



PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS
PRO-REITORIA DE GRADUAÇÃO
ESCOLA DE CIÊNCIAS SOCIAIS E DA SAÚDE
CURSO DE GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM

GABRIEL FELLIPE FÉLIX LIMA

**A INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DE AUTISMO:
UMA REVISÃO INTEGRATIVA**

Goiânia, 2024

GABRIEL FELLIPE FÉLIX LIMA

A INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DE AUTISMO: UMA
REVISÃO INTEGRATIVA

*Trabalho de Conclusão de Curso apresentado
ao curso de Graduação em Enfermagem da
Escola de Ciências Sociais e da Saúde da
Pontifícia Universidade Católica de Goiás,
como requisito para obtenção de nota parcial
para conclusão do curso.*

Linha de pesquisa: Promoção da Saúde
Orientador: Prof^o Dr^a Maria Aparecida da Silva Vieira

Goiânia, 2024

DEDICATÓRIA

Dedico este trabalho aos meus pais e meus avós, por não medirem esforços para que este momento se tornasse realidade.

“Grande, no homem, é ele ser uma ponte e não um objetivo: o que pode ser amado, no homem, é ele ser uma passagem e um declínio.” (Friedrich Nietzsche)

AGRADECIMENTOS

Agradeço à Professora Dr^a Maria Aparecida da Silva Vieira, pela oportunidade de aprender a importância da pesquisa científica, e torná-la uma das minhas paixões. Pelas diversas orientações, pela disponibilidade única, e pela maestria na arte de ensinar.

Aos Docentes da Pontifícia Universidade Católica de Goiás, pela contribuição direta ou indiretamente, na formação da minha bagagem de conhecimento durante toda a Graduação.

Aos meus amigos, que estiveram presentes em todos os momentos, sejam de felicidades ou de dificuldades, por todo o apoio, minha gratidão!

Por fim, mas não menos importante, agradeço à minha família, por me apoiar em todos os aspectos, pelos sacrifícios realizados, pelos conselhos únicos, essenciais para que minha trajetória até o presente momento quebrasse barreiras metafísicas.

EPÍGRAFE

“Só podemos ver um pouco do futuro, mas o suficiente para perceber que há muito a fazer.” (Alan M. Turing)

SUMÁRIO

LISTA DE ILUSTRAÇÕES	7
LISTA DE TABELAS	9
LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS	10
RESUMO.....	13
ABSTRACT	15
1. INTRODUÇÃO	17
2. OBJETIVOS	20
3. MÉTODO	21
4. RESULTADOS	24
5. DISCUSSÃO	42
6. CONCLUSÃO.....	45
7. CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	46
REFERÊNCIAS.....	47

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1: Fluxograma RAYYAN de seleção dos estudos para revisão integrativa; Goiânia-GO, 2024.	24
Figura 2: Distribuição das publicações no mundo segundo a sua localização por países e continentes; Goiânia-GO, 2024.	34
Figura 3: Frequência por sexo de diagnóstico precoce de TEA nos estudos incluídos; Goiânia-GO, 2024.	35
Figura 4: Distribuição do percentual dos artigos segundo o ano de Publicação; Goiânia-GO, 2024.	35
Figura 5: Sensibilidade no uso das ferramentas de Inteligência Artificial identificadas nos estudos incluídos; Goiânia-GO, 2024.	36
Figura 6: Especificidade no uso das ferramentas de Inteligência Artificial identificadas nos estudos incluídos; Goiânia-GO, 2024.	36
Figura 7: Acurácia no uso das ferramentas de Inteligência Artificial identificadas nos estudos incluídos; Goiânia-GO, 2024.	39
Figura 8: Precisão no uso das ferramentas de Inteligência Artificial identificadas nos estudos incluídos; Goiânia-GO, 2024.	39
Figura 9: Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Thabtah (2018); Goiânia-GO, 2024.	39
Figura 10: Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Tariq, <i>et al.</i> (2019); Goiânia-GO, 2024.	38
Figura 11: Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Shahamiri; Thabtah (2020); Goiânia-GO, 2024.	38
Figura 12: Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Xia, <i>et al.</i> (2020); Goiânia-GO, 2024.	38
Figura 13: Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Qiu, <i>et al.</i> (2020); Goiânia-GO, 2024.	39

Figura 14: Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Niu, <i>et al.</i> (2020); Goiânia-GO, 2024.	39
Figura 15: Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Rahman; Subashini (2020); Goiânia-GO, 2024.	39
Figura 16: Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Briend <i>et al.</i> (2023); Goiânia-GO, 2024.	40
Figura 17: Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Jaby, <i>et al.</i> (2023); Goiânia-GO, 2024.	40
Figura 18: Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Carette, <i>et al.</i> (2019); Goiânia-GO, 2024.	40
Figura 19: Visualização de padrões de rastreamentos oculares. A imagem à esquerda representa participantes com diagnóstico de TEA, enquanto a da direita, participantes sem TEA.	41
Quadro 1: Panorama dos Resultados das Buscas Relativas às Principais Ferramentas de IA Utilizadas para o Diagnóstico Precoce do TEA com os Respectivos Testes de Sensibilidade, Especificidade, Acurácia e Precisão; Goiânia-GO, 2024.	26

LISTA DE TABELAS

Tabela 1: Algoritmos para as Buscas em Bases de Dados; Goiânia-GO, 2024.	21
Tabela 2: Critérios de elegibilidade (inclusão e exclusão) para seleção de artigos; Goiânia-GO, 2024.	22

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

- AAL - Automated Anatomical Labeling (Rotulagem Anatômica Automatizada)
- ABIDE - Autism Brain Imaging Data Exchange (Intercâmbio de Dados de Imagem Cerebral do Autismo)
- ADI - Autism Diagnostic Interview (Entrevista de Diagnóstico de Autismo)
- ADI-R - Autism Diagnostic Interview Revised (Entrevista de Diagnóstico de Autismo Revisada)
- ADOS - Autism Diagnostic Observation Schedule (Programa de Observação Diagnóstica do Autismo)
- AQ - Autism Spectrum Quotient (Quociente do Espectro Autista)
- AQ-10 - Autism Spectrum Quotient - 10 questions (Quociente do Espectro Autista - 10 perguntas)
- AUROC - Area Under The Receiver Operating Characteristics (Área Sob a Curva ROC)
- BOLD - Blood-oxygen-level-dependent (Nível de oxigênio no sangue dependente)
- CARS - Childhood Autism Rating Scale (Escala de Avaliação de Autismo Infantil)
- CCTM - Classificação Chinesa de Transtornos Mentais
- CHAT - Checklist for Autism in Toddlers (Lista de Verificação para Autismo em Crianças Pequenas)
- CNN's - Convolutional Neural Networks (Redes Neurais Convolucionais)
- CPAC - Configurable Pipeline for the Analysis of Connectomes (Pipeline Configurável para Análise de Conectomes)
- CSBS-DP - Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile (Perfil de Desenvolvimento das Escalas de Comunicação e Comportamento Simbólico)
- DANN - Deep Attention neural network (Rede neural de atenção profunda)
- DLD - Developmental Language Disorder (Transtorno do Desenvolvimento da Linguagem)
- DNN's - Deep Neural Networks (Redes Neurais Profundas)
- DSM-V - Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder: 5th Edition (Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais: 5ª Edição)
- DT - Desenvolvimento Típico

FIQ - Full Scale IQ (QI de Escala Completa)

GDS - Gesell Developmental Scale (Escala de Desenvolvimento de Gesell)

IA - Inteligência Artificial

IC - Implante Coclear

LR - Logistic Regression (Regressão Logística)

M-CHAT - Modified Checklist for Autism in Toddlers (Lista de Verificação Modificada para Autismo em Crianças Pequenas)

M-CHAT-10 - Modified Checklist for Autism in Toddlers - 10 questions (Lista de Verificação Modificada para Autismo em Crianças Pequenas - 10 perguntas)

ML - Machine Learning (Aprendizado de Máquina)

NBC - Naive Bayes Classifier (Classificador Naive Bayes)

PC - Personal Characteristics (Características Pessoais)

PIQ - Performance IQ (QI de Desempenho)

Q-CHAT - Quantitative Checklist for Autism in Toddlers (Lista de Verificação Quantitativa para Autismo em Crianças Pequenas)

Q-CHAT-10 - Quantitative Checklist for Autism in Toddlers - 10 questions (Lista de Verificação Quantitativa para Autismo em Crianças Pequenas - 10 perguntas)

RF - Random Forest (Floresta Aleatória)

RITA-T - Rapid Interactive Screening Test for Autism in Toddlers (Teste Rápido Interativo de Triagem para Autismo)

ROC - Receiver Operating Characteristics (Características Operacionais do Receptor)

RPM-R - Revised Raven Progressive Matrices (Matrizes Progressivas de Raven Revisadas)

rs-fMRI - Resting-State Functional Magnetic Resonance Imaging (Ressonância Magnética Funcional em Estado de Repouso)

SFP - Still-Face Paradigm (Paradigma da Face Imóvel)

SLCD - Speech, Language and Communication Difficulties (Dificuldades de Fala, Linguagem e Comunicação)

SRS - Social Responsiveness Scale (Escala de Responsividade Social)

SV - Shapley value (Valor de Shapley)

SVM - Support Vector Machine (Máquina de Vetor de Suporte)

TEA - Transtorno do Espectro Autista

VIQ - Verbal IQ (QI Verbal)

WISC-IV - Wechsler Intelligence Scale for Children - 4th revision (Escala de Inteligência Wechsler para Crianças - 4ª revisão)

RESUMO

LIMA, G. F. F. **A Inteligência Artificial no Diagnóstico Precoce de Autismo: Uma Revisão Integrativa.** 2024. 49 f. Trabalho de Conclusão de Curso – Curso de Enfermagem da Escola de Ciências Sociais e da Saúde da Pontifícia Universidade Católica de Goiás – Goiânia Goiás, 2024.

INTRODUÇÃO: O Transtorno do Espectro Autista (TEA) caracteriza-se por déficits na comunicação e interação social, padrões de comportamento restritos e repetitivos e diferenças no processamento sensorial. Crianças com TEA podem ter dificuldades em compreender sentimentos e pensamentos de outras pessoas, reagir negativamente a mudanças e apresentar isolamento social e dificuldades escolares. A prevalência do TEA tem aumentado, impactando o desenvolvimento infantil. O diagnóstico precoce é crucial para intervenções que melhorem a qualidade de vida e desenvolvimento das crianças afetadas. A Inteligência Artificial (IA) surge como uma possibilidade para o desenvolvimento de ferramentas inovadoras, com potencial de aprimorar a identificação precoce do TEA. Neste contexto, este estudo busca compreender as principais ferramentas de IA para o diagnóstico precoce do TEA, avaliando métricas de desempenho. **OBJETIVO:** Investigar na produção científica nacional e internacional estudos de validação de ferramentas de Inteligência Artificial para diagnóstico precoce do TEA, com ênfase nos valores de sensibilidade, especificidade, acurácia e precisão. **MÉTODO:** Trata-se de uma Revisão Integrativa cuja pergunta de estudo foi delimitada utilizando a estratégia PIRD: Participantes/População (P): crianças menores de 10 anos; Teste a ser avaliado (Inteligência Artificial) (I): Ferramentas baseadas em IA; Referência de teste (R): Ferramentas e/ou escalas convencionais; Diagnóstico de interesse (D): Diagnóstico precoce de TEA. Desta forma, a pergunta do estudo foi: Em crianças com TEA, qual a validade diagnóstica de ferramentas baseadas em IA em comparação com escalas e métodos convencionais para o diagnóstico precoce com base nos estudos identificados na literatura científica. Foram incluídos estudos originais publicados entre 2018 e 2023, nas bases de dados PubMed, BVS, LILACS, SciELO, Cochrane, Google Scholar, MEDLINE, EMBASE e Web of Science, nos idiomas inglês, espanhol e português. Foram utilizados os Descritores em Ciências da Saúde / Medical Subject Headings (DeCS/MeSH), combinados pelos operadores booleanos AND e OR. A análise dos estudos foi realizada utilizando avaliação descritiva das publicações e de testes de ferramentas baseadas em IA (sensibilidade, especificidade, acurácia e precisão). **RESULTADOS:** Foram incluídos 10 estudos de diversos países. As ferramentas de IA apresentaram alta sensibilidade, especificidade, acurácia e precisão, mostrando-se promissoras na identificação precoce do TEA, especialmente através do rastreamento ocular e análise de expressões faciais. Um estudo

classificou o TEA em níveis de gravidade (leve, moderado e grave) utilizando IA. Todos os estudos evidenciaram maior prevalência do TEA no sexo masculino. DISCUSSÃO: As ferramentas de IA, como rastreamento ocular e análise de expressões faciais podem identificar padrões sutis e específicos de cada gênero. No entanto, desafios como a heterogeneidade dos sintomas, principalmente em meninas, a falta de conhecimento sobre os sinais precoces do TEA por parte de profissionais de saúde e educadores pode ser uma barreira. CONCLUSÃO: As ferramentas de IA apresentaram alta sensibilidade, especificidade, acurácia e precisão. No entanto, é crucial superar os desafios relacionados à heterogeneidade dos sintomas e ao acesso limitado a serviços especializados para que a IA beneficie populações menos favorecidas, especialmente em países em desenvolvimento.

