



CURSO DE PSICOLOGIA

NARCISO JOSÉ BATISTA NETO

**FENÓTIPO AMPLIADO EM AUTISMO E OS DÉFICITS RELACIONADOS À
LINGUAGEM PRAGMÁTICA DE PAIS DE CRIANÇAS COM TEA: REVISÃO DE
ESCOPO**

Salvador

2024

Narciso José Batista Neto

**FENÓTIPO AMPLIADO EM AUTISMO E OS DÉFICITS RELACIONADOS À
LINGUAGEM PRAGMÁTICA DE PAIS DE CRIANÇAS COM TEA: REVISÃO DE
ESCOPO**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao curso de graduação em Psicologia da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública.

Orientador: Prof. Dr. Cassio Dos Santos Lima

Salvador

2024

RESUMO: O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um conjunto complexo de condições de neurodesenvolvimento, caracterizado por dificuldades sociocomunicativas e comportamentos repetitivos e restritos. Estudos iniciais apontaram semelhanças comportamentais entre pais de

crianças com TEA e seus filhos, sugerindo a presença de um fenótipo ampliado do autismo (FAA), que inclui traços subclínicos e características de personalidade semelhantes às observadas no TEA. Este estudo tem como objetivo investigar a influência das características do fenótipo ampliado em autismo nos déficits de comportamento de interação social em pais de pessoas com TEA. Uma revisão de escopo foi realizada para mapear sistematicamente a pesquisa existente e identificar lacunas no conhecimento. A pesquisa se concentrou em como essas características subclínicas afetam a capacidade de interação social dos pais, essencial para a qualidade de vida. Espera-se identificar as características do FAA presentes nos pais e avaliar seu impacto na interação social, contribuindo para uma melhor compreensão dos fatores que afetam as dinâmicas familiares no contexto do TEA.

Palavras-chave: Perturbação da comunicação social; Pais; Fenótipo ampliado em autismo.

ABSTRACT: Autism spectrum disorder (ASD) is a complex set of neurodevelopmental conditions characterized by social-communicative difficulties and repetitive and restricted behaviors. Initial studies have shown behavioral similarities between parents of children with ASD and their children, suggesting the presence of an expanded autism phenotype (AAP), which includes subclinical traits and personality characteristics like those observed in ASD. This study aims to investigate the influence of the characteristics of the expanded autism phenotype on social interaction behavior deficits in parents of individuals with ASD. A scoping review was conducted to systematically map existing research and identify gaps in knowledge. The research focused on how these subclinical characteristics affect parents' capacity for social interaction, essential for quality of life. We hope to identify the AAP characteristics present in parents and assess their impact on social interaction, contributing to a better understanding of the factors that affect family dynamics in the context of ASD.

Key-words: Social Communication Disorder; Parents; Broad autism Phenotype.

INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) consiste em um amplo conjunto de condições do neurodesenvolvimento, caracterizado por dificuldades significativas nos domínios sociocomunicativos, comportamentos repetitivos, interesses restritos e dificuldades no processamento sensorial, como a organização perceptual atípica (DSM-5-TR, 2023; American Psychiatric Association [APA], 2023). Além disso, o TEA é marcado por déficits persistentes na capacidade de iniciar e manter a interação social recíproca e de comunicação social, com padrões de comportamento inflexíveis.

Embora os indicadores clínicos do TEA estejam presentes desde a primeira infância, os sintomas podem se tornar mais evidentes posteriormente, quando as demandas sociais excedem as capacidades do indivíduo. Os sintomas podem se tornar mais evidentes posteriormente, quando as demandas sociais superam as capacidades do indivíduo. Esses déficits devem causar prejuízos na vida pessoal, familiar, social, educacional e ocupacional, sendo uma característica generalizada do funcionamento do indivíduo, embora possam variar conforme o contexto (International Classification of Diseases [ICD-11], 2019). Essas perturbações não são atribuíveis apenas a deficiência intelectual ou atraso global do desenvolvimento, embora possam coexistir. A comunicação social abaixo do esperado em relação ao desenvolvimento geral é um critério para diagnosticar (DSM-5-TR, 2023).

Dados do Centers for Disease Control and Prevention (CDC, 2023) indicam que uma em cada 36 crianças nos EUA foi identificada com TEA. Ao transpor essa prevalência para o Brasil, em 2021, o Sistema de Informações Ambulatoriais (SIA) registrou aproximadamente 9,6 milhões de atendimentos para pessoas com autismo, dos quais 4,1 milhões foram destinados a crianças de até 9 anos (Brasil, 2022). Vale ressaltar que o Censo ainda está em andamento, com previsão de finalização para as próximas semanas e de divulgação dos resultados

completos até 2025. Esses dados em processo de coleta podem ajudar a refinar a estimativa populacional e o perfil de diagnósticos do autismo no país.

