

Transtornos Invasivos do Desenvolvimento e Comorbidades: Síndrome de Down e Deficiência Visual

Rosane Lowenthal e Ana Cristina Silva Araújo (Mestres em Distúrbios do Desenvolvimento, UPM)

Resumo

Várias condições médicas já foram identificadas em associação aos Transtornos Invasivos do Desenvolvimento, entre elas estão a Síndrome de Down e a deficiência visual. Como forma de melhor entender estas associações algumas pesquisas tem objetivado a identificação da taxa de prevalência entre as mesmas. Entretanto, vários fatores têm implicado para a ausência de um consenso a este respeito, como por exemplo: as diferenças metodológicas entre as pesquisas e as diferentes interpretações dos resultados. Com base nestes dados o objetivo deste capítulo é abordar a prevalência de TID na Síndrome de Down e na cegueira congênita.

Palavras chaves: Transtornos Invasivos do Desenvolvimento; Síndrome de Down; Cegueira congênita.

Abstract

Some medical conditions already had been identified in association to the pervasive developmental disorder (PDD). Among others two important conditions are Down syndrome and visual deficiency. As form of better understanding these associations some research has objectified the identification of the rate of prevalence between the same ones. However, some factors have implied for the absence of a consensus to this respect, as for example: the variances procedural among the research and the different interpretations of the results. On the basis of these data the aim of this report is to approach the prevalence of TID in Down syndrome and congenital blindness.

Key words: Pervasive Developmental Disorder; Down syndrome; congenital blindness.

Introdução

Os Transtornos Invasivos do Desenvolvimento (TID) são definidos como uma desordem do comportamento duradoura e persistente, caracterizados por um quadro clínico, no qual os indivíduos demonstram diminuição qualitativa da comunicação e da interação social, restrição de interesses, além de apresentarem comportamentos estereotipados e maneirismos (WHO, 1993 e APA, 1995).

A taxa de condições médicas associadas aos TID varia de 0% a 16.7%. Dentre os transtornos estão esclerose tuberosa, paralisia cerebral, síndrome de Down (SD), epilepsia além de deficiência visual (Schwartzman, 2003 e Tidmarsh; Volkmar, 2003).

Neste artigo serão abordadas a prevalência de TID em pessoas com SD e a prevalência de TID na cegueira congênita.

Prevalência de TID em SD

A síndrome de Down (SD) é dentre as anomalias cromossômicas a mais freqüente, além de ser a principal causa genética da deficiência mental (DM). É uma cromossopatia que apresenta um cromossomo 21 extra, caracterizando assim uma trissomia 21 (Pueschel, 1993 e Schwartzman, 1999).

Os estudos que exploram associações entre determinadas condições, estabelecendo relações causais a partir de suas prevalências, têm servido como modelo de evidência para estudos exploratórios etiológicos, além de pesquisar também os fatores associados à manifestação, como, por exemplo, os de risco e os de proteção (Goodman; Meltzer; Bailey, 1998).

É importante ressaltar que existe a necessidade de investigar não só a população infantil e juvenil como também subgrupos, que possam apresentar peculiaridades do ponto de vista da saúde mental, como crianças portadoras de doenças crônicas ou deficiências. Dessa maneira, estudar a prevalência dos TID em indivíduos com síndrome de Down (SD), uma doença geneticamente bem estabelecida, pode facilitar nossa compreensão acerca de fatores de risco e proteção envolvidos no desenvolvimento desses quadros.

A existência de correlação entre TID e SD havia sido descrita como relativamente rara por alguns autores (Gath; Gumley, 1986). Contudo, trabalhos atuais apontam comorbidade bem mais alta do que se supunha, variando entre 5 e 11% de autismo em pacientes com SD (Artigas-Pallarés; Gabau-Vila; Guitart-Feliubadaló, 2005).

Os motivos para as discrepâncias encontradas na literatura relacionam-se principalmente com a metodologia aplicada e com o critério diagnóstico utilizado (Starr *e col.*, 2005). A diversa

variação de amostras pode ser um destes fatores, já que alguns trabalhos utilizam somente amostras de indivíduos com SD, enquanto outras pesquisas incluem pessoas com SD pareadas com outros tipos de retardo mental, e por fim há estudos com deficiência mental onde é selecionado um sub-grupo de pessoas com SD. O critério diagnóstico utilizado nas pesquisas, é outro fator que merece destaque. A maioria dos trabalhos utiliza instrumentos destinados a avaliar distúrbios psiquiátricos em geral e não instrumentos específicos para avaliação de TID.