Palavras-chave: Transtorno do Espectro Autista; Desenvolvimento Infantil; Diagnóstico; Diagnóstico Precoce;

ABSTRACT

LIMA, G. F. F. **A Inteligência Artificial no Diagnóstico Precoce de Autismo: Uma Revisão Integrativa.** 2024. 49 f. Trabalho de Conclusão de Curso – Curso de Enfermagem da Escola de Ciências Sociais e da Saúde da Pontifícia Universidade Católica de Goiás – Goiânia Goiás, 2024.

INTRODUCTION: Autism Spectrum Disorder (ASD) is characterized by deficits in social communication and interaction, restricted and repetitive patterns of behavior, and differences in sensory processing. Children with ASD may have difficulty understanding the feelings and thoughts of others, react negatively to change, and exhibit social isolation and school difficulties. The prevalence of ASD has increased, impacting child development. Early diagnosis is crucial for interventions that improve the quality of life and development of affected children. Artificial Intelligence (AI) emerges as a possibility for the development of innovative tools, with the potential to improve the early identification of ASD. In this context, this study seeks to understand the main AI tools for the early diagnosis of ASD, evaluating performance metrics. **OBJECTIVE:** To investigate in national and international scientific production, studies on the validation of Artificial Intelligence tools for the early diagnosis of ASD, with emphasis on the values of sensitivity, specificity, accuracy, and precision. **METHOD:** This is an Integrative Review whose study question was delimited using the PIRD strategy: Participants/Population (P): children under 10 years old; Test to be evaluated (Artificial Intelligence) (I): AI-based tools; Reference test (R): Conventional tools and/or scales; Diagnosis of interest (D): Early diagnosis of ASD. Thus, the study question was: In children with ASD, what is the diagnostic validity of AI-based tools compared to conventional scales and methods for early diagnosis based on studies identified in the scientific literature. Original studies published between 2018 and 2023 were included, in the databases PubMed, BVS, LILACS, SciELO, Cochrane, Google Scholar, MEDLINE, EMBASE, and Web of Science, in English, Spanish, and Portuguese. The Descriptors in Health Sciences / Medical Subject Headings (DeCS/MeSH) were used, combined by the Boolean operators AND and OR. The analysis of the studies was performed using descriptive evaluation of the publications and of tests of AI-based tools (sensitivity, specificity, accuracy, and precision). **RESULTS:** Ten studies from different countries were included. AI tools showed high sensitivity, specificity, accuracy, and precision, showing promise in the early identification of ASD, especially through eye tracking and facial expression analysis. One study classified ASD into severity levels (mild, moderate, and severe) using AI. All studies showed a higher prevalence of ASD in males. **DISCUSSION:** AI tools, such as eye tracking and facial expression analysis, can identify subtle

and specific patterns for each gender. However, challenges such as the heterogeneity of symptoms, especially in girls, the lack of knowledge about the early signs of ASD by health professionals and educators can be a barrier. CONCLUSION: AI tools showed high sensitivity, specificity, accuracy, and precision. However, it is crucial to overcome the challenges related to the heterogeneity of symptoms and limited access to specialized services so that AI benefits less favored populations, especially in developing countries.

Keywords: Autism Spectrum Disorder; Child Development; Diagnosis; Early Diagnosis;

1. INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é caracterizado por déficits persistentes na comunicação e interação social com padrões de comportamento restritos e repetitivos (APA, 2014; Whitehouse *et al.*, 2018). Crianças com TEA se diferem daquelas sem condições de neurodesenvolvimento típico em todos os sistemas sensoriais, demonstrando maior sensibilidade sensorial e evitação, e uma maior busca sensorial em comparação com crianças em desenvolvimento normal, como o processamento auditivo e visual (Little *et al.*, 2018).

A primeira descrição do TEA foi relatada em 1943 pelo psiquiatra infantil Leo Kanner, identificando onze crianças com retraimento comportamental extremo e incapacidade de se relacionar com outras pessoas (Al-Dewik *et al.*, 2020).

As manifestações podem evoluir ou serem obscurecidas por mecanismos compensatórios ao longo do desenvolvimento (APA, 2014). Portadores de TEA possuem dificuldade em compreender os sentimentos e pensamentos de outras pessoas e se sentem desconfortáveis ou reagem a mudanças inesperadas no ambiente, novos sons, sabores, imagens, toques e cheiros (Chaurasia, 2022). Podem apresentar isolamento social e insucesso escolar, visto que é provocado por diversas variáveis hereditárias e ambientais (Chaurasia, 2022).

O TEA é um transtorno invasivo do desenvolvimento que prejudica as habilidades de socialização, cria comportamentos repetitivos e afeta a comunicação verbal e não verbal com interrupções que variam de moderadas a graves (Thabta, *et al.*, 2019). Ainda, um portador de TEA pode desenvolver distúrbios adicionais, como distúrbios intelectuais e/ou comprometimento de linguagem (Elsabbagh, 2020). Crianças com TEA demonstram diferenças no processamento sensorial quando comparadas com crianças com desenvolvimento típico (Little, *et al.*, 2018).

O número de crianças diagnosticadas com autismo aumenta a cada ano, podendo causar grande impacto psicológico e afetar o desenvolvimento infantil (Ertugrul; Elçi, 2022). A estimativa de crianças com autismo no mundo está em cerca de 1/100 (WHO, 2023), e a prevalência do autismo em muitos países em desenvolvimento é desconhecida (WHO, 2023; Teja, *et al.*, 2022). No Brasil, a taxa de diagnóstico precoce do TEA representa cerca de 30% do total de diagnósticos realizados (Girianelli, *et al.*, 2023).

No diagnóstico, é essencial a utilização de especificadores que individualizam a apresentação clínica, considerando aspectos como comprometimentos intelectuais ou linguísticos concomitantes e associações com condições médicas ou genéticas (APA, 2014). O diagnóstico do TEA permite uma descrição rica das crianças afetadas, e enfatiza a necessidade

de avaliações cuidadosas e contínuas da função intelectual, especialmente durante períodos chave do desenvolvimento (APA, 2014).

Para triagem e diagnóstico do TEA, são utilizadas ferramentas que detectam inicialmente os sintomas do autismo e que depois requerem a observação da criança por um especialista (Teja, *et al.*, 2022).

Singhi e Smith-Hicks (2023), demonstram em seu estudo que muitos profissionais não se sentem confiantes para realizar um diagnóstico e encaminhamento apropriado para especialistas. Ainda, destacam os principais sinais de alerta, recomendados que o profissional os identifique cuidadosamente, como: Atraso ou regressão na fala, contato visual deficiente, dificuldade de interação social, escassez de gestos para expressar interesse, não responder pelo nome caso não lhe interesse e problemas sensoriais. Ademais, enfatizam uma barreira para o diagnóstico principalmente em países subdesenvolvidos, devido à falta de ferramentas disponíveis e cientificamente válidas, com valores acessíveis, diferentes das ferramentas padrão-ouro, como testes genéticos e escalas de observação.

Choueiri *et al.*, (2022), relatam as principais ferramentas e estratégias utilizadas para o diagnóstico precoce em comunidades locais. Atualmente as ferramentas disponíveis para o diagnóstico são classificadas em triagem de nível 1, nível 2 interativo, telessaúde e escalas específicas. Dentre as ferramentas citadas, mencionou-se a Escala de Observação para o Diagnóstico do Autismo (ADOS-2), considerada ferramenta padrão-ouro, porém, submetendo o profissional a um sistema árduo de observação, e com custos significativamente elevados. A triagem de nível 1 é baseada primordialmente em questionários padronizados, como por exemplo a Lista de Verificação Modificada para Autismo em Crianças (M-CHAT), e que, caso atinja determinada pontuação, recomenda-se que sejam utilizadas ferramentas de triagem nível 2, como o Teste Rápido Interativo de Triagem para Autismo (RITA-T), que utiliza também, variáveis de interação para trazer um diagnóstico mais assertivo.

Neste cenário, a detecção precoce do TEA em crianças é fundamental, uma vez que estão em uma etapa de desenvolvimento infantil importante (Teja, *et al.*, 2022). Assim, observa-se a necessidade do desenvolvimento de ferramentas e identificações das principais dificuldades envolvidas para o diagnóstico precoce, uma vez que, ainda representa desafios para os profissionais de saúde, educação e cuidadores.

Com base nesta necessidade, a Inteligência Artificial (IA), com sua capacidade de analisar grandes volumes de dados e identificar padrões complexos, pode ser utilizada para desenvolver modelos de aprendizado de máquina capazes de detectar sinais precoces do TEA em crianças, mesmo em estágios iniciais do desenvolvimento (Rahman; Subashini, 2021).

Neste sentido, o presente estudo buscará compreender na literatura científica, as principais ferramentas de IA para diagnóstico precoce do TEA, considerando as métricas de desempenho atingidas.

2. OBJETIVOS

2.1 Geral

- Investigar na produção científica nacional e internacional estudos de validação de ferramentas de Inteligência Artificial para diagnóstico precoce do TEA, com ênfase nos valores de sensibilidade, especificidade, acurácia e precisão.

2.2 Específicos

- Caracterizar as publicações sobre o diagnóstico precoce do TEA;
- Descrever o perfil das crianças portadoras de TEA identificadas nas publicações;
- Relatar as principais dificuldades enfrentadas por profissionais de saúde, educação e cuidadores.

3. MÉTODO

Trata-se de uma revisão integrativa cuja formulação da pergunta do estudo será delimitada pela estratégia PIRD: Participantes/População (P): crianças menores de 10 anos; Teste a ser avaliado (Inteligência Artificial) (I): Ferramentas baseadas em IA; Referência de teste (R): Ferramentas e/ou escalas convencionais; Diagnóstico de interesse (D): Diagnóstico precoce de TEA. Desta forma, a pergunta do estudo foi: Em crianças com TEA, qual a validade diagnóstica de ferramentas baseadas em IA em comparação com escalas e métodos convencionais para o diagnóstico precoce, com base nos estudos identificados na literatura científica.

Esta revisão foi conduzida a partir da consulta nas seguintes bases de dados: (i) portal da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS); (ii) Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS); (iii) Scientific Electronic Library Online (SciELO); (iv) Cochrane; (v) Google Scholar, (vi) Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE) via PubMed, (vii) EMBASE e (viii) Web of Science. Ao realizar o levantamento bibliográfico, foram selecionados os descritores conforme as bases de dados, disponíveis na lista Descritores em Ciências da Saúde /Medical Subject Headings (DeCS/MeSH), combinados pelos operadores booleanos AND e OR. Os termos utilizados e suas combinações, incluindo os alternativos, estão apresentadas na Tabela 1.

Tabela 1. Algoritmos para as Buscas em Bases de Dados; Goiânia-GO, 2024.

Base de dados	Algoritmo
PubMed	((("Autism Spectrum Disorder" OR "Child Development" OR "Diagnosis" OR "Early Diagnosis") AND ("Autism Spectrum Disorder")) AND ("Child Development")) AND ("Diagnosis") AND ("Early Diagnosis")
BVS	("Transtorno de Espectro Autista" OR "Trastorno del Espectro Autista" OR "Autism Spectrum Disorder" OR "Desenvolvimento Infantil" OR "Child Development" OR "Desarrollo Infantil" OR "Diagnóstico" OR "Diagnosis" OR "Diagnóstico Precoce" OR "Early Diagnosis" OR "Diagnóstico Precoz") AND ("Transtorno de Espectro Autista" OR "Trastorno del Espectro Autista" OR "Autism Spectrum Disorder") AND ("Desenvolvimento Infantil" OR "Child Development" OR "Desarrollo Infantil") AND ("Diagnóstico" OR "Diagnosis") AND ("Diagnóstico Precoce" OR "Early Diagnosis" OR "Diagnóstico Precoz")
LILACS	("Transtorno de Espectro Autista" OR "Trastorno del Espectro Autista" OR "Autism Spectrum Disorder" OR "Desenvolvimento Infantil" OR "Child Development" OR "Desarrollo Infantil" OR "Diagnóstico" OR "Diagnosis" OR "Diagnóstico Precoce" OR "Early Diagnosis" OR "Diagnóstico Precoz") AND ("Transtorno de Espectro Autista" OR "Trastorno del Espectro Autista" OR "Autism Spectrum Disorder") AND ("Desenvolvimento Infantil" OR "Child Development" OR "Desarrollo Infantil") AND ("Diagnóstico" OR "Diagnosis") AND ("Diagnóstico Precoce" OR "Early Diagnosis" OR "Diagnóstico Precoz")
SCIELO	("Transtorno de Espectro Autista" OR "Trastorno del Espectro Autista" OR "Autism Spectrum Disorder" OR "Desenvolvimento Infantil" OR "Child Development" OR "Desarrollo Infantil" OR "Diagnóstico" OR "Diagnosis" OR "Diagnóstico Precoce" OR "Early Diagnosis" OR "Diagnóstico Precoz") AND ("Transtorno de Espectro Autista" OR "Trastorno del Espectro Autista" OR "Autism Spectrum Disorder")

AND ("Desenvolvimento Infantil" OR "Child Development" OR "Desarrollo Infantil") AND ("Diagnóstico" OR "Diagnosis") AND ("Diagnóstico Precoce" OR "Early Diagnosis" OR "Diagnóstico Precoz")

EMBASE	'autism'/exp OR 'child development'/exp OR 'early diagnosis'/exp OR 'diagnosis'/exp AND (('autism')/exp) AND (('child development')/exp) AND (('early diagnosis')/exp) AND (('diagnosis')/exp)
SCOPUS	TITLE-ABS-KEY (("Autism Spectrum Disorder") AND ("Child Development") AND ("Diagnosis") AND ("Early Diagnosis"))
COCHRANE	Autism Spectrum Disorder AND Child Development AND Early Diagnosis
WEB OF SCIENCE	((ALL=(Autism Spectrum Disorder OR Child Development OR early diagnosis)) AND ALL=(Autism Spectrum Disorder)) AND ALL=(Child Development)) AND ALL=(early diagnosis) (TI=(Autism Spectrum Disorder) AND TI=(Child Development) AND TI=(early diagnosis)) AND (PY==("2024" OR "2023" OR "2022" OR "2021" OR "2020" OR "2019" OR "2018"))

Fonte: De autoria própria.