Em 1944, Asperger, em seu artigo “Autistischen Psychopathen”, definiu a Psicopatia Autística como um distúrbio manifestado por transtorno severo na interação social, uso pedante da fala, desajeitamento motor e incidência apenas no sexo masculino. Em sua descrição de casos clínicos, Asperger destacou a importância da história familiar, observando que algumas características de personalidade dos pais pareciam refletir dificuldades comportamentais semelhantes às dos filhos com autismo (Asperger et al, 1944).

Indo para um contexto mais atual, os resultados publicados no artigo *Fenotipo ampliado del autismo y habilidades pragmáticas en padres y madres de niños con y sin trastorno del espectro autista* (Endres et al 2020), demonstraram que genitores de crianças com TEA tendem a apresentar traços de personalidade que parecem corresponder às características comportamentais das áreas que compõem o transtorno (ex: tendência à rigidez e ao retraimento social), sugerindo a possível presença de um fenótipo ampliado do autismo. O fenótipo, neste caso, estaria relacionado às características observáveis de uma pessoa, como altura, cor dos olhos, sendo este geralmente determinado pela relação do genótipo com os fatores ambientais (Nacional Human Genome Research Institute, 2024). O Fenótipo Ampliado do Autismo (FAA) se refere à presença de traços subclínicos observados em pais de pessoas com TEA, que, apesar de não preencherem os critérios para um diagnóstico clínico, exibem características de personalidade, linguagem e comportamentos atípicos (Piven, 2001; Dawson et al., 2002; Ingersoll, 2010). O FAA abrange uma ampla gama de comportamentos e se concentra especialmente nas características cognitivas, como habilidades comunicativas, sociais e pragmáticas.

Estudos como o de Wheelwright et al. (2010) e o de Ruta et al. (2012) demonstraram resultados semelhantes em relação ao fenótipo ampliado do autismo. O estudo de Wheelwright et al. (2010) validou o fenótipo ampliado em uma amostra internacional, enquanto o estudo de Ruta et al. (2012) realizou uma validação transcultural na Itália, envolvendo tanto amostras clínicas quanto não clínicas.

Ambos os estudos indicaram que os pais de crianças com autismo apresentaram mais dificuldades na subescala de comunicação do Autism-Spectrum Quotient (Baron-Cohen et al., 2001) em comparação aos grupos de controle. No artigo publicado por Taylor et al (2013) investigou a relação entre traços de Fenótipo Ampliado do Autismo (FAA) em pais de crianças com TEA e as dificuldades de comunicação desses filhos. Os resultados mostraram que crianças com pelo menos um genitor com FAA+ apresentaram escores mais baixos nas subescalas de linguagem estrutural e pragmática, em comparação com crianças cujos pais tinham FAA. Isso sugere uma interação entre fatores genéticos e ambientais, onde crianças com autismo cujos pais possuem traços autísticos podem ter maior predisposição genética para problemas sociais de linguagem e menor oportunidade de aprender aspectos importantes da comunicação com seus pais, que podem também enfrentar dificuldades na linguagem estrutural ou pragmática (Taylor et al., 2013).

Os componentes tradicionais da linguagem, como fonética, semântica e sintaxe, são insuficientes para explicar a riqueza de significados que surgem na comunicação espontânea. Esses significados ampliados envolvem a dimensão pragmática da linguagem, influenciada tanto pelas unidades linguísticas quanto pelo contexto social em que ocorrem (Martin & McDonald, 2003). A pragmática estuda o uso da linguagem em contextos sociais e comunicativos, sendo vista como um sistema social compartilhado com normas para sua utilização adequada. Sob uma perspectiva funcionalista, a linguagem é entendida como um instrumento de interação social e comunicação, o que exige o entendimento do uso intencional

da linguagem. A pragmática também considera a diversidade de usos verbais e não verbais nas interações, as normas socioculturais e as habilidades que compõem a competência comunicativa (Acosta, Moreno, Ramos, Quintana, & Aquino, 2003).

Déficits pragmáticos e dificuldades no processamento da comunicação podem ser observados devido a uma variedade de comprometimentos funcionais subjacentes, como em certos distúrbios que apresentam prejuízos na linguagem, incluindo o autismo e o FAA (Bryant et al., 2009). Artigos sobre o FAA mostram diferenças na linguagem pragmática entre pais de crianças com TEA e pais de crianças típicas, destacando como características subclínicas do fenótipo ampliado em autismo podem afetar a interação social e a dinâmica familiar.

Portanto, o objetivo deste estudo é investigar a influência do FAA na linguagem pragmática dos pais, buscando compreender os mecanismos pelos quais essas características subclínicas impactam na comunicação social. Para alcançar esse objetivo, uma revisão de escopo foi conduzida, permitindo mapear sistematicamente a pesquisa existente nesta área. A revisão foi estruturada em torno da seguinte questão de pesquisa: o que se sabe da literatura sobre a influência das características subclínicas do fenótipo ampliado em autismo nos déficits relacionados a linguagem pragmática em pais de pessoas com diagnóstico de TEA? Através dessa revisão, o estudo pretende explorar em detalhes como essas características impactam na comunicação social, uma competência essencial para a qualidade de vida e para o estabelecimento de relações interpessoais saudáveis, contribuindo assim para o desenvolvimento de intervenções mais eficazes e direcionadas.

