



O FENÓTIPO AMPLIADO DO AUTISMO EM PAIS E MÃES DE CRIANÇAS COM
TRANSTORNO DO ESPECTRO DO AUTISMO

Renata Giuliani Endres

Dissertação de Mestrado

Porto Alegre, abril de 2013

O FENÓTIPO AMPLIADO DO AUTISMO EM PAIS E MÃES DE CRIANÇAS COM
TRANSTORNO DO ESPECTRO DO AUTISMO

Renata Giuliani Endres

Dissertação apresentada como exigência parcial para obtenção do grau de Mestre
em Psicologia sob orientação da Prof. Dr. Cleonice Alves Bosa

Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Instituto de Psicologia
Curso de pós-graduação em Psicologia

Porto Alegre, abril de 2013

SUMÁRIO

Lista de tabelas	5
Lista de abreviaturas	6
Resumo	7
Abstract	8
APRESENTAÇÃO	9

CAPÍTULO I

ESTUDO 1: A Interação Gene – Ambiente No Fenótipo Ampliado Do Autismo Em Pais De Crianças Com Transtorno Do Espectro do Autismo: Uma Revisão.....	10
Resumo	10
Abstract	11
Introdução	12
O fenótipo ampliado do autismo: evidências empíricas	13
Interação gene-ambiente: desenvolvimento humano e implicações para o fenótipo ampliado do autismo	17
Análise do nível comportamental do fenótipo ampliado do autismo	20
Linguagem e comunicação	20
Interação social recíproca	22
Comportamentos repetitivos e estereotipados	23
Mensuração do fenótipo ampliado do autismo	24
Considerações finais	26

CAPÍTULO II

ESTUDO 2: O Fenótipo Ampliado Do Autismo Em Pais De Crianças Com Transtorno	Do	Espectro	
Autismo.....			28
Resumo			28
Abstract			29
Introdução			30
Diferenças de gênero entre genitores de crianças com TEA			35

Justificativa	37
Objetivos e expectativas do estudo	38
Método	38
Delineamento e participantes	38
Instrumentos	39
Considerações éticas	42
Resultados	42
Caracterização dos participantes	42
<i>Matrizes Progressivas de Raven</i>	43
<i>Mini International Neuropsychiatric Interview (MINI)</i>	43
<i>Bateria Fatorial de Personalidade (BFP)</i>	43
<i>Broad Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ)</i>	46
Correlação entre os instrumentos BAPQ e BFP	47
Diferenças de gênero	48
<i>Bateria Fatorial de Personalidade (BFP)</i>	48
<i>Broad Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ)</i>	49
Discussão	49
Considerações finais.....	57
 CAPÍTULO III	
CONSIDERAÇÕES FINAIS	58
 REFERÊNCIAS	60
 ANEXOS	72
Anexo A: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido Projeto Fenótipo Ampliado do Autismo	
Anexo B: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido do CEMA	
Anexo C: Ficha de Dados Sociodemográficos e de Desenvolvimento	
Anexo D: Modelo de Laudo	
Anexo E: <i>Mini International Neuropsychiatric Interview (MINI)</i>	
Anexo F : <i>Broad Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ)</i>	

Anexo G : Parecer Consubstanciado do CEP

Anexo H: Tabelas 1 e 2

Anexo I: Tabela 5

LISTA DE TABELAS

Tabela 1. Escores de classificação dos fatores da BFP Extroversão e Socialização e suas facetas.....	Anexo H
Tabela 2. Escores de classificação dos fatores da BFP Realização e Abertura e suas facetas.....	Anexo H
Tabela 3. Frequência e porcentagem de respondentes em cada fator e subfator da BFP e a respectiva classificação.....	45
Tabela 4. Escores dos participantes nas três dimensões do <i>Broad Autism Phenotype Questionnaire</i>	46
Tabela 5. Correlações entre dimensões do <i>Broad Autism Phenotype Questionnaire</i> e da Bateria Fatorial de Personalidade.....	Anexo I
Tabela 6. Frequência e porcentagem de Homens e Mulheres em cada Fator da BFP e a respectiva classificação.....	48

LISTA DE ABREVIATURAS

ADI-R - Autism Diagnostic Interview

ASD - Autistim Spectrum Disorder

AQ - Autism Quotient

ASQ - Autism Spectrum Quotient

BAP - Broader Autism Phenotype

BAPQ - Broader Autism Phenotype Questionnaire

BPASS - Broader Phenotype Autism Symptom Scale

BFP - Bateria Fatorial de Personalidade

CGF - Cinco Grandes Fatores

CID-10 - Classificação Internacional de Doenças

DSM – IV – TR – Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders – Text Revision

DZ - Dizigóticos

FAA - Fenótipo Ampliado do Autismo

WHO – World Health Organization

ICRR - Interesses e comportamentos restritos e repetitivos

MC - Múltiplos Casos

MPAS-R - Revised Modified Personality Assessment Schedule-Revised

MZ - Monozigóticos

NEO - PI - Personality Inventory

NIEPED - Núcleo Integrado de Estudos e Pesquisa em Transtornos do Desenvolvimento

PAS - Personality Assessment Schedule

PROTOCS-TEA - Protocolo de Observação para Crianças com Suspeita de Transtornos do Espectro Autista

PRS - Pragmatic Rating Scale

TAQ - Traços Autísticos Quantitativos

TEA - Transtornos do Espectro Autístico

UC - Único Caso

O FENÓTIPO AMPLIADO DO AUTISMO EM PAIS E MÃES DE CRIANÇAS COM TRANSTORNO DO ESPECTRO DO AUTISMO

Resumo

A presença de traços de personalidade em familiares de pessoas com diagnóstico de Transtornos do Espectro do Autismo (TEA) parece corresponder a algumas das características comportamentais de indivíduos com TEA, apontando para a alta herdabilidade dessa condição. Esta área de estudos é referida como aquela que investiga o fenótipo ampliado do autismo (FAA). A presente pesquisa é composta por dois estudos: o primeiro teve como objetivo apresentar uma revisão crítica da literatura, especialmente sobre os aspectos comportamentais ligados ao FAA, abordando-se os traços de personalidade e diferenças de gênero, nos genitores. O segundo investigou a presença desses traços em genitores de crianças com o diagnóstico de TEA, através de um delineamento de estudos de casos múltiplos, utilizando instrumentos nacionais e internacionais. Os resultados apontam para a presença de traços autísticos nos genitores, especialmente em relação à área de Interação Social Recíproca e Comportamentos Repetitivos e Estereotipados. Esta pesquisa alinha-se a outras, ao identificar alguns traços de personalidade em pais e mães de crianças com autismo, que parecem corresponder, em algum nível, aos encontrados no TEA e, por isso, podem representar o fenótipo ampliado do autismo.

Palavras-chave: Transtorno do Espectro do Autismo, Fenótipo Ampliado do Autismo, genitores, traços de personalidade.

THE BROADER AUTISM PHENOTYPE IN PARENTES OF CHILDREN WITH AUTISM SPECTRUM DISORDER

Abstract

The presence of personality traits in relatives of people diagnosed with Autism Spectrum Disorder (ASD) seems to correspond to some of the behavioral characteristics of individuals with ASD, pointing to the high heritability of this condition. This area of study is referred to as one that investigates the Broader Autism Phenotype (BAP). This research consists of two studies: one aimed at reviewing the literature, especially on the behavioral aspects related to the BAP, approaching the personality traits and gender differences in parents of children with autism. Second, we investigated the presence of these traits in these parents through a design of multiple case studies, using national and international measures. The results indicate the presence of autistic traits in these parents, especially in relation to the area of Social Interaction and Repetitive and Stereotyped Behaviors. This research aligns to other studies of the field, to identify some personality traits in parents of children with autism, which seem to correspond to some degree, those found in ASD and therefore may represent the broader autism phenotype.

Keywords: Autism Spectrum Disorder, Broader Autism Phenotype, parents, personality traits

APRESENTAÇÃO

O transtorno do Espectro do Autismo (TEA) é uma condição neurodesenvolvimental, com etiologias múltiplas, caracterizada por dificuldades na linguagem pragmática, déficits sociais e padrões restritos e repetitivos de comportamento. Estudos com famílias de pessoas que apresentam o transtorno têm demonstrado que alguns traços comportamentais, cognitivos, de personalidade, etc., tendem a ser mais comuns em genitores de pessoas com autismo do que em genitores de pessoas de outros grupos clínicos ou na população geral. Alguns destes traços incluem tendência à introversão, perfeccionismo e padrões de organização que podem se apresentar de forma rígida, assim como dificuldades ligadas à linguagem pragmática. Estes traços fazem parte do fenótipo ampliado do autismo (FAA), ou seja, traços subclínicos herdáveis, que são comumente encontrados entre parentes de indivíduos com TEA. Desta forma, as evidências sugerem que a expressão destes traços se estende para além dos limites diagnósticos dessa condição, apoiando a hipótese de que a etiologia do transtorno possivelmente envolve componentes genéticos significativos, que atuam em interação com o ambiente.

Nesta perspectiva, o capítulo I apresenta uma revisão crítica da literatura, acerca dos fundamentos do fenótipo ampliado do autismo, e que deram origem à presente pesquisa. Com base em estudos que investigam o FAA, esse capítulo teve como objetivo analisar teoricamente aspectos que figuram como importantes componentes deste fenômeno.

No capítulo seguinte, será apresentado o estudo empírico que teve como objetivo identificar traços de personalidade ligados ao TEA, em genitores de crianças com o transtorno. As análises foram realizadas através da administração de instrumentos que investigam o perfil de personalidade, a partir do modelo dos Cinco Grandes Fatores (Bateria Fatorial de Personalidade), além de um instrumento específico para avaliação do fenótipo ampliado do autismo (*Broader Autism Phenotype Questionnaire*). Os resultados foram discutidos teoricamente e com base nos dados encontrados na literatura corrente.

Por fim, o capítulo III destina-se a apresentar as considerações finais acerca do presente trabalho. Busca-se articular os principais achados e argumentos apresentados nos três artigos, retomando, brevemente, as contribuições deste trabalho para a área investigada. Além disso, serão apontadas as limitações dos estudos, bem como sugestões para pesquisas futuras.

CAPÍTULO I

ESTUDO 1:

A INTERAÇÃO GENE – AMBIENTE NO FENÓTIPO AMPLIADO DO AUTISMO EM GENITORES DE CRIANÇAS COM TRANSTORNO DO ESPECTRO DO AUTISMO: UMA REVISÃO

Resumo

Pesquisas na área dos Transtornos do Espectro do Autismo vêm confirmando a presença de um “fenótipo ampliado do autismo”, caracterizado por uma suscetibilidade genética para o desenvolvimento do transtorno, identificadas nos parentes de indivíduos que fazem parte do espectro. O propósito do presente estudo foi apresentar uma revisão crítica da literatura, contemplando importantes pesquisas da área, no que se refere aos níveis comportamentais ligados ao FAA, quais sejam: interação social recíproca; linguagem e comunicação; e comportamentos repetitivos e estereotipados. Foram exploradas as evidências empíricas no que tange aos traços de personalidade e às diferenças de gênero, com base em um modelo teórico cuja principal premissa é a interação dos aspectos genéticos e ambientais. Apresentaram-se os diferentes instrumentos para a mensuração do FAA e suas implicações para os achados, assim como direções para futuros estudos. Concluiu-se que pesquisas acerca do FAA, principalmente as transculturais, podem oferecer informações valiosas acerca da etiologia genética, dos aspectos neurobiológicos subjacentes ao autismo e sua relação com os aspectos ambientais/culturais.

Palavras-chave: Fenótipo Ampliado do Autismo, interação gene-ambiente, tríade comportamental, mensuração.

A GENE-ENVIRONMENT INTERACTION IN THE BROADER AUTISM PHENOTYPE IN PARENTS OF CHILDREN WITH AUTISM SPECTRUM DISORDER: A REVIEW

Abstract

Research in the area of autistic spectrum disorder have confirmed the presence of a "broader autism phenotype" (BAP), characterized by a genetic susceptibility to developing autism, identified in relatives of individuals that are part of the spectrum. The purpose of this study was to present a review of the literature related to behavioral levels of the BAP, which are: reciprocal social interaction, language and communication, and repetitive and stereotyped behaviors. We explored the empirical evidence regarding the personality traits and gender differences, based on a theoretical model whose main premise is the interaction of genetic and environmental aspects. The instruments for measuring the BAP are showed and its implications for the findings as well as directions for future studies. We conclude that research on the BAP, especially transcultural, can offer valuable information about the genetic etiology of the underlying neurobiological aspects to autism and its relationship with the environment / culture.

Keywords: Broader Autism Phenotype, gene-environment interaction, behavioral level, measures

Introdução

O Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) é caracterizado por comprometimentos ligados a um conjunto de condições neurodesenvolvimentais, o qual reflete dificuldades na interação social recíproca e comunicação, e um repertório atípico e repetitivo de interesses e atividades (American Psychiatric Association [APA], 2000). Estudos realizados com gêmeos que apresentavam o transtorno (Folstein & Rutter, 1977) e, posteriormente, pesquisas que utilizavam critérios diagnósticos contemporâneos, confirmaram que o TEA possui componentes genéticos significativos, apresentando uma herdabilidade estimada em mais de 80% (Ronald & Hoekstra, 2011).

Além de estudos com gêmeos, estudos com familiares vêm indicando a importância das influências genéticas no autismo (Sucksmith, Roth, & Hoekstra, 2011). Kanner e Asperger foram os primeiros clínicos a notar que algumas características de personalidade dos pais de crianças com autismo pareciam assemelhar-se às dificuldades comportamentais das mesmas. Kanner descreveu alguns pais como frios, distantes, emocionalmente indiferentes e muito inteligentes, e também chamou a atenção para a presença de traços obsessivos nessas pessoas. Já naquela época, Asperger chegou a sugerir que as semelhanças entre pais e filhos estariam refletindo a presença de possíveis fatores genéticos no autismo (Asperger, 1944), posição também possivelmente compartilhada por Kanner, ao levantar a hipótese de comprometimentos “constitucionais nos componentes da reatividade emocional” (Kanner, 1943, p. 250).

O estudo pioneiro neste campo foi realizado com pares de gêmeos monozigóticos (MZ) e dizigóticos (DZ) (Folstein & Rutter, 1977). Este estudo forneceu a primeira evidência clara sobre a suscetibilidade genética para o desenvolvimento do autismo, demonstrando que esta se estende para além do diagnóstico tradicional (Rutter, 2011). Os autores encontraram que quatro de 11 gêmeos MZ eram concordantes para autismo enquanto que nenhum par DZ foi encontrado. Além desses achados, os gêmeos MZ, que não possuíam autismo, exibiam formas mais leves de deficiências cognitivas (Folstein & Rutter, 1977).

Desde então, utilizando dados de estudos com famílias, pesquisas na área vêm confirmando a presença de um “fenótipo ampliado do autismo” (Bailey, Palferman, Heavey, & Le Couteur, 1998), isto é, a suscetibilidade genética para o desenvolvimento do TEA, identificadas nos parentes mais próximos de indivíduos que fazem parte do espectro. Apesar de não preencherem os critérios para o diagnóstico clínico de Transtorno do Espectro do Autismo, estes parentes expressam formas fenotípicas mais leves do mesmo (Bailey et al., 1998; Constantino, 2011). Ou seja, os traços de personalidade e sintomas subclínicos, vão de

um nível mais leve a um nível moderado da condição (Dawson et al., 2002; Fombonne, Bolton, Prior, Jordan, & Rutter, 1997; Ingersoll, 2010; Piven, Palmer, Jacobi, Childress, & Arndt, 1997a), não sendo suficientes para o “fechamento” de um diagnóstico, seja pela qualidade, intensidade ou ausência de ocorrência em todas as áreas necessárias ao diagnóstico. De fato, cerca de 10-20% de membros das famílias apresentam pelo menos algumas das características comportamentais do espectro, tais como dificuldades na área social e na comunicação, ou comportamentos repetitivos (Bolton et al., 1994), mas não necessariamente todas elas.

Nesse sentido, o propósito do presente estudo é apresentar uma revisão crítica da literatura sobre o tema. Os tópicos foram organizados de modo a contemplar importantes pesquisas da área, no que se refere aos níveis comportamentais ligados ao FAA, na família, quais sejam: interação social recíproca; linguagem e comunicação; e comportamentos rígidos e estereotipados. Desse modo, serão exploradas as evidências empíricas no que tange aos traços de personalidade e às diferenças de gênero, bem como ao modelo teórico que dirige as investigações. Pretende-se também realizar uma análise mais detalhada de cada uma das áreas comportamentais ligadas ao FAA. Por fim, serão discutidas as implicações metodológicas para a mensuração do fenótipo ampliado do autismo, bem como apresentadas direções para futuros estudos.

O fenótipo ampliado do autismo: evidências empíricas

Estudos sobre o histórico familiar e sobre observações de membros da família têm reportado rigidez, pouco interesse em novidades e atividades, perfeccionismo ou traços detalhistas em pais de indivíduos com autismo, que são, em alguma medida, coerentes com as observações de Kanner e Asperger. Tais características, nos pais, parecem corresponder às dificuldades sociais e comportamentos ritualísticos/repetitivos, observados nos filhos com autismo, o que torna estes pais possíveis candidatos a fenótipos intermediários do TEA (Bolton et al., 1994; Losh, Childress, Lam, & Piven, 2008; Murphy et al., 2000; Piven et al., 1997a).

Tais elementos são restritos a traços de personalidade específicos, os quais também refletem uma marcante suscetibilidade genética para o transtorno autístico (Sucksmith, Roth, & Hoekstra, 2011). Algumas características de personalidade são mais comumente descritas em parentes de indivíduos com TEA, quando comparadas àquelas de parentes de crianças com desenvolvimento típico, ou ainda, de parentes de crianças com outras condições médicas (ex., síndrome de *Down*, Piven et al., 1997b), tais como: rigidez (Piven et al., 1997b; Murphy et al., 2000; Hurley, Losh, Parlier, Reznick, & Piven, 2007; Losh et al., 2008); impulsividade

(Murphy et al., 2000); distanciamento (Piven et al., 1994; Piven et al., 1997b; Murphy et al., 2000; Hurley et al., 2007; Losh et al., 2008); timidez (Murphy et al., 2000), falta de tato social (Piven et al., 1994; Murphy et al., 2000; Losh et al., 2008), reserva/comportamento esquizoide (Bölte, Knecht, & Poustka, 2007), irritabilidade (Murphy et al., 2000), hipersensibilidade a críticas (Piven et al., 1997b), neuroticismo (Losh et al., 2008), retraimento (Piven et al., 1994; Murphy et al., 2000) e ansiedade (Piven et al., 1997b; Murphy et al., 2000; Losh et al., 2008).

Uma análise fatorial conduzida por Murphy et al. (2000) detectou três grupos de traços de personalidade mais comuns em parentes de indivíduos com autismo, quando comparados àqueles presentes em parentes de indivíduos com síndrome de *Down*. Os resultados caracterizaram os pais dos indivíduos com autismo como “reservados”, “difíceis” e “tensos”. Entretanto, apenas o traço “reservado” foi correlacionado significativamente com o fenótipo ampliado comportamental do autismo, mensurado através da *Autism Family History Interview* (Bolton et al., 1994). Estes traços de personalidade também podem estar ligados ao desempenho em medidas cognitivas do fenótipo ampliado do autismo (Losh et al., 2009), assim como aos domínios comportamentais nucleares do mesmo.

Um dos únicos estudos brasileiros sobre o fenótipo ampliado do autismo, utilizando o Inventário de Temperamento e Caráter de Cloninger (Cloninger, Svrakic, & Pszybeck, 1993; Fuentes, Tavares, Camargo, & Gorenstein, 2000) e a Escala de Esquiva e Desconforto Social (Watson & Friend, 1969), comparou pais de crianças com autismo e pais de crianças com desenvolvimento típico, quanto as suas características de personalidade. Os resultados demonstraram a existência de uma configuração de características fenotípicas ligadas a aspectos do autismo nos pais das crianças com o transtorno, porém não foi encontrada diferença significativa na severidade de apresentações do fenótipo do TEA entre os participantes (pais de crianças com desenvolvimento típico e com autismo) (Martinho, 2004).

Outros estudos têm reportado que casos com múltiplas incidências de autismo em membros da família tendem a ter maior carga genética para desenvolver o transtorno do que aquelas famílias em que há apenas um indivíduo com TEA (Folstein & Piven, 1991). Piven et al. (1997a) forneceram evidências sobre este aspecto, utilizando uma entrevista semiestruturada de história familiar para comparar a ocorrência de déficits sociais, de comunicação e comportamentos estereotipados de pais, avós e primos de indivíduos com autismo, às dos familiares de indivíduos com síndrome de *Down*. Os resultados demonstraram que as maiores taxas nas três áreas investigadas foram encontradas nos parentes das famílias com incidência de múltiplos casos de autismo.

Por outro lado, alguns autores têm se interessado em explorar os possíveis efeitos de

gênero nas características do fenótipo ampliado do autismo, como o estudo de Piven et al. (1997a), o qual comparou pais e mães de indivíduos com TEA, com pais e mães de indivíduos com síndrome de *Down*, em relação aos déficits sociais, de comunicação e de comportamento estereotipado. Os resultados apresentaram maior ocorrência de déficits sociais e comportamentos estereotipados (mas não de déficits de comunicação) nos pais (homens) dos indivíduos com autismo, comparados às mães. Em relação a estas últimas, as taxas mais altas de déficits de comunicação, déficits sociais e comportamentos estereotipados foram identificados nas mães do grupo com autismo. Da mesma forma, alta especificidade foi demonstrada para déficits de comunicação em 20% das mães dos indivíduos com autismo, enquanto que não foram encontrados déficits, nesta área, nas mães de indivíduos com síndrome de *Down*. As maiores ocorrências em todos os itens individuais foram encontradas nos pais (homens) de indivíduos com autismo. Além disso, os resultados evidenciaram que o grupo de pais e mães de crianças com TEA apresentavam poucas relações de amizade com adultos, maior rigidez e maior inadequação social (Piven et al., 1997a).