Após o levantamento dos artigos, foram aplicados critérios de inclusão e exclusão conforme a tabela 2, onde foi realizado um *checklist* utilizando esses critérios.

Tabela 2. Critérios de elegibilidade (inclusão e exclusão) para seleção de artigos; Goiânia-GO, 2024.

Critérios de Inclusão

1. Artigos publicados entre 2018 e 2023;
2. Artigos originais;
3. Estudos com crianças menores de dez anos;
4. Artigos em inglês, espanhol e português.

Critérios de Exclusão

1. Teses, dissertações, manuais, notas prévias, atualizações;
2. Revisões, reflexões teóricas, relatos de experiência;
3. Publicações com resumos incompletos;
4. Artigos não convergentes com o objeto de estudo desta investigação.

Fonte: De autoria própria.

A organização dos dados foi realizada por meio de uma ficha estruturada contendo as seguintes informações: (i) Autor; (ii) ano de publicação; (iii) região geográfica da produção; (iv) área do conhecimento dos autores; (v) objetivos do estudo; (vi) desenho do estudo; (vii)

ferramentas/questionários utilizados para diagnóstico do TEA, características sociodemográficas (viii), sensibilidade (ix), especificidade (x), acurácia (xi), precisão (xii) e resultados/conclusões (xiii).

A análise dos estudos foi realizada utilizando avaliação descritiva das publicações e de testes de ferramentas baseadas em IA (sensibilidade, especificidade, acurácia e precisão). Segue abaixo a definição das métricas utilizadas nesta revisão:

Sensibilidade: É a probabilidade de um teste ter um resultado positivo na presença da doença, avaliando a capacidade do teste em detectá-la quando está presente (Bellaguarda, 2020).

Especificidade: é a probabilidade de o teste ter um resultado negativo, quando um indivíduo testado não tem a doença (Bellaguarda, 2020).

Acurácia: Avalia a proporção de todos os testes corretos (verdadeiros positivos e verdadeiros negativos), sobre todos os resultados obtidos (Bellaguarda, 2020).

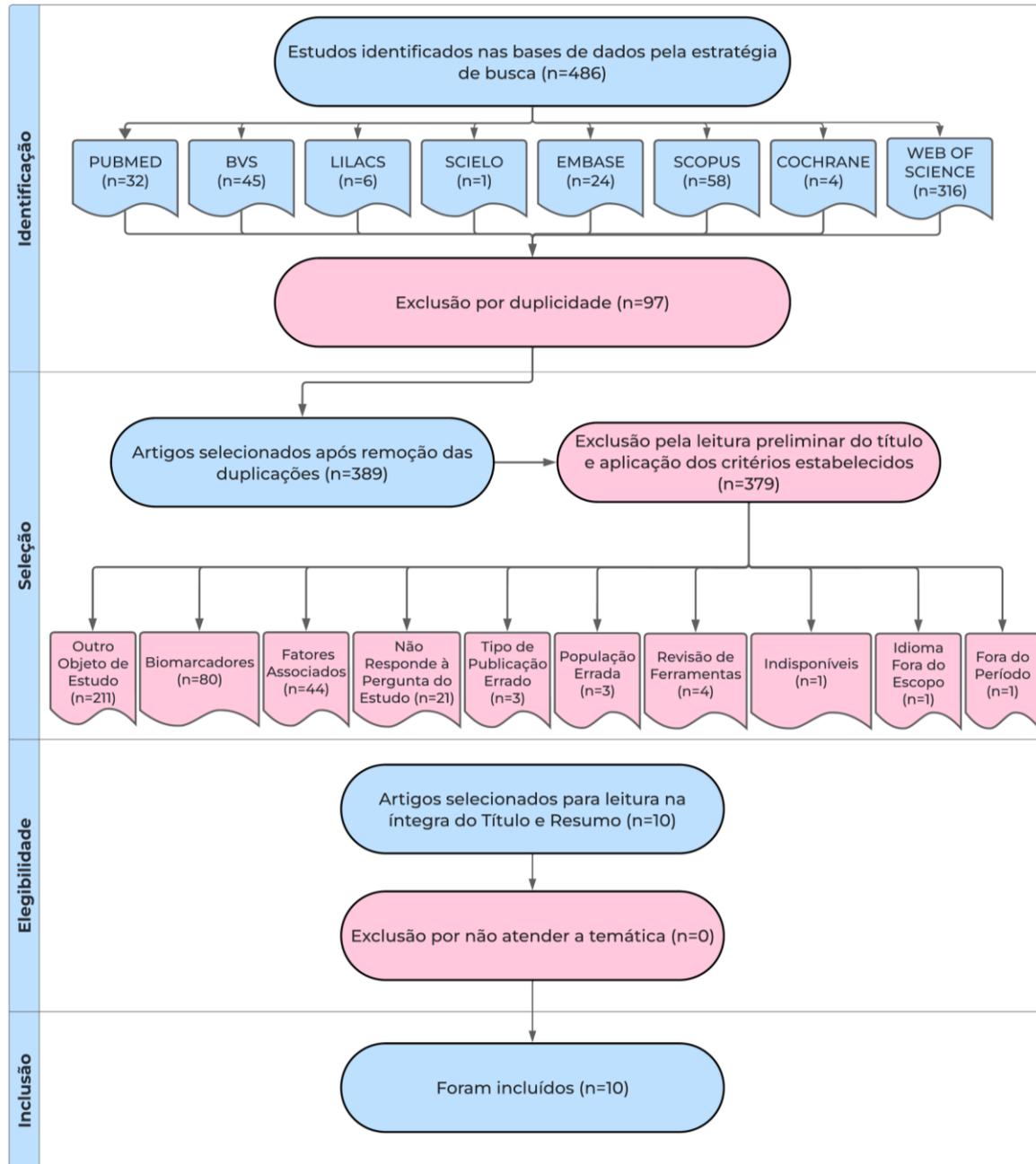
Precisão: Também conhecida como reprodutibilidade, confiabilidade ou fidedignidade, refere-se à consistência e concordância dos resultados obtidos em medições repetidas. Tal repetição pode ser realizada utilizando o mesmo método em diferentes momentos ou diferentes métodos em um mesmo momento. Estudos de precisão são conduzidos para verificar se há concordância entre os resultados (Bellaguarda, 2020).

O presente estudo utilizou dados de domínio público. Portanto, não foi submetido para análise de um comitê de ética em pesquisa, conforme preconiza a resolução 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde.

4. RESULTADOS

Foram selecionados 486 artigos que atendiam aos critérios de inclusão. Desses, 389 foram excluídos após aplicação de critérios de exclusão e por duplicidade. A figura 1 apresenta o fluxograma do processo de seleção dos artigos incluídos na revisão integrativa

Figura 1. Fluxograma RAYYAN de seleção dos estudos para revisão integrativa; Goiânia-GO, 2024.



Fonte: De autoria própria.

Na busca nas bases de dados, foram identificadas 486 publicações potencialmente elegíveis (PUBMED: 32, BVS: 45, LILACS: 6, SCIELO: 1, EMBASE: 24, SCOPUS: 58,

COCHRANE: 4 e WEB OF SCIENCE: 316). Do total, foram removidas 97 duplicações. Após realização da leitura do título e resumo de cada publicação, foram excluídas 379 publicações não relacionadas ao tema (Outro objeto de estudo: 211, estudos sobre biomarcadores: 80, fatores associados: 44, não responderam à pergunta do estudo: 21, tipo de publicação errado: 3, revisão de ferramentas: 4, estudos indisponíveis: 1, idioma fora do escopo: 1 e fora do período do escopo: 1). Assim, a amostra da revisão de literatura foi composta por 10 estudos primários.

O quadro 1 apresenta o panorama dos resultados das buscas relativas às principais ferramentas de IA utilizadas para o diagnóstico precoce do TEA com os respectivos testes de Sensibilidade, Especificidade, Acurácia e Precisão. As variáveis listadas mostram dados importantes dos artigos, permitindo identificar os principais achados em seus estudos.

Quadro 1. Panorama dos Resultados das Buscas Relativas às Principais Ferramentas de IA Utilizadas para o Diagnóstico Precoce do TEA com os Respectivos Testes de Sensibilidade, Especificidade, Acurácia e Precisão; Goiânia-GO, 2024.

Autor, ano e local do estudo	Objetivos	Desenho n	Ferramenta para diagnóstico TEA / Questionário Utilizado	Características Sociodemográficas (Faixa etária (meses/anos) / Sexo / Etnia)	Sensibilidade	Especificidade	Acurácia	Precisão	Resultados / Conclusões
- Thabtah, <i>et al.</i> , 2018; - Áustria, Bahrein, Egito, EUA, Índia, Jordânia, Nova Zelândia, Palestina e Reino Unido.	- Propor um aplicativo móvel para rastreio eficaz e de fácil implementação para diagnóstico precoce do TEA.	Desenvolvimento de um sistema de inteligência artificial e testes multinacional. - 1.400 crianças.	- ASDTests - CHAT; - M-CHAT; - AQ; - NBC; - LR;	- ≤ a 36 meses; crianças/adolescentes de 4 a 11 anos. - Etnias: Caucasianos- Europeus, Asiáticos, Médio Oriente, Sul Asiáticos e Africanos/Afro-Americanos.	98,0	97,4	98,0	-	- Aplicativo importante para o pré-diagnóstico de TEA, pois aumenta a acessibilidade do usuário em uma plataforma fácil e eficiente em termos de tempo. É acessível a usuários (cuidadores, pais, médicos e profissionais de saúde); - Estabelece um repositório de dados vitais; - Os resultados indicam que deve-se substituir funções de pontuação existentes e regras artesanais nas ferramentas de triagem por modelos de aprendizagem automática mais inteligentes; - Ocorreram mais casos masculinos do que femininos.

<p>- Carette, <i>et al.</i>, 2019; - França.</p>	<p>- Propor um modelo baseado em aprendizado de máquina para diagnóstico precoce do TEA através do rastreamento de padrões de movimentos oculares.</p>	<p>- Desenvolvimento de um sistema de inteligência artificial e testes; - 59 crianças (30 TEA e 29 DT).</p>	<p>- CARS; - Software SMI Experiment Center; - Rastreador ocular remoto SMI; - Azure ML Studio; - Biblioteca Keras; - Matplotlib; - NBC; - RF; - LR; - SVM.</p>	<p>- 7,9 / 8,1 anos (média/mediana); - Sexo masculino: 64,0%; - Sexo feminino: 36,0%.</p>	<p>81,0 66,0 53,0</p>	<p>97,0 97,0 97,0</p>	<p>83,0 83,0 83,0</p>	<p>96,0 95,0 100,0</p>	<p>- As redes neurais forneceram uma precisão acima de 95%; - O rastreamento ocular, visualização e aprendizado de máquina favorece o desenvolvimento de uma ferramenta para auxiliar no diagnóstico de TEA; - A duração dos cenários pode ser um problema quanto ao diagnóstico, visto que, cenários mais longos podem permitir uma representação mais rica do comportamento visual acerca do TEA.</p>
<p>- Tariq, <i>et al.</i>, 2019; - Bangladesh e EUA.</p>	<p>- Determinar o desempenho e a precisão do aprendizado de máquina utilizando vídeos de crianças menores de 4 anos para diagnóstico precoce do TEA através da comparação entre crianças com DT e SLCD.</p>	<p>- Desenvolvimento de um sistema de inteligência artificial e testes; - 150 crianças (50 com TEA, 50 com SLCD e 50 DT);</p>	<p>- ADOS; - M-CHAT; - ADI-R; - RF; - SV.</p>	<p>- 18 meses a 4 anos.</p>	<p>76,0</p>	<p>77,0</p>	<p>76,0</p>	<p>-</p>	<p>- Ampliou as capacidades de detecção para classificar de forma mais geral a presença de outros atrasos de desenvolvimento além do TEA; - Demonstrou o potencial do uso de métodos de aprendizado de máquina baseados em vídeo para detectar atrasos no desenvolvimento e autismo em uma coleção de vídeos de crianças em risco de autismo; - Falar a língua nativa pode não ser necessário para pontuar vídeos; - Algoritmos modernos de visão mecânica e reconhecimento de fala, como redes neurais convolucionais e recorrentes, poderiam usar conjuntos de vídeos brutos importantes para detectar distúrbios de desenvolvimento, incluindo TEA.</p>