MÉTODO

Tipo de estudo

Este trabalho trata-se uma revisão de escopo, que consiste em um estudo destinado a explorar os principais conceitos de um determinado tema, investigando sua dimensão, alcance

e natureza, e consolidando os dados em uma única análise. É fundamental destacar que uma revisão de escopo não se limita a buscar a melhor evidência sobre uma intervenção ou experiência em saúde, mas sim a reunir diferentes tipos de evidências e demonstrar como foram geradas.

Foi utilizado a estratégia PICO (Population, Intervention, Comparator e Outcome) com o objetivo de formular a pergunta da pesquisa, a qual ficou: Como as características do fenótipo ampliado em autismo influênciam a linguagem pragmática dos pais de crianças com TEA?

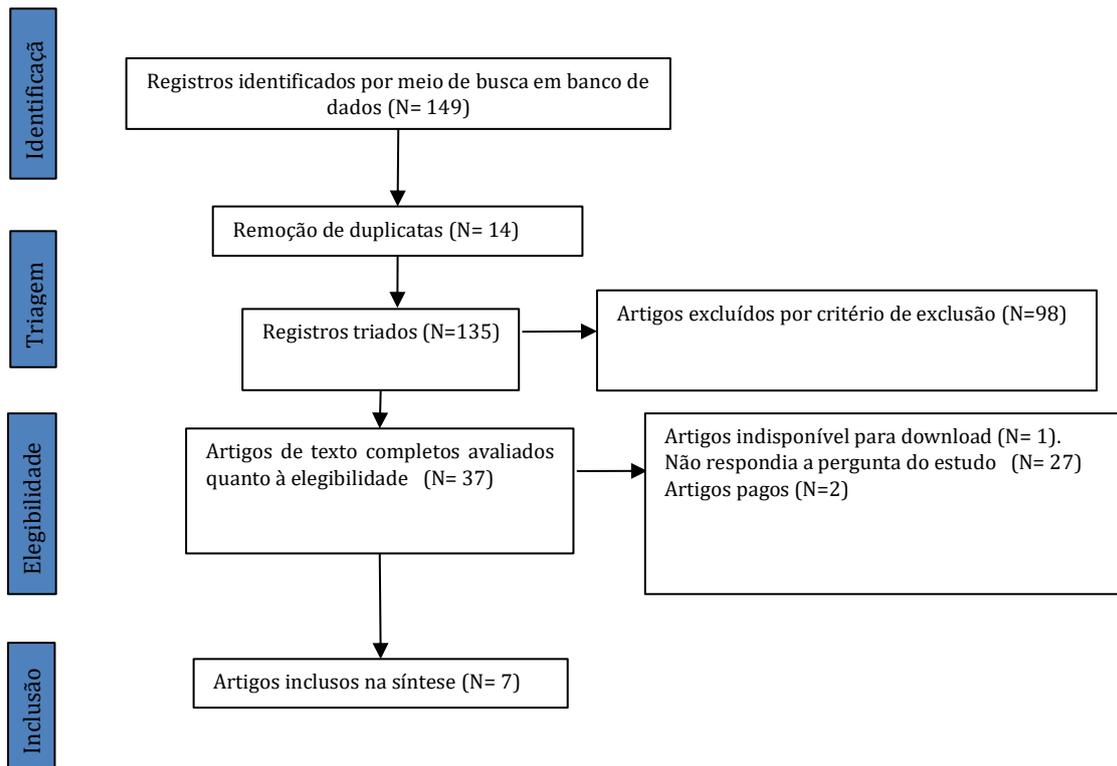
Na estratégia PICO, a população (P) é composta por pais de pessoas com TEA. A intervenção (I) refere-se a linguagem pragmática no FAA em pais de crianças com TEA. Como comparador (C), foram considerados pais que não apresentam essas características. O desfecho (O) buscado pela pesquisa é o impacto dessas características na comunicação verbal e social dos pais de pessoas com TEA

A revisão foi norteada pelo *Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses extension for Scoping Reviews Checklist* (PRISMA-ScR), o qual consiste em um roteiro para guiar a escrita da revisão do escopo publicado em 2018 (Tricco et al, 2018). O PRISMA-ScR é composto por 22 itens divididos nos capítulos obrigatórios do relatório de revisão: *title, abstract, introduction, methods, results, discussion e funding*. A busca da produção científica foi realizada em periódicos indexados nas seguintes bases de dados: PUBMED, LILACS, Scielo, EMBASE e BVS. Os critérios definidos para selecionar essa base de dados foram: presença de mecanismos de busca com suporte a palavras-chave e ao operador “and”, base de dados atualizada. Os descritores utilizados para obtenção dos dados foram, *Social Communication Disorder; Parents; Broad autism Phenotype*.

