

Investigação biomédica para apoio diagnóstico em indivíduos com Transtorno do Espectro Autista (TEA): Revisão Sistemática

Núbia Cristina Gonçalves Casais¹



<https://doi.org/10.36557/2674-9432.2026v5n5p5-25>

Artigo recebido em 1 de Maio e publicado em 1 de Julho de 2026

REVISÃO SISTEMÁTICA

RESUMO

Introdução: O Transtorno do Espectro Autista é uma condição complexa do neurodesenvolvimento, caracterizada por déficits persistentes na comunicação e na interação social, associados a padrões restritivos e repetitivos de comportamento e que representa uma importante demanda para a saúde pública mundial devido à sua crescente prevalência e aos impactos biopsicossociais sobre os indivíduos e suas famílias. **Objetivos.** Evidenciar as contribuições do profissional biomédico na investigação de exames laboratoriais e moleculares para o apoio diagnóstico complementar no Transtorno do Espectro Autista, identificando os principais biomarcadores descritos na literatura e fornecendo subsídios teóricos que qualifiquem a prática profissional e consolidem sua relevância na equipe multiprofissional de saúde.

Métodos. Revisão sistemática conduzida segundo as diretrizes PRISMA 2020. As buscas foram realizadas nas bases PubMed, SciELO, LILACS e Google Scholar, entre 2010 e 2025.

Resultados. Os biomarcadores mais relatados foram neuroquímicos (52,17%), imunológicos (43,48%), genéticos/epigenéticos (26,09%), metabólicos e endócrinos (21,74%) e microbiológicos (17,39%). Também emergiram ferramentas inovadoras, como a análise da microbiota intestinal e o uso de tecnologias de rastreamento ocular.

Conclusão. A inserção de biomarcadores no diagnóstico do TEA tem potencial para ampliar a precisão diagnóstica, apoiar condutas terapêuticas individualizadas e fortalecer políticas públicas de saúde voltadas ao espectro autista

Palavras-chave: Transtorno do Espectro Autista; Diagnóstico Laboratorial; Biomédico; Biomarcadores.

ABSTRACT

Introduction: Autism Spectrum Disorder is a complex neurodevelopmental condition characterized by persistent deficits in social communication and interaction, accompanied by restricted and repetitive patterns of behavior. Due to its increasing prevalence and the significant biopsychosocial impact on affected individuals and their families, ASD represents a major global public health challenge. **Objective:** To highlight the contributions of the biomedical scientist to the investigation of laboratory and molecular tests used as complementary diagnostic support for Autism Spectrum Disorder, identifying the main biomarkers reported in the scientific literature and providing theoretical evidence to strengthen professional practice and reinforce its role within multidisciplinary healthcare teams. **Methods:** A systematic review was conducted according to the PRISMA 2020 guidelines. Literature searches were performed in the PubMed, SciELO, LILACS, and Google Scholar databases, covering studies published between 2010 and 2025. **Results:** The most frequently reported biomarkers were neurochemical (52.17%), immunological (43.48%), genetic/epigenetic (26.09%), metabolic and endocrine (21.74%), and microbiological (17.39%). Emerging complementary approaches, including gut microbiota analysis and eye-tracking technologies, were also identified as promising tools for diagnostic support. **Conclusion:** The incorporation of biomarkers into the diagnostic investigation of ASD has the potential to improve diagnostic accuracy, support individualized therapeutic decision-making, and strengthen public health policies aimed at individuals on the autism spectrum.

Keywords: Autism Spectrum Disorder; Laboratory Diagnosis; Biomedical Scientist; Biomarkers.

Instituição afiliada – Docente na Universidade Planalto do Distrito Federal (UNIPLAN), Barcarena - Pará.

Autor correspondente: Núbia Cristina Gonçalves Casais

This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).



INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição complexa do neurodesenvolvimento, caracterizada por déficits persistentes na comunicação e na interação social, associados a padrões restritivos e repetitivos de comportamento (FERNANDES et al., 2020). Sua etiologia é multifatorial, envolvendo a interação entre fatores genéticos, epigenéticos, ambientais e imunológicos, que influenciam o desenvolvimento e o funcionamento do sistema nervoso central (GAONA, 2024; KERCHÉ et al., 2020; MARCHEZAN, 2018). Em razão dessa complexidade biológica, o TEA apresenta grande heterogeneidade clínica, tornando sua compreensão um desafio para a pesquisa e para a prática em saúde.

O TEA representa uma preocupação para a saúde pública mundial devido à sua crescente prevalência e aos impactos biopsicossociais sobre os indivíduos e suas famílias. Estimativas da Organização Mundial da Saúde (OMS) indicam que aproximadamente uma em cada 100 crianças está inserida no espectro. Nesse contexto, o diagnóstico precoce assume papel fundamental, uma vez que favorece a implementação de intervenções individualizadas e está associado a melhores desfechos no desenvolvimento da comunicação, cognição, comportamento e interação social destes indivíduos (FERNANDES et al., 2020; WHO, 2023).