<p>- Shahamiri; Thabtah, 2020; - Nova Zelândia.</p>	<p>- Desenvolver um sistema de triagem de autismo baseado em inteligência artificial e comparar o desempenho do algoritmo com métodos de aprendizado de máquina tradicionais na detecção de traços autistas e desempenho do pré-diagnóstico do TEA.</p>	<p>- Desenvolvimento de um sistema de inteligência artificial e testes; - 6.075 crianças;</p>	<p>- Autism AI; - M-CHAT-10; - AQ-10; - CNN's</p>	<p>- 18 a 36 meses e de 3 a 80 anos; - Sexo feminino: 42,0%; - Sexo masculino: 68,0%.</p>	96,0	99,0	98,0	-	<p>- 31,0% do sexo feminino e 30,0% do sexo masculino foram identificados com TEA; - 29,0% dos participantes com icterícia também possuíam traços autistas; - 25,0% dos participantes com histórico familiar de TEA foram classificados como tendo TEA; - Os sintomas do TEA são mais visíveis e mais fáceis de identificar em crianças de 2 a 3 anos de idade; - As CNN's são mais capazes de fornecer um modelo preciso de TEA; - As tecnologias emergentes, como a aprendizagem profunda, fornecem capacidades de análise e visualização de dados que podem melhorar a qualidade e a eficácia da tomada de decisões; - Com o uso de algoritmos de aprendizagem profunda, o método de triagem pode ser capaz de fazer previsões, aprendendo o conhecimento oculto e os padrões associados ao autismo, observando amostras de dados históricos.</p>
<p>- Xia <i>et. al.</i>, 2020; - China.</p>	<p>- Propor um modelo baseado em Inteligência Artificial para diagnóstico precoce do TEA através do rastreamento de movimentos oculares.</p>	<p>- Desenvolvimento de um sistema de inteligência artificial e testes; - 74 crianças.</p>	<p>- Diagnósticos clínicos confirmados de TEA de acordo com a classificação e critérios de diagnóstico da CCTM; - Sci-Eye 2.0; - SVM; - CNN's</p>	<p>- 1,8 e 8 anos.</p>	95,0	92,0	93,0	-	<p>- Modelos de aprendizagem baseados em rastreamento ocular podem contribuir com detecção e diagnóstico precoce de TEA. - O modelo levou 2,5 minutos para registrar o movimento ocular; - Pode refletir as anomalias dos indivíduos de uma forma mais objetiva do que os métodos de observação subjetiva; - Os rastreadores oculares são acessíveis, de baixo custo, portáteis e fáceis de operar, podendo ser usados em áreas remotas.</p>

<p>- Qiu, <i>et al.</i>, 2020; - China.</p>	<p>- Construir um modelo para triagem precoce de TEA com base em indicadores comportamentais e sociais, baseados em análise de vídeos comportamentais e uso de aprendizado de máquina e SFP.</p>	<p>Desenvolvimento de um sistema de inteligência artificial e teste de precisão; 88 crianças (45 TEA e 43 DT).</p>	<p>- M-CHAT; - DSM-V; - CSBS-DP; - GDS; - ABC; - ADOS; - CARS; - ADI-R; - SFP; - SVM; - NBC; - RF;</p>	<p>- 8 meses a 2 anos; - Sexo masculino: 81,8%; - Sexo feminino: 18,2%.</p>	-	-	-	83,4	<p>- É possível observar diferenças significativas durante episódios de interação face a face, na duração e frequência do contato visual, sorriso social e envolvimento social ativo entre TEA e DT; - Durante episódios de face imóvel, é possível observar diferenças significativas na duração e frequência do contato visual e do envolvimento social ativo entre TEA e DT; - Demonstrou precisão do SVM de 83,4% para o episódio face imóvel; - A utilização do SFP^s para diagnóstico de TEA pode predizer efetivamente o diagnóstico aos 2 anos de idade; Modelos que utilizam SVM baseados em face imóvel e SFP, obtém melhores resultados para diagnóstico do TEA; - Pode fornecer um modo de auto triagem para uso em casa.</p>
---	--	--	--	---	---	---	---	------	---

<p>- Niu, <i>et al.</i>, 2020; - China.</p>	<p>- Desenvolver um modelo de aprendizagem profunda para diagnóstico automatizado de TEA usando DANN.</p>	<p>- Desenvolvimento de um sistema de inteligência artificial e testes; - 809 crianças (408 TEA e 401 controles DT).</p>	<p>- ABIDE; - rs-FRMI; - PC; - BOLD; - AAL; - FIQ; - VIQ; - PIQ; - SRS; - SVM; - CPAC; - DANN; - Biblioteca Keras; - RF;</p>	<p>- Sexo masculino: 80,9%; - Sexo feminino: 19,1%.</p>	75,0	72,0	73,2	73,0	<p>- Abordagens de diagnóstico automatizado são uma solução atraente para a identificação precoce do TEA; - Dados conectados ao cérebro de diferentes atlas podem ter informações complementares para auxiliar na classificação do TEA; - O modelo alcançou precisão de 73% na classificação de TEA, integrando três escalas de conectomas funcionais cerebrais e dados de características pessoais, superando vários modelos de aprendizado de máquina de pares em experimentos de validação cruzada; - Experimentos usando combinações variadas de modalidades de dados demonstram poder discriminativo de modalidades de dados individuais, como conectomas funcionais cerebrais e dados de características pessoais.</p>
---	---	--	--	---	------	------	------	------	--

<p>- Rahman; Subashini, 2022; - Emirados Árabes Unidos e Índia.</p>	<p>- Desenvolver um modelo baseado em inteligência artificial utilizando Q-CHAT para diagnóstico precoce do TEA;</p>	<p>- Desenvolvimento de um sistema de inteligência artificial e testes multinacional. - 1356 crianças.</p>	<p>- Q-CHAT-10; - Q-CHAT; - DNN.</p>	<p>- 12 a 36 meses - Sexo masculino: 70,0%; - Sexo feminino: 30,0%.</p>	<p>93,0 93,0</p>	<p>100,0 83,4</p>	<p>100,0 100,0</p>	<p>100,0 79,0</p>	<p>- Algoritmos baseados em machine learning e inteligência artificial (ML e IA) provaram ser eficazes em diversas áreas médicas, incluindo diagnóstico e tomada de decisões. - O uso de algoritmos de machine learning para diagnóstico facilita o processo e garante resultados precisos. - O modelo Q-CHAT-10 foi superior ao modelo Q-CHAT nos resultados do estudo. - A heterogeneidade dos sintomas do TEA é considerada uma dificuldade para diagnóstico preciso de TEA. - O uso de um modelo de aprendizagem profunda, quando bem treinado, promove uma triagem precoce rápida e precisa do TEA. - A disponibilidade de ferramentas de triagem automatizadas, como aplicativos móveis, pode ajudar pais a realizar uma triagem rápida e precisa de TEA desde o início.</p>
---	--	--	--	---	----------------------	-----------------------	------------------------	-----------------------	--

<p>- Briend, <i>et al.</i>, 2023; -França.</p>	<p>- Avaliar o desempenho da classificação das características acústicas da voz em crianças com TEA utilizando Inteligência Artificial</p>	<p>- Desenvolvimento de um sistema de inteligência artificial e testes; - 84 crianças (29 TEA, 20 DT e 15 DLD e 20 IC).</p>	<p>- ADOS; - DSM-V; - ADI; - RPM-R; - Block Design; - Matrix Reasoning WISC-IV; - K-means; - ROC.</p>	<p>- 6,3 a 12 anos; - Sexo masculino: 72,6%; - Sexo feminino: 27,4%;</p>	89,0	94,0	91,0	-	<p>- Parâmetros acústicos de voz fáceis de medir podem ser usados como uma ferramenta de auxílio diagnóstico específica para TEA; - Fatores acústicos preditivos do diagnóstico de autismo são relacionados ao controle das vibrações das pregas vocais; - Sons vocais de crianças com TEA são menos ruidosos do que aqueles produzidos por crianças com DT; - As características de voz em métodos de agrupamento supervisionado podem ser usadas como uma classificação potencial de características para o autismo; - Pode se tornar um biomarcador do autismo caso sejam realizados novos estudos com crianças mais novas, usando características de choro dos bebês.</p>
<p>- Jaby, <i>et al.</i>, 2023; - Turquia e Reino Unido.</p>	<p>- Aumentar a precisão do diagnóstico de TEA utilizando expressões faciais.</p>	<p>- Desenvolvimento de um sistema de inteligência artificial e teste de acurácia multinacional; - 7921 crianças (3976 TEA e 3945 DT).</p>	<p>- Bases de dados de Imagens Faciais de Crianças com Diagnóstico confirmado de TEA e DT; - Vision Transformer; - SVM; - AUROC.</p>	-	-	-	100,0	-	<p>- Crianças com TEA apresentam dificuldades na interpretação e produção de expressões faciais, levando a dificuldades nas interações sociais; - A análise das expressões faciais pode fornecer informações para o diagnóstico de TEA; - O modelo ASD Dataset alcançou 96,5% de acurácia e 99,0% de pontuação AUROC e o modelo FADC Dataset alcançou 99,8% de acurácia e 99,9% de AUROC, indicando forte poder preditivo na distinção entre casos de TEA e DT; - As previsões incorretas ocorreram nos casos em que mãos, objetos ou outras obstruções escondiam parte do rosto.</p>

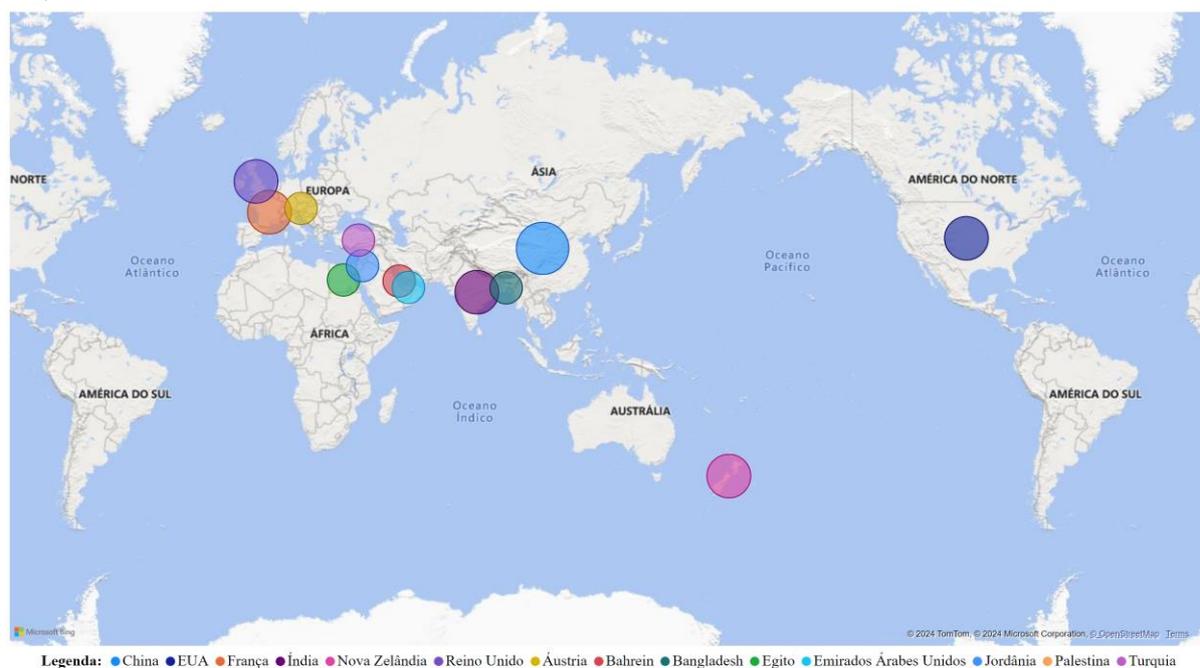
AAL (Automated Anatomical Labeling); ABIDE (Autism Brain Imaging Data Exchange); ADI (Autism Diagnostic Interview); ADI-R (Autism Diagnostic Interview Revised); ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule); AQ (Autism Spectrum Quotient); AQ-10 (Autism Spectrum Quotient - 10 questions); AUROC (Area Under The Receiver Operating Characteristics); BOLD (Blood-oxygen-level-dependent); CARS (Childhood Autism Rating Scale); CCTM (Classificação Chinesa de Transtornos Mentais); CHAT (Checklist for Autism in Toddlers); CNN's (Convolutional Neural Networks); CPAC (Configurable Pipeline for the Analysis of Connectomes); CSBS-DP (Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile); DANN (Deep Attention neural network); DLD (Developmental

Language Disorder); DNN's (Deep Neural Networks); DSM-V (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder: 5th Edition); DT (Desenvolvimento Típico); FIQ (Full Scale IQ); GDS (Gesell Developmental Scale); IA (Inteligência Artificial); IC (Implante Coclear); LR (Logistic Regression); M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers); M-CHAT-10 (Modified Checklist for Autism in Toddlers - 10 questions); ML (Machine Learning); NBC (Naive Bayes Classifier); PC (Personal Characteristics); PIQ (Performance IQ); Q-CHAT (Quantitative Checklist for Autism in Toddlers); Q-CHAT-10 (Quantitative Checklist for Autism in Toddlers - 10 questions); RF (Random Forest); ROC (Receiver Operating Characteristics); RPM-R (Revised Raven Progressive Matrices); rs-FRMI (Resting-State Functional Magnetic Resonance Imaging); SFP (Still-Face Paradigm); SLCD (Speech, Language and Communication Difficulties); SRS (Social Responsiveness Scale); SV (Shapley value); SVM (Support Vector Machine); TEA (Transtorno do Espectro Autista); VIQ (Verbal IQ); WISC-IV (Wechsler Intelligence Scale for Children - 4th revision).