Critérios de inclusão e exclusão

Artigos publicados entre os anos de 2017 a 2024; artigos nos idiomas inglês, português ou espanhol; Estudos observacionais analíticos e revisões da literárias que abordem o tema do fenótipo ampliado em autismo e seus efeitos na comunicação social sobre os pais de indivíduos com autismo. Artigos quem não consegui ter acesso, pagos, estudos cujo foco não correspondesse à questão de pesquisa e artigos que tinham os descritores da pesquisa, mas que não tinham como principal objeto de estudo o tema de pesquisa.

Figura 1 fluxograma da inclusão dos artigos



Foram inicialmente identificados 149 estudos nas plataformas PUBMED, LILACS, Scielo, EMBASE e BVS. Após a remoção das duplicatas, 135 artigos permaneceram para análise, dos quais 98 foram excluídos por não atenderem aos critérios de inclusão da pesquisa. Dos 37 artigos avaliados quanto à elegibilidade, 1 estava indisponível para *download*, 26 não

respondiam à pergunta do estudo, e 2 eram de acesso pago. Assim, 7 artigos foram incluídos na síntese dos resultados, como demonstrado na Figura 1.

Extração e síntese de dados

A revisão e seleção dos artigos encontrados nas buscas bibliográficas das cinco bases de dados foi conduzida utilizando o Microsoft Excel. Exportamos todos os títulos e DOI dos artigos para uma planilha do Excel, na qual as duplicatas foram eliminadas. Após a remoção das duplicatas, realizamos a triagem dos estudos restantes colocando os dados nas tabelas para que fossem triados e separados os artigos de acordo com os critérios de inclusão e exclusão. Foram criadas tabelas com as seguintes informações: título, país, objetivo, amostra, instrumentos, desenho do estudo e avaliação de qualidade, com o objetivo de triar os artigos, considerando os critérios de inclusão.

RESULTADOS

A estudos identificados a partir das bases de dados foram organizados conforme suas características a seguir: país de origem, tipo de estudo, tamanho da amostra, aspectos da comunicação e instrumentos utilizados (Tabela 1). Observa-se um predomínio de estudos comparativos, com maior concentração de estudos realizados na Europa e nos Estados Unidos, geralmente com pequenos grupos amostrais. Também estão foram identificados instrumentos para mensurar aspectos da comunicação social e pragmática, com o objetivo de compreender os déficits relacionados ao fenótipo ampliado do autismo (FAA).

Como referido, diversos instrumentos e escalas foram utilizados para avaliar comportamento, cognição e interação social nos participantes (Tabela 1). O *Broader Autism Phenotype Questionnaire* (BAPQ) foi o único instrumento utilizado para identificar características subclínicas do Fenótipo Ampliado do Autismo (FAA) em pessoas sem diagnóstico formal de TEA, mas que apresentam traços de interação social, comunicação e

flexibilidade comportamental. Essa ferramenta é especialmente útil para avaliar familiares de pessoas com TEA, ajudando a entender a hereditariedade e o impacto desses traços. Adicionalmente, a *Escala de Observação para o Diagnóstico do Autismo* (ADOS) uma medida padrão ouro para diagnóstico de autismo, foi utilizada com a finalidade de avaliar comunicação e interação social.

Por outro lado, a *Bateria Montreal de Avaliação da Comunicação* (MAC) foi o instrumento que se mostrou mais presentes nos estudos lidos, para avaliar habilidades comunicativas, tanto verbais quanto não verbais, de uma forma independente. A Bateria MAC e destina-se a identificar déficits em funções como compreensão e produção de linguagem e habilidades pragmáticas, sendo amplamente utilizada para avaliar populações com TEA e outros transtornos de desenvolvimento.

Outras medidas incluídas no estudo foram a Escala de Responsividade Social (SRS-2), que avalia e classifica os sintomas do TEA em crianças, adolescentes e adultos, com aplicação informatizada e correção pela Plataforma Hogrefe Testsystem (HTS). Essa escala é útil para o rastreamento, planejamento de intervenções e apoio ao diagnóstico clínico. Além disso, o Questionário Empathy Quotient (EQ), desenvolvido por Simon Baron-Cohen, mensura a empatia em adultos por meio de subescalas de empatia cognitiva, empatia emocional e habilidades sociais, permitindo compreender as formas de conexão emocional e social dos indivíduos.

Outros instrumentos aplicados foram o Systemizing Quotient-Revised (SQ-R), a Escala de Habilidades de Desenvolvimento (DAS IQ), variáveis do ADI-R e a Avaliação Abrangente da Linguagem Falada (CASL), que ampliam a análise do desenvolvimento linguístico e social. A Escala de Resposta Ruminativa foi utilizada para identificar padrões de pensamento que prejudicam o bem-estar psicológico, enquanto a Escala de Avaliação do Funcionamento Social e Ocupacional examinou a capacidade de interação social e desempenho nas atividades

cotidianas. Por fim, a Escala de Inteligência Wechsler Abreviada (WASI) foi utilizada para medir o quociente de inteligência, abrangendo habilidades cognitivas gerais por meio de subtestes verbais e de execução.