De acordo com a American Psychiatric Association (2014), o diagnóstico é fundamentado na avaliação clínica e comportamental, conforme os critérios estabelecidos pelo DSM-5 (Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais) e pela CID-11 (Classificação Internacional de Doenças), embora o avanço da investigação biomédica tem ampliado o interesse pela identificação de biomarcadores moleculares, imunológicos, metabólicos e genéticos, bem como pela utilização de exames laboratoriais e tecnologias complementares de imagem como ferramentas de apoio diagnóstico (MARCHEZAN, 2018; PINTO et al., 2021). Entretanto, a ausência de biomarcadores específicos, de protocolos laboratoriais padronizados e de consenso quanto à aplicabilidade clínica dessas evidências ainda limita sua incorporação à rotina assistencial (NUNES et al., 2024; OLIVEIRA, 2023; PINTO et al., 2021).

Diante desse cenário, destaca-se a importância do profissional biomédico na execução, análise e interpretação de exames laboratoriais que possam complementar a avaliação clínica e fortalecer a abordagem multiprofissional preconizada pela Lei Berenice Piana, Lei nº 12.764/2012 (BRASIL, 2012). Assim, esta revisão sistemática teve como objetivo evidenciar as contribuições do profissional biomédico na investigação de exames laboratoriais e moleculares para o apoio diagnóstico complementar no Transtorno do Espectro Autista, identificando os principais biomarcadores descritos na literatura e fornecendo subsídios teóricos que qualifiquem a prática profissional e consolidem sua relevância na equipe multiprofissional de saúde.

MATERIAL E MÉTODO

Trata-se de uma revisão sistemática retrospectiva, elaborada conforme as diretrizes do protocolo PRISMA 2020 (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses). A questão de pesquisa foi estruturada com base no modelo PICO adaptado, considerando como população indivíduos com diagnóstico ou suspeita de Transtorno do Espectro Autista (TEA); como intervenção, métodos de investigação biomédica, laboratoriais e complementares, aplicáveis ao apoio diagnóstico; sem grupo de comparação, em razão do caráter descritivo da revisão; e como desfecho a identificação de biomarcadores, métodos diagnósticos e contribuições da investigação biomédica no apoio ao diagnóstico do TEA. A partir dessa estrutura foi formulada a seguinte questão norteadora: "Quais são as contribuições da investigação biomédica no apoio diagnóstico de indivíduos com Transtorno do Espectro Autista?"

A busca bibliográfica foi realizada entre junho e dezembro de 2025 nas bases PubMed, SciELO, LILACS e Google Scholar, sendo esta última utilizada como fonte complementar para identificação de literatura cinzenta. A estratégia de busca utilizou descritores controlados dos vocabulários DeCS, complementados por termos livres relacionados ao tema, combinados pelos operadores booleanos AND e OR. Os principais descritores empregados foram: "Transtorno do Espectro Autista", "Diagnóstico Laboratorial", "Biomédico", "Biomarcadores", além de seus correspondentes em inglês e espanhol.

Foram incluídos estudos publicados entre 2010 e 2025, nos idiomas português, inglês ou espanhol, que abordassem indivíduos com TEA e apresentassem informações relacionadas à investigação biomédica, biomarcadores ou métodos laboratoriais aplicados ao apoio diagnóstico. Foram excluídos estudos duplicados, publicações cujo foco não estivesse relacionado ao TEA, pesquisas exclusivamente clínicas, psicopedagógicas ou terapêuticas sem abordagem laboratorial, bem como teses, dissertações e documentos não indexados em bases científicas ou sem revisão por pares, exceto quando apresentassem elevado rigor metodológico e reconhecida relevância para o tema.

A seleção dos estudos foi realizada em duas etapas, conforme as recomendações do PRISMA 2020. Na primeira etapa, procedeu-se à leitura dos títulos e resumos dos estudos identificados nas bases de dados, visando à exclusão daqueles que não atendiam aos critérios de inclusão previamente estabelecidos. Na segunda etapa, os artigos potencialmente elegíveis foram submetidos à leitura na íntegra para avaliação detalhada de sua relevância temática e metodológica. Para extração e organização das informações foi utilizada planilha eletrônica no Microsoft Excel, contemplando autor, ano de publicação, tipo de estudo, população investigada, biomarcadores, métodos empregados, tipos de exames e principais contribuições relacionadas ao apoio diagnóstico do TEA. Posteriormente, essas informações foram organizadas em categorias temáticas, permitindo a elaboração dos quadros-síntese e das representações gráficas apresentadas nos resultados.