Em um estudo utilizando uma entrevista chamada *Broader Autism Phenotype Symptom Scale*, Dawson et al. (2007), encontraram que os pais de crianças com autismo tiveram escores significativamente mais altos (indicando maiores dificuldades) do que as mães, incluindo os domínios de expressividade social e habilidades conversacionais. Similarmente, o estudo de Virkud, Todd, Abbacchi, Zhang e Constantino (2009) apresentou algumas diferenças de gênero, ao avaliar os padrões de agregação familiar de traços autísticos quantitativos (TAQ). Pais e crianças de 80 famílias com único caso (UC) e 210 famílias com múltiplos casos (MC) de autismo foram avaliados através da *Social Responsiveness Scale*. Ao considerar todos os irmãos dos casos únicos e múltiplos, que marcaram abaixo de um limiar de gravidade dos sintomas clínicos, irmãos (homens) das famílias com MC apresentaram uma nítida mudança sintomatológica na distribuição, em comparação com irmãos UC ($P < 0,0001$). Essa agregação de TAQ também foi observada nos pais (homens), mas não entre as mulheres em famílias com MC. Estes resultados evidenciam padrões distintos de manifestações quantitativas dos traços autísticos para homens, parentes de primeiro grau, de famílias com UC, frente a homens de famílias MC.

Diferenças entre os sexos, em uma população não-clínica, foram detectadas utilizando o *Autism Quotient* (AQ) (Baron-Cohen, Wheelwright, Skinner, Martin, & Clubley, 2001), um questionário autoadministrado, delineado para medir o grau em que adultos com inteligência em nível médio manifestaram comportamentos associados com o autismo. Os homens apresentaram maiores escores no AQ do que as mulheres, em amostras não-clínicas (Austin,

2005; Bishop et al., 2004; Scheeren & Stauder, 2008; Stewart & Austin 2009). O exame revelou diferenças significativas nas habilidades sociais e nas subescalas de comunicação do AQ entre os pais de crianças com autismo e os pais de crianças com desenvolvimento típico (Bishop et al., 2004). No entanto, vários pesquisadores (Losh et al., 2008; Piven et al., 1997a, b) não encontraram nenhuma evidência de diferenças específicas em relação ao sexo, quanto às características de personalidade, exceto no que se refere ao aumento das taxas de ansiedade nos pais de indivíduos com autismo, em comparação aos pais de crianças com desenvolvimento típico.

Já o estudo de Murphy et al. (2000) encontrou evidências de perfis de personalidade distintos para pais, mães e irmãos de indivíduos com autismo. Os parentes masculinos de indivíduos com autismo mostraram maior timidez, rigidez e irritabilidade, em comparação aos pais de indivíduos com síndrome de *Down*. No entanto, a expressão das características em parentes do sexo feminino de indivíduos com autismo foi semelhante à de mulheres parentes de indivíduos com síndrome de *Down*.

Nesta mesma linha de investigação, pais de indivíduos com autismo foram examinados quanto aos traços de personalidade e características de linguagem, através do *Broader Autism Phenotype Questionnaire* (BAPQ; Hurley et al., 2007). Os participantes realizaram autorrelatos em um momento e, na sequência, foram descritos por seus parceiros, ou seja, os pais descreveram as mães e vice-versa. Os resultados indicaram que os pais foram classificados como mais "indiferentes" do que as mães, enquanto estas foram classificadas como mais "rígidas" do que os pais. Além disso, os pais descreveram suas esposas como menos "distantes" e mais "rígidas" em comparação com as autodescrições das mesmas (Seidman, Yirmiya, Milshtein, Ebstein, & Levi, 2011).

De modo similar, Bishop et al. (2004), conduziram um estudo para ver se pais e mães de crianças com TEA possuíam traços característicos do transtorno, que os diferenciasses do grupo controle. Para tanto, administraram o *Autism Spectrum Quotient* (ASQ - um questionário que avalia características ligadas ao fenótipo ampliado do autismo em adultos), em pais e mães de 69 crianças que apresentavam o transtorno, e pais e mães de 52 crianças sem autismo (grupo controle). Os autores encontraram diferenças significativas entre mães e pais de ambos os grupos, onde os pais das crianças com TEA apresentaram maiores dificuldades nos domínios de habilidades sociais e comunicação. Além destes resultados, também foram encontradas diferenças entre os pais e as mães das crianças com TEA: os pais tiveram escores significativamente maiores do que as mães nas subescalas de habilidades sociais e comunicação, indicando maiores dificuldades nestes domínios. Já na subescala de

atenção ao detalhe, houve uma tendência das mulheres apresentarem maiores escores do que os homens, de ambos os grupos, porém os resultados não apresentaram diferenças significativas entre eles.

Além de fatores relacionados a diferenças de gênero, alguns autores sugerem que pesquisas futuras investiguem uma possível relação entre traços de personalidade de parentes de indivíduos com autismo e o risco elevado para o desenvolvimento de outras condições psiquiátricas (eg. ansiedade e depressão) (Sucksmith et al., 2011). Outros estudos têm sido conduzidos para comparar pais de crianças que apresentam o TEA com grupos controles e, até agora, algumas diferenças nos testes psicométricos têm sido encontradas pelos pesquisadores (Bishop et al., 2004).

Nas últimas décadas, um número expressivo de investigações foi realizado, abrangendo múltiplas áreas de interesse, quais sejam, estudos clínicos, epidemiológicos, genéticos, etc. Destes estudos emergiram evidências de que aspectos ligados a fatores ambientais, genéticos e desenvolvimentais podem estar interagindo, através de um modelo etiológico multifatorial com interação epistástica (Carvalheira, Vergani & Brunoni, 2004).

Interação gene-ambiente: desenvolvimento humano e implicações para o fenótipo ampliado do autismo

Progressos recentes no desenvolvimento de técnicas para localizar e identificar genes suscetíveis e variações genéticas, os quais contribuem para doenças comuns, viabilizaram novas oportunidades para o avanço do entendimento acerca da etiologia das doenças mentais. Algumas abordagens (eg., *Linkage* e *association analyses*), foram aplicadas para a identificação e estudos dos efeitos genéticos sobre algumas doenças mentais, dentre elas, o autismo. Entretanto, apesar do otimismo inicial, poucos genes suscetíveis foram replicados com certa consistência. Até mesmo para os achados que foram replicados, os efeitos foram muito pequenos: considerando todos os genótipos de risco, apenas uma pequena fração da variação na expressão da doença pode ser explicada (Wermter et al., 2010).

A interação gene-ambiente fornece uma explicação potencial para diferenças individuais nas respostas às influências ambientais. Esta interação ocorre quando o efeito da exposição a um ambiente patogênico na saúde de uma pessoa é condicional ao genótipo (Caspi, & Moffitt, 2006). Dessa forma, crianças expostas a um ambiente estressor e maiores adversidades familiares, com propensão para certas doenças psiquiátricas, têm maior risco para o desenvolvimento destas doenças, se carregarem variações particulares de genes (Wermter et al., 2010).

Especificamente em relação às influências genéticas no desenvolvimento, muitos

estudos com gêmeos e filhos adotivos, têm deixado claro que as influências oriundas dos genes são fortes e invasivas, mas raramente determinantes (McGuffin, & Rutter, 2002; Rutter, Silberg, O'Connor, & Simonoff, 1999). Algumas formas de comportamento humano apresentam efeitos genéticos substanciais, como no caso do TEA, em função da sua alta herdabilidade (Ronald & Hoekstra 2011; Rutter, 2002b).

Efeitos genéticos causais indiretos podem ocorrer em decorrência de diferentes condições de vida, através da exposição a um ambiente de risco ou suscetibilidade do indivíduo a esta condição. Os genes afetam atitudes e comportamentos para além da doença e tais efeitos dimensionais desempenham um papel maior no risco de desenvolvimento de quadros psicopatológicos (Rutter, 2002b).

Na medida em que o comportamento é influenciado geneticamente (o que se aplica a todos os comportamentos), correlações gene-ambiente podem ocorrer (Rutter, & Silberg, 2002). Porém, as influências desenvolvimentais também devem ser consideradas (Rutter, 2002b). Estas e outras considerações têm implicações para o entendimento de quais são as formas de expressão dos genes.

Os genes agem indiretamente, até mesmo naquelas condições causadas por um único gene, em que não há suscetibilidade ambiental. Tais genes afetam proteínas que causam efeitos no funcionamento do cérebro. A partir desta via indireta, aparecem os efeitos destes genes no comportamento. Dessa forma, existem variações nas expressões fenotípicas e, portanto, a influência genética pode operar nas dimensões temperamentais, e não especificamente na doença. Além disso, em muitos casos, o desenvolvimento de doenças pode depender de interações sinérgicas entre padrões particulares de genes (epistasias) e não somente devido a um efeito cumulativo de genes com múltiplas suscetibilidades (Rutter, 2002b).

Da mesma forma que as influências genéticas, as influências ambientais podem ser consideradas significativas, porém dificilmente determinantes (Rutter, 2000). Estudiosos do desenvolvimento têm enfatizado o impacto dos efeitos do ambiente no indivíduo, tanto quanto o impacto das ações do indivíduo sobre o ambiente. Estudos na área da genética quantitativa (ver Rutter, 2002a) demonstraram interações entre fatores genéticos e não-genéticos, de modo que os resultados não podem ser atribuídos a apenas um ou outro, porque dependem de ambos (Rutter, & Silberg, 2002).

Neste sentido, alguns autores levantaram as possíveis implicações de fatores ambientais para o desenvolvimento do TEA (Folstein & Rosensheidley, 2001). Alguns trabalhos mais recentes têm focado a rubéola congênita, as bebidas alcoólicas, a talidomida, o ácido

valproico e o misoprostol como agentes teratogênicos, e discutem a possibilidade de que subgrupos de crianças com TEA possam ser explicados com base nas alterações estruturais embriológicas do sistema nervoso central que estes agentes provocam, na gravidez (Arndt, Stodgell, & Rodier, 2005).

Estudos sobre os efeitos ambientais têm apontado para diferenças nas respostas individuais a situações adversas. Enquanto alguns indivíduos são gravemente afetados, outros apresentam poucas sequelas (Luthar, Cicchetti, & Becker, 2000; Rutter, 2000). Isto reflete uma gama de mecanismos que operam antes, durante e depois da exposição a situações e ambientes de risco, evidenciando que influências genéticas estão, geralmente, implicadas neste processo (Rutter, 2002b). Portanto, assim como os efeitos do ambiente são aparentes em indivíduos geneticamente vulneráveis, é possível que a resistência aos riscos ambientais resultem da influência genética de fatores de proteção (Rutter, 2002b).

Nesse sentido, diferentes fenômenos refletem uma variedade de influências desenvolvimentais, embora exista pouco conhecimento sobre os processos biológicos subjacentes ao desenvolvimento (e.g. adversidades). Tais fenômenos encontram sua expressão nas diferenças de idade em resposta a alguns fatores de risco, bem como em períodos críticos para o desenvolvimento, como no caso dos transtornos do espectro do autismo. Considerando que estes últimos são, por definição, desenvolvidos na primeira infância, podem, conseqüentemente, sofrer influências tanto genéticas quanto ambientais (Rutter, 2002b).

Em contrapartida, alguns autores consideram que traços autísticos podem ser marcadores de vulnerabilidade para o desenvolvimento do TEA (Miu, Panã, & Avram, 2012). Estudos de base populacional e com gêmeos mostraram que os traços autísticos são, de fato, continuamente distribuídos, com homens apresentando maiores escores, e traços que variam de moderados a altamente herdáveis (Constantino & Todd, 2003; Ho et al., 2005; Skuse, Mandy, & Scourfield, 2005; Ronald et al., 2006; Hoekstra, Bartels, Verweij, & Boomsma, 2005).

Nesta perspectiva, crianças de famílias em que ambos pais apresentam altos escores em traços autísticos (TA), demonstram mudanças significativas na distribuição de seus escores de comportamentos sociais, apontando para comprometimentos nesta área. Estes dados sugerem que vínculos conjugais seletivos [*assortative mate*] podem contribuir para o risco de autismo (Constantino & Todd, 2005). Tais resultados apoiam a visão dimensional do TEA como fenótipos de traços autísticos extremos, e orientam investigações por genes candidatos comuns aos membros de uma família (Miu, et al., 2012).

Além disso, os traços candidatos que são examinados também dependem do estágio de

desenvolvimento. Por exemplo, alguns estudos examinaram comportamentos sociais precoces, tais como atenção compartilhada, pedido, movimentos visomotores e brincadeira nos irmãos mais novos de crianças com autismo (Landa, Holman, & Garrett-Mayer, 2007; Merin, Young, Ozonoff, & Rogers, 2007; Toth, Dawson, Meltzoff, Greenson, & Fein, 2007). Outros estudos focaram-se em comportamentos sociais tardios em parentes mais velhos de pessoas com autismo, entre eles empatia, expressividade social e motivação social (Szatmari et al. 2008; Dawson et al., 2007). Estes estudos demonstraram que traços isolados que aparecem precocemente no desenvolvimento podem ser importantes precursores para a emergência de traços autísticos em um estágio mais avançado (Sucksmith et al., 2011).

O fenótipo ampliado do autismo pode ser analisado quanto aos níveis: comportamental (interação social, linguagem e comunicação e comportamentos estereotipados e repetitivos); cognitivo; psiquiátrico; e traços de personalidade. A seguir serão apresentados estudos acerca dos comprometimentos nas áreas de linguagem e comunicação, interação social recíproca e comportamentos estereotipados e repetitivos. Conforme ressaltado anteriormente, estes aspectos estão ligados aos critérios diagnósticos de TEA (American Psychiatric Association [APA], 2000).

Análise do nível comportamental do fenótipo ampliado do autismo

Linguagem e comunicação

Características atípicas relacionadas à linguagem têm sido estudadas em parentes de indivíduos com autismo. Achados de pesquisas sugerem que pais e irmãos desses indivíduos possuem maiores dificuldades na utilização da linguagem para comunicação com propósitos sociais (pragmática), se comparados a grupos controle (Sucksmith et al., 2011). Por exemplo, estudos que avaliaram habilidades linguísticas de pais de crianças com autismo, encontraram maiores níveis de dificuldades pragmáticas nesses pais, quando comparados a grupos controle clínicos e não-clínicos, utilizando duas subescalas combinadas da *Autism-Spectrum Quotient* (Bishop et al, 2004; Whitehouse, Barry, & Bishop, 2007). Achados semelhantes, utilizando grandes amostras, foram reportados por Wheelwright, Auyeung, Allison, e Baron-Cohen (2010), em um estudo de validação transcultural do fenótipo ampliado do autismo, conduzido na Itália, que utilizou amostras clínicas e não-clínicas (Ruta, Mazzone, Mazzone, Wheelwright, & Baron-Cohen, 2011). Em ambos estudos, os pais de crianças com autismo apresentaram maiores dificuldades do que os controles na subescala de comunicação da *Autism-Spectrum Quotient*.

Complementando tais achados, análises de familiares de indivíduos com autismo, realizadas por Losh et al. (2008), demonstraram atraso na linguagem, deficiência no uso da

linguagem pragmática e dificuldades em testes de fluência verbal e leitura. Estes autores sugerem que as dificuldades de linguagem podem ser geneticamente influenciadas, evidenciando que este é um aspecto significativo do autismo.

A sintomatologia do autismo nos domínios de linguagem e comunicação também pode incluir um importante atraso na aquisição, compreensão e articulação do discurso. Enquanto alguns indivíduos com autismo dificilmente adquirem um discurso fluente, outros ainda que consigam falar espontaneamente, apresentam problemas nos aspectos estruturais da linguagem (Tager-Flusberg, & Joseph, 2003). Entretanto, não se sabe se estas mesmas dificuldades se apresentam consistentemente em parentes de indivíduos com autismo. O estudo realizado por Chuthapisith, Ruagdaraganon, Sombuntham e Roongpraiwan (2007) encontrou 22% de atraso de linguagem em irmãos de crianças com autismo, entre dois e seis anos de idade. Estes resultados também foram encontrados em 20% dos irmãos de crianças com autismo, dentre os quais, metade apresentou o que pode ser considerado um “discurso autístico”, isto é, a presença de dificuldades pragmáticas (Constantino, Zhang, Frazier, Abbacchi, & Law, 2010).

Um estudo longitudinal com irmãos mais novos de crianças com autismo, com idades entre cinco e 18 meses, também reportou um atraso no desenvolvimento da linguagem (Iverson & Wozniac, 2007). Video-gravações caseiras com estes irmãos e seus cuidadores revelaram atrasos nos marcadores comunicativos, incluindo balbúcio e primeiras palavras, assim como atrasos na linguagem compreensiva. Estes achados foram combinados a atrasos no desenvolvimento motor, sugerindo uma possível relação entre a interrupção precoce dos sistemas vocais e motores, durante o desenvolvimento, o que poderia ser considerado uma das causas do autismo e do FAA. Todavia, os autores não mencionaram o desenvolvimento cognitivo geral destas crianças e, portanto, não fica claro se estes atrasos se devem a um atraso global do desenvolvimento, ou se podem ser considerados característicos do autismo e do FAA. Outros estudos examinaram dificuldades de linguagem em irmãos mais velhos de indivíduos com autismo. O clássico estudo de Folstein e Rutter (1977) reportou altas taxas de concordância entre pares de gêmeos monozigóticos (quando comparados a pares de gêmeos dizigóticos) para traços autísticos, incluindo distúrbios de articulação e relatos retrospectivos de atrasos de linguagem: nove das 11 crianças sem autismo nos pares monozigóticos apresentaram dificuldades cognitivas e/ou de linguagem (82% de concordância), comparados a uma entre dez crianças sem autismo nos pares dizigóticos (10% de concordância).

Os achados de Bolton et al. (1994) corroboram estes resultados ao constatarem as mesmas características em parentes de crianças com autismo. Os autores reportaram déficits

de linguagem e de comunicação, utilizando a *Autism Family History Interview*, incluindo atrasos no discurso e dificuldades de articulação.

Também foram encontrados problemas relacionados à leitura e à ortografia. Por outro lado, não houve diferenças significativas quando estas mesmas habilidades foram avaliadas em parentes de indivíduos com autismo, quando comparados a grupos controle (Pilowsky, Yirmiya, Gross-Tsur, & Shalev, 2007).

É importante ressaltar que as dificuldades nas habilidades de comunicação reportadas por diferentes estudos não estão relacionadas somente ao autismo. Parentes de indivíduos com transtornos específicos de linguagem também apresentam tais dificuldades, indicando uma sobreposição da sintomatologia destes transtornos e uma possível etiologia genética comum (Ruser et al., 2007). Entretanto, de maneira geral, existe consenso de que atrasos de linguagem, problemas sócio-pragmáticos e discurso narrativo espontâneo podem ser componentes potenciais do fenótipo ampliado do autismo. Estas dificuldades incluem os componentes estruturais de linguagem e leitura, ortografia e articulação (Sucksmith et al., 2011).

Interação social recíproca

O comprometimento significativo na área de interação social recíproca é um importante marcador clínico do autismo. A literatura atual sugere que uma versão mais leve destas deficiências comportamentais se estende aos parentes de indivíduos que apresentam o transtorno (Sucksmith et al., 2011). Taxas expressivas de dificuldades sociais foram encontradas em um estudo com pais (Bolton et al., 1994) e, ocasionalmente, em avós e tios de crianças com autismo (Piven et al., 1997a).

Alguns autores sugerem que estas dificuldades podem estar ligadas à suscetibilidade genética para o TEA (Sucksmith et al., 2011). Recentemente, autores sugeriram que a alexitimia, caracterizada pela dificuldade em identificar, descrever e processar emoções de outras pessoas, poderia ser um importante indicativo do fenótipo ampliado do autismo (Szatmari et al., 2008). Em um estudo, pais de crianças com autismo apresentaram maiores escores na subescala “dificuldade em identificar sentimentos” (*Toronto Alexithymia Scale*, Bagby, Parker, & Taylor, 1994), quando comparados aos escores apresentados por pais de crianças com a síndrome de Prader Willy. Nos pais (homens), escores altos de alexitimia foram associados a sintomas de comportamentos repetitivos e estereotipados em seus filhos com autismo, mensurados através da *Autism Diagnostic Interview – Revised* (Lord, Rutter, & Couteur, 1994).

Comparados tanto a grupos controle clínicos, como a não-clínicos, há evidências de que

pais de crianças com autismo foram descritos como tendo menor qualidade e quantidade de relações de amizade, bem como uma pouca preferência por atividades sociais (Briskman, Happé, & Frith, 2001; Losh, & Piven, 2007; Losh et al., 2008). Algumas pesquisas têm reportado escores elevados na subescala de “habilidades sociais” da *Autism Spectrum Quotient* nos pais de crianças com autismo, se comparados a pais de crianças com desenvolvimento típico, indicando maiores dificuldades nesta área (Wheelwright, et al., 2010; Ruta et al., 2011). Da mesma forma, utilizando a *Communication Checklist – Adult version*, pais de crianças com autismo apresentaram maiores escores na subescala “engajamento social” (indicando maiores déficits), quando foram comparados a pais de uma grande amostra da população geral (Whitehouse, Coon, Miller, Salisbury, & Bishop, 2010).

Tomados conjuntamente, estes estudos indicam importantes comprometimentos das interações sociais recíprocas entre parentes de crianças que possuem o TEA. Os achados fornecem evidências que apontam para a inclusão destes traços comportamentais, como parte do fenótipo ampliado do autismo (Sucksmith et al., 2011).

Comportamentos repetitivos e estereotipados

O terceiro domínio de sintomas que caracterizam o diagnóstico clínico do autismo envolve padrões de comportamentos e atividades restritas, repetitivas e estereotipadas (DSM-IV-TR, 2000). Um modesto número de estudos tem sugerido que os parentes de indivíduos com autismo exibem uma versão mais leve destas manifestações clínicas (Sucksmith et al., 2011).

Uma análise fatorial envolvendo parentes mais velhos de crianças com autismo, analisou comportamentos e interesses restritos, repetitivos e estereotipados (CIRRE), através do *Autism Diagnostic Interview-Revised* (Lord et al., 1994). Foram examinadas associações entre o CIRRE e traços de personalidades dos pais destes indivíduos. Os autores encontraram que o fator “preocupações intensas”, nas crianças com o transtorno, foi correlacionado significativamente com os traços de personalidade “rigidez” e “distantanciamento” em pais (homens), sugerindo uma possível associação genética entre estes traços (Smith et al., 2009). Outros estudos também reportaram rigidez/perfeccionismo em pais de crianças com autismo (Losh et al., 2008; Piven et al., 1997b).