Foram encontradas publicações com estudos realizados em cinco continentes diferentes (Figura 2). Dentre os dez estudos incluídos, quatro (4) foram multinacionais, realizados nos seguintes países: Áustria (Europa), Bahrein (Ásia), Bangladesh (Ásia), Egito (África), Emirados Árabes Unidos (Ásia), EUA (América do Norte), Índia (Ásia), Jordânia (Ásia), Nova Zelândia (Oceania), Palestina (Ásia), Reino Unido (Europa). Além destes, houve um (1) realizado na Nova Zelândia (Oceania), dois (2) realizados na França (Europa), três (3) realizados na China (Ásia).

Os países que conduziram mais estudos foram: China, três (3) e França, dois (2).

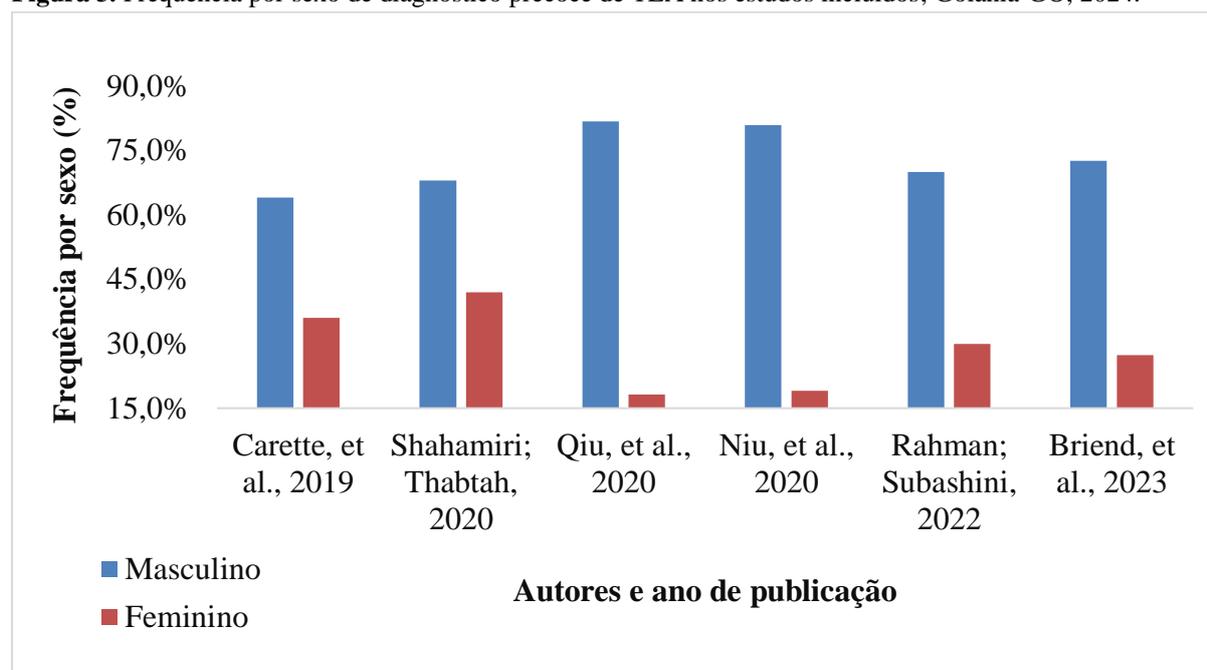
Figura 2. Distribuição das publicações no mundo segundo a sua localização por países e continentes; Goiânia-GO, 2024.



Fonte: De autoria própria.

Os estudos incluídos nesta revisão evidenciaram que as maiores frequências de TEA ocorreram no sexo masculino (Figura 3).

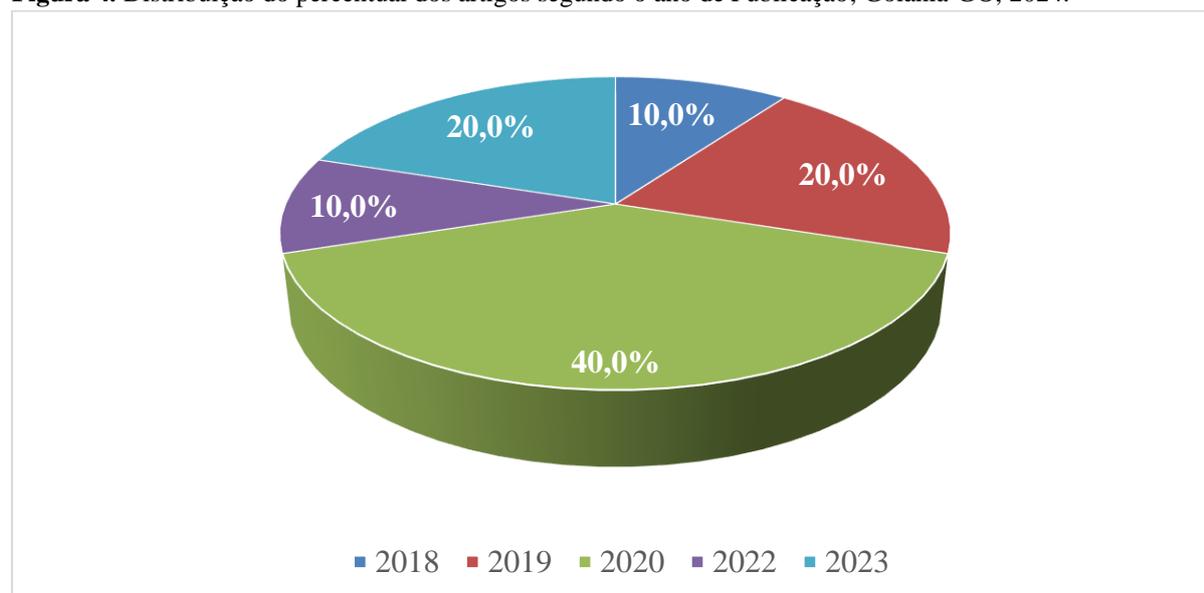
Figura 3. Frequência por sexo de diagnóstico precoce de TEA nos estudos incluídos; Goiânia-GO, 2024.



Fonte: De autoria própria.

A figura 4 mostra a distribuição percentual por ano de publicação dos estudos. Observou-se que a maioria das publicações ocorreram no ano de 2020 (40,0%), seguido do ano de 2019 (20,0%).

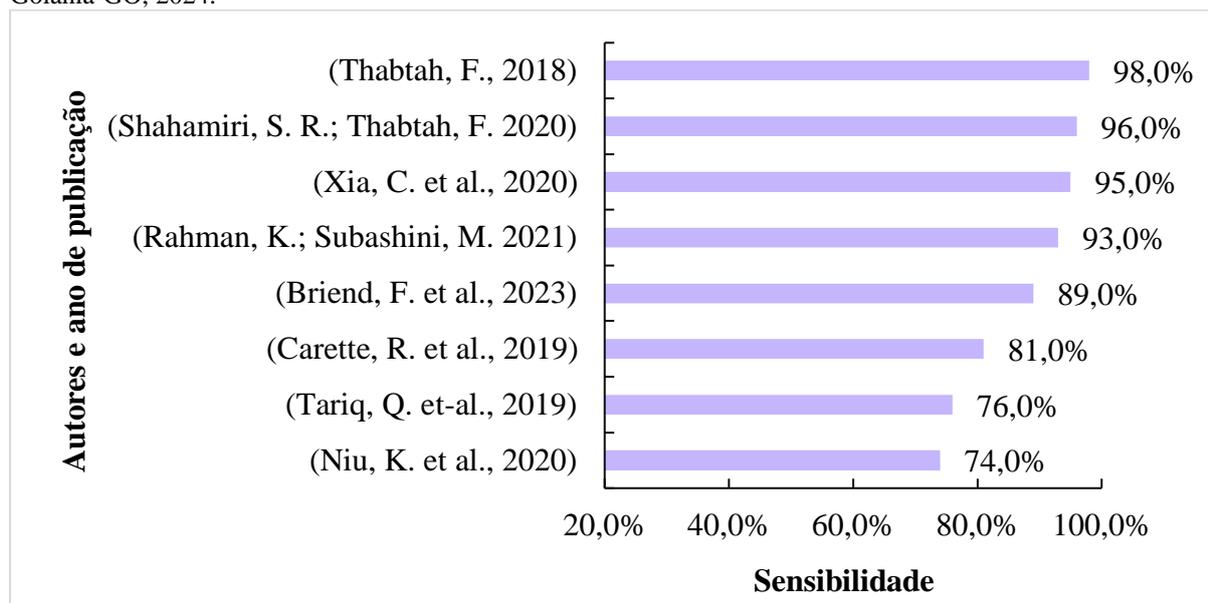
Figura 4. Distribuição do percentual dos artigos segundo o ano de Publicação; Goiânia-GO, 2024.



Fonte: De autoria própria.

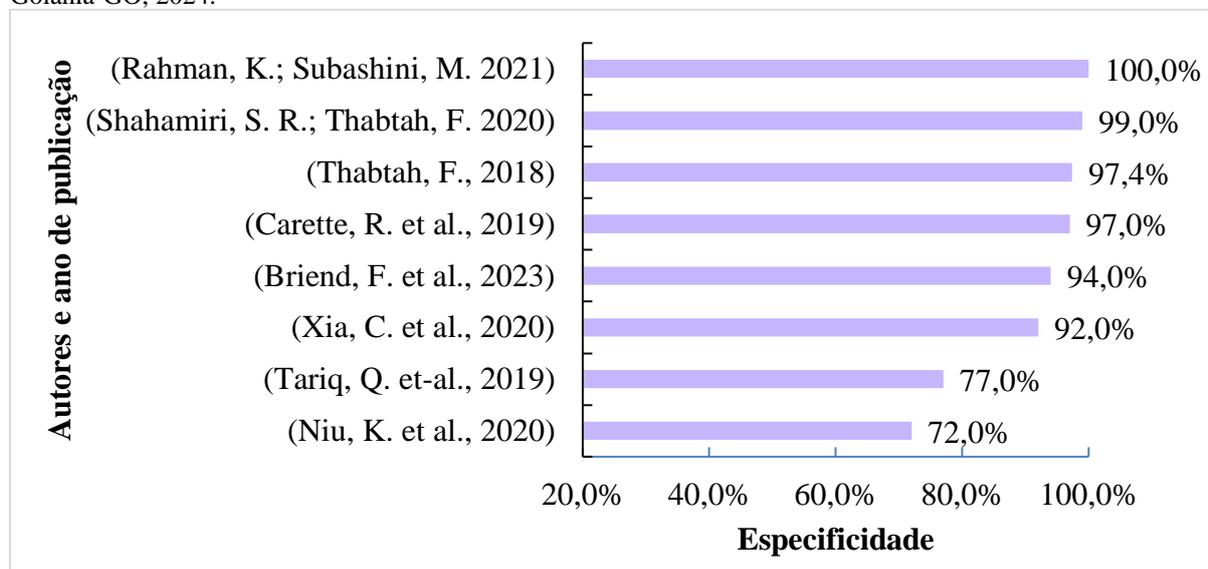
Um total de 10 estudos de validação de ferramentas para diagnóstico de TEA com o auxílio da IA foram levantados. As figuras 5, 6, 7 e 8 consistiram no cálculo da sensibilidade, especificidade, acurácia e precisão. Nestas análises, os investigadores incluíram a concordância entre examinadores através do uso da Curva ROC.

Figura 5. Sensibilidade no uso das ferramentas de Inteligência Artificial identificadas nos estudos incluídos; Goiânia-GO, 2024.