A análise dos dados foi conduzida por abordagem qualitativa e descritiva, mediante síntese temática dos estudos selecionados. Complementarmente, realizou-se a quantificação da frequência de ocorrência dos biomarcadores e das categorias temáticas identificadas, expressa em frequências absoluta e relativa, com o objetivo de evidenciar as tendências predominantes da literatura científica. Essa quantificação possui caráter exclusivamente descritivo, não configurando análise estatística inferencial nem meta-análise.

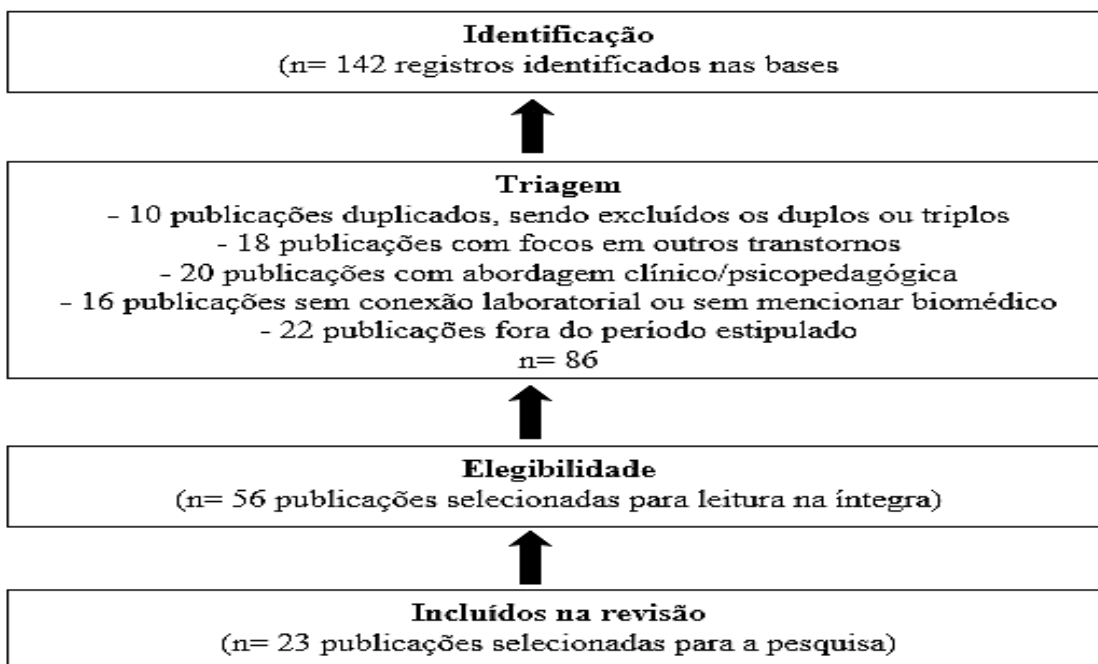
Por se tratar de pesquisa desenvolvida exclusivamente com dados secundários, de domínio público e sem identificação de participantes, este estudo está dispensado de apreciação por Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), conforme as Resoluções nº 510/2016 e nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde. Durante a elaboração deste manuscrito foram utilizadas ferramentas de inteligência artificial generativa exclusivamente como apoio à revisão textual, ao aprimoramento da redação científica e à organização do manuscrito, sendo todas as decisões relacionadas desde o delineamento metodológico a conclusões foram realizadas pela autora, que assume integral responsabilidade pelo conteúdo científico apresentado.

RESULTADOS

Inicialmente, foram identificados 142 estudos, sendo excluídas 10 publicações duplicadas, 18 estudos com foco em outros transtornos, 20 publicações com abordagem exclusivamente clínica ou psicopedagógica, 16 estudos sem relação com exames laboratoriais ou sem abordagem da atuação biomédica e 22 artigos publicados fora do período estabelecido, totalizando a exclusão de 86 estudos na etapa de triagem.

Os 56 artigos remanescentes foram submetidos à leitura mais abrangente, sendo excluídos outros 33 estudos por não atenderem aos critérios de relevância temática e/ou metodológica definidos para esta revisão. Ao final do processo, 23 artigos compuseram a amostra final e foram incluídos na análise qualitativa desta revisão sistemática. O processo de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão dos estudos está apresentado abaixo (**Figura 1**).

Figura 1 – Fluxograma das etapas da seleção de estudos conforme PRISMA 2020.



Fonte: Protocolo do estudo, 2025

A síntese dos estudos incluídos nesta revisão sistemática foi organizada por ordem cronológica de publicação (**Quadro 1**), onde são descritos e discutidos os principais achados relacionados à investigação biomédica como ferramenta de apoio ao diagnóstico do TEA.

Quadro 1 – Análise dos estudos sobre a investigação laboratorial no apoio ao diagnóstico do TEA.