Bolton, et al. (1994) encontraram taxas elevadas de comportamentos estereotipados em parentes de primeiro grau de crianças com autismo, quando comparados a parentes de crianças com síndrome de *Down*. Da mesma forma, Piven et al. (1997a) reportaram achados similares em parentes de primeiro e segundo graus, utilizando a *Autism Family History Interview*: 26% dos pais (homens) de crianças com autismo apresentaram comportamentos

estereotipados, comparados a 3% dos pais (homens) de crianças com síndrome de *Down*, enquanto que 12% das mães de crianças com autismo apresentaram comportamentos estereotipados, os quais não foram apresentados pelas mães das crianças com síndrome de *Down*. Finalmente, pais de crianças com autismo apresentaram escores maiores do que os grupos controle (clínico e não-clínico) em um questionário experimental delineado para transpor para a vida real habilidades e preferências não-sociais (eg., insistência em rotinas e *hobbies* circunscritos), indicando maior dificuldade nesta área (Briskman et al., 2001).

Por outro lado, Wolff, Narayan e Moyes (1988) entrevistaram pais de crianças com autismo e pais de crianças com necessidades especiais, que não possuíam autismo. Os autores encontraram que os pais de crianças com o transtorno, especialmente os homens, apresentavam padrões de interesse especiais (correspondendo aos comportamentos restritos comumente encontrados no autismo). Entretanto, este traço não diferenciou significativamente pais de crianças com autismo de pais de crianças com necessidades especiais.

De maneira geral, o pequeno número de estudos que investigaram o terceiro domínio do nível comportamental do TEA tem sugerido a presença de comprometimentos em pais de indivíduos com o transtorno. Estes estudos chamam a atenção para evidências do fenótipo ampliado do autismo nestes pais (Sucksmith et al., 2011) que, contudo, apontam para a importância de maior investigação. Esta necessidade traz à tona a questão das medidas utilizadas nestes estudos.

Mensuração do fenótipo ampliado do autismo

Desde os primeiros estudos em 1977, os quais forneceram um padrão de achados acerca do fenótipo ampliado do autismo (Folstein & Rutter, 1977), pesquisadores têm explorado este fenômeno, utilizando uma variedade de delineamentos de pesquisas (Sucksmith et al, 2011). Nos últimos anos, muitas tentativas de desenvolver métodos de mensuração do FAA têm sido feitas (Rutter, 2011). Os desafios devem-se, em parte, aos aspectos metodológicos, como por exemplo, os diferentes instrumentos utilizados, os quais dificultam a comparação entre os resultados (Bölte et al., 2007).

Alguns dos primeiros estudos que documentaram o fenótipo ampliado do autismo, em pais ou irmãos, foram baseados em dados categóricos qualitativos, obtidos através de relatos observacionais e entrevistas (Bolton et al. 1994; Gillberg 1989; Landa et al. 1992; Piven et al. 1994; Piven & Palmer 1999; Wolff et al. 1988). Estes estudos utilizaram medidas similares às utilizadas para diagnosticar o TEA, em que o fenótipo ampliado estava presente ou ausente, em determinado indivíduo (Sucksmith et al., 2011). Mais tarde, alguns instrumentos foram

desenvolvidos, permitindo a investigação quantitativa do FAA. Porém, cabe ressaltar que atualmente estudos utilizando medidas qualitativas ainda estão em desenvolvimento (Sucksmith et al, 2011; Rutter, 2011).

O estudo realizado por Bolton et al. (1994) investigou os componentes do fenótipo ampliado, a demarcação de suas fronteiras, os mecanismos de herança e o papel dos riscos obstétricos. Para tanto, os autores desenvolveram a *Family History Schedule*. O instrumento caracteriza-se por uma entrevista estruturada sobre a presença de: a) transtorno de linguagem, como, por exemplo, discurso, leitura ou ortografia; b) desenvolvimento socioemocional e doenças psíquicas, entre os parentes de primeiro e segundo graus, de indivíduos com autismo. O estudo da história familiar de 99 indivíduos com autismo e 36 controles (síndrome de *Down*) demonstrou a possível predisposição genética familiar, tanto para autismo, quanto para o fenótipo mais amplamente definido (transtornos do espectro do autismo), em irmãos de indivíduos com a condição. Também foram encontrados deficiências comunicativas e sociais mais sutis ou comportamentos estereotipados.

Em outro estudo, a escala de autorrelato *Autism Quotient* (AQ) discriminou pais de crianças com autismo do grupo controle, equiparados pelo QI verbal, mostrando-se eficaz como um indicador potencial do fenótipo ampliado (Baron-Cohen et al., 2001). A mensuração comportamental direta foi bastante utilizada, mas os resultados foram inconsistentes entre os estudos (Bailey et al., 1998).

A *Broader Phenotype Autism Symptom Scale* (BPASS) foi desenvolvida para uso com crianças com TEA e com membros da família (Dawson et al., 2007). A escala mede motivação social, expressividade social, habilidades de conversação e flexibilidade, combinando métodos de entrevista e observação. O estudo examinou 201 famílias com casos múltiplos de autismo, e os resultados evidenciaram uma adequada confiabilidade interavaliadores e consistência interna do instrumento. Segundo os autores, este instrumento pode ser visto como uma promessa de avaliação quantitativa do fenótipo ampliado do autismo para estudos genéticos (Dawson et al., 2007).

Mais tarde, o estudo realizado por Losh et al. (2008) investigou o fenótipo ampliado do autismo em pais de indivíduos com TEA, utilizando uma bateria de instrumentos, que mensuraram aspectos acerca da personalidade destes indivíduos, e da linguagem. Os traços de personalidade foram investigados através dos seguintes instrumentos: *Modified Personality Assessment Schedule-Revised* (MPAS-R), uma entrevista semiestruturada adaptada da *Personality Assessment Schedule* (PAS); *Friendship Interview*, entrevista que fornece um indicador objetivo do interesse em desenvolver e manter amizades; NEO - *Personality*

Inventory (NEO-PI), desenvolvido para avaliar dimensões quantitativas dos traços de personalidade. As características de linguagem foram estudadas utilizando a *Pragmatic Rating Scale* (PRS), que inclui 19 itens abordando qualidades linguísticas e pragmáticas, e seis itens que medem erros prosódicos da fala e gramaticais. O estudo mostrou que as características fenotípicas foram significativamente mais comuns em famílias com múltipla incidência do autismo do que em famílias com uma única incidência, sendo que ambas apresentaram taxas mais elevadas do que as famílias de indivíduos com síndrome de *Down*.

Desde o clássico estudo com gêmeos, de Folstein e Rutter (1977) nos anos setenta, muitas pesquisas com famílias de pessoas com autismo foram realizadas, tentando encontrar características que estivessem relacionadas ao TEA. Muitos destes estudos alcançaram sucesso relativo ao identificarem os denominados “traços candidatos” de FAA. Estes traços podem ser analisados em diferentes níveis, em geral ligados aos domínios de comprometimento que definem o diagnóstico: interação social, linguagem e comunicação e comportamentos estereotipados e repetitivos. Nesta perspectiva, a análise dos fatores que designam o FAA se dá a partir da utilização de entrevistas, observação, questionários de relatos informativos e autorrelatos, os quais exploram as diferentes expressões dos traços autísticos em ambientes naturalísticos (Sucksmith et al, 2011). Porém, a partir destes achados, é evidente que, ainda hoje, não existe um consenso sobre quais instrumentos são mais adequados (Rutter, 2011), dependendo muito mais de qual nível do fenótipo ampliado do autismo será examinado: se em um nível comportamental; cognitivo; psiquiátrico; ou de traços de personalidade.

Considerações finais

A proposta deste estudo foi a de apresentar uma revisão crítica da literatura sobre algumas das principais pesquisas desenvolvidas nos últimos anos, acerca do fenótipo ampliado do autismo. Deste modo, buscou-se identificar aquelas pesquisas que alavancaram esta linha investigativa e as tendências que se delinearão nos últimos anos. Foram enfatizadas as características comportamentais do FAA, sendo que esta revisão, portanto, não é exaustiva. Neste sentido, os níveis cognitivo, psiquiátrico, correlatos neuroanatômicos e neurofuncionais, entre outros domínios de funcionamento ligados ao TEA, não foram devidamente documentados. No que se refere ao nível comportamental analisado, os achados tendem a ser mais consistentes nas áreas de habilidades linguísticas pragmáticas e de interação social recíproca.

Por outro lado, é necessário que mais pesquisas investiguem as áreas de comportamentos estereotipados e repetitivos, na família, uma vez que poucos estudos acerca

deste domínio foram encontrados até o momento. É de particular interesse a questão sobre se o FAA está restrito a aspectos específicos deste domínio comportamental (como interesses circunscritos ou um estilo rígido/perfeccionista) ou se o mesmo se aplica a outras formas de atividades, como por exemplo, as motoras, resistência à mudança, etc.

De qualquer forma, pesquisas acerca do fenótipo ampliado do autismo podem oferecer informações valiosas acerca da etiologia genética, dos aspectos neurobiológicos subjacentes ao autismo e sua relação com os aspectos ambientais. Para tanto, pesquisas de cunho transcultural apresentam-se como particularmente esclarecedoras, uma vez que alguns dos aspectos do FAA, em especial, linguagem pragmática e interação social, variam fortemente conforme a cultura.

CAPÍTULO II

ESTUDO 2:

O FENÓTIPO AMPLIADO DO AUTISMO EM PAIS E MÃES DE CRIANÇAS COM TRANSTORNO DO ESPECTRO DO AUTISMO

Resumo

O Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) é caracterizado por comprometimentos ligados a um conjunto de condições neurodesenvolvimentais, o qual reflete dificuldades na interação social recíproca e comunicação, e um repertório atípico e repetitivo de interesses e atividades. Pesquisadores têm identificado expressões mais leves de traços do transtorno (e.g. traços de personalidade) em pais e irmãos destes indivíduos, que são definidas como fenótipo ampliado do autismo (FAA). Este estudo investigou o perfil de personalidade de genitores de crianças com o diagnóstico de TEA, através de um delineamento de estudos de casos múltiplos, utilizando a Bateria Fatorial de Personalidade e o *Broader Autism Phenotype Questionnaire*. Os resultados apontam para a presença de alguns traços de personalidade que podem, em alguma medida, corresponder às áreas de comprometimento presentes no TEA. Estes achados refletem uma área promissora de estudos, sobretudo porque se utilizou um instrumento brasileiro, ainda não empregado em investigações na área do autismo.

Palavras-chave: Transtorno do Espectro do Autismo, Fenótipo Ampliado do Autismo, genitores, traços de personalidade.

THE BROADER AUTISM PHENOTYPE IN PARENTES OF CHILDREN WITH AUTISM SPECTRUM DISORDER

Abstract

The Autism Spectrum Disorder (ASD) is characterized by impairments related to a range of neurodevelopmental conditions, which reflects difficulties in reciprocal social interaction and communication, and unusual, repetitive repertoire of interests and activities. Researchers have identified milder expressions of the disorder traits (eg. personality traits) in parents and siblings of these individuals, who are defined as broader autism phenotype (BAP). This study investigated the personality profiles of parents of children diagnosed with ASD through a design of multiple case studies, using the Factor Personality Battery and the Broader Autism Phenotype Questionnaire. The results indicate the presence of some personality traits that can, to some extent correspond to the areas of impairment present in ASD. These findings point to a promising area of study, especially because of the use of a Brazilian instrument, not yet employed in research in the area of autism.

Keywords: Autism Spectrum Disorder, Broader Autism Phenotype, parents, personality traits

Introdução

O Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) é caracterizado por comprometimentos ligados a um conjunto de condições neurodesenvolvimentais, o qual reflete dificuldades na interação social recíproca e comunicação, e um repertório atípico e repetitivo de interesses e atividades (American Psychiatric Association [APA], 2000). Estudos realizados com gêmeos que apresentavam o transtorno (Folstein & Rutter, 1977) e, posteriormente, estudos que utilizavam critérios diagnósticos contemporâneos confirmaram que o TEA possui componentes genéticos significativos, apresentando uma herdabilidade estimada em mais de 80% (Ronald & Hoekstra, 2011).

Com o objetivo de melhor entender os caminhos etiológicos e biológicos que podem contribuir para o desenvolvimento das características do TEA, pesquisadores têm examinado expressões mais leves de traços do transtorno em pais e irmãos não afetados, definidas como fenótipo ampliado do autismo (FAA) (Piven, 2001). O fenótipo ampliado do autismo refere-se a características de personalidade, linguagem e comportamentos que refletem a expressão fenotípica de uma suscetibilidade genética para o desenvolvimento do TEA (Davidson, Goin-Kochel, Green-Snyder & Hundley, Warren & Peters, 2012). Apesar de não preencherem os critérios para o diagnóstico clínico de Transtorno do Espectro do Autismo, esses parentes expressam traços de personalidade e sintomas subclínicos que vão de um nível mais leve a um nível moderado da condição (Dawson et al., 2002; Fombonne, Bolton, Prior, Jordan, & Rutter, 1997; Ingersoll, 2010; Piven, Palmer, Jacobi, Childress, & Arndt, 1997a).

Kanner e Asperger foram os primeiros clínicos a notar que algumas características de personalidade dos pais de crianças com autismo pareciam assemelhar-se às dificuldades comportamentais das mesmas. Kanner descreveu alguns pais como frios, distantes, emocionalmente indiferentes e muito inteligentes (embora tenha ressaltado a necessidade de cautela ao se estabelecer uma relação causal entre estas características e autismo). Também chamou a atenção para a presença de traços obsessivos nessas pessoas. Já naquela época, Asperger chegou a sugerir que as semelhanças entre pais e filhos estariam refletindo a presença de possíveis fatores genéticos no autismo (Asperger, 1944; Kanner, 1943).

O estudo pioneiro neste campo foi realizado com pares de gêmeos monozigóticos (MZ) e dizigóticos (DZ) (Folstein & Rutter, 1977). Este estudo forneceu a primeira evidência clara sobre a suscetibilidade genética para o desenvolvimento do autismo, demonstrando que esta se estende para além do diagnóstico tradicional (Rutter, 2011). Os autores encontraram que quatro de 11 pares de gêmeos MZ eram concordantes para autismo, enquanto nenhum par DZ foi encontrado. Além desses achados, os gêmeos MZ que não possuíam autismo exibiam

formas mais leves de deficiências cognitivas (Folstein & Rutter, 1977).

Estudos sobre o histórico familiar e observações de membros da família, coerentes com as observações de Kanner e Asperger, têm reportado rigidez, pouco interesse em novidades e atividades, perfeccionismo ou traços detalhistas, em pais de indivíduos com autismo. Tais características, nos genitores, parecem corresponder às dificuldades sociais, comportamentos ritualísticos/repetitivos e ansiosos, observados nos filhos com autismo, o que torna estes indivíduos candidatos a fenótipos intermediários do TEA (Bolton et al., 1994; Losh, Childress, Lam, & Piven, 2008; Murphy et al., 2000; Piven et al., 1997a).

Tais elementos são restritos a traços de personalidade específicos, os quais também refletem uma marcante suscetibilidade genética para o transtorno autístico (Sucksmith, Roth, & Hoekstra, 2011). Algumas características de personalidade são mais comumente descritas em parentes de indivíduos com TEA, quando comparados a parentes de crianças com desenvolvimento típico, ou ainda, a parentes de crianças com outras condições médicas (ex., síndrome de *Down*, Piven et al., 1997b), tais como rigidez (Piven et al., 1997b; Murphy et al., 2000; Hurley, Losh, Parlier, Reznick, & Piven, 2007; Losh et al., 2008); impulsividade (Murphy et al., 2000); distanciamento (Piven et al., 1994; Piven et al., 1997b; Murphy et al., 2000; Hurley et al., 2007; Losh et al., 2008); timidez (Murphy et al., 2000), falta de tato social (Piven et al., 1994; Murphy et al., 2000; Losh et al., 2008), reserva/comportamento esquizoide (Bölte, Knecht, & Poustka, 2007), irritabilidade (Murphy et al., 2000), hipersensibilidade a críticas (Piven et al., 1997b), neuroticismo (Losh et al., 2008), retraimento (Piven et al., 1994; Murphy et al., 2000) e ansiedade (Piven et al., 1997b; Murphy et al., 2000; Losh et al., 2008).

Uma análise fatorial conduzida por Murphy et al. (2000) detectou três agrupamentos de traços de personalidade mais comuns em parentes de indivíduos com autismo, quando comparados a parentes de indivíduos com síndrome de *Down*. Os resultados apresentados caracterizaram os pais dos indivíduos com autismo como “reservados”, “difíceis” e “tensos”. Entretanto, apenas o traço “reservado” foi correlacionado significativamente com o fenótipo ampliado comportamental do autismo, mensurado através da *Autism Family History Interview* (Bolton et al., 1994). Estes traços de personalidade também podem estar ligados a desempenho em medidas cognitivas do fenótipo ampliado do autismo (Losh et al., 2009), assim como os domínios comportamentais nucleares do mesmo.

Um dos estudos genéticos brasileiros pioneiros acerca do fenótipo ampliado do autismo, que utilizou o Inventário de Temperamento e Caráter de Cloninger (Cloninger, Svakic, & Pszybeck, 1993; Fuentes, Tavares, Camargo, & Gorenstein, 2000;) e a Escala de Esquiva e Desconforto Social (Watson & Friend, 1969), comparou pais de crianças com autismo e pais

de crianças com desenvolvimento típico, quanto às suas características de personalidade. Os resultados demonstraram a existência de uma configuração de características fenotípicas ligadas a aspectos do autismo nos pais das crianças com o transtorno, porém sem diferença significativa, entre os participantes, na severidade de apresentações do fenótipo do TEA (Martinho, 2004).

Outros estudos têm reportado que casos com múltiplas incidências de autismo em membros da família tendem a ter maior carga genética para desenvolver o transtorno do que aquelas famílias em que há apenas um indivíduo com TEA (Folstein & Piven, 1991). Piven et al. (1997a) forneceram evidências sobre este aspecto, utilizando uma entrevista semiestruturada de história familiar para comparar a ocorrência de déficits sociais, de comunicação e comportamentos estereotipados de pais, avós e primos de indivíduos com autismo, às dos familiares de indivíduos com síndrome de *Down*. Os resultados demonstraram que as maiores taxas nas três áreas investigadas foram encontradas nos parentes das famílias com incidência de múltiplos casos de autismo.

Especificamente quanto à análise das esferas comportamentais do fenótipo ampliado do autismo, características atípicas relacionadas à linguagem e à comunicação, interação social recíproca e comportamentos estereotipados e repetitivos têm sido estudadas em parentes de indivíduos com TEA.

No que concerne à linguagem e à comunicação, achados de pesquisas sugerem que pais e irmãos desses indivíduos possuem maiores dificuldades no uso social da linguagem (aspectos pragmáticos), se comparados a grupos de controle (Sucksmith et al., 2011). Por exemplo, estudos que avaliaram habilidades linguísticas de pais de crianças com autismo, encontraram maiores níveis de dificuldades pragmáticas nesses pais, quando comparados a grupos de controle clínicos e não-clínicos, utilizando duas subescalas combinadas da *Autism-Spectrum Quotient* (Bishop et al., 2004; Whitehouse, Barry, & Bishop, 2007).

Achados semelhantes utilizando grandes amostras foram reportados por Wheelwright, Auyeung, Allison, & Baron-Cohen (2010), em um estudo de validação transcultural do fenótipo ampliado do autismo que utilizou amostras clínicas e não-clínicas, conduzido na Itália (Ruta, Mazzone, Mazzone, Wheelwright, & Baron-Cohen, 2011). Em ambos os estudos, os pais de crianças com autismo apresentaram maiores dificuldades em relação aos controles na subescala de comunicação da *Autism-Spectrum Quotient*.

Complementando tais achados, análises de familiares de indivíduos com autismo, realizadas por Losh et al. (2008), demonstraram atraso na linguagem, deficiência no uso da linguagem pragmática e dificuldades em testes de fluência verbal e leitura. Estes autores

sugerem que as dificuldades de linguagem podem ser geneticamente influenciadas, evidenciando que este é um aspecto significativo do autismo.

A sintomatologia do TEA nos domínios de linguagem e comunicação também pode incluir um importante atraso na aquisição, compreensão e articulação do discurso. Enquanto alguns indivíduos com autismo dificilmente adquirem um discurso fluente, outros conseguem falar espontaneamente, porém apresentam problemas nos aspectos estruturais da linguagem (Tager-Flusberg, & Joseph, 2003). Entretanto, não se sabe se estas dificuldades se apresentam consistentemente em parentes de indivíduos com autismo.

Nesta perspectiva, o estudo de Bolton et al. (1994) constatou características semelhantes em parentes de crianças com TEA. Os autores reportaram déficits de linguagem e de comunicação, utilizando a *Autism Family History Interview*, incluindo atrasos no discurso e dificuldades de articulação. Também foram encontrados problemas relacionados à leitura e à ortografia. Por outro lado, não houve diferenças significativas quando estas últimas habilidades foram comparadas a grupos de controle (Pilowsky, Yirmiya, Gross-Tsur, & Shalev, 2007).

É importante ressaltar que as dificuldades nas habilidades de comunicação reportadas por diferentes estudos não estão relacionadas exclusivamente ao autismo. Parentes de indivíduos com transtornos específicos de linguagem também as apresentam, indicando uma sobreposição da sintomatologia destes transtornos e uma possível etiologia genética em comum (Ruser et al., 2007). Entretanto, de maneira geral, existe consenso de que atrasos de linguagem, problemas sócio-pragmáticos e discurso narrativo espontâneo podem ser componentes potenciais do fenótipo ampliado do autismo. Estas dificuldades incluem os componentes estruturais de linguagem e leitura, ortografia e articulação (Sucksmith et al., 2011).