Além disso, pesquisas com objetivo específico de investigar a taxa de TID em crianças e adolescentes com SD são quase inexistentes. Em extensa revisão da literatura foi possível identificar apenas um estudo na área realizado por Kent e colaboradores (1999). Este estudo foi desenvolvido em South Birmingham, Inglaterra, onde a população local foi estimada em 70.000 crianças e adolescentes. Os participantes (58 crianças/adolescentes de 2 a 15 anos com SD) foram identificados por meio de três estratégias: i) escolas especiais e creches inclusivas, ii) 3 clínicas de desenvolvimento infantil da região, iii) associação local de pessoas com SD. Cada criança recebeu a visita de um profissional em sua casa, que fez uma entrevista aplicando o Childhood Autism Rating Scale (CARS) e seus pais responderam o *Asperger's Syndrome Screening Questionnaire* (ASSQ). Quando houve pontuação para o diagnóstico de autismo, segundo o critério da CID-10, a criança foi observada e uma entrevista foi aplicada por uma fonoaudióloga em sua escola. Trinta e três crianças e adolescentes completaram o protocolo, 18 meninos e 15 meninas, sendo que três delas receberam o diagnóstico de autismo atípico e 1 de autismo infantil. Portanto, a prevalência estimada de autismo em SD segundo este estudo foi de 7%.

Gillberg e *col.* (1986) fizeram um estudo transversal na Suécia que tinha como objetivo verificar aspectos epidemiológicos dos distúrbios psiquiátricos em adolescentes com deficiência mental (DM). Participaram 149 jovens entre 13 e 17 anos de idade, que viviam em Göteborg: 83 com DM leve - sendo dois com SD - e 66 com DM grave - sendo 18 com SD. Dentre os 20 jovens com SD, apenas um foi diagnosticado como tendo autismo infantil. Deste modo, a taxa de autismo nesta amostra pode ser considerada de 5%.

Outro estudo que tinha como objetivo fornecer informações sobre a natureza e prevalência dos distúrbios psiquiátricos em pessoas com SD foi realizado por Myers e Pueschel (1991) nos EUA. Foram selecionadas 425 pessoas (261 com idade até 20 anos e 164 com 20 anos ou mais), através dos registros do *Child Development Center* (CDC), da University Affiliated Program of Rhode Island Hospital, e mais 72 adultos que residiam em uma escola especial pública na região. O diagnóstico de autismo tem prevalência de 1,1% no grupo até 20 anos, ou seja, aparece em 3 casos, e de 1,2% (2 casos), nos que tem 20 anos ou mais. Nos residentes da escola pública, ninguém apresentou o diagnóstico.

Entre dezembro de 1983 e maio de 1984 foram avaliados na Dinamarca 44 adultos com SD e 258 pessoas com DM sem SD, todos com idade ≥ 20 anos de idade) (Lund, 1988). Cinco pessoas, 4 homens e 1 mulher, no grupo de SD apresentaram sintomas de autismo entre eles: contato autístico, impedimentos severos na linguagem, comportamentos estereotipados, além de que, todos tinham retardo mental severo. A taxa de autismo em SD foi, portanto, de 11,4%.

Mesmo que vários estudos mostrem uma baixa prevalência de TID em SD, outros apontam uma taxa elevada, o que sugere que esta comorbidade é mais alta do que se pensava. Assim são necessários mais estudos específicos para confirmar a taxa de prevalência de TID. Além de estudos que devem examinar a variação fenotípica em pessoas com SD utilizando modelos neuropsicológicos e neurobiológicos que são úteis para entender as características das pessoas com SD o que gera uma melhor qualidade de vida tanto das pessoas com SD como de seus familiares.

Prevalência de TID na cegueira congênita

Algumas crianças com cegueira, quando comparadas com a população normal, exibem um comportamento que poderia ser descrito como fortemente desviante das crianças videntes, como por exemplo, comportamento repetitivo e estereotipado, ecolalia, reiteração verbal, dificuldade no uso dos pronomes de 1^a e 3^a pessoa, atraso motor, baixa manutenção da atenção e freqüentemente apresentam auto-estimulação. Estes padrões se assemelham aos sintomas presentes no Autismo, mas não necessariamente indicam tal distúrbio. Ao contrário, parece fazer parte da normalidade, considerando que são exibidos pela vasta maioria da população com cegueira (JANSON, 1993).

A preocupação de tornar mais clara a freqüente associação entre a cegueira congênita e os Transtornos Invasivos do Desenvolvimento (TID), grupo no qual o Autismo faz parte, tem levado à realização de diversos estudos nas ultimas décadas, entretanto desde os primeiros estudos, existem interpretações completamente diferentes em relação aos resultados (GOODMAN; MINNE, 1995; HOBSON; LEE; BROWN, 1999).