Autor	Ano	Tipo de estudo	Amostra / População	Exames / Biomarcadores abordados	Contribuição laboratorial encontrada
Goldani et al.	2014	Revisão narrativa	População geral com TEA	Biomarcadores em genética, neuroimagem, expressão gênica, estresse oxidativo e função mitocondrial.	Discute o potencial de biomarcadores para diagnóstico e tratamento, e a necessidade de mais evidências clínicas.
DCR et al.	2017	Caso-contrôle	Pacientes brasileiros com autismo	Genes que codificam neurotransmissores, como o gene SLC6A4 (receptor de serotonina).	Pioneiro na análise genética de neurotransmissores em uma população brasileira.

Marchezan	2018	Tese doutorado	Crianças com TEA	MicroRNAs salivar e plasmático, resveratrol: Biomarcadores e alvos terapêuticos relacionados à neuroinflamação	Busca entender a relação entre neuroinflamação e o TEA para identificar biomarcadores e possíveis alvos terapêuticos.
Silva	2019	Tese doutorado	Cita crianças com TEA	Perfil proteômico urinário, aminoácidos, fibronectina	Ampliação dos marcadores urinários – papel do biomédico
Fernandes et al.	2020	Pesquisa documental	Dados globais	evolução do diagnóstico do autismo com base em manuais DSM-5 e CID10 e 11 e outros diagnósticos como análise de biomarcadores e sua correlação com medidas de avaliação clínica.	Apresenta a evolução dos critérios diagnósticos do autismo no século XXI, com base nos manuais nosológicos e avaliou diversos biomarcadores e sua correlação com medidas de avaliação clínica
Viana et al.	2020	Revisão integrativa	Crianças com TEA	exame físico, exame neurológico, exames genéticos e avaliações neuropsicológicas como parte do processo diagnóstico e da investigação do TEA	Aponta a relevância da abordagem multidisciplinar no diagnóstico e investigação do autismo, incluindo a contribuição de exames físicos, neurológicos e genéticos
Kerche et al.	2020	Revisão da literatura	População brasileira	Alterações genéticas (genes de neurotransmissores) e neurofisiologia (serotonina, GABA)	Sintetiza o conhecimento sobre as bases genéticas e neurofisiológicas do TEA, com foco em biomarcadores como a serotonina.
Pinto et al.	2021	Revisão sistemática	Crianças com TEA	Biomarcadores salivares e plasmáticos: IL-6, GABA, glutatona	Aplicabilidade no diagnóstico precoce e rastreio

Lavor et al.	2021	Revisão integrativa	Crianças com TEA	Aspectos genéticos, como genes de neurotransmissores (ex: 5-HTTLPR), e biomarcadores como glutatona e citocinas: Biomarcadores genéticos, bioquímicos, inflamatórios	Consolida o conhecimento sobre a base genética e os biomarcadores moleculares do autismo; função investigativa
Girianelli et al.	2023	Estudo epidemiológico	Dados de registros brasileiros	estudo epidemiológico sobre diagnóstico precoce	Analisa o perfil do diagnóstico precoce de TEA no Brasil, destacando a importância da identificação e intervenção na primeira infância.
Marques et al.	2023	Estudo observacional: Análise Retrospectiva	Crianças com dificuldades alimentares	Correlação entre nutrição e TEA	Caracteriza os problemas alimentares na primeira infância, um sintoma comum no autismo.
Oliveira	2023	Revisão da literatura	Crianças com TEA	Serotonina, melatonina, vitamina D, glicação	Síntese de achados laboratoriais para triagem
WHO	2023	Relatório técnico	Dados globais	TEA como prioridade de saúde pública	Justificativa para protocolos interdisciplinares
Gaona	2024	Revisão da literatura	Crianças e adolescentes	Fatores genéticos, ambientais e imunológicos. Aborda a falta de biomarcadores específicos e validados.	Revisão dos fatores etiológicos do TEA, destacando a complexidade da doença e a falta de biomarcadores específicos.
Nunes et al.	2024	Revisão	Pessoas com TEA	Dosagens de serotonina,	O estudo de revisão aborda a contribuição