Tabela 1. Amostra de estudos coletados para análise.

Estudos	País de origem	Desenho do estudo	Amostra	Aspecto da comunicação	Instrumentos utilizados
Endres et al (2020)	Brasil	Estudo comparativo	13 pais e 13 mães de crianças com diagnóstico de TEA (grupo TEA), e 13 pais e 13 mães de crianças com desenvolvimento típico (grupo DT), totalizando 52 participantes	Habilidades comunicativas	Broader Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ) e subtestes da Bateria Montreal de Avaliação da Comunicação (Bateria MAC)
Nayar K et al (2022)	EUA	Estudo comparativo	N=156 participantes em todos os grupos, incluindo grupos ASD (n=24) e controle (n=32), e pais de indivíduos com ASD (n=61) e pais de crianças sem ASD (n=39).	Habilidade comunicativa social	Rastreamento ocular
Carpita B et al (2020)	Itália	Estudo Observacional	Casais de pais de 60 crianças com TEA, para um total de 120 indivíduos (60 homens, 60 mulheres)	Habilidades comunicativas e pensamentos ruminativos	Entrevista Clínica Estruturada para o DSM-5 pelo Espectro Subliminar do Autismo em Adultos (Espectro AdAS), Escala de Resposta Ruminativa (RRS) e pela Escala de Avaliação do Funcionamento Social e Ocupacional (SOFAS).
Flippin, M et al (2018)	EUA	Estudo Observacional	Dezesseis crianças com TEA (12 meninos e 4 meninas) e suas mães e pais participaram deste estudo.	Habilidades comunicativas e responsividade verbal parental	ADOS, , A Escala de Linguagem Pré- Escolar-4 e Broader Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ)
Flax, J. et al (2019)	EUA	Estudo Observacional	Os sujeitos deste estudo faziam parte de um estudo maior de genética familiar de autismo e comprometimento da linguagem descrito acima. Dados sobre 535 membros da família são relatados neste artigo.	Habilidade comunicativas sociais	Escala de Habilidades de Desenvolvimento (DAS IQ); Variáveis ADI-RE, Avaliação abrangente da linguagem falada – CASL; Escala de Responsividade-Social (SRS-2)
Craig F et al (2019)	Itália	Estudo comparativo	Pais (N=76) de crianças em idade pré-escolar com diagnóstico de TEA e pais (N=48) de crianças com desenvolvimento típico (TD)	Empatia e habilidades comunicativas	Questionários Empathy Quotient (EQ) e Systemizing Quotient-Revised (SQ-R).
Kiruthika D L et al (2021)	Inglaterra	Estudo comparativo	120 pais (60 mães e 60 pais) de crianças com ASD, SCD e SLI participaram do estudo.	Déficits cognitivos e de linguagem	Broader Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ)

Os estudos identificados analisaram o impacto do fenótipo ampliado do autismo (FAA) nas habilidades comunicativas e sociais de pais e crianças com TEA. Endres et al. (2020), comparando as habilidades comunicativas entre pais de crianças com TEA e pais de crianças com desenvolvimento típico, identificaram que os pais de crianças com TEA apresentaram déficits maiores para interações sociais e na linguagem. Além disso, Nayar et al (2022) usaram rastreamento ocular para identificar diferenças de atenção social entre pais de crianças com TEA e FAA, demonstrando que esse método é eficaz até mesmo em populações não clínicas.

O estudo de Craig et al. (2019) avaliou empatia e sistematização em pais de crianças com TEA, identificando uma tendência, especialmente em pais de meninas, a apresentar maior pragmatismo e menor empatia. Aspectos de comunicação, como empatia e habilidades comunicativas, foram analisados com os questionários Empathy Quotient (EQ) e Systemizing Quotient-Revised (SQ-R). No estudo de Kiruthika et al. (2021), foram comparados os traços do Fenótipo Ampliado do Autismo (FAA) entre pais de crianças com Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) e outros distúrbios de linguagem, sem encontrar diferenças significativas nos escores gerais de FAA. Entre os aspectos da comunicação avaliados, destacaram-se déficits cognitivos e de linguagem, usando como instrumento o *Broader Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ)*.