Um outro importante marcador clínico do autismo é um comprometimento significativo na área de interação social recíproca. A literatura atual sugere que uma versão mais leve destas deficiências comportamentais se estende aos parentes de indivíduos que apresentam o transtorno (Sucksmith et al., 2011). Taxas expressivas de dificuldades sociais foram encontradas em um estudo com pais (Bolton et al., 1994) e, ocasionalmente, em avós e tios de crianças com autismo (Piven et al., 1997a).

Alguns autores sugerem que estas dificuldades podem estar ligadas à suscetibilidade genética para o TEA (Sucksmith et al., 2011). Recentemente, pesquisadores sugeriram que a alexitimia - caracterizada pela dificuldade em identificar, descrever e processar emoções de outras pessoas - poderia ser um importante indicativo do fenótipo ampliado do autismo

(Szatmari et al., 2008).

Em um estudo, pais de crianças com autismo apresentaram maiores escores na subescala “dificuldade em indentificar sentimentos” (*Toronto Alexithymia Scale*, Bagby, Parker, & Taylor, 1994), quando comparados aos escores apresentados por pais de crianças com a síndrome de *Prader Willy*. Nos pais (homens), escores altos de alexitimia foram associados a sintomas de comportamentos repetitivos e estereotipados em seus filhos com autismo, mensurados através da *Autism Diagnostic Interview – Revised* (Lord, Rutter, & Couteur, 1994).

Comparados tanto a grupos de controle clínicos, como a não-clínicos, pais de crianças com autismo foram descritos como tendo menor qualidade e quantidade de relações de amizade, bem como uma preferência por menos atividades sociais (Briskman, Happé, & Frith, 2001; Losh, & Piven, 2007; Losh et al., 2008). Ainda nesta linha de evidências, algumas pesquisas têm reportado escores elevados na subescala de “habilidades sociais” da *Autism Spectrum Quotient* (Baron-Cohen, Wheelwright, Skinner, Martin & Clubley, 2001) nos pais de crianças com autismo, se comparados a pais de crianças com desenvolvimento típico, indicando maiores dificuldades nesta área (Wheelwright, et al., 2010; Ruta et al., 2011). Da mesma forma, utilizando a *Communication Checklist – Adult version* (Whitehouse & Bishop, 2009), pais de crianças com autismo apresentaram maiores escores na subescala “engajamento social” (indicando maiores déficits) quando foram comparados a pais de uma grande amostra da população geral (Whitehouse, Coon, Miller, Salisbury, & Bishop, 2010).

Estes estudos indicam a presença de importantes comprometimentos acerca das interações sociais recíprocas entre parentes de crianças que possuem o TEA. Os achados fornecem evidências que apontam para a importância da inclusão destes traços comportamentais como parte do fenótipo ampliado do autismo (Sucksmith et al., 2011).

Especificamente quanto ao terceiro domínio de sintomas que caracterizam o diagnóstico clínico do autismo (comportamentos e atividades restritas, repetitivas e estereotipadas; DSM - IV-TR, 2000) um modesto número de estudos tem sugerido que os parentes de indivíduos com autismo exibem uma versão mais leve destas manifestações clínicas (Sucksmith et al., 2011). Uma análise fatorial que envolveu parentes mais velhos de crianças com autismo, analisou comportamentos e interesses restritos, repetitivos e estereotipados (CIRRE), através do *Autism Diagnostic Interview-Revised* (Lord et al., 1994). Foram examinadas associações entre o CIRRE e traços de personalidades dos pais destes indivíduos. Os autores encontraram que o fator “preocupações intensas”, nas crianças com o transtorno, foi correlacionado significativamente com os traços de personalidade “rigidez” e “distanciamento” em pais

(homens), sugerindo uma possível associação genética entre estes traços (Smith et al., 2009). Outros estudos também reportaram rigidez/perfeccionismo em pais de crianças com autismo (Losh et al., 2008; Piven et al., 1997b).

Bolton, et al. (1994) encontraram taxas elevadas de comportamentos estereotipados em parentes de primeiro grau de crianças com autismo, quando comparados a parentes de crianças com síndrome de *Down*. Da mesma forma, Piven et al. (1997a) reportaram achados similares em parentes de primeiro e segundo graus, utilizando a *Autism Family History Interview*: 26% dos pais (homens) de crianças com autismo apresentaram comportamentos estereotipados, comparados a 3% dos pais (homens) de crianças com síndrome de *Down*, enquanto 12% das mães de crianças com autismo apresentaram comportamentos estereotipados, os quais não foram apresentados pelas mães das crianças com síndrome de *Down*. Finalmente, pais de crianças com autismo apresentaram escores maiores do que os grupos de controle clínico e não-clínico em um questionário experimental delineado para transpor para a vida real habilidades e preferências não-sociais (ex., insistência em rotinas e *hobbies* circunscritos) indicando maior dificuldade nesta área (Briskman et al., 2001).

Por outro lado, Wolff, Narayan e Moyes (1988) entrevistaram pais de crianças com autismo e pais de crianças com necessidades especiais, que não possuíam autismo. Os autores encontraram que os pais de crianças com o transtorno, especialmente os homens, exibiam padrões de interesse especiais (correspondendo aos comportamentos restritos comumente encontrados no autismo). Entretanto, este traço não diferenciou significativamente estes dois grupos. Diferenças intragrupo de familiares de pessoas com TEA, como por exemplo, o gênero, também foram encontrados.

Diferenças de gênero entre genitores de crianças com TEA

Enquanto indivíduos com autismo, por definição, tendem a apresentar comportamentos de todas as três áreas da tríade comportamental, manifestações mais moderadas têm sido encontradas separadamente entre os familiares dos indivíduos com o transtorno (Bolton et al., 1994; Le Couteur et al., 1996; Losh et al., 2008; Piven et al., 1997b).

O corpo de estudos desenvolvidos na área do TEA vem evidenciando que o autismo é mais comum entre homens do que mulheres, com aproximadamente quatro homens afetados para cada uma mulher (Fombonne, 2003, 2005). Embora essa relação varie de acordo com a capacidade cognitiva (aumentando drasticamente a 11:1 na síndrome de Asperger e diminuindo a ~ 2:1 entre os indivíduos com deficiência intelectual), este viés masculino é uma característica consistentemente documentada no autismo (Fombonne, 2005; Gillberg et al.,

2006). Investigações têm-se centrado nas diferenças de sexo no autismo a fim de compreender as possíveis causas e formas de transmissão do transtorno (Klusek, Losh & Martin, 2012).

Por exemplo, alguns autores têm trabalhado com a hipótese de que o autismo pode constituir uma expressão extrema do perfil masculino cognitivo, em que um estilo cognitivo “sistemático predomina sobre um estilo empático” (Baron-Cohen, 2003), proveniente de diferenças biológicas entre os sexos (Auyeung et al., 2010; Chapman et al., 2006; Ingudomnukul et al., 2007; Knickmeyer et al., 2006; Lutchmaya et al., 2002). Alguns estudos com famílias com indivíduos com autismo também documentaram diferenças entre os sexos na expressão de características subclínicas associadas com o autismo em membros da família. Alguns pesquisadores acreditam que estes fatores também podem refletir a suscetibilidade genética para o transtorno (Baron-Cohen et al., 1997; Baron-Cohen & Hammer, 1997; Bolton et al., 1994; De la Marche et al., 2012; Szatmari et al., 2000).

Nesta perspectiva, os possíveis efeitos de gênero sobre as características do fenótipo ampliado do autismo, têm recebido especial atenção de alguns pesquisadores. O estudo de Piven et al. (1997a), por exemplo, comparou pais e mães de indivíduos com autismo com pais e mães de indivíduos com síndrome de *Down*, em relação aos déficits sociais, de comunicação e de comportamentos estereotipados. Os resultados apresentaram maior ocorrência de déficits sociais e comportamentos estereotipados, mas não de déficits de comunicação nos pais (homens) dos indivíduos com autismo. Em relação às mães, as taxas mais altas de déficits de comunicação, déficits sociais e comportamentos estereotipados foram identificados nas mães do grupo do autismo. Da mesma forma, alta especificidade foi demonstrada para déficits de comunicação em 20% das mães dos indivíduos com autismo, enquanto que não foram encontrados déficits, nesta área, nas mães de indivíduos com síndrome de *Down*. As maiores ocorrências em todos os itens individuais foram encontradas nos pais (homens), evidenciando que os homens apresentam maiores déficits sociais quando comparados às mulheres (Piven et al., 1997a).

Em um estudo desenvolvido por Seidman, Yirmiya, Milshtein, Ebstein e Levi (2011) genitores de indivíduos com autismo foram examinados através do *Broader Autism Phenotype Questionnaire* (BAPQ; Hurley et al., 2007) para avaliar características relacionadas à personalidade e linguagem pragmática desses indivíduos. O instrumento foi administrado aos participantes como autorrelato e versão informante. Os resultados indicaram que os pais (homens) foram classificados como mais desinteressados do que as mães, enquanto as mães foram classificadas como mais rígidas do que os pais. Os pais descreveram

suas esposas como menos desinteressadas e mais rígidas, quando comparadas aos autorrelatos das mesmas.

Corroborando com esses achados, Murphy et al. (2000) encontraram evidências de perfis de personalidade distintos para homens e mulheres parentes de indivíduos com autismo. Os parentes homens de indivíduos com autismo mostraram expressões maiores do distanciamento, timidez, rigidez, irritabilidade e sensibilidade em comparação a parentes masculinos de indivíduos com síndrome de *Down*. No entanto, a expressão dos traços em parentes do sexo feminino de indivíduos com autismo foi semelhante a de mulheres parentes de indivíduos com síndrome de *Down*.

A existência de marcadores comportamentais de vulnerabilidade para o desenvolvimento de TEA é amplamente conhecida atualmente. Entretanto, as pesquisas que investigam as características que mais refletem a suscetibilidade genética para o transtorno ainda não conseguiram definir mais amplamente estes traços (Losh, Childress, Lam, & Piven, 2008), apontando para a importância de mais investigações nesta área, e em culturas diferentes.

Justificativa

O estudo do Transtorno do Espectro do Autismo pode ser abordado tanto quanto a seus aspectos etiológicos, como quanto aos seus aspectos clínicos. Em termos da etiologia, por apresentar menor influência da cultura, o estudo de aspectos genéticos possibilita a universalização dos achados, conferindo importante evidência quanto ao avanço do conhecimento científico na área do autismo. Do ponto de vista clínico, são ressaltados os indícios comportamentais, através dos quais podem ser identificadas vulnerabilidades familiares.

Uma melhor compreensão do fenótipo ampliado em parentes de pessoas com autismo mostra-se importante, na medida em que esta amplia as possibilidades de progressos na descoberta de genes associados com o risco de autismo. Neste sentido, deve-se considerar que os efeitos genéticos operam nos componentes do autismo, evidenciados através de marcadores comportamentais do transtorno.

Dessa forma, para se fazer progressos neste campo, cada vez mais estudos estão voltados para a identificação de quais características comportamentais e traços de personalidade estão ligados ao FAA. Para tanto, pesquisadores têm se focado em validar medidas confiáveis que possam ser utilizadas com este intuito. O alcance destas metas significa a possibilidade de uso de métodos de análises genéticas que se afastem da simples definição do TEA como um transtorno categórico, em direção à concepção deste como um

conjunto de características quantitativas.

Neste sentido, o desenvolvimento de escalas tem contribuído para a avaliação quantitativa das características do fenótipo ampliado do autismo em pais e mães de crianças com TEA. Por outro lado, outros estudos complementam a busca por marcadores clínicos, através da investigação das características e traços ligados ao fenótipo ampliado do autismo, através de um nível comportamental, preconizando o uso de entrevistas, observações, questionários e autorrelatos, tendo em vista que tais avaliações exploram a expressão dos traços autísticos em contextos naturalísticos.

Ressalta-se ainda, a raridade dos estudos brasileiros sobre o fenótipo ampliado do autismo, na área da psicologia, em contraste aos estudos americanos e europeus, os quais vêm apresentando achados significativos para o campo. Evidencia-se a importância de estudos que investiguem diferentes contextos, tendo em vista que uma das principais hipóteses para o autismo é de que se trata de um transtorno neurodesenvolvimental de etiologias múltiplas. A combinação de fatores genéticos, ambientais e socioculturais exerce influência no curso desta condição, o que reforça a importância de se produzir evidências transculturais acerca do tema. Considerando-se que (a) os aspectos sociais e pragmáticos são um dos principais marcadores de TEA e que (b) o comportamento social de um indivíduo é substancialmente influenciado pela cultura, a importância de estudos transculturais, nesta área, ganha ainda maior relevância.

Objetivos e expectativas do estudo

Com base nos achados sobre o fenótipo ampliado do autismo, este estudo investigou o perfil de personalidade dos genitores de crianças com o diagnóstico de TEA. Esperou-se que os pais e as mães das crianças com TEA apresentassem traços de personalidade caracterizados por maior retraimento social, rigidez comportamental, perfeccionismo e organização.

Como objetivo secundário, investigaram-se possíveis diferenças de gênero quanto às características de personalidade destes genitores. Com base na literatura, esperou-se que os homens, comparados às mulheres, apresentassem mais traços do FAA ligados à interação social recíproca, linguagem pragmática e rigidez comportamental.

Método

Delineamento e participantes

Tratou-se de um estudo de casos múltiplos, no qual participaram 10 pais e 10 mães de crianças que apresentam o TEA, selecionados por critério de conveniência, em dois centros de atendimento público à criança com autismo. Os critérios de inclusão para participação na

pesquisa foram: ser pais biológicos que residissem com a criança; a participação do casal; a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido pelo casal; ter filhos entre dois e 12 anos. Os critérios de exclusão foram: presença de deficiências físicas e/ou sensoriais nos pais ou na criança com TEA, assim como doenças que impedissem o processo de avaliação dos pais.

Todas as crianças com TEA, filhos dos casais participantes foram diagnosticadas por médicos, de forma independente deste estudo. Os resultados do Protocolo de Observação para Crianças com Suspeita de Transtornos do Espectro Autista – PROTOCS-TEA (Bosa, 2007) confirmou a ocorrência de comportamentos compatíveis com TEA, isto é, dificuldades na interação social/comunicação e ocorrência de comportamentos repetitivos e estereotipados. O Anexo D apresenta, como modelo, um dos pareceres descritivos destes comportamentos. As crianças também ficaram acima do ponto de corte no *Autism Diagnostic Interview* (ADI-R).

Para a avaliação dos pais das crianças com TEA, foram agendadas as entrevistas e a administração dos instrumentos de avaliação, com o casal, via telefone, após as informações sobre os objetivos do estudo. O processo de avaliação foi conduzido nas seguintes etapas: etapa 1: a) entrega da ficha de dados sociodemográficos aos participantes da pesquisa na sessão de avaliação com os mesmos, a qual retornou respondida na primeira sessão de observação da criança; etapa b) administração do M.I.N.I., Matrizes de Raven, BAPQ e BFP nos pais, em ordem aleatória; etapa 2) administração do instrumento ADI-R; e etapa 3) observação da criança com base no PROTOCS. Os instrumentos que avaliaram os pais das crianças do estudo foram administrados, ao casal, separadamente, porém, no mesmo encontro. A devolução dos resultados da pesquisa será feita, conjuntamente, ao término do estudo, a todos os participantes em um encontro que envolverá estas e outras famílias.

Esta pesquisa faz parte de um estudo maior, realizada em parceria com Departamento de Genética do Instituto de Biociências da UFRGS. Tal estudo tem como objetivo investigar a influência de diferentes variantes genéticas possivelmente envolvidas na origem dos TEA e em diferentes manifestações clínicas (comportamentais, fatores de personalidade e neuropsicológicos) apresentadas pelos indivíduos com este diagnóstico e seus genitores.

Instrumentos

Medidas de avaliação dos TEA na criança:

Ficha de Dados Sociodemográficos da família e de Desenvolvimento da criança (Anexo C): trata-se de uma entrevista, respondida pelos cuidadores, a qual busca obter informações sociodemográficas da família como, por exemplo, dados sobre a escolaridade, estado civil, profissão dos pais etc.; sobre o desenvolvimento da criança e seu estado de saúde física geral.

Foram também identificados eventuais estressores que a família enfrentou no momento da avaliação (ex. morte na família, perda de emprego, mudança de endereço, etc.). Esta ficha foi utilizada para compor a caracterização dos participantes da pesquisa.

Autism Diagnostic Interview (ADI-R) (Lord et al., 1994): Entrevista padrão, semi-estruturada e administrada aos cuidadores da criança, com fins diagnósticos. Foi traduzida por Becker et al. (2012), que também apresentaram evidências preliminares de validade (Lord et al., 1994); trata-se de um instrumento que operacionaliza os critérios diagnósticos apresentados na CID-10 (2000) e no DSM-IV-TR (2000), e que considera dois períodos da vida da criança (antes e após os cinco anos de idade). Por ser uma entrevista detalhada, que foi validada em diversos países, preservando a sensibilidade e a precisão do diagnóstico, atualmente o ADI-R é considerado um instrumento de “padrão ouro”. É requerido ao entrevistador um treinamento prévio, em centros credenciados, para a administração da entrevista e para a codificação dos resultados, no qual ele é instruído a obter descrições detalhadas dos cuidadores acerca do comportamento da criança, buscando, através de cada pergunta, exemplos claros dos comportamentos investigados. A duração da aplicação do instrumento é de cerca de 2 horas (cópia do instrumento não pode ser anexada em função dos direitos autorais).

Protocolo de Observação para Crianças com Suspeita de Transtornos do Espectro Autista – PROTOCS-TEA (Bosa, 2007) (Anexo D – modelo de laudo realizado com base no protocolo): Trata-se de uma escala desenvolvida para os projetos realizados pelo NIEPED, que avalia os comportamentos característicos do TEA (com base na tríade de comprometimentos) em crianças de 24 a 60 meses, através da observação direta do comportamento da criança, em interação com o examinador. O instrumento é composto por três principais dimensões: Interação Social, Linguagem e Comunicação e Relação com os Objetos e Brincadeira. Cada uma das dimensões é subdividida em itens que definem operacionalmente os critérios diagnósticos do DSM-IV-TR, cujos comportamentos podem ser avaliados durante a avaliação psicológica da criança. A administração do protocolo foi realizada em dois encontros, com duração de 45 minutos, cada sessão.

Medidas de avaliação do FAA nos genitores:

Mini International Neuropsychiatric Interview (M.I.N.I.) (Sheehan et al, 1998) (Anexo E): O M.I.N.I. é uma entrevista diagnóstica padronizada, de aplicação rápida (em torno de 15 minutos), que explora os principais Transtornos Psiquiátricos do Eixo I do DSM IV (American Psychiatric Association, 1994). Foi traduzida para o português por Amorim

(2000), podendo ser utilizado por clínicos, após uma formação breve. Para fins de pesquisa, os entrevistadores não clínicos necessitam de uma formação mais intensiva. O MINI está dividido em módulos identificados por letras, cada um correspondendo a uma categoria diagnóstica. No início de cada um dos módulos diagnósticos (exceto o módulo “L” que explora os sintomas psicóticos), uma ou várias questões/filtros que correspondem aos critérios principais do transtorno são apresentadas num quadro com fundo acinzentado. No final de cada módulo, um ou vários quadros diagnósticos permite(m) ao clínico indicar se os critérios de diagnóstico foram ou não preenchidos.

Matrizes Progressivas de Raven – Escala Geral (Raven, 2008): Consiste numa medida de inteligência geral para crianças, adolescentes, adultos e pessoas idosas. É composto por 60 itens apresentados sob a forma de estímulos não verbais (predominantemente abstratos e geométricos). Os itens estão organizados em cinco séries. A tarefa do examinando consiste em escolher entre as alternativas a que melhor completa a matriz, sendo a cotação do teste o somatório de acertos. Este instrumento é administrado por psicólogos e sua administração leva, geralmente, cerca de trinta minutos (cópia do instrumento não pode ser anexada em função dos direitos autorais).

Broad Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ; Hurley, Losh, Parlier, Reznick, Piven, 2007) (Anexo F): O BAPQ foi projetado para medir, de forma eficiente e confiável, características específicas de personalidade e de linguagem, já postuladas como traços marcantes do fenótipo ampliado do autismo. Tais características incluem personalidade social, personalidade rígida e déficits pragmáticos da linguagem, em pais de indivíduos com autismo (Piven et al., 1997b). O BAPQ foi obtido a partir de experiências com o *Modified Personality Assessment Schedule* (MPASR; Piven et al., 1997b) e o *Pragmatic Language Scale* (PRS; Piven et al., 1997b), que são medidas de avaliação direta de características selecionadas de personalidade e linguagem pragmática. As três dimensões do BAPQ, quais sejam Interação Social, Linguagem Pragmática e Rigidez fornecem índices quantitativos relevantes para os três domínios do TEA, presentes no DSM-IV (American Psychiatric Association, 1994). Este instrumento foi submetido ao processo de tradução, de acordo com os parâmetros e diretrizes da Organização Mundial da Saúde (WHO, 1993). Para evitar possíveis vieses o protocolo de respostas entregue aos participantes foi denominado de “Questionário de Estilos de Personalidade e Preferências”, ao invés de Questionário do Fenótipo Ampliado do Autismo.

Bateria Fatorial de Personalidade (BFP) (Nunes, Hutz & Nunes, 2010): instrumento psicológico construído para a avaliação da personalidade a partir do modelo dos Cinco Grandes Fatores (CGF), que inclui as dimensões extroversão, socialização, realização,

neuroticismo e abertura a experiências. A bateria foi desenvolvida no Brasil, levando em conta a linguagem falada no país, os valores culturais, diversidades regionais e especificidades dos quadros clínicos na nossa realidade. Essas características diferenciam a BFP de outros instrumentos para a avaliação da personalidade desenvolvidos em outros países e adaptados para o Brasil. A Bateria é composta por 126 itens, que são respondidos em uma escala tipo *Likert* de sete pontos, a qual indica o nível de identificação das pessoas com características descritas nos mesmos. A BFP foi elaborada a partir da seleção dos itens com as melhores propriedades psicométricas das escalas individuais para a avaliação dos cinco fatores, a saber: a Escala Fatorial de neuroticismo (Hutz & Nunes, 2001), de extroversão, de socialização, de abertura e de realização (Nunes & Hutz, 2007). Este instrumento pode ser administrado somente por psicólogos, e sua aplicação dura em torno de quarenta minutos (cópia do instrumento não pode ser anexada em função dos direitos autorais).