		sistemática descritiva	(todas as idades)	vitamina D, IL-6 e cortisol, além de microRNAs e CNVs (<i>Copy Number Variations</i>).	biomédica na avaliação laboratorial, com a perspectiva de medicina humanizada.
Soares e Fialho	2024	revisão integrativa da literatura.	Dados globais foco em fetal e neonatal	Biomarcadores plasmáticos citocinas, Genética do TEA, Citocinas pró-inflamatórias (IL-6, TNF- α , etc.), estresse oxidativo e a ativação da micróglia.	Consolida as evidências sobre a neuroinflamação como um mecanismo fisiopatológico do autismo, apontando para a necessidade de biomarcadores inflamatórios.
Silva et al.	2024	caso-contrôle	Crianças com TEA e crianças neurotípicas	Relação entre a amamentação e o TEA. Não aborda biomarcadores laboratoriais.	Analisa um fator ambiental (amamentação) e sua potencial associação com o TEA.
Klin, A. et al.	2024	Revisão de literatura	Menciona primeira infância.	Rastreamento ocular (eye-tracking) como um biomarcador quantitativo do engajamento visual social.	Propõe uma solução inovadora, baseada em tecnologia e inteligência artificial, para superar a limitação de acesso ao diagnóstico laboratorial do TEA.
Abreu e Arisawa	2024	Revisão de Literatura	Não se aplica (revisão de estudos)	Microbiota intestinal, disbiose intestinal, metabólitos (ex: 4-etilfenol) e a serotonina.	a relação biológica entre a microbiota, o intestino e o cérebro, reforça a importância da biomedicina para a compreensão da etiologia do TEA e para a busca de novos alvos terapêuticos e diagnósticos
Alencar et al.	2025	Pesquisa qualitativa	Pais de crianças com TEA em comunidades virtuais	Nenhum diretamente; foco em necessidades informacionais	Mapeia as lacunas de informação sobre o TEA, o que indiretamente aponta para a necessidade de profissionais que possam fornecer esse

					conhecimento, como biomédicos.
Camargo	2025	Revisão integrativa	Crianças com TEA	Microbiota intestinal (gêneros Bacteroidetes e Firmicutes), eixo intestino-cérebro.	Reforça a conexão entre a microbiota intestinal e o TEA, abrindo caminho para o estudo de intervenções.

Fonte: Protocolo do estudo, 2025

Com relação ao público investigado, verificou-se que a maioria dos estudos incluídos 78,26% (18/23) teve como foco específico crianças com TEA, contemplando biomarcadores laboratoriais, protocolos de diagnóstico precoce, fatores de risco nutricionais e genéticos, bem como intervenções diagnósticas direcionadas à infância. Apenas 21,74% (5/23) apresentaram abordagem mais ampla ou mista, incluindo análises gerais do transtorno em diferentes faixas etárias, mas que ainda contribuíram para o entendimento do espectro no contexto pediátrico. Esse predomínio de estudos na literatura direcionados à população infantil corrobora que a investigação biomédica do TEA tem sido desenvolvida com maior frequência nessa faixa etária (ALENCAR et al., 2025; NUNES et al., 2024; OLIVEIRA, 2023; PINTO et al., 2021).

Os biomarcadores funcionais foram agrupados permitindo visualizar com clareza a diversidade de marcadores utilizados e suas respectivas aplicações na prática biomédica (**Quadro 2**).

Quadro 2 - Classificação dos biomarcadores laboratoriais associados ao TEA encontrados

Biomarcadores	Autores	Aplicabilidade no Diagnóstico
Serotonina, dopamina, GABA, glutamato	DCR et al. (2017), Marchezan (2018), Kerche et al. (2020), Kerche et al. (2020), Pinto et al. (2021), Oliveira (2023)	Análise de desequilíbrios sinápticos no TEA
MicroRNAs (miR-124, miR-191, miR-195), CNVs, mutações gênicas	Goldani et al. (2014), Marchezan (2018), Nunes et al. (2024), Kerche et al. (2020), Pinto et al. (2021), Viana et al. (2020).	Rastreio genético, pesquisa clínica, subtipagem do espectro
Genes: CDH8, ADNP e CNTN1 Gene: SLC6A4 Gene: 5-HTTLPR	Soares e Fialho (2024) DCR et al. (2017) Lavor et al. (2021)	

Glutationa (GSH), peroxidação lipídica,	Goldani et al. (2014), Silva (2019), Pinto et al. (2021), Lavor et al. (2021)	Risco metabólico; suporte à hipótese etiológica
IL-6, TNF- α , IFN- γ , PCR, autoanticorpos	Goldani et al. (2014), Marchezan (2018), Silva (2019), Pinto et al. (2021), Oliveira (2023), Soares e Fialho (2024)	Detecção de neuroinflamação, correlação com gravidade dos sintomas
Vitamina D, melatonina, hormônios tireoidianos, cortisol	Oliveira (2023), Nunes et al. (2024), Silva et al. (2024)	Correlação com distúrbios do sono e regulação imunoneuroendócrina
Aminoácidos (arginina, glicina, tirosina), creatinina, fibronectina, lactato	Silva (2019), Pinto et al. (2021)	Auxílio ao diagnóstico diferencial de doenças metabólicas associadas
Lactobacilos, <i>Clostridium spp.</i>	Abreu e Arisawa (2024), Camargo (2025)	Relação eixo intestino-cérebro, impacto no comportamento e imunidade e Disbiose intestinal

