M. J., SHAW, K. A., BAKIAN, A. V., et al. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2018. *MMWR Surveill Summ* 2021; 70:1.
2. RIVET, T. T., and MATSON, J. L. (2011). Review of gender differences in core symptomatology in autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(3), 957–976.
3. FOMBONNE, E. Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatr Res*. 2009;65:591-598
4. LOOMES, R., HULL, L., MANDY, W. P. L. What Is the Male-to-Female Ratio in Autism Spectrum Disorder? A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2017; 56:466.
5. VOLKMAR, F. R., SZATMARI, P., and SPARROW, S. S. (1993). Sex differences in pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 23(4), 579–591.
6. HIRTZ, D. G, et al. Autistic Spectrum Disorders. In: SWAIMAN, K. F. *Pediatric Neurology: Principles and Practice*. 6th edition, Elsevier, 2017.
7. POSSERUD, M.-B., LUNDERVOLD, A. J., and GILLBERG, C. (2006). Autistic features in a total population of 7-9-year-old children assessed by the ASSQ (Autism Spectrum Screening Questionnaire). *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 47(2), 167–175.
8. ALLELY, C. S. (2018). Understanding and recognising the female phenotype of autism spectrum disorder and the “camouflage” hypothesis: a systematic PRISMA review. *Advances in Autism*.
9. RUSSELL, G., STEER, C., and GOLDING, J. (2010). Social and demographic factors that influence the diagnosis of autistic spectrum disorders. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 46(12), 1283–1293.
10. DWORZYNSKI, K., RONALD, A., BOLTON, P., and HAPPÉ, F. (2012). How Different Are Girls and Boys Above and Below the Diagnostic Threshold for Autism Spectrum Disorders? *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 51(8), 788–797.

11. WANG, S., et al (2017). Sex Differences in Diagnosis and Clinical Phenotypes of Chinese Children with Autism Spectrum Disorder. *Neuroscience Bulletin*, 33(2), 153–160.
12. HEAD, A. M., MCGILLIVRAY, J. A., and STOKES, M. A. (2014). Gender differences in emotionality and sociability in children with autism spectrum disorders. *Molecular Autism*, 5(1), 19.
13. KREISER, N. L., and WHITE, S. W. (2013). ASD in Females: Are We Overstating the Gender Difference in Diagnosis? *Clinical Child and Family Psychology Review*, 17(1), 67–84.
14. LAI, M.-C., et al (2011). A Behavioral Comparison of Male and Female Adults with High Functioning Autism Spectrum Conditions. *PLoS ONE*, 6(6), e20835.
15. GIARELLI, E., WIGGINS, L. D., RICE, C. E., LEVY, S. E., KIRBY, R. S., PINTO-MARTIN, J., and MANDELL, D. (2010). Sex differences in the evaluation and diagnosis of autism spectrum disorders among children. *Disability and Health Journal*, 3(2), 107–116.
16. MAY, T., CORNISH, K., and RINEHART, N. (2013). Does Gender Matter? A One Year Follow-up of Autistic, Attention and Anxiety Symptoms in High-Functioning Children with Autism Spectrum Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44(5), 1077–1086.
17. GOULD, J. (2017). Towards understanding the under-recognition of girls and women on the autism spectrum.
18. EHLERS, S., and GILLBERG, C. (1993). The Epidemiology of Asperger Syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 34(8), 1327–1350.
19. GOLDMAN, S. (2013). Opinion: Sex, gender and the diagnosis of autism — A biosocial view of the male preponderance. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 7(6), 675–679.
20. MATTILA, M. L., KIELINEN, M., JUSSILA, K., LINNA, S. L., BLOIGU, R., EBELING, H. and MOILANEN, I. (2007), “An epidemiological and diagnostic study of Asperger syndrome according to four sets of diagnostic criteria”, *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, Vol. 46 No. 5, pp. 636-46.
21. HANEY, J. L. (2015). Autism, females, and the DSM-5: Gender bias in autism diagnosis. *Social Work in Mental Health*, 14(4), 396–407.
22. ATTWOOD, T. (2006), *Asperger’s and Girls*, Jessica Kingsley Publications, London.

23. HULL, L., MANDY, W., LAI, M. C., BARON-COHEN, S., ALLISON, C., SMITH, P. and PETRIDES, K. V. (2018), “Development and validation of the camouflaging autistic traits questionnaire (CAT-Q)”, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, pp. 1-15.
24. HOLLIDAY WILLEY, L. (2015), *Pretending to be Normal: Living with Asperger’s Syndrome (Autism Spectrum Disorder)*, expanded edition., Jessica Kingsley, London.
25. ADAMO, M., JOHNSON, M., and ALTY, B. (2018). Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) scores in males and females diagnosed with autism: a naturalistic study. *Advances in Autism*, 4(2), 49–55.