Considerações Éticas

Quando se fez necessário, os indivíduos foram posteriormente encaminhados para instituições e/ou profissionais da área da saúde. Dos dez casais participantes na pesquisa, um foi excluído da amostra, por não preencher os critérios de inclusão da amostra, sendo então substituído por outro casal. O projeto foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Instituto de Psicologia da Universidade Federal do Rio Grande do Sul sob o nº 06632012.4.0000.5334. Todos os casais receberam o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (Anexo A), que foi discutido com os mesmos e assinado por ambos. Os protocolos de registro dos instrumentos foram identificados por um código, de conhecimento apenas do pesquisador, assegurando a confidencialidade dos dados. Os dados foram armazenados no Núcleo Integrado de Estudos e Pesquisa em Transtornos do Desenvolvimento (NIEPED), UFRGS, com acesso restrito aos pesquisadores envolvidos no projeto.

Resultados

Caracterização dos participantes

No total, 10 pais e 10 mães de crianças com o diagnóstico de TEA responderam aos instrumentos de avaliação do presente estudo. A idade média das mães em anos foi de 34,4 e a dos pais (homens) 39,2 (média). A média do número de filhos por casal é de 1,4 filhos. Todos

os participantes são caucasianos e casados. Em relação à escolaridade, 2 participantes (2 mulheres) possuem ensino fundamental incompleto; 1 participante (1 homem) possui o ensino fundamental completo; 7 pessoas (4 homens e 3 mulheres) completaram o ensino médio; 5 participantes (3 homens e 2 mulheres) não completaram o ensino superior; e por fim, cinco pessoas (2 homens e 3 mulheres) possuem o nível superior completo.

Matrizes progressivas de Raven

Dos 20 genitores participantes do estudo, 13 (65%) apresentaram inteligência mediana, sendo que destes, 9 eram mulheres e 4 eram homens. Cinco (25%) participantes (4 homens e 1 mulher) apresentaram inteligência superior à média e 2 (10%), apresentaram inteligência definidamente superior à média.

Mini International Neuropsychiatric Interview (MINI)

Dez (50%, n=10) dos 20 participantes apresentaram condições neuropsiquiátricas atuais ou passadas. Dentre essas pessoas, 4 (20%) mulheres e 1 (5%) homem apresentaram indicadores de um quadro de episódio depressivo maior; 2 (10%) mulheres e 1 (5%) homem apresentaram indicadores de suicídio; 5 (25%) participantes apresentaram indicadores de episódio hipomaníaco, sendo 4 (20%) homens e 1 (5%) mulher; 1 (5%) mulher apresentou indicadores de transtorno do pânico; 1 (5%) mulher apresentou indicadores de agorafobia; 2 (10%) mulheres apresentaram indicadores de fobia social; 1 (5%) mulher apresentou indicadores de dependência de álcool; e 1 (5%) homem apresentou indicadores de transtorno de ansiedade generalizada. É importante ressaltar que 5 dos 10 participantes apresentaram mais de uma condição neuropsiquiátrica. Dessa forma, a soma de pessoas que possuem alguma das condições descritas acima é maior do que o número de participantes que apresentaram tais condições.

Bateria Fatorial de Personalidade (BFP)

Os fatores Neuroticismo, Extroversão, Socialização, Realização e Abertura foram administrados aos pais para investigação de possíveis características de personalidade que possam corresponder aos traços do Transtorno do Espectro do Autismo. Este instrumento buscou identificar traços que apontam para rigidez comportamental, retraimento social, perfeccionismo e organização. Optou-se por excluir os dados referentes ao fator Neuroticismo (vulnerabilidade, instabilidade, passividade e depressão) da análise, por se considerar que estes refletiriam mais as condições neuropsiquiátricas identificadas pelo M.I.N.I. e o estresse

familiar em geral associado ao autismo do que a tríade comportamental do TEA. As médias dos escores de cada fator foram convertidas para pontos percentílicos e, posteriormente, submetidas a uma classificação que varia de muito baixo a muito alto. É importante ressaltar que cada um dos fatores possui diferentes facetas, cada uma com a sua respectiva classificação, apesar do fator em si ser a média de suas facetas. Aqui serão reportados os resultados que sugerem comportamentos ligados ao TEA, isto é, aqueles que situam-se acima ou abaixo da média. Desta forma, nos fatores Extroversão, Socialização e Abertura, buscou-se identificar sujeitos classificados como abaixo da média, o que corresponde a maior retraimento social (Extroversão e Socialização) e à rigidez comportamental (Abertura). Já no fator Realização, buscou-se identificar escores acima da média (correspondendo a perfeccionismo e organização)¹.

Extroversão

Quanto ao fator Extroversão (E), os escores de 8 dos vinte participantes (40%) foram classificados como “baixo”, e em 2 (10%) foi de “muito baixo”. Na faceta Comunicação (E1), os escores de 4 participantes foram classificados como “baixo” e 3 (15%) como “muito baixo”. Na faceta Altição (E2) houve escores classificados como “baixos” (30%, n=6) e “muito baixos” (20%, n=4). Na faceta Dinamismo – assertividade (E3), os escores de 3 (15%) participantes classificaram-se como “baixo” e os de 3 (15%) participantes como “muito baixo”. Já na faceta Interações Sociais (E4) 6 (30%) participantes apresentaram escores correspondentes à classificação “baixo” e de 3 (15%) à “muito baixo”.

Socialização

No fator Socialização 1 participante (5%) apresentou escores cuja classificação foi “baixo” e em 1 (5%) participante foi de “muito baixo”. Amabilidade (S1): 2 (10%) participantes apresentam resultados correspondentes à faixa “baixo” e 1 (5%) à faixa “muito baixo”; Pró-sociabilidade (S2): 2 participantes (10%) representaram a faixa “baixo”; Confiança (S3): 1 participante (5%) apresentou escores correspondentes à faixa “baixo” e 2 (10%) participantes à faixa “muito baixo”.

Realização

¹ As Tabelas 1 e 2 (Anexo H) apresentam os escores e a classificação correspondente, de cada Fator e suas facetas.

Quanto ao fator Realização, 3 participantes apresentaram escores que correspondem à classificação “alto” e 5 (25%) apresentaram escores classificados como “muito alto”. Na faceta Competência (R1) 5 (25%) indivíduos representam a faixa “alto” e 1 (5%) representa a faixa “muito alto”. Na faceta Ponderação (R2) 5 (25%) participantes estiveram na faixa “alto” e 2 (10%) participantes na faixa “muito alto”. Já na faceta Empenho (R3) 7 (35%) participantes estiveram nas faixas “alto” e “muito alto”. Destes, 1 (5%) participante obteve escores que representam a faixa “alto” e 6 (30%) a faixa “muito alto”.

Abertura

No fator Abertura 8 (40%) participantes apresentaram escores classificados como “baixo” e “muito baixo”. Em 5 (25%) desses indivíduos, os escores foram classificados como “baixo”, enquanto que em 3 (15%) esta classificação foi de “muito baixo”. Na faceta Abertura a ideias (A1) 2 (10%) participantes apresentaram resultados que correspondem à faixa “baixo” e 5 (25%) participantes apresentaram resultados que correspondem à faixa “muito baixo”. Na faceta Liberalismo (A2) 3 participantes obtiveram escores correspondentes à faixa “muito baixo”. Finalmente, na faceta Busca por Novidade (A3) 5 participantes estiveram nas faixas “baixo” e “muito baixo”, sendo que desses 3 (15%) apresentaram escores que representam a faixa “baixo” e 2 (10%) apresentaram escores que representam a faixa “muito baixo”.

A tabela 3 mostra a frequência e porcentagem de participantes que apresentaram níveis baixos nos fatores Extroversão, Socialização e Abertura e altos no fator Realização.

Tabela 3. Frequência e porcentagem de respondentes em cada fator e subfator da BFP e a respectiva classificação

Fatores e Subfatores	f (%)
<i>Níveis baixos</i>	
Extroversão (E) (E1, E2, E3, E4)	15 (75)
Socialização (S) (S1, S2, S3)	6 (30)
Abertura (A)	11 (55)

(A1, A2, A3)

*Níveis altos***Realização (R) 15 (75)**

(R1, R2, R3)

Broad Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ)

Este instrumento foi desenvolvido para identificar déficits nas áreas de linguagem pragmática, interação social e comportamentos restritos e repetitivos, que são importantes na composição do conceito de fenótipo ampliado do autismo. Dificuldades nestas áreas são expressas por escores acima do ponto de corte, identificadas nas seguintes dimensões:

Oito (40%) dos 20 participantes pontuaram acima do ponto de corte (PC) na dimensão Interação Social (PC=3,25; M=3,78; DP=0,58); na dimensão Linguagem Pragmática (PC=2,75; M=3,37; DP=0,30) isso ocorreu em 6 (30%) participantes e na dimensão Rigidez, apenas 2 (10%) participantes pontuaram acima do ponto de corte (PC=3,50; M=4,10; DP=0,81), conforme pode ser visualizado na tabela a seguir:

Tabela 4 *Escores dos participantes nas três dimensões do Broad Autism Phenotype Questionnaire*

Participantes	Interação Social (PC=3,25)	Linguagem Pragmática (PC=2,75)	Rigidez (PC=3,5)
---------------	-------------------------------	-----------------------------------	---------------------

P1	3,58	1,58	1,91
P2	3,16	2,41	3,41
P3	2,16	2,33	2,91
P4	3,41	2,41	2,75
P5	2,91	2,83	3,33
P6	2,50	2,00	3,00
P7	2,91	1,91	2,33
P8	2,25	2,08	3,08
P9	4,83	1,66	3,25
P10	4,50	3,66	5,00
P11	3,41	2,91	3,41
P12	2,66	3,66	2,25
P13	2,16	3,33	3,91
P14	2,50	2,66	2,50
P15	1,83	2,41	3,08
P16	3,33	2,50	2,58
P17	2,41	2,25	2,58
P18	3,91	2,41	2,41
P19	3,33	3,33	2,83
P20	2,00	1,50	2,25

Note. PC = Ponto de Corte

Correlação entre os instrumentos BAPQ e BFP

As possíveis correlações entre as dimensões do BAPQ (Interação Social, Linguagem Pragmática e Rigidez), os fatores e suas respectivas facetas da BFP (Extroversão – Nível de Comunicação; Altez, Dinamismo – assertividade e Interações Sociais; Socialização – Amabilidade, Pró-sociabilidade e Confiança; Realização – Competência, Ponderação e Empenho; e Abertura – Abertura a Idéias, Liberalismo e Busca por Novidade) foram analisadas através da correlação de *Pearson*. É importante lembrar que no *Broad Autism Phenotype Questionnaire* quanto maior o escore (acima dos pontos de corte) maior o comprometimento nas três dimensões. Na Bateria Fatorial de Personalidade, ao contrário, com exceção do Fator Realização, quanto menor o escore, maior tendência a apresentar traços de personalidade que se relacionam aos traços autísticos.

A dimensão Interação Social do BAPQ apresentou correlação significativa negativa com o fator Extroversão (E) ($r = -,576$; $p = ,008$), mais especificamente com a faceta Comunicação (E1) ($r = -,621$; $p = ,003$) e com a faceta Interações Sociais (E4) ($r = -,677$; $p = ,001$) da BFP. Isso significa que quanto menor a interação social no BAPQ, menor a comunicação e a interação social na BFP.

A dimensão Linguagem Pragmática apresentou correlação significativa negativa com o fator Realização (R) ($r = -,531$; $p = ,016$) e suas facetas Competência (R1) ($r = -,597$; $p = ,005$),

e Ponderação (R2) ($r = -,509$; $p = ,022$); com o fator Abertura (A) ($r = -,531$; $p = ,016$) e sua faceta Abertura a Ideias (A1) ($r = -,618$; $p = ,004$). Estes resultados demonstram que, quanto menor o comprometimento na habilidade de linguagem pragmática, maior competência (eficiência) e maior a ponderação. Finalmente, quanto menor a habilidade na linguagem pragmática, maior a rigidez.

Por fim, a dimensão Rigidez apresentou correlação significativa negativa com o fator Socialização (S) ($r = -,492$; $p = ,027$), significando que, quanto menor a rigidez, maior a socialização².

Diferenças de gênero

Bateria Fatorial de Personalidade (BFP)

Para análise das possíveis diferenças de gênero, os participantes foram divididos em dois grupos (10 homens e 10 mulheres). Esses resultados serão reportados no total para cada fator, sem especificar os dados encontrados em cada faceta, com o intuito de deixar mais clara a composição dos grupos. No Fator Extroversão, homens e mulheres obtiveram desempenhos semelhantes. Oito homens (e 7 mulheres) apresentaram escores baixos no fator Extroversão e suas facetas. O mesmo ocorreu em relação ao fator Socialização (3 homens e 3 mulheres apresentaram níveis baixos) e ao fator Realização e suas facetas (9 homens e 6 mulheres apresentaram escores classificados como altos ou muito altos). Por fim, no fator Abertura e suas facetas 4 homens e praticamente o dobro de mulheres (7) apresentaram escores baixos. Em síntese, os homens tenderam a apresentar escores que denotam mais traços ligados ao Fator Realização, relacionados a traços caracterizados por maior objetividade, ponderação, pontualidade, enquanto que no Fator Abertura ocorreu o contrário. A Tabela 6 apresenta os resultados:

Tabela 6. Frequência e porcentagem de Homens e Mulheres em cada Fator da BFP e a respectiva classificação

	<i>Níveis baixos</i>		<i>Níveis altos</i>	
	Extroversão	Socialização	Abertura	Realização

² A Tabela 5 mostra as correlações encontradas entre o BAPQ e a BFP (Anexo I).

Homens (n=10)	8 (80%)	3 (30%)	4 (40%)	9 (90%)
Mulheres (n=10)	7 (70%)	3 (30%)	7 (70%)	6 (60%)

Broad Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ)

Em relação à dimensão Interação Social Recíproca, quatro dos 10 homens apresentaram escores acima do ponto de corte do instrumento, sendo que o mesmo ocorreu com as mulheres (4). No que se refere à dimensão Linguagem Pragmática, apenas 2 homens e 4 mulheres, entre os 10 de cada grupo, obtiveram pontuação acima do ponto de corte. Já na dimensão Rigidez, apenas 1 homem e 1 mulher apresentaram escores acima do ponto de corte. Em síntese, homens e mulheres tiveram desempenhos semelhantes neste instrumento.

Discussão

Inicialmente serão apresentados os resultados das avaliações de indicadores neuropsiquiátricos e cognitivos no grupo total. Em relação às primeiras, identificou-se a ocorrência de episódio depressivo maior, episódio hipomaníaco, risco de suicídio, transtorno do pânico, agorafobia, fobia social, dependência/abuso de álcool e transtorno de ansiedade generalizada.

Estes resultados convergem com aqueles já documentados na literatura, demonstrando taxas mais altas de doenças afetivas, depressão, fobia social e ansiedade em genitores de indivíduos com autismo, quando comparados a grupos de controle (Sucksmith et al., 2011). O estudo realizado por Piven e Palmer (1999) reportou achados desta natureza, confirmando a presença de condições psiquiátricas, incluindo fobia e episódio depressivo maior, nos indivíduos que tinham pessoas com autismo na família, quando comparados a um grupo controle. Da mesma forma, o estudo realizado por Ingersoll et al. (2011) encontrou humor deprimido aumentado em mães de crianças com autismo, comparadas a mães de crianças com desenvolvimento típico. O humor deprimido foi confirmado por uma medida do fenótipo ampliado do autismo (*Autism Spectrum Quocient*), depois de se ter controlado as variáveis de estresse parental e a gravidade do quadro de autismo na criança. Desta forma, alguns autores

afirmam que apesar de condições psiquiátricas raramente serem concomitantes ao fenótipo ampliado do autismo, a alta agregação familiar destas condições sugere que parentes de indivíduos com TEA possuem uma suscetibilidade aumentada para diferentes problemas psiquiátricos (Sucksmith et al, 2011).

Especificamente em relação à questão da suscetibilidade, depressão em pais e/ou mães de crianças com TEA tem sido observada antes do nascimento da criança (Micali, Chakrabarti, & Fombonne, 2004). Esse aspecto sugere que taxas aumentadas de condições psiquiátricas podem ter uma ligação genética com o autismo e não são exclusivamente causados pelo estresse associado aos cuidados com uma criança com o transtorno. Yirmiya e Shaked (2005) realizaram uma meta-análise sobre condições psiquiátricas em geral, em genitores de crianças com TEA, quando comparados a pais de crianças com desenvolvimento típico ou com outras condições que não possuem suscetibilidade genética, como a síndrome de *Down*. Os autores reportaram maiores taxas de condições psiquiátricas nos genitores de indivíduos com TEA. Entretanto, quando se consideram os transtornos de linguagem e de aprendizagem, resultados semelhantes tendem a ser encontrados, apontando para as controvérsias em grupos que carregam outras suscetibilidades genéticas (Sucksmith et al., 2011).

A respeito das medidas de personalidade, os resultados demonstraram que genitores de crianças com TEA tendem a apresentar traços de personalidade que parecem corresponder às características comportamentais das três áreas que compõem o transtorno, sugerindo a possível presença do fenótipo ampliado do autismo. Estes achados corroboram as hipóteses de estudos acerca da possível suscetibilidade genética para o desenvolvimento do TEA em famílias de indivíduos com este transtorno (Folstein & Rutter, 1977; Losh, Childress, Lam, & Piven, 2008; Piven, 2001; Sucksmith et al., 2011; Whitehouse, Coon, Miller, Salisbury, & Bishop, 2010).

No que concerne ao fenótipo ampliado do autismo, os traços de personalidade que fazem um paralelo com o TEA, tendem a ser expressos em comportamentos mais “amenos” (traços) do que os comportamentos observados nos TEA. Isso significa que nenhum destes traços é suficiente para “fechar” um diagnóstico de TEA, nos genitores (Dawson et al., 2002; Fombonne, Bolton, Prior, Jordan, & Rutter, 1997; Ingersoll, 2010; Piven, Palmer, Jacobi, Childress, & Arndt, 1997a). Em linhas gerais, estas dificuldades referem-se às seguintes áreas do desenvolvimento e da personalidade: (1) interação social que se relaciona a dificuldades que porventura possam ocorrer no que concerne a interesse/participação e benefícios nas relações interpessoais; (2) linguagem pragmática que está ligada a déficits nos aspectos

sociais da linguagem, resultando em dificuldades em se comunicar efetivamente ou em permanecer em uma conversa fluida e recíproca; (3) rigidez que consiste em pouco interesse em mudanças (novidades) ou dificuldades de ajustamento a estas, quando ocorrem (Hurley et al, 2007).

A esse respeito, os resultados encontrados nas medidas de personalidade utilizadas no presente estudo permitem sugerir que ocorreu uma tendência de os genitores apresentarem características comportamentais marcadas por maior retraimento social, padrões comportamentais caracterizados por rigidez e perfeccionismo e maior organização em sua rotina. Os resultados obtidos na BFP demonstraram que, conjuntamente, 19 dos 20 participantes (95%) apresentaram escores que sugerem a presença de traços ligados ao fenótipo ampliado do autismo. Considerando que existe um consenso estabelecido entre os estudiosos da personalidade que o modelo dos Cinco Grandes Fatores (CGF) fornece importantes evidências acerca da variação das dimensões da personalidade humana (McCrae & John, 1992), encontrar correlatos entre as dimensões do CGF com as áreas do fenótipo ampliado do autismo, expande as premissas deste modelo (Austin, 2005). De fato, neste estudo, estes correlatos evidenciaram-se, em particular, nos fatores de Extroversão, Realização e Abertura.

O fator Extroversão, segundo o CGF, está relacionado às formas como as pessoas interagem com os demais e indica o quanto elas são comunicativas, falantes, ativas, assertivas, responsivas e gregárias (Nunes, Hutz & Nunes, 2010). Esse componente da personalidade refere-se à quantidade e intensidade das interações interpessoais preferidas, ao nível de atividade, à necessidade de estimulação e à capacidade de alegrar-se no contexto social. De maneira geral, escores baixos no fator Extroversão e suas facetas (Comunicação, Altiwez, Dinamismo-assertividade e Interações Sociais) podem caracterizar indivíduos reservados, sóbrios, indiferentes, independentes e quietos (Costa & Widiger, 2002).

Os resultados do presente estudo mostraram que metade dos genitores apresentou baixos níveis de Extroversão, isto é, seus escores foram classificados como “baixo” e “muito baixo” neste fator. Mais especificamente, destacaram-se as facetas Interações Sociais (9 dos 20 participantes com escores baixo ou muito baixo) e Altiwez (10 dos 20 participantes com escores baixo ou muito baixo). Apontando para esta direção, o estudo realizado por Austin (2005) teve como objetivo caracterizar o perfil de personalidade concernente ao fenótipo ampliado do autismo, de acordo com modelo dos Cinco Grandes Fatores, através da *Autism Spectrum Quotient* (AQ; Baron-Cohen, Wheelwright, Skinner, Martin, & Clubley, 2001). O estudo contou com a participação de 201 alunos de graduação que responderam à AQ e a uma

escala de personalidade, baseada no modelo dos CGF. Um segundo grupo de 136 adultos respondeu à escala de personalidade e a uma medida de rastreamento para síndrome de Asperger (um dos transtornos que compõem o TEA). O exame das correlações mostrou que altos escores em ambas as “medidas de autismo” estiveram associadas a altos níveis de Neuroticismo e a baixos níveis de Extroversão e Socialização.

Ainda em relação ao fator Extroversão, muitas pesquisas têm encontrado características que refletem os baixos níveis neste fator, como distanciamento (Hurley et al. 2007; Losh et al. 2008; Piven et al. 1994, 1997b; Murphy et al. 2000), timidez (Murphy et al. 2000), reserva (Bölte et al. 2007) e retraimento (Piven et al. 1994), em familiares de indivíduos com TEA.

Os resultados do presente estudo corroboram apenas parcialmente os achados de Austin (2005), uma vez que não foram encontrados resultados expressivos no fator Socialização. Estes achados podem ser explicados pelo fato de baixos níveis destes traços envolverem aspectos como hostilidade, egoísmo, maldade e inveja (Digman 1990), os quais não são característicos do TEA.