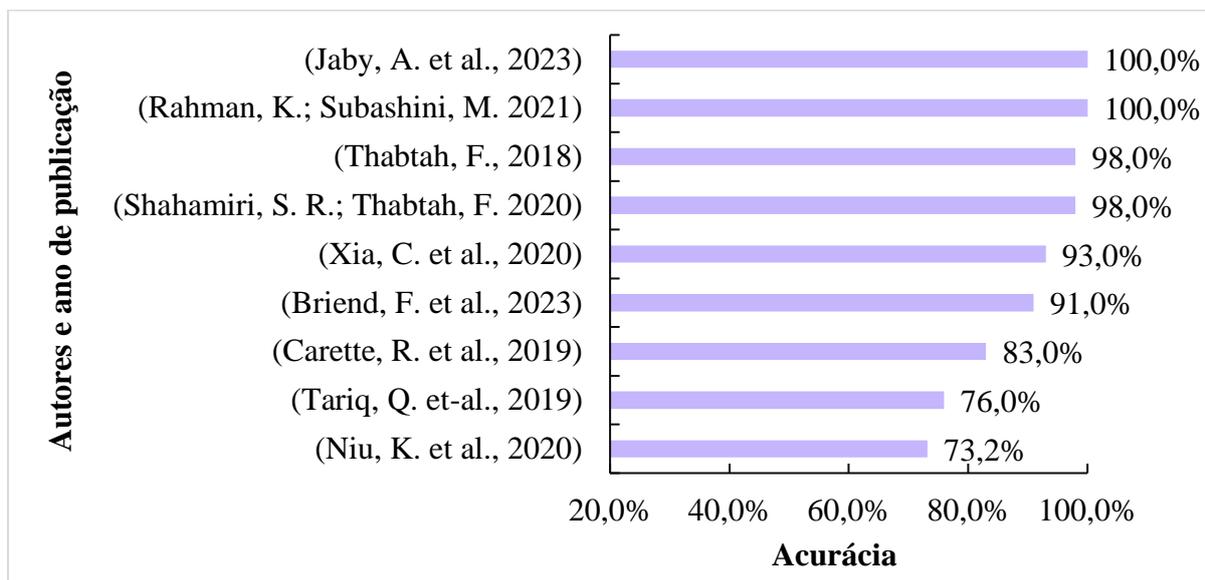
Fonte: De autoria própria.

Figura 6. Especificidade no uso das ferramentas de Inteligência Artificial identificadas nos estudos incluídos; Goiânia-GO, 2024.



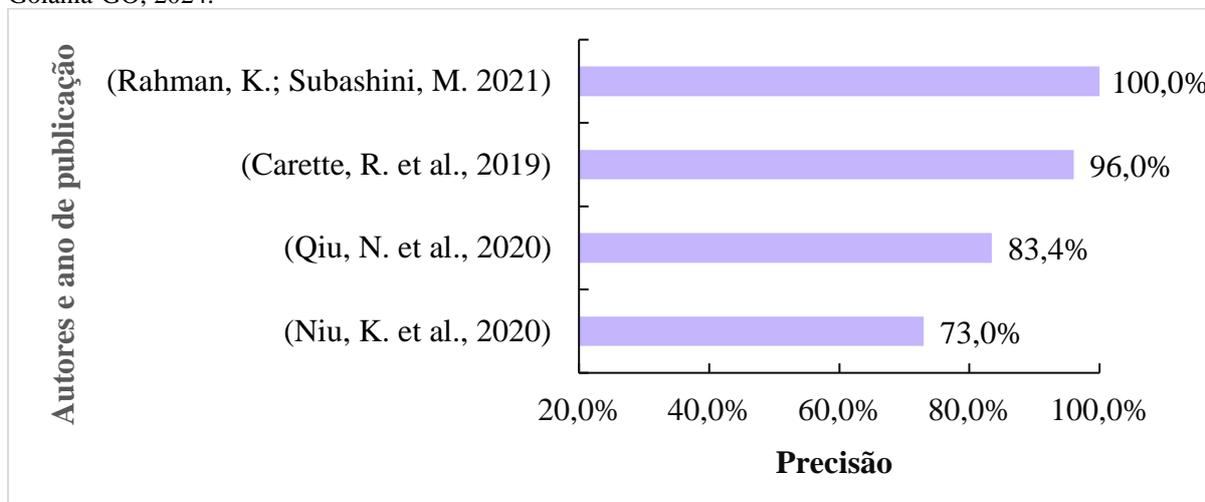
Fonte: De autoria própria.

Figura 7. Acurácia no uso das ferramentas de Inteligência Artificial identificadas nos estudos incluídos; Goiânia-GO, 2024.



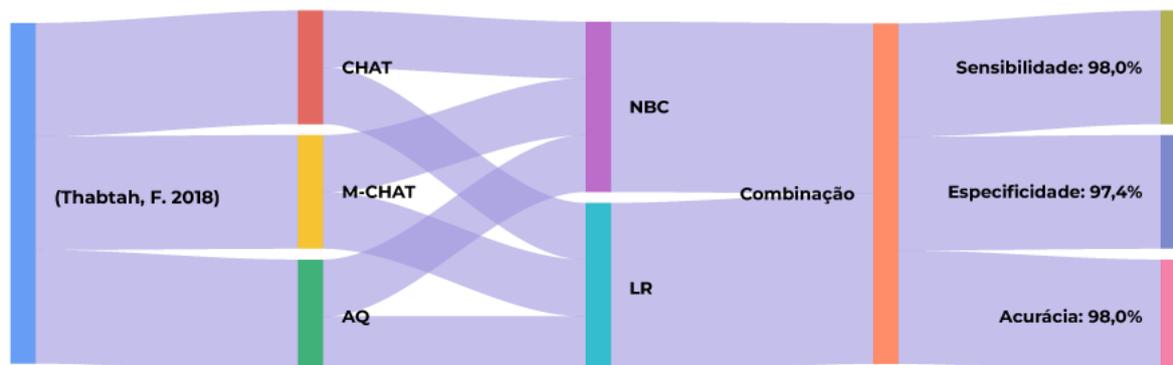
Fonte: De autoria própria.

Figura 8. Precisão no uso das ferramentas de Inteligência Artificial identificadas nos estudos incluídos; Goiânia-GO, 2024.



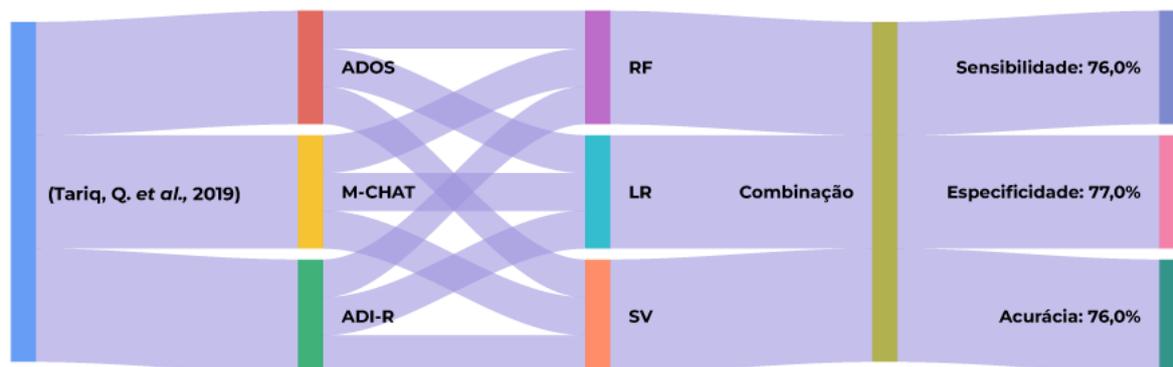
Fonte: De autoria própria.

Figura 9. Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Thabtah (2018); Goiânia-GO, 2024.



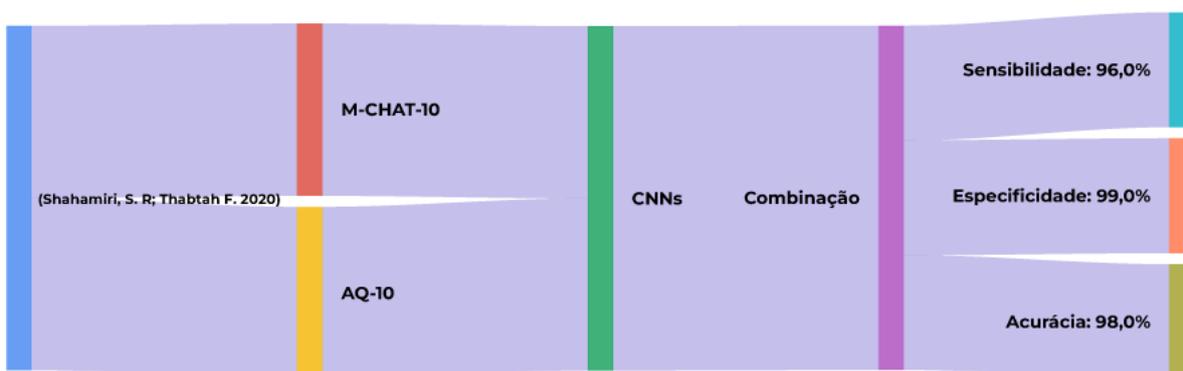
Fonte: De autoria própria.

Figura 10. Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Tariq, *et al.* (2019); Goiânia-GO, 2024.



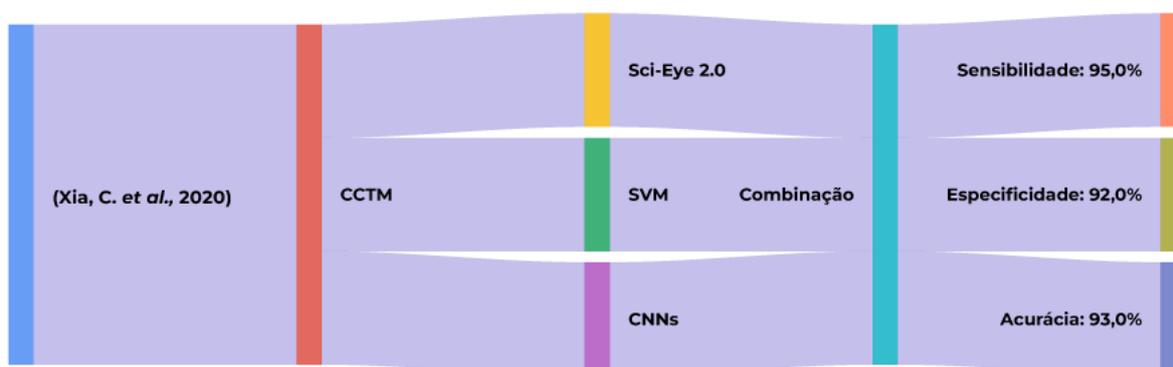
Fonte: De autoria própria.

Figura 11. Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Shahamiri; Thabtah (2020); Goiânia-GO, 2024.



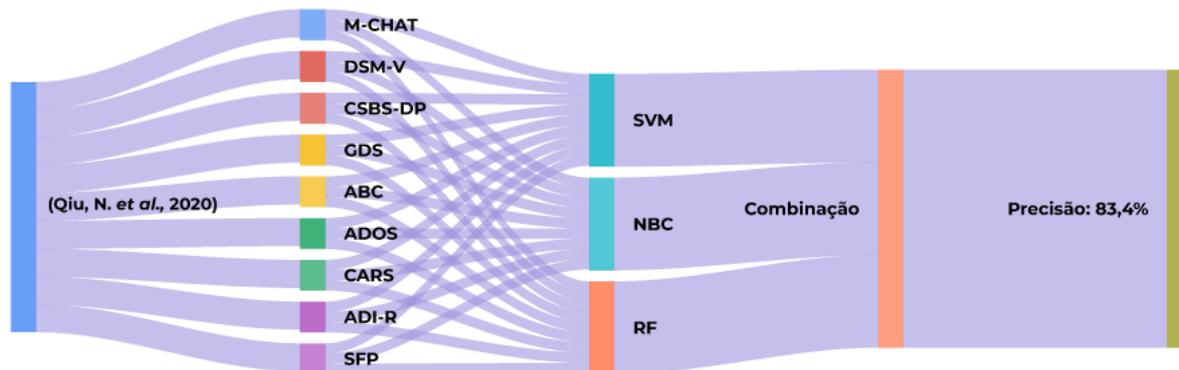
Fonte: De autoria própria.

Figura 12. Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Xia, *et al.* (2020); Goiânia-GO, 2024.



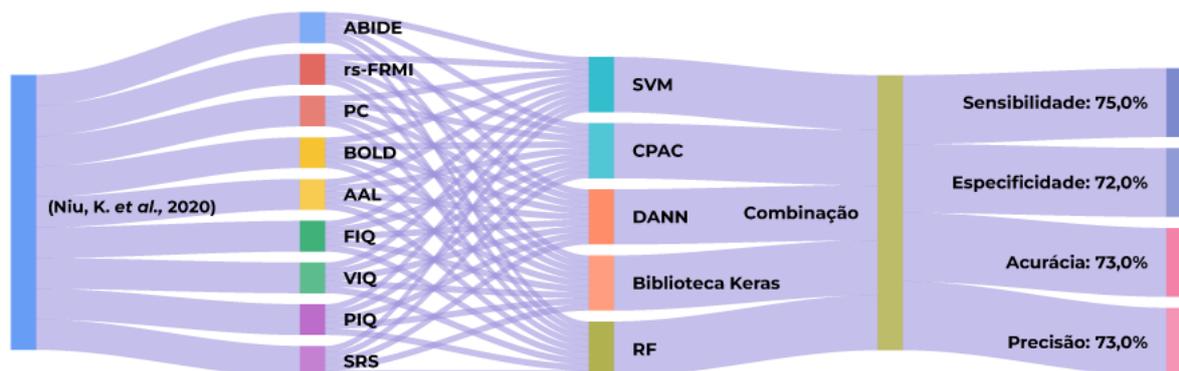
Fonte: De autoria própria.