Por outro lado, o estudo de Carpita et al (2020) avaliou em pensamentos ruminativos, identificando que pais de crianças com TEA tendem a ter níveis mais altos, a partir da escala de resposta ruminativa (RRS) e pela escala de avaliação do funcionamento social e ocupacional (SOFAS) Da mesma forma, Flippin et al. (2018), exploraram a relação entre o FAA, avaliado com as habilidades comunicativas e responsiva dos pais de crianças com TEA. O estudo indica que o FAA está associado a dificuldades nas interações comunicativas mensurados pelas escalas de observação para o diagnóstico do autismo (ADOS-2), escala de linguagem pré-escolar e broad autism phenotype (BAPQ) entre pais e filhos. Finalmente, Flax et al. (2019) exploraram

a relação entre FAA e dificuldades na comunicação social pragmática, revelando uma conexão significativa entre o FAA e déficits de linguagem pragmática entre familiares. Este estudo, parte de uma pesquisa maior sobre genética familiar em autismo e comprometimento da linguagem, analisou dados de 535 membros de famílias. Para avaliar habilidades de comunicação social, foram utilizadas diversas medidas, incluindo a Escala de Habilidades de Desenvolvimento (DAS IQ), variáveis do ADI-R, Avaliação Abrangente da Linguagem Falada (CASL) e a Escala de Responsividade Social (SRS-2). Esses instrumentos destacaram como o FAA pode influenciar a comunicação pragmática, aprofundando nossa compreensão dos impactos do autismo em características de linguagem.

Tabela 2. objetivos e resultados dos estudos

Estudos	Objetivos	Resultados
Endres et al (2020)	Comparar indicadores do FAA e habilidades comunicativo-pragmáticas entre pais e mães de crianças com TEA e pais e mães de crianças com desenvolvimento típico.	Pais de crianças com TEA mostraram desempenho inferior em linguagem pragmática e QI, além de maior sofrimento mental e menor nível socioeconômico.
Nayar K et al (2022)	Avaliar métodos potencialmente mais sensíveis de padrões de olhar do que análises globais de tempo de olhar ou fixações e que podem ajudar a capturar sutis diferenças sociais de atenção visual de cima para baixo em populações não clínicas, como o BAP.	Ambos os grupos mostraram atenção social reduzida e fixações perseverativas atípicas. As pontuações mais baixas de atenção social ajudaram a diferenciar esses grupos dos controles, especialmente entre pais que apresentam o amplo fenótipo do autismo.
Craig F et al (2019)	Avaliar se a empatia e a sistematização fazem parte do amplo fenótipo autista parental (BAP). Pais (N = 76) de crianças pré-escolares com diagnóstico de TEA e pais (N = 48) de crianças com desenvolvimento típico (DT) completaram os questionários Empathy Quotient (EQ) e Systemizing Quotient-Revised (SQ-R).	Apesar de não haver diferenças significativas nas medidas de empatia e sistematização entre os grupos, as mães de meninas com ASD apresentaram maior sistematização. A gravidade dos sintomas de ASD correlacionou-se negativamente com a empatia das mães e positivamente com a sistematização.
Kiruthika D L et al (2021)	Comparar traços de BAP em pais de crianças com TEA, DF e DLD, usando o BAPQ adaptado e validado	Os resultados do estudo não mostraram diferenças significativas nas pontuações gerais do BAPQ, exceto na subescala de Linguagem Pragmática. Mães de todos os grupos apresentaram traços do BAP, com déficits em linguagem pragmática sendo frequentes.
Carpita B et al (2020)	Investigar correlatos clínicos e funcionais de TA entre pais de crianças com TEA, com foco específico no pensamento ruminativo.	Indivíduos com transtornos psiquiátricos apresentaram escores mais altos no AdAS Spectrum e RRS. Aqueles com dificuldades escolares e alterações na linguagem também pontuaram mais. Além disso, houve correlações negativas entre os escores do SOFAS e os do AdAS Spectrum e RRS, com a comunicação não verbal sendo um preditor importante para transtornos psiquiátricos e baixos escores do SOFAS.
Flippin, M et al (2018)	Investigar as relações entre a responsividade dos pais e as características do FAA e as habilidades de linguagem de crianças com TEA.	As análises revelaram que o envolvimento da criança é negativamente influenciado por características rígidas das mães, mas não dos pais, exceto pela correlação positiva com a linguagem pragmática paterna.
Flax, J. et al (2019)	O objetivo do estudo consistiu em famílias com pelo menos um indivíduo no espectro do autismo com ou sem comprometimento estrutural da linguagem, pelo menos um outro indivíduo com comprometimento estrutural da linguagem e familiares não afetados.	Os resultados mostraram que os comprometimentos na comunicação social e nos comportamentos repetitivos não são independentes entre si. As variáveis relacionadas a esses comprometimentos foram significativamente correlacionadas em todos os grupos, especialmente no grupo com TEA

Os artigos analisados apresentam diferenças significativas nas habilidades pragmáticas e de linguagem entre pais e mães de crianças com e sem TEA. De maneira geral, pais de crianças com TEA mostram mais dificuldades em linguagem pragmática, conforme indicado pelo *Broad Autism Phenotype Questionnaire* (BAPQ), com limitações em discurso conversacional, prosódia emocional, interpretação de metáforas e atos de fala indiretos (Endres et al., 2020). Embora nem todos preencham os critérios do Fenótipo Ampliado do Autismo (FAA), esses pais apresentaram escores mais baixos de QI verbal em comparação ao grupo controle, sugerindo que desafios cognitivos e pragmáticos são aspectos centrais do FAA em familiares de crianças com TEA (Endres et al., 2020).