Fonte: Protocolo do estudo, 2025

Com base nos estudos selecionados, a frequência relativa de biomarcadores laboratoriais abordados, os mais recorrentes foram os biomarcadores neuroquímicos citados em 52,17% (12/23) dos estudos, destacando-se alterações em serotonina, glutamato, glutationa e GABA. Em seguida, os marcadores genéticos e epigenéticos, como CNVs e microRNAs, apareceram em 26,09% (6/23) das publicações (MARCHEZAN, 2018, NUNES et al., 2024; PINTO et al., 2021),

Os biomarcadores imunológicos como as citocinas inflamatórias IL-6, TNF- α e IFN- γ , dentre os estudos, estiveram presentes também na pesquisa de Nunes et al. (2024), representando a categoria dos biomarcadores com 43,48% (10/23) dos estudos selecionados.

Os marcadores metabólicos e endócrinos abordados por Goldani et al. (2014), Silva (2019), Pinto et al. (2021) e Lavor et al. (2021) representaram 21,74% (5/23) dentre os principais destaca-se alterações no cortisol, vitamina D, lactato e aminoácidos. Os biomarcadores relacionados à microbiota intestinal (disbiose) apareceram em 17,39% (4/23) dos estudos. Esses dados evidenciam as múltiplas formas laboratoriais nas investigações de TEA, onde Camargo (2025), Abreu e Arisawa (2024) e Lavor et al. (2021) e reforçam a necessidade de uma abordagem laboratorial ampla e integrada para o diagnóstico do transtorno.

Para melhor compreensão dos tipos de exames utilizados na investigação biomédica no TEA, realizou-se o levantamento do espécime coletado e a metodologia aplicada, essa sistematização facilitou a análise comparativa entre os estudos e evidenciou os padrões mais recorrentes na atuação diagnóstica voltada ao TEA (**Quadro 3**), onde observa-se que a diversidade de métodos descritos na literatura evidencia a

natureza multidimensional do transtorno e amplia as possibilidades da investigação biomédica no apoio ao diagnóstico.

Quadro 3 - Tipos de investigação biomédica por material/método aplicáveis no apoio diagnóstico ao TEA

Tipo investigação	Método	Utilização no TEA	Autores
Imunológico/sérico	ELISA, PCR, imunofluorescência.	Avaliação de citocinas, autoanticorpos, inflamação sistêmica	Marchezan (2018); Pinto et al. (2021)
Bioquímico/sérico	Quimioluminescência, ELISA (Ensaio de Imunoabsorção Enzimática), Cromatografia Líquida de Alta Eficiência (HPLC), Cromatografia Líquida acoplada à Espectrometria de Massas (LC-MS/MS), ensaios espectrofotométricos.	Dosagem de serotonina, cortisol, vitamina D e enzimas antioxidantes para avaliação de alterações neuroquímicas, metabólicas e hormonais	Goldani et al. (2014); Oliveira (2023)
Bioquímico e molecular/Salivar	RT-qPCR (Reação em Cadeia da Polimerase quantitativa com Transcrição reversa), ELISA, ensaios multiplex (Luminex), espectrofotometria	Detecção de microRNAs, citocinas inflamatórias e marcadores de estresse oxidativo como biomarcadores minimamente invasivos para triagem e acompanhamento	Pinto et al. (2021), Marchezan (2018).
Bioquímico/Urinarío	Cromatografia líquida, espectrometria de massa, eletroforese.	Detecção de aminoácidos, proteínas específicas, perfis metabólicos	Silva (2019)
Marcadores por Imagem	Ressonância magnética (RM), Tomografia (TC) tomografia PET (Positron Emission Tomography) e EarliPoint	Estudos neuroanatômicos, funcionais de apoio e engajamento visual social,	Oliveira (2023); WHO (2023) Klin et al. (2024)
Microbiológico e molecular/fecal	Cultura, Reação em Cadeia da Polimerase em tempo real (PCR), metagenômica.	Avaliação da microbiota intestinal, disbiose intestinal	Camargo (2025) Abreu e Arisawa (2024)

Molecular/ sérico	PCR, CGH-array, microarray, sequenciamento.	Identificação de CNVs, mutações e microRNAs	DCR et al. (2017); Marchezan (2018)
----------------------	---	--	--

Fonte: Protocolo do estudo, 2025

DISCUSSÃO

Com base nos 23 estudos incluídos nesta revisão sistemática, foi possível agrupar os achados em categorias temáticas recorrentes, permitindo identificar tendências convergentes acerca da atuação biomédica no apoio à investigação e diagnóstico do TEA. A análise evidenciou que a literatura recente concentra seus esforços principalmente na investigação de biomarcadores laboratoriais, complementados por estudos voltados à neuroinflamação, microbiota intestinal, aspectos nutricionais, humanização da assistência e estratégias diagnósticas integradas.