Figura 13. Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Qiu, *et al.* (2020); Goiânia-GO, 2024.



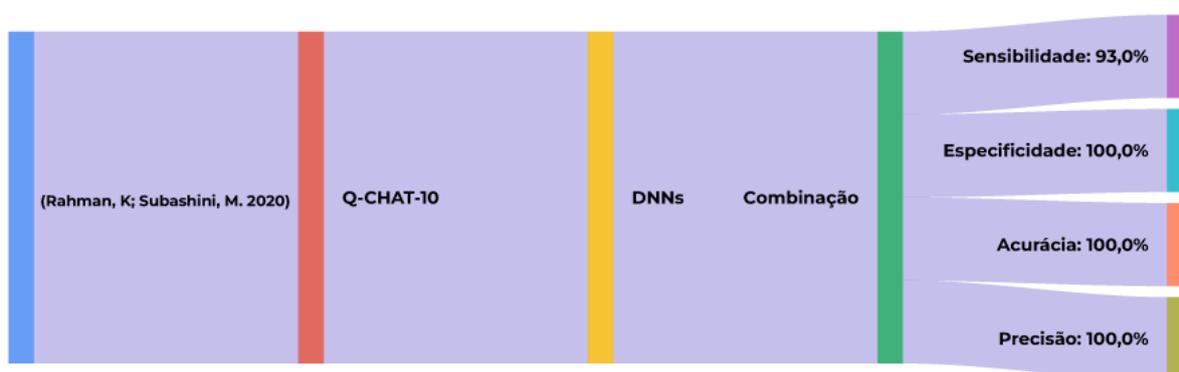
Fonte: De autoria própria.

Figura 14. Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Niu, *et al.* (2020); Goiânia-GO, 2024.



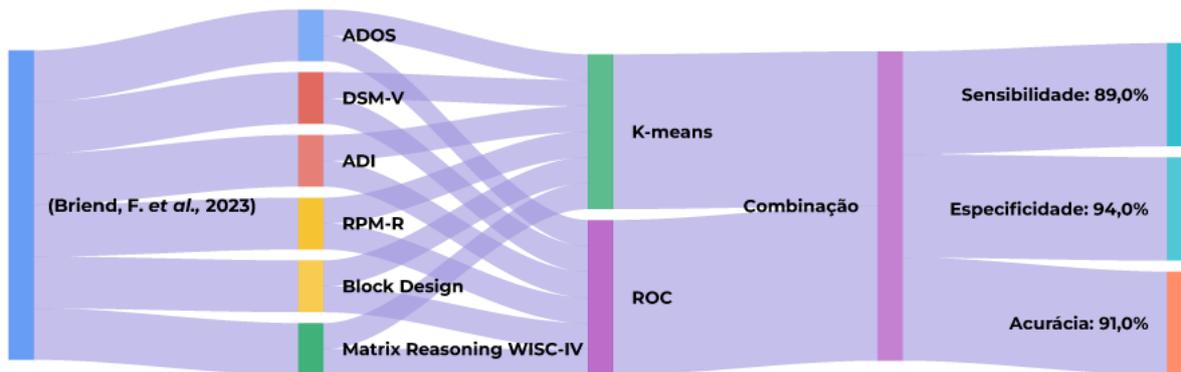
Fonte: De autoria própria.

Figura 15. Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Rahman; Subashini (2020); Goiânia-GO, 2024.



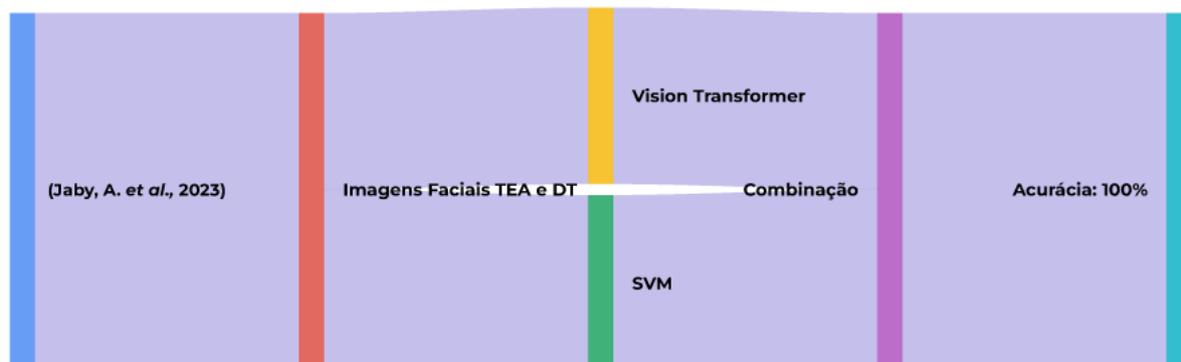
Fonte: De autoria própria.

Figura 16. Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Briend *et al.* (2023); Goiânia-GO, 2024.



Fonte: De autoria própria.

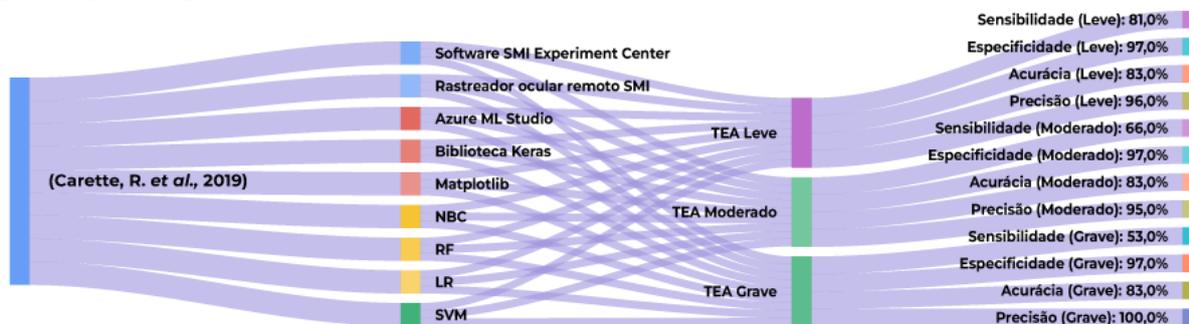
Figura 17. Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Jaby, *et al.* (2023); Goiânia-GO, 2024.



Fonte: De autoria própria.

Dentre os estudos incluídos nesta revisão, apenas uma publicação classificou o TEA em leve, moderado e grave utilizando a IA para o diagnóstico (Figura 18).

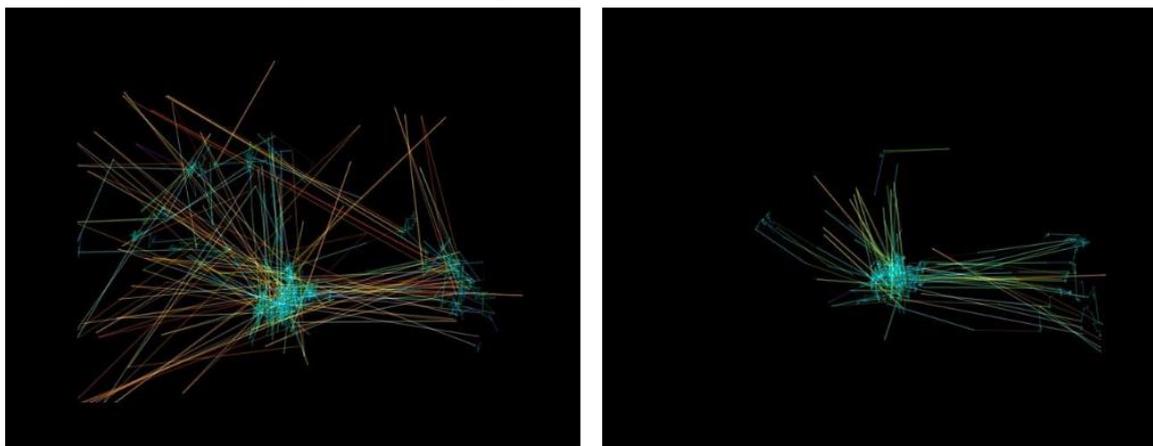
Figura 18. Fluxo da combinação de escalas convencionais e ferramentas de Inteligência Artificial utilizadas para diagnóstico precoce do TEA no estudo de Carette, *et al.* (2019); Goiânia-GO, 2024.



Fonte: De autoria própria.

Segue abaixo o resultado de Carette *et al.* (2019), que identificou o rastreamento de movimentos oculares na classificação de TEA em leve, moderado e grave (Figura 19):

Figura 19. Visualização de padrões de rastreamentos oculares. A imagem à esquerda representa participantes com diagnóstico de TEA, enquanto a da direita, participantes sem TEA.



Fonte: (Carette *et al.*, 2019).

5. DISCUSSÃO

Esta revisão integrativa analisou na literatura científica a validade diagnóstica de ferramentas baseadas em IA em comparação com escalas e métodos convencionais para o diagnóstico precoce de TEA em crianças.

O autismo, um transtorno do neurodesenvolvimento com prevalência crescente, tem se tornado um desafio global de saúde pública na pós-modernidade. O aumento no número de casos, evidenciado por estudos epidemiológicos (James; Smith, 2020; Maenner *et al.*, 2020; Thabtah *et al.*, 2019), impõe a necessidade de ferramentas diagnósticas mais eficazes e acessíveis, capazes de identificar precocemente o transtorno e suas peculiaridades.

O diagnóstico precoce do TEA ainda é um desafio na prática clínica, apesar dos avanços científicos e tecnológicos. Diversos fatores contribuem para essa dificuldade, incluindo a heterogeneidade da apresentação dos sintomas, a variabilidade no tempo de aparecimento dos sinais e a falta de ferramentas de triagem com alta sensibilidade e especificidade (James; Smith, 2020; Silva, 2022). Adicionalmente, as ferramentas convencionais de diagnóstico, como o Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) e o Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R), são consideradas inacessíveis em países em desenvolvimento devido ao seu alto custo e à necessidade de profissionais especializados para sua aplicação (Tariq *et al.*, 2019).

As escalas convencionais para o diagnóstico do TEA, como o ADOS e ADI-R, embora amplamente utilizadas e validadas, apresentam desafios em sua aplicação, como a necessidade de profissionais especializados e o tempo demandado para sua administração (Shahamiri e Thabtah, 2020). Além disso, a subjetividade inerente à avaliação clínica pode levar a inconsistências no diagnóstico, especialmente em casos mais leves ou com características atípicas.

No contexto da triagem, ferramentas como o Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) e o Quantitative Checklist for Autism in Toddlers (Q-CHAT) são amplamente utilizadas, mas podem apresentar limitações, como altas taxas de falsos positivos (Rahman e Subashini, 2021).

Dentre os achados desta revisão, observou-se uma predominância de TEA no sexo masculino, bem como uma alta sensibilidade, especificidade, acurácia e precisão das ferramentas de IA no diagnóstico de TEA.

Quanto à predominância do diagnóstico de TEA em meninos, trata-se de um fenômeno amplamente reconhecido na literatura, com estudos indicando uma prevalência até quatro vezes maior em meninos do que em meninas (James; Smith, 2020; Maenner *et al.*, 2020; Thabtah *et al.*, 2019). Tal prevalência entre os sexos levanta questionamentos sobre os motivos desta disparidade, incluindo a possibilidade de que meninas apresentem uma expressão fenotípica do

TEA diferente dos meninos, o que poderia dificultar a identificação e o diagnóstico. Estes estudos apontam para a importância de considerar as variações correspondentes ao sexo na manifestação do transtorno (Qiu *et al.*, 2020; Silva, 2020).

Semelhante aos achados deste estudo, os resultados de outros investigadores utilizando as ferramentas de IA, evidenciou que a utilização da IA para analisar dados comportamentais e de neuroimagem mostra-se uma abordagem promissora para identificar padrões sutis e específicos de cada gênero (Niu *et al.*, 2020; Thabtah *et al.*, 2018).

A sensibilidade e a especificidade são métricas utilizadas na avaliação da capacidade de ferramentas de diagnóstico precoce do TEA. São importantes para identificar corretamente indivíduos com e sem o transtorno (Rahman; Subashini, 2021). Quanto à acurácia, representa a proporção geral de classificações corretas, englobando tanto os verdadeiros positivos quanto os verdadeiros negativos (Shahamiri; Thabtah, 2020). Já a precisão refere-se à consistência dos resultados em diferentes aplicações do instrumento (Briend *et al.*, 2023). No contexto do diagnóstico precoce do TEA, a busca por ferramentas com alta sensibilidade, especificidade, acurácia e precisão é fundamental para o diagnóstico e intervenções precoces e eficazes.

Dentre os estudos incluídos nesta revisão, apresentados em figuras e diagramas, com altos percentuais para as ferramentas de IA, apresentaram altas taxas de sensibilidade, especificidade, acurácia e precisão.