Quanto à dinâmica familiar, alguns estudos não identificaram uma relação direta entre déficits pragmáticos dos pais e o desenvolvimento linguístico dos filhos. No entanto, há uma correlação entre dificuldades de linguagem dos pais e maior engajamento iniciado pela criança, sugerindo que, apesar de as limitações dos pais não impactarem diretamente o desenvolvimento linguístico infantil, elas afetam a interação social no contexto familiar (Kirihaara et al., 2021).

DISCUSSÃO

Os resultados deste estudo indicaram que alguns pais de crianças com TEA apresentaram traços característicos do Fenótipo Ampliado do Autismo (FAA), demonstrando dificuldades nas habilidades pragmáticas e de linguagem social. Estes achados corroboram parcialmente a hipótese de uma suscetibilidade genética ao desenvolvimento do TEA em familiares de pessoas com o transtorno (Taylor et al., 2013; Whitehouse et al., 2010).

As dificuldades encontradas, especialmente em aspectos como discurso conversacional, prosódia emocional, interpretação de metáforas e compreensão de atos de fala indiretos, estão de acordo com estudos como o de Losh et al. (2008), que apontam que familiares de indivíduos com TEA tendem a apresentar déficits específicos em comunicação e interação social, mesmo

sem preencher os critérios diagnósticos para o TEA (Losh et al., 2008; Sasson et al., 2013). Em linha com Endres et al. (2020), que identificaram déficits expressivos em interações sociais e habilidades linguísticas em pais de crianças com TEA, nossos achados sugerem que essas dificuldades são um componente central do FAA, impactando diretamente a qualidade e a eficácia das interações cotidianas.

Além dos desafios linguísticos, foi observada uma redução na atenção social e a presença de fixações atípicas entre os pais de crianças com TEA. Esse resultado converge com as descobertas de Dalton et al. (2005), que identificaram padrões de fixação ocular atípicos em familiares de pessoas com TEA, usando rastreamento ocular. O estudo de Nayar et al. (2022) reforça essa abordagem ao demonstrar que o rastreamento ocular pode revelar diferenças de atenção social em pais de crianças com FAA e TEA, sugerindo que a atenção social reduzida impacta significativamente a funcionalidade social desses pais.

Também foram identificados déficits cognitivos e linguísticos importantes, alinhando-se aos achados de Kiruthika et al. (2021), que, ao avaliar traços do FAA em pais de crianças com TEA e distúrbios de linguagem, destacaram déficits específicos de desempenho linguístico e cognitivo mensurados pelo Broader Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ). Essa redução na atenção social, associada negativamente às habilidades funcionais sociais e ocupacionais, medidas pela Escala de Avaliação do Funcionamento Social e Ocupacional (SOFAS), reforça a ligação entre traços do FAA e os déficits de interação social (Dalton et al., 2005).

Adicionalmente, padrões ruminativos foram observados em níveis mais altos entre pais com características do FAA, correlacionando-se com maior sofrimento psicológico, um achado que coincide com estudos como o de Losh et al (2007), os quais sugerem que o FAA pode ter um impacto significativo na saúde mental dos familiares de pessoas com TEA.

Foi observada uma significativa heterogeneidade nos instrumentos de avaliação empregados para examinar os diferentes aspectos da comunicação e outros domínios nos pais

de crianças com TEA, conforme descrito na Tabela 1. Os estudos selecionados empregaram uma ampla gama de ferramentas, cada uma com propósitos específicos que refletem as diversas abordagens dos pesquisadores.

Entre os instrumentos destacados, o *Broader Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ)* foi utilizado em vários estudos, sendo uma ferramenta crucial para avaliar traços subclínicos de autismo em adultos, especialmente nos pais de crianças com TEA. Este questionário apareceu em diferentes contextos, como no estudo de Endres et al. (2020), que combinou o BAPQ com subtestes da *Bateria Montreal de Avaliação da Comunicação (MAC)* para explorar habilidades comunicativas.

Ao explorar a comorbidade com outros transtornos psicológicos, uma questão emergente é se esses transtornos intensificam as dificuldades de linguagem pragmática e social. No estudo de Carpita et al. (2020), foi relatado que 39,2% dos participantes com características do FAA apresentavam pelo menos um transtorno psiquiátrico, levantando a hipótese de que tais comorbidades possam acentuar as dificuldades comunicativas. No entanto, como indicam nossos resultados, as evidências sobre o impacto direto desses transtornos nas habilidades de linguagem e funcionamento social do FAA ainda são inconclusivas, indicando a necessidade de mais estudos futuros (Carpita et al., 2020).