Biomarcadores genéticos, neuroquímicos, imunológicos e estresse oxidativo

Os resultados demonstram que os biomarcadores genéticos, neuroquímicos, imunológicos e relacionados ao estresse oxidativo constituem as categorias mais frequentemente investigadas na literatura sobre o apoio diagnóstico do TEA. Essa predominância reflete o crescente interesse científico em identificar alterações biológicas capazes de complementar a avaliação clínica, ampliar a compreensão da fisiopatologia do transtorno e subsidiar, futuramente, estratégias diagnósticas mais precoces e individualizadas (GOLDANI et al., 2014; PINTO et al., 2021; OLIVEIRA, 2023; GAONA, 2024; SOARES E FIALHO, 2024).

Entre os biomarcadores neuroquímicos, destacam-se alterações nos níveis de serotonina, glutamato, GABA e glutatona, frequentemente associadas a desequilíbrios na neurotransmissão, na plasticidade sináptica e nos mecanismos antioxidantes. Goldani et al. (2014), Kerche et al. (2020), Pinto et al. (2021) e Oliveira (2023) descrevem que essas alterações podem estar relacionadas às manifestações clínicas do TEA, reforçando seu potencial como ferramentas complementares na investigação biomédica. Da mesma forma, Silva (2019) destaca que a identificação de perfis metabólicos, aminoácidos e proteínas específicas contribui para uma caracterização bioquímica mais abrangente do transtorno e para o diagnóstico diferencial de alterações metabólicas associadas.

No âmbito da investigação genética, diferentes variantes têm sido associadas ao desenvolvimento do TEA, incluindo os genes CDH8, ADNP, CNTN1, SLC6A4 e o polimorfismo 5-HTTLPR, envolvidos principalmente na neurotransmissão, no desenvolvimento neuronal e na organização das conexões sinápticas (DCR et al., 2017; LAVOR et al., 2021; SOARES E FIALHO, 2024). Paralelamente, estudos destacam o potencial dos biomarcadores epigenéticos, especialmente os microRNAs miR-124, miR-

191 e miR-195, bem como das variações de CNVs, como ferramentas promissoras para o rastreio molecular, a subtipagem do espectro e futuras abordagens baseadas na medicina de precisão (MARCHEZAN, 2018; KERCHE et al., 2020; PINTO et al., 2021; NUNES et al., 2024).

Outro aspecto amplamente investigado e que ainda carecem de validação clínica, refere-se aos biomarcadores imunológicos e ao estresse oxidativo e a neuroinflamação. Alterações nas concentrações de citocinas inflamatórias, como IL-6, TNF- α e IFN- γ , associadas ao desequilíbrio do sistema antioxidante, sugerem a participação de mecanismos imunológicos na fisiopatologia do TEA (GOLDANI et al., 2014; MARCHEZAN, 2018; PINTO et al., 2021; OLIVEIRA, 2023; SOARES E FIALHO, 2024). Nesse contexto, a neuroinflamação caracterizada pela ativação persistente de micróglias e astrócitos e pela liberação de mediadores pró-inflamatórios, pode comprometer processos essenciais como a sinaptogênese, a plasticidade neural e a comunicação entre diferentes regiões encefálicas (MARCHEZAN, 2018).

Além desses achados, estudos recentes também apontam que mutações genéticas relacionadas à plasticidade neuronal, alterações no metabolismo de neurotransmissores, disfunções mitocondriais e assinaturas específicas de expressão de microRNAs ampliam a compreensão da complexidade biológica do TEA. Em conjunto, essas evidências reforçam que o transtorno possui natureza multifatorial, resultante da interação entre fatores genéticos, epigenéticos, neuroquímicos e imunológicos, em vez da atuação isolada de um único mecanismo biológico (SILVA, 2019; OLIVEIRA, 2023).

De maneira integrada, os estudos analisados demonstram que a investigação desses biomarcadores representa um importante avanço para o apoio diagnóstico e para a compreensão dos mecanismos fisiopatológicos do TEA, entretanto, conforme ressaltam Gaona (2024) e Nunes et al. (2024), ainda não existem biomarcadores suficientemente específicos e validados para utilização isolada na prática clínica, evidenciando a necessidade de estudos multicêntricos, protocolos laboratoriais padronizados e validação clínica que possibilitem sua incorporação segura às estratégias diagnósticas.

Microbiota intestinal, aspectos nutricionais, exames bioquímicos e métodos laboratoriais de investigação

Os estudos incluídos nesta revisão evidenciam crescente interesse também pela investigação da microbiota intestinal e do eixo intestino-cérebro como componentes potencialmente envolvidos na fisiopatologia do TEA. Para Abreu e Arisawa (2024) e Camargo (2025) as alterações na composição da microbiota intestinal e os estados de disbiose podem desencadear respostas imunológicas, metabólicas e neuroquímicas capazes de influenciar o funcionamento do sistema nervoso central. Modificações na abundância de determinados grupos bacterianos, associadas à produção de metabólitos e à regulação da serotonina, reforçam a hipótese de comunicação bidirecional entre intestino e cérebro, ampliando o interesse pela utilização de exames microbiológicos

como ferramentas complementares nessa investigação biomédica (LAVOR et al., 2021; PINTO et al., 2021).