As teorias fenotípicas sugerem que a causa da cegueira é irrelevante porque, desconsiderando o diagnóstico oftalmológico, a cegueira comumente apresenta conseqüências no desenvolvimento que incluem fatores semelhantes aos TID, tais como ecolalia, mau uso dos pronomes e atraso no desenvolvimento de jogos espontâneos. Talvez porque a cegueira restrinja a oportunidade dessas crianças para a orientação atencional e para referências sociais e não porque essas crianças tenham como comorbidade os TID.

Importante ressaltar que nenhum dos estudos que defendem a teoria fenotípica nega definitivamente a possibilidade de danos cerebrais nestas crianças, nem tampouco assume como causa destes achados apenas o fator ambiental (GOODMAN; MINNE, 1995).

Por outro lado, existe a questão da comorbidade, na qual as teorias sugerem que a cegueira e os TID ocorrem mais comumente juntos do que poderia ser previsto na população em geral, não pelo fato da cegueira induzir aos TID, mas sim porque ambos dividem antecedentes genéticos ou ambientais. Com este enfoque alguns autores estudam a questão de que os TID estão de alguma forma relacionados com alguns diagnósticos específicos de cegueira como a amaurose congênita de Leber e a retinopatia da prematuridade (ROP) (GOODMAN; MINNE, 1995 e HOBSON, 1999).

Da mesma forma que as teorias fenotípicas não negam a existência de algum dano neurológico, os estudos relativos a comorbidade entre as condições, mesmo considerando todos os avanços encontrados nas pesquisas contemporâneas, a respeito de possíveis marcadores biológicos para a causa do Autismo, ainda assim, reforçam a teoria que o Autismo é uma condição de etiologia multifatorial, que se manifesta com a interação de fatores genéticos e ambientais (GOODMAN; MINNE, 1995).

A abordagem comparativa inicialmente foi única abordagem utilizada para investigar o desenvolvimento de crianças com deficiência visual. Esta consistia na comparação do desenvolvimento das crianças com deficiência visual a partir dos padrões e marcos do desenvolvimento de crianças videntes. Assim aceitava-se a posição de que as diferenças encontradas nesta comparação existiam devido à ausência da visão. Assumindo este modelo comparativo, alguns dos trabalhos realizados com esta população concluíram que as crianças com deficiência visual possuíam níveis de habilidades motoras e cognitivas compatíveis, porém retardados em relação às crianças com visão (WARREN, 1994).

A abordagem comparativa sempre foi criticada por aqueles que defendem a questão de que a criança com cegueira se desenvolve de maneira diferente e por isso não poderia ser comparada à vidente seja ela autista ou não. Assim a necessidade de uma análise menos generalista surgiu na medida em que foi observado que mesmo dentro de um grupo teoricamente homogêneo de crianças com deficiência visual existiam variações acerca do desenvolvimento das mesmas, assim como em crianças com visão, ou seja, dentre um grupo de crianças com as mesmas condições físicas e com a mesma estimulação, é observado que algumas se desenvolvem de uma maneira semelhante e esperada enquanto que outras não apresentam a mesma evolução (WARREN, 1994).

A principal alternativa encontrada para o enfoque comparativo foi a denominada abordagem diferencial, que tem como objetivo investigar a natureza e as causas das variações

dentro de uma população. As vantagens desse tipo de abordagem para a população com deficiência visual se baseiam na grande variação de desenvolvimento que se tem observado nesta população de maneira particular e na importância do conhecimento adquirido a partir desse enfoque, onde se pode melhor estabelecer intervenções apropriadas para as particularidades apresentadas dentro das características gerais da população (WARREN, 1994).

Um dos pontos mais importantes da abordagem diferencial é a cuidadosa descrição das características da população estudada; em seguida, a busca de correlatos e possível causalidade. A causalidade se refere exatamente ao motivo que algumas crianças se afastam da média em relação às outras crianças do grupo. E é exatamente neste ponto que se encontra a dificuldade deste tipo de abordagem, na obtenção de cada variável que incide sobre um grupo, como a influência genética e os fatores ambientais (WARREN, 1994).

Assim sendo, é sabido que enquanto muitas crianças com cegueira apresentam fenótipo com características semelhantes aos TID, uma pequena, mas clinicamente importante minoria, dessas crianças apresenta a comorbidade com os TID, e este fato justifica a importância da realização de pesquisas que objetivem o melhor esclarecimento da possibilidade de existir a comorbidade entre essas condições (GOODMAN; MINNE, 1995).