Em suma, os resultados deste estudo reforçam a ideia de que o Fenótipo Ampliado do Autismo (FAA) desempenha um papel importante nas dificuldades de comunicação e interação social observadas em pais de crianças com TEA. Os déficits em habilidades pragmáticas e cognitivas, bem como a atenção social atípica, destacam as implicações do FAA não apenas nas interações familiares, mas também na saúde mental dos pais. Apesar das evidências sobre a comorbidade com transtornos psiquiátricos, ainda são necessárias mais pesquisas para elucidar como esses fatores podem interagir e agravar as dificuldades de linguagem e funcionamento social. A identificação precoce e o apoio adequado aos familiares com

características do FAA podem contribuir para melhorar as dinâmicas familiares e a qualidade de vida desses pais, além de aprofundar o entendimento sobre a relação entre os traços do FAA e o desenvolvimento do TEA.

REFERÊNCIAS

- American Psychiatric Association (APA). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. 5th text revision ed. Arlington, VA: American Psychiatric Association; 2023.
- Asperger, H. (1944). The autistic psychopathy' in *Kindesalter*. *Archive for Psychiatric and nervous diseases*, 117, 76-136.
- 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 and Developmental Disorders*, 31(1), 5-17. doi: 0162-3257/01/0200-0005\$19.50/0
- Carpita, B., Carmassi, C., Calderoni, S., Muti, D., Muscarella, A., Massimetti, G., ... Dell'Osso, L. (2020). The broad autism phenotype in real-life: clinical and functional correlates of autism spectrum symptoms and rumination among parents of patients with autism spectrum disorder. *CNS Spectrums*, 25(6), 765–773. doi:10.1017/S1092852919001615
- Craig, F., De Giacomo, A., Savino, R., Ruggiero, M., Russo, L., Fanizza, I., Margari, L., & Trabacca, A. (2019). The Empathizing-Systemizing Theory and 'Extreme Male Brain' (EMB) Theory in Parents of Children with Autism Spectrum Disorders (ASD): An Explorative, Cross-Sectional Study. *Journal of autism and developmental disorders*, 49(10), 4067–4078. <https://doi.org/10.1007/s10803-019-04114-w>
- Endres, R. G., Lampert, S. S., Schuch, J. B., Roman, T., & Bosa, C. A. (2015). O Fenótipo Ampliado do Autismo em genitores de crianças com Transtorno do Espectro Autista - TEA. *Psicologia: Teoria E Pesquisa*, 31(3), 285–292. <https://doi.org/10.1590/0102-37722015032268285292>
- Endres, R. G., Sbicigo, J. B., Salles, J. F., & Bosa, C. A. (2020). Fenotipo ampliado del autismo y habilidades pragmáticas en padres y madres de niños con y sin trastorno del espectro autista. *Avances En Psicología Latinoamericana*, 38(2). <https://doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/apl/a.7855>
- 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.

- Flax, J., Gwin, C., Wilson, S., Fradkin, Y., Buyske, S., & Brzustowicz, L. (2019). Social (Pragmatic) Communication Disorder: Another name for the Broad Autism Phenotype? *Autism: The international journal of research and practice*, 23(8), 1982–1992. <https://doi.org/10.1177/1362361318822503>
- Flippin, M., & Watson, L. R. (2018). Parental Broad Autism Phenotype and the Language Skills of Children with Autism Spectrum Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48(6), 1895–1907. <https://doi.org/10.1007/s10803-017-3431-7>
- Folstein, S., & Rutter, M. (1977). Infantile autism: A genetic study of 21 twin pairs. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 18, 297–321. doi: 10.1111/j.1469-7610.1977.tb00443.x
- International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD-11, 2022). OMS. Disponível em: <https://www.who.int/classifications/classification-of-diseases>
- Nayar, K., Shic, F., Winston, M., & Losh, M. (2022). A constellation of eye-tracking measures reveals social attention differences in ASD and the broad autism phenotype. *Molecular autism*, 13(1), 18. <https://doi.org/10.1186/s13229-022-00490-w>
- Rutter, M. (1972). Relationships between child and adult psychiatric disorders. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 48, 3–21. doi:10.1111/j.1600-0447.1972.tb04346.x
- Rutter, M. (2013). Annual research review: Resilience – clinical implications. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 54, 474–487. doi:10.1111/j.1469-7610.2012.02615.x
- 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. <https://doi.org/10.1007/s11065-011-9183-9>
- Taylor, L. J., Maybery, M. T., Wray, J., Ravine, D., Hunt, A., & Whitehouse, A. J. O. (2013). Brief Report: Do the Nature of Communication Impairments in Autism Spectrum Disorders Relate to the Broader Autism Phenotype in Parents? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(12), 2984–2989. doi:10.1007/s10803-013-1838-3
- Tricco, A., Lillie, E., Zarin, W., O'Brien, K. K., Colquhoun, H., Levac, D., et al. (2018). PRISMA Extension for Scoping Reviews (PRISMA-ScR): Checklist and Explanation. *Ann Intern Med*, 169(7), 467-473.

- 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. doi: 10.1186/2040-2392-1-10
- Ruta, L., Mazzone, D., Mazzone, L., Wheelwright, S., & Baron-Cohen, S. (2012). The autism-spectrum quotient-Italian version: A cross-cultural confirmation of the broader autism phenotype. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(4), 625-633. doi: 10.1007/s10803-011-1290-1