Dentre os resultados, destaca-se o estudo realizado no Reino Unido e Turquia para o reconhecimento de expressões faciais em crianças com TEA (Jaby *et al.*, 2023). Os resultados deste estudo demonstraram que crianças com TEA apresentam dificuldades na interpretação e produção de expressões faciais, levando a dificuldades nas interações sociais.

Dois outros estudos realizados na França (Carette *et al.*, 2019), e China (Xia *et al.*, 2020), utilizaram o rastreamento ocular através dos movimentos como um biomarcador potencial para o TEA. A ideia principal é utilizar a representação dos padrões de rastreamento ocular em uma representação visual. Assim, o diagnóstico pode ser obtido através da classificação de imagens (Carette *et al.*, 2019). Por outro lado, o rastreamento também evidenciou que crianças com TEA tendem a mostrar atenção atípica aos principais aspectos da informação visual em estágios iniciais de desenvolvimento (Xia *et al.*, 2020).

Ademais, tais ferramentas podem auxiliar na identificação de características menos evidentes do TEA em meninas, como diferenças sutis em expressões faciais e padrões de rastreamento ocular, contribuindo para um diagnóstico mais preciso.

Um importante achado desta revisão, registrado em diagrama, foi um estudo conduzido em 2019 por investigadores franceses. Os autores propuseram um modelo baseado em aprendizado de máquina para diagnóstico precoce do TEA através do rastreamento de padrões

de movimentos oculares. Este estudo classificou o TEA em níveis de gravidade (leve, moderado e grave) utilizando a IA (Carette *et al.*, 2019).

A classificação do TEA em níveis de gravidade (leve, moderado e grave) é um dos fatores desafiadores atualmente. A heterogeneidade do TEA, manifestada por uma ampla gama de sintomas e níveis de funcionalidade, dificulta o estabelecimento de critérios claros e universais para essa classificação (Rahman; Subashini, 2021).

Outros estudos como o de Tariq *et al.* (2019), utilizam aprendizado de máquina para identificar atrasos no desenvolvimento em vídeos caseiros, demonstram a complexidade em distinguir o TEA de outras condições. Dentre estas condições, destacam-se atrasos de linguagem, evidenciando a necessidade de ferramentas mais precisas e sensíveis para a realização desta tarefa, principalmente quando baseadas em análises comportamentais.

A dificuldade na classificação do TEA em diferentes níveis de gravidade é um dos fatores que contribuem para os desafios no diagnóstico precoce. A ausência de um sistema de classificação padronizado e objetivo dificulta a identificação de casos leves, que podem apresentar sintomas mais sutis e facilmente confundidos com outras condições. Adicionalmente, a variabilidade na expressão dos sintomas ao longo do desenvolvimento pode levar a um atraso no diagnóstico, especialmente em meninas, que tendem a "camuflar" os sintomas com mais eficácia (Silva, 2022).

Ademais, a dificuldade de acesso a serviços especializados e o estigma associado ao transtorno podem contribuir para o atraso na identificação e intervenção, evidenciando a necessidade de ferramentas de triagem mais acessíveis e eficientes, como aplicativos móveis (Shahamiri; Thabtah, 2020).

Por fim, a IA surge como uma ferramenta promissora nesse contexto, oferecendo novas perspectivas para o desenvolvimento de métodos de diagnóstico precoce mais precisos e personalizados.

6. CONCLUSÃO

Os resultados do presente estudo permitiram as seguintes conclusões:

- Foram encontradas publicações com estudos realizados em cinco continentes diferentes. Dentre os dez estudos incluídos, quatro foram multinacionais;
- Os países que conduziram mais estudos foram: China e França;
- As maiores frequências de TEA ocorreram no sexo masculino;
- A maioria das publicações ocorreram no ano de 2020 (40,0%), seguido do ano de 2019 (20,0%).
- As figuras e os diagramas representativos da IA, apresentaram altas taxas de sensibilidade, especificidade, acurácia e precisão.

7. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A falta de conhecimento sobre os sinais precoces do TEA por parte de profissionais de saúde e educadores também representa um obstáculo para o diagnóstico precoce (James; Smith, 2020). Além disso, a dificuldade de acesso a serviços especializados e o estigma associado ao transtorno podem contribuir para o atraso na identificação e intervenção (Rahman; Subashini, 2021).

A IA desempenha neste cenário um papel ímpar na identificação precoce do TEA, podendo analisar padrões sutis, considerando a variabilidade na expressão dos sintomas ao longo do desenvolvimento, bem como no reconhecimento de aspectos relacionados a heterogeneidade dos padrões de identificação, principalmente em meninas. Ainda, se espera que a IA esteja à disposição das populações de países em desenvolvimento, com aplicação da tecnologia a favor de populações menos favorecidas.

REFERÊNCIAS

- AL-DEWIK *et al.* Overview and Introduction to Autism Spectrum Disorder (ASD). **Adv Neurobiol.** 2020; 24:3-42. DOI: 10.1007/978-3-030-30402-7_1.
- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (APA). **Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: DSM-5.** 5. ed. Porto Alegre: Artmed, 2014.
- BELLAGUARDA, L. D. **Indicadores de Testes Diagnósticos para Dados Agrupados.** UnB, Brasília-DF. 2020. Disponível em: https://bdm.unb.br/bitstream/10483/31114/1/2020_LuizaDiasBellaguarda_tcc.pdf. Acesso em: 16 Jun. 2024.
- BRIEND *et al.* Voice acoustics allow classifying autism spectrum disorder with high accuracy. *Translational Psychiatry*, v. 13(1) p. 250, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41398-023-02554-8>. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41398-023-02554-8>. Acesso em 04 Abr 2024.
- CARETTE, *et al.* Learning to Predict Autism Spectrum Disorder based on the Visual Patterns of Eye-tracking Scanpaths. *International Conference on Health Informatics*. p. 103-113, 2019 DOI: DOI:10.5220/0007402601030112. Disponível em: <https://www.semanticscholar.org/paper/Learning-to-Predict-Autism-Spectrum-Disorder-based-Carette-Elbattah/96cd381d6f034d533988a1b4d31b460f61b3218a>. Acesso em: 03 Mai 2024.
- CHAUASIA, A. A Significant Improvement Approach Towards the Detection of Autism Spectrum Disorder using Data Sciences. **International Conference on Inventive Research in Computing Applications (ICIRCA), 2022, Coimbatore, Índia. Proceedings...** Coimbatore, Índia, 2022. p. 1511-1514. DOI: 10.1109/ICIRCA54612.2022.9985686.
- CHOUERI *et al.* Early Identification of Autism Spectrum Disorder (ASD): Strategies for Use in Local Communities. **Indian Journal of Pediatrics**, v. 90, p. 377-386, 2023. DOI: 10.1007/s12098-022-04172-6. Acesso em: 09 Dez 2023.
- ELSABBAGH, M. Linking risk factors and outcomes in autism spectrum disorder: is there evidence for resilience? **BMJ**, v. 368, 2020. DOI: 10.1136/bmj.l6880. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31992555/>. Acesso em 01 Out 2023.
- ERTUĞRUL, D. Ç.; ELÇI, A. Educational Activity Suggestion System of Children With Pervasive Developmental Disorder for Guiding Education and Training Staff Activities. **Research Anthology on Inclusive Practices for Educators and Administrators in Special Education.** 2022. p. 448.
- GIRIANELLI *et al.* Diagnóstico precoce do autismo e outros transtornos do desenvolvimento, Brasil, 2013–2019. **Revista de Saúde Pública**, v. 57, p. 21, 2023. Disponível em: <https://www.scielosp.org/pdf/rsp/2023.v57/21/pt>. Acesso em 22 Set 2023.
- JABY *et al.* ASD-EVNet: An Ensemble Vision Network based on Facial Expression for Autism Spectrum Disorder Recognition. **18th International Conference on Machine Vision and Applications (MVA)**, p. 1-5, 2023. DOI: 10.23919/MVA57639.2023.10215688. Disponível em: <https://ieeexplore.ieee.org/abstract/document/10215688>. Acesso em: 09 Mai 2024.

JAMES, S. N.; SMITH, C. J. Early Autism Diagnosis in the Primary Care Setting. **Seminars in Pediatric Neurology**. v. 35, 2020. DOI: 10.1016/j.spen.2020.100827. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32892954/>. Acesso em 02 Jun 2024.

LITTLE *et al.* Sensory Processing Patterns in Autism, Attention Deficit Hyperactivity Disorder, and Typical Development. **Physical & Occupational Therapy In Pediatrics**, v. 38, n. 3, p. 243-254, 2018. DOI: 10.1080/01942638.2017.1390809. Acesso em 01 Nov 2023.

MAENNER *et al.* Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2016. Morbidity and mortality weekly report. **Surveillance Summaries**. v. 69(4), p. 1–12, 2020. DOI: 10.15585/mmwr.ss6904a1. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32214087/>. Acesso em: 3 Jun 2024.

NIU *et al.* Multichannel Deep Attention Neural Networks for the Classification of Autism Spectrum Disorder Using Neuroimaging and Personal Characteristic Data. **Complexity**, p. 9, 2020. DOI: 10.1155/2020/1357853. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1155/2020/1357853>. Acesso em: 03 Abr 2024.

SILVA, N. M. Dificuldade no diagnóstico precoce do Transtorno do Espectro Autista. **Revista Eletrônica Acervo Médico**, v.16, p. 1-13, 2022. DOI: 10.25248/REAMed.e11000.2022. Disponível em: <https://acervomais.com.br/index.php/medico/article/view/11000>. Acesso em: 09 Mai 2024.

QIU *et al.* Application of the Still-Face Paradigm in Early Screening for High-Risk Autism Spectrum Disorder in Infants and Toddlers. **frontiers in Pediatrics**. v. 8, 2020. DOI: 10.3389/fped.2020.00290. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32582594/#:~:text=Method%3A%20The%20still%2Dface%20paradigm,TD%3A%20n%20%3D%2043>). Acesso em: 17 Mar. 2024.

SHAHAMIRI, S. R.; THABTAH, F. Autism AI: a New Autism Screening System Based on Artificial Intelligence. **Cognitive Computation**. V. 12, p. 766-777, 2020. DOI: 10.1007/s12559-020-09743-3. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s12559-020-09743-3>. Acesso em: 24 Mar. 2024.

RAHMAN, K. K. M.; SUBASHINI, M. M. A Deep Neural Network-Based Model for Screening Autism Spectrum Disorder Using the Quantitative Checklist for Autism in Toddlers (QCHAT). **JOURNAL OF AUTISM AND DEVELOPMENTAL DISORDERS**. v. 52(6), p. 2732-2746, 2022. DOI: 10.1007/s10803-021-05141-2. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34191261/>. Acesso em: 01 Abr. 2024.

SINGHI, P.; SMITH-HICKS, C. Early Diagnosis and Management of Autism Spectrum Disorder (ASD) in Low-Resource Countries—Challenges and Strategies. **Indian Journal of Pediatrics**, v. 90, p. 362–363, 2023. DOI: 10.1007/s12098-023-04481-4. Acesso em: 09 Dez 2023.

TARIQ *et al.* Detecting Developmental Delay and Autism Through Machine Learning Models Using Home Videos of Bangladeshi Children: Development and Validation Study. **JOURNAL OF MEDICAL INTERNET RESEARCH**. v.21 (4), p. 1, 2019. DOI: 10.2196/13822. Disponível em: <http://www.jmir.org/2019/4/e13822>. Acesso em: 14 Mai 2024.

TEJA *et al.* Autism Spectrum Disorder Detection Techniques. **International Conference on Communication, Computing and Internet of Things (IC3IoT), 2022**. Chennai, Índia, 2022. p. 1-4. DOI: 10.1109/IC3IOT53935.2022.9767927. Acesso em 09 Dez 2023.

THABTAH, F.; PEEBLES, D. Early Autism Screening: A Comprehensive Review. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, v. 16, n. 18, art. 3502, 2019. DOI: 10.3390/ijerph16183502. Acesso em 12 Set 2023.

THABTAH, F. An accessible and efficient autism screening method for behavioural data and predictive analyses. **Health Informatics Journal**, v. 25(4), p. 1739 –1755, 2019. DOI 10.1177/1460458218796636. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30230414/>. Acesso em: 14 mar. 2024.

WHITEHOUSE *et al.* Effect of Preemptive Intervention on Developmental Outcomes Among Infants Showing Early Signs of Autism: A Randomized Clinical Trial of Outcomes to Diagnosis. **JAMA Pediatrics**, 2021. DOI: 10.1001/jamapediatrics.2021.3298. Acesso em 02 Out 2023.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. **Autism**. 2023. Disponível em: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders>. Acesso em 08 Set 2023.

XIA *et al.* Identification of Autism Spectrum Disorder via an Eye-Tracking Based Representation Learning Model. **Proceedings of the 7th International Conference on Bioinformatics Research and Applications (ICBRA '20). Association for Computing Machinery**. p. 59-65, 2020. DOI: 10.1145/3440067.3440078
Disponível em: <https://dl.acm.org/doi/abs/10.1145/3440067.3440078>. Acesso em: 02 Mai 2024.