A faceta Comunicação, por sua vez, é composta por itens que descrevem quão comunicativos e expansivos os indivíduos acreditam ser. Desta forma, níveis baixos de Comunicação sugerem pessoas que preferem não se expressar em público, que podem se constranger em situações de maior exposição e que falam pouco sobre si mesmas (Nunes, Hutz & Nunes, 2010). Já baixos traços de Interações Sociais descrevem indivíduos que tendem a apresentar uma necessidade reduzida de frequentar lugares mais intensos em termos de estímulos e possibilidades de contato social (Nunes, Hutz & Nunes, 2010).

Nesse sentido, dificuldades significativas no que tange às interações sociais recíprocas são aspectos clínicos que compõem o TEA. A literatura atual sugere que uma expressão mais leve destes comprometimentos comportamentais se estende para os parentes de pessoas com TEA (Sucksmith et al, 2011). Nesta perspectiva, quando comparados a grupos de controle clínicos e não clínicos, pais de crianças com TEA têm sido reportados como possuindo menos relações de amizade, e uma preferência menor por atividades sociais (e.g. Briskman et al., 2001; Losh & Piven, 2007; Losh et al., 2008; Piven et al., 1997a; Santangelo & Folstein 1995)

No que concerne ao fator Realização, destaca-se que este foi um dos mais marcados por altos níveis, no presente estudo, quando contabilizadas todas as facetas (Competência, Ponderação e Empenho/comprometimento) conjuntamente. Em relação ao subfator Competência, o mesmo é composto por itens que descrevem uma atitude ativa na busca dos objetivos e a consciência de que é preciso fazer alguns sacrifícios pessoais para se obter os

resultados esperados. Escores altos nesse subfator referem-se a pessoas que tendem a acreditar no seu potencial para realizar várias tarefas ao mesmo tempo, a gostar de atividades complexas e desafiantes e a possuir clareza sobre seus objetivos de vida (Nunes, Hutz & Nunes, 2010). Já o subfator Ponderação descreve situações que envolvem o cuidado com a forma para expressar opiniões ou defender interesses, bem como a avaliação das possíveis consequências de ações. Portanto, pessoas que apresentam altos escores nesse subfator tendem a ser mais ponderadas no que dizem e fazem, tentando controlar sua impulsividade ao resolver problemas. Por sua vez, a faceta Empenho/Comprometimento está ligada à tendência ao detalhismo na realização de trabalhos e a um alto nível de exigência pessoal quanto à qualidade das tarefas realizadas. As pessoas que apresentam níveis altos nessa faceta tendem a se dedicar às atividades profissionais/acadêmicas, gostam de obter reconhecimento por seu esforço e podem ser perfeccionistas. Além disso, essas pessoas tendem a planejar detalhadamente os passos para a realização de alguma tarefa e sentem necessidade de revisar cuidadosamente seus trabalhos antes de expô-los a terceiros (Nunes, Hutz & Nunes, 2010). Isso significa que níveis muito altos, neste fator, podem tomar a forma de rigidez, porque as pessoas tornam-se demasiadamente exigentes em relação ao seu desempenho, não tolerando/compreendendo possíveis erros/enganos.

No que diz respeito ao fenótipo ampliado do autismo, os estudos que foram realizados até o momento vêm encontrando características que se aproximam do perfil de personalidade identificado pelo fator Realização. Por exemplo, em um estudo realizado com parentes de crianças com autismo, Smith et al. (2009) conduziram uma análise fatorial acerca do domínio de interesses e comportamentos restritos e repetitivos (ICRR). Os autores utilizaram os escores da *Autism Diagnostic Interview – Revised (ADI-R)* e examinaram associações entre a área de ICRR e traços de personalidade dos pais relacionados ao autismo. Os pesquisadores observaram que o fator “preocupações intensas”, em crianças com o transtorno, se correlacionou significativamente com os traços “rigidez” e “distanciamento” nos pais (homens), sugerindo a existência de uma possível associação genética entre os sintomas manifestados na criança e os traços correspondentes nos pais. Outros estudos também encontraram que pais e mães de crianças com autismo apresentam traços de rigidez/perfeccionismo (Losh et al., 2008; Piven et al., 1997b). Dessa forma, pode-se inferir que, no presente estudo, em relação aos traços autísticos, os altos escores encontrados no fator Realização e suas facetas correspondem, em princípio, à maior rigidez comportamental nos genitores de crianças com TEA.

Os resultados obtidos em relação ao fator Abertura e as suas facetas (Abertura a Ideias,

Liberalismo e Busca por Novidade), apontaram para a mesma direção dos achados em relação ao fator Realização. Por definição, pessoas com baixos níveis de Abertura tendem a ser mais rígidas, convencionais nas suas crenças e atitudes, conservadoras nas suas preferências, além de serem menos responsivas emocionalmente (Costa & Widiger, 2002). Complementarmente, a faceta Abertura a Idéias, a qual se destacou dentre as demais facetas em termos de maior número de participantes com baixos escores, descreve flexibilidade no que tange a posturas para posições filosóficas, arte, fotografia, estilos musicais, diferentes expressões culturais e uso da imaginação e fantasia. Pessoas com baixos escores nessa faceta tendem a ser pouco curiosas para conhecer novos temas, são mais conservadoras e fiéis a seus gostos artísticos e tendem a adotar uma postura mais rígida quanto a conceitos (Nunes, Hutz & Nunes, 2010). Já a faceta Liberalismo descreve uma tendência à abertura para novos valores morais e sociais. Escores baixos nessa faceta envolvem pouco interesse por questões referentes à: (a) relativização de valores e conceitos sociais e (b) entendimento de que valores sociais não devem ser modificados com o passar do tempo.

A última faceta do fator Abertura refere-se à Busca por Novidades. Esse item caracteriza pessoas que possuem preferência por vivenciar novos eventos e ações. Pessoas com níveis baixos nessa faceta relatam sentirem-se desconfortáveis com a quebra de rotina, bem como pouco interesse em fazer coisas que nunca fizeram antes, ou ainda, em conhecer novidades (Nunes, Hutz & Nunes, 2010). Este fator e suas facetas parecem corresponder à dimensão Rigidez no que concerne ao BAPQ. Assim, esses achados convergem para os pressupostos de que pessoas com escores menores em Abertura tendem a adotar uma postura mais rígida, pela pouca flexibilidade diante de mudanças em geral.

A análise das correlações entre a BFP e o BAPQ, por sua vez, demonstrou que, quanto maior o comprometimento da interação social, conforme o BAPQ, mais baixos os escores nas facetas de Comunicação e Interação Social, referentes ao fator Extroversão da BFP. Quanto aos aspectos pragmáticos da linguagem, quanto menor o comprometimento nesta habilidade, maior a competência (eficiência), a ponderação e a abertura. Quanto menor a rigidez, maior a socialização.

Em outras palavras, quanto menor o comprometimento na habilidade de usar a linguagem adaptada ao contexto social, maior a tendência a apresentar traços de personalidade que se relacionaram com motivação para o sucesso, perseverança, capacidade de planejamento de ações em função de uma meta, bem como nível de organização e pontualidade (Nunes, Hutz & Nunes, 2010). Quanto a essa correlação, é de se esperar que habilidades na esfera do uso da linguagem pragmática e comunicação exerçam impacto

positivo sobre aspectos ligados à realização de metas, organização, dentre outros fatores.

Assim, comunicação social e linguagem pragmática são conceitos relacionados e sobrepostos que foram usados para descrever comportamentos comunicativos no TEA e no transtorno específico de linguagem (Ruser et al., 2007). Comunicação social refere-se à capacidade de transmitir informações abstratas e emocionais utilizando gesto facial, expressão e prosódia, e implica em conhecimento de regras sociais de comunicação e a capacidade implícita de deduzir os pensamentos e motivos dos outros, isto é, sua intencionalidade (Tanguay, Robertson, & Derrick, 1998). Habilidades pragmáticas de conversação incluem a iniciação espontânea de tópicos na conversa de modo que essa interesse ao seu interlocutor, troca de turnos durante as conversas, uso adequado de referências, coerência, manutenção de tópico e adequação social dos enunciados a fim de manter a conversa consistente com o seu contexto social (Adams & Bishop, 1989; Baltaxe, 1977; Craig & Evans, 1993; Landa et al, 1992; Prutting & Kirchner, 1987; Roth & Spekman, 1984). Além disso, comportamentos comunicativos não verbais estão contidos em uma definição mais ampla da pragmática, por exemplo, contato visual, expressões faciais, gestos, postura corporal e aspectos paralinguísticos da fala, como a prosódia, fluência e inteligibilidade (Bishop, 1998; Prutting & Kirchner, 1987).

Com base no exposto acima, busca-se compreender os pormenores da correlação existente entre a dimensão Linguagem Pragmática e a área de interesses e comportamentos restritos e repetitivos, bem como o impacto que uma exerce sobre a outra. Uma hipótese pode ser a de que pessoas que tenham maior facilidade de comunicação para fins sociais possuam níveis mais altos de desempenho em atividades em contextos variados e na forma como as pessoas organizam as suas ações em médio e longo prazo, em função das suas aspirações, ou seja, pessoas que apresentem uma boa articulação nesses meios.

Quanto aos resultados encontrados no BAPQ em relação à dimensão Linguagem Pragmática, características pertencentes a esse domínio, no que se refere às peculiaridades do TEA, têm sido extensivamente estudadas em parentes de pessoas com o transtorno (Sucksmith et al., 2011). Alguns achados de pesquisa sugerem que pais e irmãos de indivíduos com TEA possuem dificuldades significativas no uso da linguagem com propósitos sociais (pragmática) quando comparados a grupos controle (Sucksmith et al., 2011).

Contudo, nem todos os estudos têm encontrado diferenças claras nas habilidades de comunicação e linguagem, se comparados a grupos de controle clínicos e com desenvolvimento típico. Por exemplo, um estudo que investigou as dificuldades pragmáticas,

os parentes adultos de crianças com autismo obtiveram escores mais baixos na subescala “habilidades pragmáticas” do questionário *Communication Checklist – Adult Version* (Whitehouse & Bishop, 2009), quando comparados ao grupo controle da população geral. Porém, a diferença encontrada entre os grupos não alcançou significância estatística (Whitehouse et al., 2010).

Do mesmo modo, alguns estudos não encontraram dificuldades de linguagem entre irmãos de crianças com o transtorno e outros dois grupos clínicos: irmãos de crianças com distúrbios de desenvolvimento da linguagem e irmãos de crianças com dificuldades de aprendizagem (Pilowsky et al., 2003). Similarmente, Folstein et al. (1999) não reportaram diferenças relacionadas à dificuldades de linguagem entre os irmãos de crianças com autismo e com Síndrome de *Down*, utilizando a *Autism Family History Interview*. Os autores relataram diferenças nos escores da *Pragmatic Rating Scale* somente quando os familiares foram separados entre os que possuíam dificuldades cognitivas linguísticas precoces e os que não apresentavam essas dificuldades (reportados retrospectivamente pelos pais).

Outro fenômeno que foi investigado no presente estudo trata de possíveis diferenças de gênero relacionadas ao fenótipo ampliado do autismo. Em síntese, homens não apresentaram mais traços que correspondam ao referido fenótipo do que as mulheres, com base no BAPQ. Em relação à BFP, os homens apresentaram maiores escores, quando comparados às mulheres no fator Extroversão. Além disso, os mesmos tenderam a apresentar, no fator Realização, escores que denotam traços caracterizados por maior objetividade, ponderação, pontualidade, enquanto que no fator Abertura ocorreu o contrário, em que as mulheres obtiveram maiores escores do que os homens.

A *priori*, esses resultados vão ao encontro do que a literatura sugere, ou seja, de que homens apresentam mais traços do fenótipo ampliado do autismo do que as mulheres (Seidman, Yirmiya, Milshtein, Ebstein & Levi, 2011). No entanto, tais achados ainda são preliminares neste estudo, uma vez que a amostra foi composta por um número reduzido de participantes. Ao se distribuir o número de participantes em grupos de homens e mulheres, esta redução se tornou ainda mais drástica, não permitindo conclusões quanto a estes aspectos. Em função disso, não foi possível a realização de análises paramétricas, que poderiam responder melhor se uma eventual diferença seria ou não estatisticamente significativa. De qualquer modo, há estudos quanto às questões de gênero que, igualmente, não encontraram diferenças, tornando esta linha investigativa, ainda controversa (ver Landa et al., 1992; Losh et al., 2008; Piven et al., 1997b).

Considerações finais

O presente estudo alinha-se a outros, ao identificar alguns traços de personalidade em pais e mães de crianças com autismo, que parecem corresponder, em algum nível, aos encontrados nos TEA e, por isso, podem representar o fenótipo ampliado do autismo. Entretanto, o tamanho reduzido da amostra demanda cautela nesta afirmação e aponta para a necessidade da replicação deste estudo em amostras maiores, utilizando também, um delineamento de caso-controle. Isso permitiria verificar se estas tendências são, de fato, peculiares aos genitores de pessoas com TEA ou se também se apresentam desta forma na população geral ou em genitores de outros grupos clínicos.

Destaca-se, também, que o tamanho amostral foi relevante na explicação da ausência de tendências claras, no que se refere às diferenças de traços de personalidade correspondentes ao fenótipo ampliado do autismo, entre pais e mães, ao contrário do que é reportado na literatura. De qualquer forma, as tendências encontradas neste estudo parecem indicar uma área promissora de estudos, inclusive pela utilização de um instrumento brasileiro, ainda não empregado em investigações na área do autismo.

CAPÍTULO III

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este estudo investigou o perfil de personalidade de pais e mães de crianças com o Transtorno do Espectro do Autismo, cujos traços estivessem associados às áreas de comprometimentos presentes no TEA: interação social recíproca, linguagem pragmática e comportamentos estereotipados e repetitivos.

O primeiro capítulo ofereceu uma sustentação teórica ao enfatizar a interação entre gene e ambiente. O modelo ressaltou os efeitos genéticos causais indiretos, os quais podem decorrer de uma suscetibilidade do indivíduo a esta condição, agregados ou não à exposição a um ambiente de risco. Dessa forma, os genes afetam atitudes e comportamentos para além da doença e tais efeitos dimensionais desempenham um papel maior no risco de desenvolvimento de quadros psicopatológicos. Portanto, na medida em que o comportamento é influenciado geneticamente (o que se aplica a todos os comportamentos), as interações gene-ambiente podem se intensificar.

Em termos metodológicos, algumas limitações podem ser apontadas no que concerne ao número reduzido da amostra e à utilização de instrumentos de autorrelato, que podem não ter sido sensíveis às sutilezas do comportamento, bem como ter alterado, em certa medida, as respostas dadas pelos próprios participantes. Para que se possa controlar este viés, sugere-se a utilização de medidas ecológicas e informações fornecidas pelos informantes em futuros estudos.

Ressalta-se a importância da ampliação desta pesquisa com outros membros de famílias com crianças com TEA, tais como irmãos, como uma futura direção para a investigação de FAA. Para além de importantes marcadores comportamentais, o fenótipo ampliado do autismo pode ser analisado quanto aos níveis cognitivo e neuropsicológico, e também lingüístico. Sobre este último aspecto, reafirma-se a necessidade de investigações que contemplem os aspectos ligados à linguagem pragmática, tanto em termos quantitativos quanto qualitativos.

Por fim, os achados do presente estudo apontam para uma área promissora de estudos, sobretudo porque utilizou um instrumento brasileiro, ainda não empregado em investigações na área do autismo. Uma vez que o fenótipo ampliado do autismo é caracterizado pela

suscetibilidade genética para desenvolvimento do TEA, a escolha pela utilização de um instrumento que investigue o perfil de personalidade, com base em um modelo que integra fatores constitucionais e ambientais (Modelo dos Cinco Fatores), é particularmente relevante.

REFERÊNCIAS

- Adams, C., & Bishop, D. V. (1989). Conversational characteristics of children with semantic-pragmatic disorder. I: Exchange structure, turntaking, repairs and cohesion. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 24(3), 211-239.
- American Psychiatric Association. (2000). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (4th ed., text rev.)*. Washington, DC: Author.
- American Psychiatric Association (2010). *DSM-5 Development*. Retrieved in February, 14, 2011, from <http://www.dsm5.org/Pages/Default.aspx>
- Arndt, T. L., Stodgell, C. J., & Rodier, P. M. (2005). The teratology of autism. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23(2), 189-199.
- Asperger, H. (1944). The autistic psychopaths' in Kindesaltei. *Archive For Psychiatric and nervous diseases*, 117, 76-136.
- Associação Psiquiátrica Americana (2002). *DSM-IV-TR – Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais*. Porto Alegre: Artmed.
- Austin, E. J. (2005). Personality correlates of the broader autism phenotype as assessed by the Autism Spectrum Quotient (AQ). *Personality and Individual Differences*, 38(2), 451–460.
- Auyeung B, Taylor A. K., Hackett, G, et al. (2010) Foetal testosterone and autistic traits in 18 to 24-month-old children. *Molecular Autism*, 1, 11.
- Bagby, R. M., Parker, J. D. A., & Taylor, G. J. (1994). The twenty- item Toronto alexithymia scale I. Item selection and cross- validation of the factor structure. *Journal of Psychosomatic Research*, 38, 23–32.
- Bailey, A., Palferman, S., Heavey, L., & Le Couteur, A. (1998). Autism: The phenotype in relatives. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28(5), 369–392.
- Baltaxe, C. A. (1977). Pragmatic deficits in the language of autistic adolescents. *Journal of Pediatric Psychology*, 2(4), 176-180.
- Baron-Cohen S (2003) *The Essential Difference: Men, Women, and the Extreme Male Brain* London: Penguin.
- Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Skinner, R., Martin, J., & Clubley, E. (2001). The autism-spectrum quotient (AQ): Evidence from Asperger syndrome/ high-functioning autism males and females scientists and mathematicians. *Journal of Autism Developmental Disorders* 31, 5–17.

- Baron-Cohen, S., & Hammer, J. (1997). Parents of children with Asperger syndrome: What is the cognitive phenotype?. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 9(4), 548-554.
- Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Stott, C., Bolton, P., & Goodyer, I. (1997). Is there a link between engineering and autism?. *AUTISM-LONDON-*, 1, 101-109.
- Barros Neto, T. P. (1996). *Perfil Psicopatológico e transtornos de personalidade em uma amostra de fóbicos sociais*. Dissertação de Mestrado, Universidade de São Paulo, São Paulo.
- Becker, M. M., Wagner, M. B., Bosa, C. A., Schmidt, C., Longo, D., Papaleo, C., & Riesgo, R. S. (2012). Translation and validation of Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) for autism diagnosis in Brazil. *Arquivos de neuro-psiquiatria*, 70(3), 185-190.
- Berument, S., Rutter, M., Lord, C., Pickles, A., & Bailey, A. (1999). Autism Screening Questionnaire: Diagnostic Validity. *British Journal of Psychiatry*, 175, 444-451.
- Bishop, D. (1992). The underlying nature of specific language impairment. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, (33), 3 – 66.
- Bishop, D. V. M., Maybery, M., Maley, A., Wong, D., Hill, W., & Hallmayer, J. (2004). Using self-report to identify the broad phenotype in parents of children with autistic spectrum disorders: a study using the Autism-Spectrum Quotient. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 45(8), 1431–1436.
- Bölte, S., Knecht, S., & Poustka, F. (2007). A Case–Control Study of Personality Style and Psychopathology in Parents of Subjects with Autism. *Journal of Autism Developmental Disorders*, 37, 243– 250.
- Bolton, P. F., Carcani-Rathwell, I., Hutton, J., Goode, S., Howlin, P., & Rutter, M. L. (2011). Features and correlates of epilepsy in autism. *British Journal of Psychiatry* (198), 289 – 294.
- Bolton, P., Macdonald, H., Pickles, A., Rios, P., Goode, S., Crowson, M., et al. (1994). A Case – Control Family History Study of Autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 35, 877–900.
- Bosa, C. (2007). *Protocolo de Observação para Crianças com Suspeita de Transtornos do Espectro Autista*. Unpublished manuscript.
- Bradley, E. A., Ames, C. S., & Bolton, P. F. (2011). Psychiatric Conditions and Behavioural Problems in Adolescents With Intellectual Disabilities: Correlates With Autism. *The Canadian Journal of Psychiatry*, 56(2), 102 – 109
- Briskman, J., Happé, F., & Frith, U. (2001). Exploring the cognitive phenotype of autism: weak “central coherence” in parents and siblings of children with autism: II. Real-life

- skills and preferences. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 42(3), 309–316.
- Bryson, S. E., McDermott, C., Rombough, V., Brian, J., & Zwaigenbaum, L. (2008). The Autism Observation Scale for Infants (AOSI): Scale Development and Reliability Data. *Journal of Autism Developmental Disorders*, 38, 731-8.
- Carvalho, G., Vergani, N., & Brunoni, D. (2004). Genetics of autism. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 26(4), 270-272.
- Carvalho, D. F., Cercato, C. Almeida, M. D., Mancini, M. C., & Halpern, A. (2007). Abordagem terapêutica da obesidade na Síndrome de Prader-Willi. *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia e Metabologia*, 51(6), 913 – 919.
- Caspi, A., & Moffitt, T. E. (2006). Gene–environment interactions in psychiatry: joining forces with neuroscience. *Nature Reviews Neuroscience*, 7, 583–590.
- Chapman E, Baron-Cohen S, Auyeung B, et al. (2006) Foetal testosterone and empathy: evidence from the Empathy Quotient (EQ) and the ‘Reading the Mind in the Eyes’ test. *Social Neuroscience* 1: 135–148
- Chuthapisith, J., Ruangdaraganon, N., Sombuntham, T., & Roongpraiwan, R. (2007). Language development among the siblings of children with autistic spectrum disorder. *Autism*, 11(2), 149–160.
- Cloninger, R. C., Svakic, D. M., & Pszybeck, T. R. (1993). A psychological Model of temperament and character. *Archives of General Psychiatry* 50(12), 975-990.
- Constantino, J. N. (2011). The Quantitative Nature of Autistic Social Impairment. *Pediatric Research*, 69(5), 55 – 62.
- Constantino, J. N., Davis, S. A., Todd, R. D., Schindler, M. K., Gross, M. M., Brophy, S. L., & Reich, W. (2003). Validation of a brief quantitative measure of autistic traits: comparison of the social responsiveness scale with the autism diagnostic interview-revised. *Journal of autism and developmental disorders*, 33(4), 427-433.
- Constantino, J. N., & Todd, R. D. (2005). Intergenerational transmission of subthreshold autistic traits in the general population. *Biological psychiatry*, 57(6), 655-660.
- Constantino, J. N., Zhang, Y., Frazier, T., Abbacchi, A. M., & Law, P. (2010). Sibling recurrence and the genetic epidemiology of autism. *The American Journal of Psychiatry*, 167(11), 1349– 1356.
- Craig, H. K., & Evans, J. L. (1993). Pragmatics and SLI: within-group variations in discourse behaviors. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 36(4), 777.
- Davidson, J., Goin-Kochel, R. P., Green-Snyder, L. A., Hundley, R. J., Warren, Z., & Peters, S. U. (2012). Expression of the broad autism phenotype in simplex autism families from

- the simons simplex collection. *Journal of autism and developmental disorders*, 1-8.
- Dawson, G., Estes, A., Munson, J., Schellenberg, G., Bernier, R., Abott, R., et al. (2007). Quantitative assessment of autism symptom-related traits in probands and parents: Broader phenotype autism symptom scale. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 523–536.
- Dawson, G., Webb, S., Schellenberg, G. D., Dager, S., Friedman, S., Aylward, E., et al. (2002). Defining the Broader Phenotype of Autism: Genetic, Brain, and Behavioral Perspectives. *Development and Psychopathology*, 14, 581–611.
- De la Marche W, Noens I, Luts J, et al. (2012) Quantitative autism traits in first degree relatives: evidence for the broader autism phenotype in fathers, but not in mothers and siblings. *Autism* 16, 247–260.
- De Paula, C. S., Fombonne, E., Gadia, C., Tuchman, R., & Rosanoff, M. (2011). Autism in Brazil - perspectives from science and society. *Revista da Associação Médica Brasileira*, 57(1), 2-5.
- De Paula, C. S., Ribeiro, S. H, Fombonne, E., & Mercadante, M. T. (2011). Prevalence of pervasive developmental disorder in Brazil: A pilot study. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(7), 1394 – 1395.
- Digman, J. M. (1990). Personality structure: Emergence of the five-factor model. *Annual review of psychology*, 41(1), 417-440.
- Folstein, S. E., & Piven, J. (1991). Etiology of autism: Genetic influences. *Pediatrics*, 87, 767– 773.
- Folstein, S. E., & Rosen-Sheidley, B. (2001). Genetics of autism: complex aetiology for a heterogeneous disorder. *Nature Reviews Genetics*, 2(12), 943-955
- Folstein, S., & Rutter, M. (1977). Infantile autism: A genetic study of 21 twin pairs. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 18, 297–321.
- Folstein, S. E., Santangelo, S. L., Gilman, S. E., Piven, J., Landa, R., Lainhart, J., et al. (1999). Predictors of cognitive test patterns in autism families. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 40(7), 1117–1128.
- Fombonne, E. (2003). Epidemiological surveys of autism and other pervasive developmental disorders: an update. *Journal of autism and developmental disorders*, 33(4), 365-382.
- Fombonne, E. (2005). Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. *The Journal of clinical psychiatry*, 66, 3.