Neste sentido, um aspecto que se pretende ressaltar é que o diagnóstico clínico, realizado por um especialista com reconhecido saber na área do Autismo Infantil é fundamental para que se possa realmente confirmar os casos daquelas crianças com cegueira que apresentaram os sinais e sintomas presentes nos TID a partir de algum instrumento utilizado previamente, uma vez que a possível existência de comorbidade entre a cegueira congênita e os TID, traria uma série de implicações clínicas que levariam à mudanças significativas no planejamento terapêutico a ser implementado (ARAÚJO, 2006).

Com base nestes dados, está em andamento nesta Universidade uma pesquisa original com o objetivo de verificar qual a frequência do fenótipo autista em crianças e jovens com cegueira congênita (ARAÚJO, 2006).

Referências Bibliográficas

AMERICAN PSYCHIATRY ASSOCIATION: DSM-IV. *Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais*. 4ª.ed. Porto Alegre: Artes Médicas, 1995. Original Inglês.

ARAÚJO A.C.S. Frequência do fenótipo autista em uma amostra de crianças e jovens com cegueira congênita. 81f. Dissertação (Mestrado em Distúrbios do Desenvolvimento) – Universidade Presbiteriana Mackenzie, São Paulo, 2006.

ARTIGAS-PALLARÉS, J.; GABAU-VILA, E.; GUITART-FELIUBADALÓ, M. El autismo síndrome: Síndromes de base genética asociados a autismo. *Rev. Neurol.*, v.40, p.S151-62, 2005. suplemento I.

GATH, A.; GUMLEY, D. Behaviour problems in retarded children with special reference to Down's syndrome. *British Journal of Psychiatry*, vol.149, p.156-61, 1986.

GILLBERG, C.; PRESSON, E.; GRUFMAN, M.; THEMNER, U. Psychiatric disorders in mildly and severely mentally retarded urban children and adolescents: epidemiological aspects. *British Journal of Psychiatry*, vol. 149, p.68-74, 1986.

GOODMAN R.; MINNE C. Questionnaire Screening for Comorbid Pervasive Developmental Disorders in Congenitally Blind Children: A Pilot Study. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. v. 25, n. 2, p. 195-203, 1995.

GOODMAN, R.; MELTZER, H.; BAILEY, V. The strengths and difficulties questionnaire: a pilot study on the validity of the self-report version. *European Child & Adolescent Psychiatry*. London: [s. n.], p.125-130, 1998.

HOBSON, R. P.; LEE, A.; BROWN R. Autism and Congenital Blindness. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, v. 29, n. 1, p. 45-56,1999.

JANSON U. Normal and Deviant behavior in Blind Children with ROP. *Acta Ophthalmologica*. v. 210, p. 20-66, 1993.

KRAFT U. Detecting Autism Early. *Scientific American Mind*, p. 68-73, out/nov, 2006.

KENT, L.; EVANS, J.; PAUL, M.; SHARP, M. Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. *Dev. Med. Child. Neurol.*, vol.41, p.153-8, 1999.

LUND, J. Psychiatric aspects of Down's syndrome. *Acta Psychiatr. Scand.*, vol.78, p.369-374, 1988.

MYERS, B. A.; PUESCHEL, S. M. Psychiatric disorders in persons with Down syndrome. *J. Nerv. Ment. Dis.*, vol.179, p.609-613, 1991.

PUESCHEL, S. *Síndrome de Down: Guia para pais e educadores*. Papirus, 1993.

SCHWARTZMAN, J. S. e col. *Síndrome de Down*. São Paulo: Memnon, 1999.

SCHWARTZMAN, J. S. *Autismo Infantil*. São Paulo: Ed. Memnon, 2003.(Série neuro fácil). 157 p.

STARR, E. M.; BERUMENT, S. K.; TOMLINS, M.; PAPANIKOLAOU, K.; RUTTER, M. Brief Report: Autism in Individuals with Down Syndrome. *J. Autism Dev. Disord.*, vol.16, p.1-9, 2005.

TIDMARSH, L; VOLKMAR, F. Diagnosis and epidemiology of autism spectrum disorders. *Can J Psychiatry*, vol.48, n.8, p.517-25,2003.

WARREN D. H. *Blindness and children: An individual differences approach*. Cambridge University, 1994. 380 p.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. *Classificação dos Transtornos Mentais e do Comportamento da CID-10*. Tradução Dorgival Caetano. Porto Alegre: Artes Médicas:1993.351p.