- Fombonne, E., Bolton, P., Prior, J., Jordan, H., & Rutter, M. (1997). A Family Study of Autism: Cognitive Patterns and Levels in Parents and Siblings. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 38(6), 667 - 668.
- Fombonne, E. (2009). Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatric Research*, 65(6), 591-598.
- Fombonne, E. (2010, April). Epidemiology of autism. Paper presented at the 1o. Encontro Brasileiro para Pesquisa em Autismo, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil.
- Fuentes, D., Tavares, H., Camargo, C. H. P., & Gorenstein, C. (2000). Inventário de temperamento e caráter de Cloninger – validação da versão em português. In: C., Gorenstein, L. H. S. G., Andrade, A. W., Zuardi, (eds). *Escalas de avaliação clínica em psiquiatria e psicofarmacologia*, (pp 363 – 376) São Paulo: Lemos editorial, 363-376.
- Gillberg C, Cederlund M, Lamberg K, et al. (2006) Brief report: ‘The autism epidemic’. The registered prevalence of autism in a Swedish urban area. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 36, 429–435.
- Happé, F., Frith, U., & Briskman, J. (2001). Exploring the cognitive phenotype of autism: Weak ‘‘central coherence’’ in parents and siblings of children with autism: I. Experimental tests. *The Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 42(03), 299–307.
- Ho, T.P., Leung, P.W., Lee, C.C., Tang, C.P., Hung, S.F., Kwong, S.L., et al. (2005). Test–retest reliability of the Chinese version of the Diagnostic Interview Schedule for Children–Version 4 (DISC-IV). *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46, 1135–1138.
- Hoekstra, R. A., Bartels, M., Verweij, C. J. H., & Boomsma, D. I. (2007). Heritability of autistic traits in the general population. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 161, 372–377.
- Hughes, C., Leboyer, M., & Bouvard, M. (1997). Executive function in parents of children with autism. *Psychological Medicine*, 27(1), 209–220.
- Hurley, R. S. E., Losh, M., Parlier, M., Reznick, J. S., & Piven, J. (2007). The broad autism phenotype questionnaire. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 1679–1690.
- Hutz, C. S.; Nunes, C. H. S. S. (2001) *Escala Fatorial de Neuroticismo*. São Paulo: Casa do Psicólogo.
- Ingersoll, B. (2010). Broader Autism Phenotype and Nonverbal Sensitivity: Evidence for an Association in the General Population. *Journal of Autism Developmental Disorders*, 40, 590–598.

- Ingudomnukul E, Baron-Cohen S, Wheelwright S, et al. (2007) Elevated rates of testosterone-related disorders in women with autism spectrum conditions. *Hormones and Behavior* 51: 598–604.
- Iverson, J. M., & Wozniak, R. H. (2007). Variation in vocal-motor development in infant siblings of children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 158–170.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217-250.
- Klin, A. (2006). Autismo e síndrome de Asperger: uma visão geral. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 28(1), 3-11.
- Klin, A., Saulnier, C. A., Sparrow, S. S., Cicchetti, D. V., Lord, C., & Volkmar, F. R. (2007). Social and Communication Abilities and Disabilities in Higher Functioning Individuals with Autism Spectrum Disorders: The Vineland and the ADOS. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 748–775.
- Klusek, J., Losh, M., & Martin, G. E. (2012). Sex differences and within-family associations in the broad autism phenotype. *Autism*.
- Knickmeyer R, Baron-Cohen S, Raggatt P, et al. (2006) Foetal testosterone and empathy. *Hormones and Behavior*, 49, 282–292.
- Landa, R.J., Holman, K.C., & Garrett-Mayer, E. (2007). Social and communication development in toddlers with early and later diagnosis of autism spectrum disorders. *Archives of General Psychiatry*, 64, 853–64.
- Landa, R., Piven, J., Wzorek, M. M., Gayle, J. O., Chase, G. A., & Folstein, S. E. (1992). Social language use in parents of autistic individuals. *Psychological Medicine*, 22(1), 245–254.
- Le Couteur A, Bailey A, Goode S, et al. (1996) A broader phenotype of autism: the clinical spectrum in twins. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 37, 785–801.
- Lord, C., Rutter, M. & Couteur, A. (1994). Autism diagnostic interwied-revided: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorder. *Journal of Autism and Development Disorders*, 24, 659-685.
- Losh, M., Adolphs, R., Poe, M. D., Couture, S., Penn, D., Baranek, G. T., et al. (2009). Neuropsychological profile of autism and the broad autism phenotype. *Archives of General Psychiatry*, 66(5), 518–526.
- Losh, M., Childress, D., Lam, K., & Piven, J. (2008). Defining key features of the broad autism phenotype: A comparison across parents of multiple- and single-incidence autism

- families. *American Journal of Medical Genetics Part B (Neuropsychiatric Genetics)*, *147B*, 424–433.
- Losh, M., & Piven, J. (2007). Social-cognition and the broad autism phenotype: identifying genetically meaningful phenotypes. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *48*(1), 105–112.
- Lutchmaya, S., Baron-Cohen, S., & Raggatt, P. (2002). Foetal testosterone and eye contact in 12-month-old human infants. *Infant Behavior and Development*, *25*, 327–335.
- Luthar, S. S., Cicchetti, D., Becker, B. (2000). The construct of resilience: a critical evaluation and guidelines for future work. *Child Development*, *71*, 543–562.
- Martinho, M. M. (2004) *Avaliação da apresentação fenotípica comportamental do autismo em uma amostra de famílias de crianças autistas em Porto Alegre e região metropolitana*. Dissertação de Mestrado, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, RS, Brasil.
- McCrae, R. R., & John, O. P. (1992). An introduction to the five- factor model and its applications. *Journal of personality*, *60*(2), 175–215.
- McGuffin, P., & Rutter, M. (2002). Genetic influences on normal and abnormal development. In: M Rutter, & E Taylor, (eds). *Child and Adolescent Psychiatry*, (185–204), 4th ed. Oxford, England: Blackwell Scientific Publications.
- Merin, N., Young, G. S., Ozonoff, S., & Rogers, S. J. (2007). Visual fixation patterns during reciprocal social interaction distinguish a subgroup of 6-month-old infants at-risk for autism from comparison infants. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *37*(1), 108–121.
- Micali, N., Chakrabarti, S., & Fombonne, E. (2004). The Broad Autism phenotype findings from an epidemiological survey. *Autism*, *8*(1), 21–37.
- Miu, A. C., Pană, S. E., & Avram, J. (2012). Emotional face processing in neurotypicals with autistic traits: Implications for the broad autism phenotype. *Psychiatry research*, *198*(3), 489–494.
- Moschetta, S., Fuentes, D., Fiore, L. A., & Valente, K. D. R. (2010). Epilepsia Mioclônica Juvenil: endofenótipos distintos considerando aspectos neuropsicológicos, traços de personalidade e variáveis clínicas. *Journal of Epilepsy and Clinical Neurophysiology*, *16*(2), 51–58.
- Murphy, M., Bolton, P., Pickles, A., Fombonne, E., Piven, J., & Rutter, M. (2000). Personality traits of the relatives of autistic probands. *Psychological Medicine*, *30*, 1411–1424.

- Nunes, C. H. S., & Hutz, C. S. (2007). Construção e validação da Escala Fatorial de Socialização. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, 20(1), 20-25.
- Nunes, C. H. S., Hutz, C. S. & Nunes, M. F. O. (2010) *Bateria fatorial de personalidade* São Paulo: Casa do Psicólogo.
- Organização Mundial da Saúde. (2000). CID-10: Classificação Estatística Internacional de Doenças com disquete Vol. 1. Edusp.
- Ozonoff, S., Rogers, S. J., Farnham, J. M., & Pennington, B. F. (1993). Can standard measures identify subclinical markers of autism? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 23(3), 429–441.
- Pilowsky, T., Yirmiya, N., Gross-Tsur, V., & Shalev, R. S. (2007). Neuropsychological functioning of siblings of children with autism, siblings of children with developmental language delay, and siblings of children with mental retardation of unknown genetic etiology. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 537–552.
- Piven, J. (2001). The broad autism phenotype: A complementary strategy for molecular genetic studies of autism. *American Journal of Medical Genetics*, 105 (1), 34–35.
- Piven, J., & Palmer, P. (1999). Psychiatric disorder and the broad autism phenotype: evidence from a family study of multiple-incidence autism families. *American Journal of Psychiatry*, 156(4), 557-563.
- Piven, J., Palmer, P., Jacobi, D., Childress, D., & Arndt, S. (1997a). Broader Autism Phenotype: Evidence from a family history study of multiple-incidence autism families. *American Journal of Psychiatry*, 154, 185–190.
- Piven, J., Palmer, P., Landa, R., Santangelo, S., Jacobi, D., & Childress, D. (1997b). Personality and language characteristics in parents from multiple-incidence autism families. *American Journal of Medical Genetics. Part B, Neuropsychiatric Genetics*, 74, 398–411.
- Piven, J., Wzorek, M., Landa, R., Lainhart, J., Bolton, P., Chase, G. A., et al. (1994). Personality characteristics of the parents of autistic individuals. *Psychological Medicine*, 24, 783–795.
- Raven, J. C. (2008) *Teste das matrizes progressivas: escala geral*. (4a ed.) CEPA: Rio de Janeiro.
- Prutting, C. A., & Kittchner, D. M. (1987). A clinical appraisal of the pragmatic aspects of language. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 52(2), 105.
- Ronald, A., Happe, F., Bolton, P., Butcher, L. M., Price, T. S., Wheelwright, S., & Plomin, R. (2006). Genetic heterogeneity between the three components of the autism spectrum: a

- twin study. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 45(6), 691-699.
- Ronald A, Hoekstra R. A. (2011). Autism Spectrum Disorders and Autistic Traits: A Decade of New Twin Studies. *American Journal of Medical Genetics (Part B)*, 156, 255–274.
- Roth, F. P., & Spekman, N. J. (1984). Assessing the pragmatic abilities of children: part 1. Organizational framework and assessment parameters. *The Journal of speech and hearing disorders*, 49(1), 2.
- Ruser, T. F., Arin, D., Dowd, M., Putnam, S., Winklosky, B., Rosen- Sheidley, B., et al. (2007). Communicative competence in parents of children with autism and parents of children with specific language impairment. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 1323–1336.
- Ruta, L., Mazzone, D., Mazzone, L., Wheelwright, S., & Baron- Cohen, S. (2011). The autism-spectrum quotient- Italian version: a cross-cultural confirmation of the broader autism phenotype. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
- Rutter, M. (2000) Resilience reconsidered: conceptual considerations, empirical findings, and policy implications, (pp. 651 – 682). In: J. P. Shonkoff, & S. J. Meisels (eds). *Handbook of Early Childhood Intervention*. 2nd ed. Cambridge, England: Cambridge University Press.
- Rutter, M. (2000). Psychosocial influences: critiques, findings, and research needs. *Development and Psychopathology*, 12, 375-405.
- Rutter, M. (2002a). Nature, Nurture, and Development: From Evangelism through Science toward Policy and Practice. *Child Development*, 73(1), 1–21.
- Rutter, M. (2002b). The Interplay of Nature, Nurture, and Developmental Influences: The Challenge Ahead for Mental Health. *Archives of General Psychiatry*, 59, 996 – 1000.
- Rutter, M. (2005). Genetic influences and autism, (pp. 425– 452). In F. Volkmar, R. Paul, A. Klin, & D. Cohen (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*, Hoboken, NJ: Wiley.
- Rutter, M. L. (2011). Progress in Understanding Autism: 2007–2010. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41, 395–404.
- Rutter, M., Bailey, A., Bolton, P., & Le Couteur, A. (1993). Autism: Syndrome definition and possible genetic mechanisms. In R. Plomin & G. E. McLearn (Eds.), *Nature, nurture and psychology*. Washington, DC: American Psychological Association Press.
- Rutter, M., & Silberg, J. (2002). Gene-environment interplay in relation to emotional and behavioral disturbance. *Annual Review of Psychology*, 53, 463-490.

- Rutter, M., & Silberg, J. (2002). Gene-environment interplay in relation to emotional and behavioral disturbance. *Annual review of psychology*, *53*(1), 463-490.
- Rutter, M., Silberg, J., O'Connor, T., & Simonoff, E. (1999). Genetics and child psychiatry, II: empirical research findings. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *40*, 19-55.
- Sameroff, A. (2010). A Unified Theory of Development: A Dialectic Integration of Nature and Nurture. *Child Development*, *81*(1), 6–22.
- Santangelo, S. L., & Folstein, S. E. (1995). Social deficits in the families of autistic probands. *American Journal of Human Genetics*, *57*(4), 89-89.
- Scahill, L., & Bearss, K. (2009). The Rise in Autism and the Mercury Myth. *Journal of Child and Adolescent Psychiatric Nursing* *22*(1), 51 – 53.
- Scheeren, A. M., & Stauder, J. E. A. (2008). Broader autism phenotype in parents of autistic children: Reality or myth? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *38*(2), 276–287.
- Seidman, I., Yirmiya, N., Milshtein, S., Ebstein, R. P., & Levi, S. (2011). The broad autism phenotype questionnaire: mothers versus fathers of children with an autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
- Skuse, D. H., Mandy, W. P., & Scourfield, J. (2005). Measuring autistic traits: heritability, reliability and validity of the Social and Communication Disorders Checklist. *The British Journal of Psychiatry*, *187*(6), 568-572.
- Smith, C. J., Lang, C. M., Kryzak, L., Reichenberg, A., Hollander, E., & Silverman, J. M. (2009). Familial associations of intense preoccupations, an empirical factor of the restricted, repetitive behaviors and interests domain of autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *50*(8), 982–990.
- Stewart, M. E., & Austin, E. J. (2009). The structure of the autism- spectrum quotient (AQ): Evidence from a student sample in Scotland. *Personality and Individual Differences*, *47*(3), 224 – 228.
- Sucksmith, E., Roth, I., & Hoekstra, R. A. (2011). Autistic Traits Below the Clinical Threshold: Re-examining the Broader Autism Phenotype in the 21st Century. *Neuropsychology Review*, *21*, 360–389.
- Szatmari, P., Georgiades, S., Duku, E., Zwaigenbaum, L., Goldberg, J., & Bennett, T. (2008). Alexithymia in parents of children with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *38*, 1859–1865.
- Szatmari, P., MacLean, J. E., Jones, M. B., Bryson, S. E., Zwaigenbaum, L., Bartolucci, G., et al. (2000). The familial aggregation of the lesser variant in biological and nonbiological

- relatives of PDD probands: A family history study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 41(5), 579–586.
- Tager-Flusberg, H., & Joseph, R. M. (2003). Identifying neuro- cognitive phenotypes in autism. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London Part B*, 358, 303–314.
- Tanguay, P. E., Robertson, J., & Derrick, A. (1998). A dimensional classification of autism spectrum disorder by social communication domains. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 37(3), 271-277.
- Toth, K., Dawson, G., Meltzoff, A. N., Greenson, J., & Fein, D. (2007). Early social, imitation, play, and language abilities of young non-autistic siblings of children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(1), 145-157.
- Virkud, Y. V., Todd, R. D., Abbacchi, A., Zhang, Y., & Constantino, J. N. (2009). Familial aggregation of quantitative autistic traits in multiplex versus simplex autism. *American Journal of Medical Genetics. Part B, Neuropsychiatric Genetics*, 150B, 328–334.
- Voigt, R. G. (2011). Developmental and behavioral pediatrics Volkmar, F. R., & Nelson, D. S. (1990). Seizure disorders in autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29(1), 127–129.
- Yirmiya, N., & Shaked, M. (2005). Psychiatric disorders in parents of children with autism: a meta- analysis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46(1), 69-83.
- Yin, R.K. 2005. *Estudo de caso: planejamento e métodos*. 3a ed., Porto Alegre, Bookman, 287 p.
- Yoder, P., Stone, W. L., Walden, T., & Malesa, E. (2009). Predicting Social Impairment and ASD Diagnosis in Younger Siblings of Children with Autism Spectrum Disorder. *Journal of Autism Developmental Disorder*, 39, 1381–1391.
- Watson, D., & Friend, R. (1969). Measurement of social-evaluative anxiety. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 33(4), 448-457.
- Wermter A. K., Laucht, M., Schimmelmann, B. G., Banaschweski, T., Sonuga-Barke E. J. S., Rietschel, M., & Becker, K. (2010) From nature versus nurture, via nature and nurture, to gene x environment interaction in mental disorders. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 19(3), 199–210.
- Wheelwright, S., Auyeung, B., Allison, C., & Baron-Cohen, S. (2010). Defining the broader, medium and narrow autism phenotype among parents using the Autism Spectrum Quotient (AQ). *Molecular Autism*, 1, 1–10.
- Whitehouse, A. J. O., & Bishop, D. V. M. (2009). Hemispheric division of function is the result of independent probabilistic biases. *Neuropsychologia*, 47(8-9), 1938–1943

- Whitehouse, A. J. O., Barry, J. G., & Bishop, D. V. M. (2007). The broader language phenotype of autism: a comparison with specific language impairment. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 48(8), 822–830.
- Whitehouse, A. J. O., Coon, H., Miller, J., Salisbury, B., & Bishop, D. V. M. (2010). Narrowing the broader autism phenotype: a study using the Communication Checklist—Adult Version (CC-A). *Autism*, 14(6), 559–574.
- Wolff, S., Narayan, S., & Moyes, B. (1988). Personality characteristics of parents of autistic children: a controlled study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 29(2), 143–153.
- World Health Organization. (1993). WHOQOL study protocol. Geneva: WHO (MNH/PSF/93.9).

ANEXOS

Anexo A

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Estamos realizando um estudo com a finalidade de investigar os traços de personalidade de pais de crianças com Transtorno do Espectro Autista e suas possíveis relações com variantes genéticas.

Fui igualmente informado(a):

- da garantia de receber resposta a qualquer dúvida acerca dos procedimentos e outros assuntos relacionados com a pesquisa;
- da liberdade de retirar meu consentimento, a qualquer momento, e deixar de participar de qualquer um dos dois estudos (o da Psicologia ou da Genética) ou de ambos;
- da segurança de que não serei identificado(a) e que se manterá o caráter confidencial das informações registradas relacionadas com minha privacidade;
- de que será realizada entrevista para obter informações sobre a história da criança, seu desenvolvimento e sobre os dados demográficos da família (por exemplo, profissão dos pais, estado civil, escolaridade);
- de que será realizada a administração dos seguintes questionários aos pais: ADI- R (*Autism Diagnostic Interview - Revised*); BFP (Bateria Fatorial de Personalidade); BAPQ (*Broader Autism Phenotype Questionnaire*); M.I.N.I. (*Mini International Neuropsychiatric Interview*); Matrizes de Raven- escala geral;
- de que estes encontros serão realizados em até dois momentos;
- de que será realizada a administração do seguinte instrumento na criança: PROTOCS – TEA (Protocolo de Observação de Crianças com Suspeita de Transtorno do Espectro Autista)
- de que a administração do instrumento na criança será realizada em até dois encontros, com aproximadamente 30 minutos cada;
- de que, se necessário, será realizado encaminhamento para atendimento psicoterápico para os pais e para a criança;

- de que os formulários preenchidos por mim e as gravações serão arquivadas junto ao banco de dados da pesquisadora responsável da [REDACTED], sendo que somente o grupo de pesquisa terá acesso a esse material;

da probabilidade de apresentar os resultados dessa pesquisa em eventos científicos e em publicá-los, mantendo o anonimato dos participantes.

Fico ciente que, quando necessário e por minha livre escolha, , poderá ser colhido material biológico (sangue periférico ou raspado da mucosa da boca), desde que não estejam envolvidos riscos para a saúde dos envolvidos, sendo necessária a coleta de material biológica do(a) filho(a) e de seus pais. O material poderá ser congelado por até 5 anos, para eventuais análises em projetos futuros. Caso a utilização desse material seja enquadrada em algum novo projeto, sei que o novo projeto deverá passar novamente por análise da Instituição adequada (Conselho de Ensino e Pesquisa), para receber aprovação específica. Também estou ciente de que poderei ser novamente contatado para dar meu novo consentimento.

As tarefas a serem realizadas para a conclusão deste projeto não possuem riscos para o paciente, no que se refere à coleta de material biológico.

- Pelo presente termo de Consentimento Livre e Esclarecido, declaro que fui informado(a), de forma clara e detalhada dos objetivos e justificativa do Projeto de Pesquisa.

-

A pesquisadora responsável por este projeto é a Prof^a. Dr^a. [REDACTED], que pode ser contatada pelo telefone: [REDACTED].

Tendo esse documento sido revisado e aprovado pelo Comitê de Ética dessa Instituição em/...../.....

Data:/...../.....

Nome e assinatura do voluntário (pai):

.....

Nome e assinatura do voluntário (mãe):

.....

Assinatura do pesquisador responsável:

Anexo B



TERMO DE CONSENTIMENTO

Eu, abaixo assinado, autorizo que dados, fotografias e/ou vídeos relacionados às sessões de avaliação com meu filho sejam utilizados para fins de pesquisa científica, bem como discussão de casos clínicos, somente entre os membros que compõem o serviço. Os dados permanecerão armazenados no prontuário, que sob hipótese alguma, sairão das dependências desta Universidade. O material coletado poderá ser utilizado nas atividades acima discriminadas. O nome do paciente e de sua família será mantido sob sigilo. As questões éticas ficarão baseadas nas Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisas Envolvendo Seres Humanos do Conselho Nacional de Saúde, Resolução 196/96.

No caso de realização de avaliação, declaro estar ciente das normas deste serviço, em que o paciente é desligado do acompanhamento caso apresente duas faltas não justificadas.

Nome do paciente:

Nome do responsável:

Assinatura:

Porto Alegre, ____ / _____ / 20____



Anexo C

Ficha de Dados Sociodemográficos e Desenvolvimento

Data da entrevista: __/__/__

Entrevistador: _____

Informante e grau de parentesco com o participante: _____

Início da Entrevista: _____

Término da Entrevista: _____

I - DADOS DE IDENTIFICAÇÃO

Nome da criança:

Data de nascimento:

Idade:

Sexo: M () F ()

Naturalidade:

Escolaridade:

Escola (creche):

Idade da entrada na escola (creche):

Endereço da família:

Telefones:

Avaliações realizadas

	Tipos de exames/avaliações	Idade exames/avaliação
Neurológica		

Genética		
Fonoaudiológica		
Psicológica		
Outras		

Tipos de atendimentos frequentados (data de início e frequência semanal)

Uso de medicação contínua () Não () Sim Quais: _____

II - DADOS DA FAMÍLIA

Nome do pai: _____

Idade: _____ **Data de nascimento:** __/__/__

Escolaridade: _____

Profissão: _____

Nome da mãe: _____

Idade: _____ **Data de nascimento:** __/__/__

Escolaridade: _____

Profissão: _____

Primeiro casamento () Sim () Não Tempo de união:

Ocorrência de separação temporária () Sim () Não Tempo de separação:

Nomes dos irmãos da criança

Nome dos irmãos	Idade	Data de nascimento	Filho de outra relação?	Filho adotivo?

Quem vive com a criança?

Quem toma conta da criança na ausência dos responsáveis?

III - BACKGROUND FAMILIAR

Registrar se há história de problemas de desenvolvimento dos pais, irmãos e outros familiares (desenvolvimento físico ou mental, problemas emocionais, problemas de aprendizagem na escola – escola/escrita) e se houve necessidade de tratamento. Investigar a presença de esquizofrenia, depressão, transtornos obsessivo compulsivo ou epilepsia em familiares.

Cirurgias e hospitalizações dos pais ou irmãos: _____

IV - DADOS DA GESTAÇÃO AO PÓS-PARTO

1 - Gestação

Como foi a gestação? (descoberta e recebimento da notícia, estado emocional, perdas significativas, mudanças de emprego, residência, etc.)

Como estava a relação do casal durante a gestação?

Como estavam as condições de saúde materna durante a gestação? (náuseas e vômitos, problemas urinários, hemorragias 1º e 3º mês, diabetes, distúrbios imunológicos, exposição a raios-x, fumo, álcool, drogas, doenças infecciosas, cirurgia, hipertensão, dores de cabeça, tensão física e/ou emocional, anemia).

Usou medicamentos durante a gestação? Quais?

2 - Pós-parto

Como foi o pós-parto?

Como estavam as condições de saúde do bebê e da mãe após o parto?

Apresentou depressão pós-parto?

Como foram os primeiros dias em casa? (reação do bebê, sono, amamentação, rede social de apoio materno, pai, familiares, etc).

V - PRIMEIROS SINTOMAS

Idade que notaram os primeiros sintomas? Quais foram?

() **Atraso/peculiaridades no desenvolvimento da linguagem compreensiva ou expressiva da criança. Exemplifique:**

() **Problemas no comportamento social (falta de interesse/afastamento das pessoas e crianças, relacionamento bizarro). Exemplifique:**

() **Atraso no desenvolvimento físico e/ou motor. Exemplifique:**

() **Problemas no sono. Quais?** _____

() Problemas de alimentação. Quais? _____

() Problemas na conduta (ex: agressividade, hiperatividade, automutilação).

() Medos (considerar idade e situações).

() Presença de estereotípias na criança (maneirismos motores, brinquedo e comportamento repetitivo, apego a objetos pouco usuais para a idade cronológica). Quais?

Outras áreas de preocupação: _____

VI - DESENVOLVIMENTO DA CRIANÇA

Peso ao nascer: _____

Apgar: _____

1 - Alimentação

Quando bebê:

Sem problemas ()

Quando e como foi o primeiro contato com o seio?

Como foi o desmame? (idade e circunstâncias)

Tomou mamadeira? () Não () Sim. Idade: _____

Introdução de sólidos () Não () Sim. Idade: _____

Atualmente

Sem problemas ()

Aceita sólidos de diferentes consistências () Não () Sim

Apresenta problemas (ex: alterações na mastigação; pouco apetite; voracidade)

Apresenta particularidades em relação a comida (ex: hipersletividade) () Não () Sim

2 - Sono

Quando bebê:

Sem problemas ()

Dormia sozinho () Sim () Não. Dividia cama/quarto com quem? _____

Dificuldades para conciliar o sono (acordava durante a noite; sono agitado; choro)?

Atualmente:

Sem problemas ()

Dormia sozinho () Sim () Não. Dividia cama/quarto com quem?_____

Dificuldades para conciliar o sono (acordava durante a noite; sono agitado; choro)?

3 - Linguagem/Comunicação

Idade das primeiras vocalizações? _____

Não apresentou ()

Idade das primeiras palavras? Quais? _____

Não apresentou ()

Idade das primeiras frases? Exemplos._____

Não apresentou ()

Considera que houve algum atraso no aparecimento da fala?

Gestos (assinale com X se presente)

	Ao redor dos 12 meses	Atualmente
Apontar para solicitar ajuda		
Apontar para compartilhar		
Assentimento com a cabeça		
Negação com a cabeça		
Abanar		
Assoprar beijos		
Imitar "gracinhas"		
Bater palmas		
Levantar os braços para pedir colo		
Sacudir o dedo indicador para dizer "não"		

Área verbal

() inferior aos 18 meses de idades (apenas vocalizações)

() superior aos 18 meses (no mínimo palavra-frase)

4 - Padrão de comunicação

A criança segura o rosto do adulto para fazê-lo olhar em determinada direção ()Sim ()Não

A criança pega na mão do adulto como se fosse uma ferramenta para abrir/alcançar algo ()Sim ()Não

A criança atende quando chamado pelo nome ()Sim ()Não ()Após insistência

Como é a articulação e a pronúncia dela? Há dificuldade de entendimento por parte de estranhos? _____

Como é o ritmo e a entonação da voz da criança (fala monótona, muito baixa/alta)? _____

Repete a última palavra ou frase imediatamente ouvida (ecolalia)? ()Sim ()Não

Repete frases ouvidas anteriormente? ()Sim ()Não

Faz confusão entre eu/tu/ele ()Sim ()Não

Inventa palavras ou frases ()Sim ()Não

Combina palavras de forma estranha ()Sim ()Não

Insiste em fazer os outros dizerem palavras ou frases repetidamente da mesma forma?

()Sim ()Não

Exemplos _____

Como reage quando contrariado? _____

5 - Desenvolvimento neuromotor

Idade que firmou o pescoço: _____

Idade que sentou sem apoio: _____

Engatinhou ()Não ()Sim. Idade: _____

Idade que caminhou sem suporte: _____

Controle esfinteriano:

Anal: diurno

noturno

sem controle

Vesical: diurno

noturno

sem controle

Houve perda do hábito do controle esfinteriano já adquirido? Não Sim. Como foram as circunstâncias da perda do hábito?

Padrão neuromotor:

Caminha na ponta dos pés Sim Não

Balança-se ao andar Sim Não

Apresenta desequilíbrio Sim Não

Apresenta dificuldade para correr e escalar Sim Não

Apresenta problemas de postura Sim Não

Apresenta dificuldade de manipulação de objetos com os dedos Sim Não

Apresenta dificuldade para jogar bola, correr, pular, chutar, pedalar Não Sim.

Exemplos: _____

Autocuidado (considerar idade cronológica):

Toma banho sozinha Sim Não Com dificuldade

Escova os dentes sozinha Sim Não Com dificuldade

Limpa-se sozinha Sim Não Com dificuldade

Ao cuidar da própria higiene se atrapalha com a sequência da tarefa Sim Não

Veste-se Sim Não Com dificuldade

Abotoa suas roupas Sim Não Com dificuldade

Amarra cadarços Sim Não Com dificuldade

6 - Sociabilidade/Afetividade

Em que idade ocorreram os primeiros sorrisos? _____

Apresentou orientação da cabeça para a face do adulto quando este falava/brincava com ela? ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Sorriso espontâneo a pessoas familiares ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Sorriso espontâneo a pessoas não familiares ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Sorriso em resposta ao sorriso de outras pessoas ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Variação na expressão facial (contentamento, frustração, surpresa, constrangimento)

()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Expressão emocional apropriada ao contexto ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Carinhoso(a) ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Compartilha atividades prazerosas com outras pessoas ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Demonstra preocupação se os pais estão tristes ou doentes/machucados

()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Atenção Compartilhada:

Mostra, traz para perto do rosto do parceiro ou aponta objetos/eventos de interesse variados apenas para compartilhar ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Faz comentários (verbalmente ou através de gestos) ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Olha para onde o parceiro aponta ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Responde aos convites para brincar ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Respostas/iniciativas sociais com outras crianças

Iniciativa de aproximação ou interesse em outras crianças

()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Responde, mas não toma iniciativa ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Fica ansioso(a) com a presença de outras crianças ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Engaja-se somente em brincadeiras estereotipadas ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Prefere brincadeiras com par a grupos ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Fica intensamente ansioso(a) quando na presença de pessoas não familiares

()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Ignora ou evita de forma persistente este contato ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Agride de forma persistente ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Excessiva desinibição social para a idade, em relação a pessoas estranhas

()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Variação na resposta conforme o contexto e a pessoa ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Comportamentos de Apego:

Demonstra preocupação quando separada dos pais ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Sorri ou mostra excitação com o retorno dos pais ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Busca ajuda dos pais quando machucada ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Checa a presença dos pais em lugares estranhos ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Adaptação na escolinha/creche

()sem problemas ()com problemas. Quais? _____

7 - Brincadeira

Brinquedos e atividades favoritas: _____

Manipulação/exploração

Manipula vários objetos/brinquedos ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Formas de exploração

Predominantemente típica () Exemplo: _____

Predominantemente atípica (interesse pelo cheiro ou movimento dos objetos; interesse por partes de objetos e não pelo objeto inteiro; atividade repetitiva – alinhar, girar objetos sem função aparente) (). Exemplo:

Brincadeira funcional

Opera consistentemente objetos/brinquedos (aperta/gira botões, teclas, abre/fecha tampas; coloca/retira objetos de um recipiente) ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Brincadeira simbólica

Brinca de faz-de-conta usando miniaturas ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Brinca de faz-de-conta usando um objeto como se fosse outro
()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Brinca de faz-de-conta atribuindo diferentes papéis a si mesmo e aos outros (médico/enfermeira; professora) ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

8 - Comportamentos repetitivos e rituais:

Alinha, empilha objetos quando brincando sem aparente função no brinquedo
()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Faz brincadeiras com partes de objetos ao invés de um objeto como um todo (ex: ignora o carrinho e gira apenas as rodas por um longo tempo) ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Abre/fecha portas, gavetas; liga/desliga interruptores de luz; intenso interesse por objetos que giram (ex: máquina de lavar, ventilador, veículos em geral). Considerar a idade e persistência.

()Não ()Ocasionalmente ()Sim. Como reage quando a brincadeira é interrompida?_____

Brinca simbolicamente, mas de forma estereotipada (insistência num mesmo tópico de forma rígida)

()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Resistência a mudanças na rotina pessoal/da casa ()Sim ()Não ()Ocasionalmente

Sequência fixa e rígida para atividades (ex: vestir-se, arrumar a casa, higiene pessoal)

()Sim ()Não ()Ocasionalmente. Como reage quando interrompida?

Apega-se a objetos pouco comuns para a idade (ex: pedra, plástico) e carrega consigo cotidianamente e se desorganiza quando retirados.

Sim Não Ocasionalmente

Movimentos das mãos perto do rosto Sim Não Ocasionalmente

Movimento dos dedos e mãos junto ao corpo Sim Não Ocasionalmente

Balanço do corpo Sim Não Ocasionalmente

Movimento de braços (*flapping*) Sim Não Ocasionalmente

MEDOS (Relacionar medos discrepantes com a etapa evolutiva – frequência, intensidade, grau de interferência em outras atividades da família, facilidade com que é acalmado/distraído).

Interesse pelas propriedades sensoriais dos objetos (cheiro/textura)

Apresenta hipersensibilidade a barulhos comuns (anotar reações como cobrir as orelhas, afastar-se, chorar)

Sim Não Ocasionalmente

9 - Problemas de comportamento:

Já manifestou masturbação em público ou tentativas de tocar em partes íntimas dos outros de forma persistente Sim Não Ocasionalmente

Demonstra hiperatividade Sim Não Ocasionalmente

Roe unhas Sim Não Ocasionalmente

Anexo D

LAUDO**DADOS DE IDENTIFICAÇÃO****Nome:** XX X

Data de nascimento: 18/08/2010

Idade: 2 anos e 5 meses**Escolaridade:** não frequenta atualmente (matriculado)**Pais:** XXXXX**DATA E LOCAL DA AVALIAÇÃO**

O processo de avaliação ocorreu no XXX e faz parte de um projeto de pesquisa e extensão. As duas salas de avaliação são separadas por um vidro com visão unilateral, que permite o acompanhamento da mesma, pelos demais membros da equipe. É possível a comunicação entre as duas salas, durante a avaliação, através do uso do microfone. As sessões foram filmadas, com autorização dos pais, e ocorreram, semanalmente, durante cerca de 2 semanas.

MOTIVO DO ENCAMINHAMENTO E PRINCIPAIS QUEIXAS

A busca pelo CEMA e a concomitante participação na pesquisa, foi decorrente de um diagnóstico prévio de Transtorno do Espectro Autístico. Os pais buscam orientações e possíveis encaminhamentos para tratamento e estimulação das potencialidades do filho. Entre as queixas iniciais trazidas pelos pais estiveram peculiaridades no desenvolvimento da linguagem e dificuldades relacionadas à interação social. O motivo principal da avaliação foi investigar possíveis comprometimentos nas áreas da comunicação, interação social, qualidade da brincadeira e ocorrência de comportamentos repetitivos/estereotipados para fins de esclarecimento aos pais acerca dos aspectos comportamentais do diagnóstico. A avaliação buscou também identificar aspectos desenvolvimentais preservados (potencialidades), nas áreas investigadas e o adequado encaminhamento a profissionais da área.

TÉCNICAS UTILIZADAS

- Entrevista com os pais
- Observação da interação social, comunicação e brincadeira (2 sessões de cerca de 45 minutos cada uma)

Os parâmetros de observação do comportamento seguem os eixos preconizados pelo Protocolo de Avaliação de Crianças com Suspeita de Transtornos Globais do Desenvolvimento (Marques & Bosa, 2010)³, o qual sistematiza a observação clínica. Esta avaliação serve, dentre outros aspectos, como base para posterior orientação parental.

IMPRESSÃO GERAL TRANSMITIDA E CONSIDERAÇÕES FRENTE À AVALIAÇÃO

Foram realizadas duas sessões de avaliação com XXX, sendo que o menino chegou à primeira consulta bastante tranquilo, parecendo bem disposto e atento. Ao entrar na sala, logo se dirigiu aos brinquedos dispostos no chão, prestando atenção aos mesmos. Durante a sessão o menino pareceu estar confortável no espaço físico, andando pela sala, explorando o ambiente e manipulando diferentes brinquedos. Ocasionalmente respondeu aos convites da examinadora para brincar, olhando e manipulando objetos que ela apresentava. XXX sorriu em alguns momentos, sendo que estes comportamento foi adequado ao contexto. Contudo, estes comportamento ocorreram após insistência, poucas vezes coordenando o olhar entre o objeto de interesse e o adulto.

PRINCIPAIS ASPECTOS DA HISTÓRIA CLÍNICA

RESULTADOS

ÁREA I - Avaliação da Comunicação e da Interação Social

³ Marques, D., Bosa, C. A. (2010). *Aprimoramento e evidências de validade do Protocolo de Observação para Crianças com Suspeita de Transtornos do Espectro Autista: Um estudo preliminar*. Dissertação de mestrado não publicada, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil.

ÁREA II - Relação com os Objetos / Brincadeira

ÁREA III - Comportamentos Estereotipados / Autolesivos

CONCLUSÕES

INDICAÇÕES TERAPÊUTICAS

Porto Alegre, de de

COORDENADORA

AVALIADORA

OBS.: “Em virtude dos prejuízos que podem advir para o paciente, assinala-se o caráter confidencial desse documento e a responsabilidade de quem o receber de preservar sigilo, conforme o artigo 24/2002 do Código de Ética Profissional do Psicólogo”.

Anexo G

INSTITUTO DE PSICOLOGIA -
UFRGS

PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: O FENÓTIPO AMPLO DO AUTISMO EM PAIS DE CRIANÇAS COM TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA

Pesquisador: Cleonice Alves Bosa

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 06632012.4.0000.5334

Instituição Proponente: Instituto de Psicologia - UFRGS

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 123.109

Data da Relatoria: 03/09/2012

Apresentação do Projeto:

O Projeto é apresentado de forma clara, com a preocupação que este estudo venha contribuir para a ampliação do conhecimento no campo do Autismo, uma vez que a maioria dos estudos são europeus e americanos.

Objetivo da Pesquisa:

Investigar o perfil de personalidade dos genitores de crianças com e sem diagnóstico de Transtorno do Espectro Autista (TEA)

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Riscos não há aos participantes desta Pesquisa. Porém se houver algum desconforto que necessite atendimento psicoterápico, a Clínica de Psicologia da UFRGS, estará à disposição. Benefícios: será a identificação de quais características comportamentais e traços de personalidade estão ligados ao fenótipo amplo, após observar os objetivos.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Esta Pesquisa divulga que nas últimas décadas, os estudos na área dos Transtornos do desenvolvimento tem se ampliado através da investigação das possíveis causas genéticas do TEA. E, que estudos com gêmeos e familiares são importantes em demonstrar que o TEA possui uma herdabilidade global de cerca de 90%.

Endereço: Rua Ramiro Barcelos, 2600

Bairro: Santa Cecília

CEP: 90.035-003

UF: RS

Município: PORTO ALEGRE

Telefone: (51)308-5698

Fax: (51)308-5698

E-mail: cep-psico@ufrgs.br

INSTITUTO DE PSICOLOGIA -
UFRGS



Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Termos anexados: Folha de Rosto, Parecer da Comissão de Pesquisa, Termo de Consentimento (claro e preciso).

Recomendações:

Anexar ao Projeto: Documento de Autorização dos dois Centros de Atendimento à crianças com Autismo, local onde eles serão escolhidos; Cópia dos sete Instrumentos que serão aplicados aos pais e crianças; Acrescentar ao TCLE, o Curso ao qual está vinculada

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Conclusão é de Aprovação desde que atenda as recomendações. É bastante interessante este estudo.

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

Considerações Finais a critério do CEP:

Anexar ao Projeto: Documento de Autorização dos dois Centros de Atendimento à crianças com Autismo, local onde eles serão escolhidos; Cópia dos sete Instrumentos que serão aplicados aos pais e crianças; Acrescentar ao TCLE, o Curso ao qual está vinculada.

PORTO ALEGRE, 16 de Outubro de 2012

Assinador por:

JUSSARA MARIA ROSA MENDES
(Coordenador)

Endereço: Rua Ramiro Barcelos, 2600

Bairro: Santa Cecília

CEP: 90.035-003

UF: RS

Município: PORTO ALEGRE

Telefone: (513)308--5698

Fax: (513)308--5698

E-mail: cep-psico@ufrgs.br