Os aspectos nutricionais também têm recebido destaque por sua possível influência na evolução clínica do transtorno. Segundo Marques et al. (2023) a seletividade alimentar, dificuldades alimentares e alterações do comportamento alimentar são frequentes em crianças com TEA e podem comprometer o estado nutricional e o desenvolvimento infantil. Complementarmente, Silva et al. (2024) descrevem que a ausência ou interrupção precoce do aleitamento materno pode estar associada dentre as alterações significativas, o déficit nos níveis de vitamina D e serotonina, com possíveis repercussões sobre a regulação neuroendócrina. Embora essas alterações representem parâmetros relevantes para a investigação laboratorial e para o acompanhamento clínico, sua relação causal com o TEA ainda necessita de evidências mais consistentes.

A investigação desses achados envolve diferentes matrizes biológicas, como sangue, saliva, urina e fezes, refletindo a natureza multifatorial do TEA (CAMARGO, 2025; OLIVEIRA, 2023; PINTO et al., 2021; SILVA, 2019). Entre os exames bioquímicos séricos, destacam-se as dosagens de serotonina, cortisol, vitamina D e enzimas antioxidantes por técnicas como ELISA, quimioluminescência (CLIA), cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC), cromatografia líquida acoplada à espectrometria de massas (LC-MS/MS) e métodos espectrofotométricos (GOLDANI et al., 2014; OLIVEIRA, 2023).

Em saliva, técnicas como RT-qPCR, ELISA, ensaios multiplex (Luminex) e espectrofotometria permitem a identificação de microRNAs, citocinas inflamatórias e marcadores de estresse oxidativo, constituindo uma alternativa minimamente invasiva, especialmente na população pediátrica (MARCHEZAN, 2018; PINTO et al., 2021). Da mesma forma, análises urinárias por HPLC, espectrometria de massas e eletroforese possibilitam a identificação de aminoácidos, proteínas e perfis metabólicos, enquanto exames microbiológicos fecais baseados em cultura bacteriana, Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) e sequenciamento metagenômico contribuem para a caracterização da microbiota intestinal e da disbiose (SILVA, 2019; ABREU E ARISAWA, 2024; CAMARGO, 2025).

Em conjunto, essas evidências demonstram que a diversidade de biomarcadores, materiais biológicos e metodologias analíticas amplia as possibilidades da investigação biomédica como apoio ao diagnóstico do TEA e à identificação de alterações metabólicas, imunológicas e microbiológicas associadas ao transtorno. Entretanto, os estudos analisados convergem ao afirmar que esses exames além do alto custo, devem ser interpretados de forma integrada à avaliação clínica, considerando a inexistência de biomarcadores com sensibilidade e especificidade suficientes para utilização isolada, bem como a necessidade de protocolos laboratoriais padronizados que favoreçam sua incorporação à prática assistencial (FERNANDES et al., 2020; NUNES et al., 2024; OLIVEIRA, 2023).

Exames complementares, humanização da assistência e implicações para as políticas públicas

Os estudos analisados demonstram que tecnologias complementares vêm ampliando as possibilidades de investigação e apoio diagnóstico. Entre essas abordagens biomédicas, destacam-se os exames de imagem, como a ressonância magnética (RM) e a Tomografia Computadorizada (TC) por emissão de pósitrons (PET), utilizados na investigação de alterações estruturais e funcionais do sistema nervoso central. Oliveira (2023), ao discutir os achados de Ortug et al. (2022), destaca que alterações identificadas pela RM no pré-natal, como o aumento do volume do lobo insular, representam potenciais biomarcadores ainda dependentes de validação científica, mas promissores para futuras pesquisas. De forma semelhante, o rastreamento ocular (*eye-tracking*), descrito por Klin et al. (2024), constitui uma tecnologia emergente capaz de identificar precocemente alterações no engajamento visual social em bebês, podendo complementar a avaliação clínica e laboratorial na construção de estratégias diagnósticas mais precoces e individualizadas.

Entretanto, os avanços tecnológicos não são suficientes para garantir melhores resultados assistenciais quando desvinculados de uma abordagem humanizada. Nunes et al. (2024) ressaltam que a adaptação dos ambientes de atendimento, o respeito às particularidades sensoriais e comportamentais das pessoas com TEA e a capacitação das equipes multiprofissionais favorecem maior conforto, adesão aos procedimentos e confiabilidade dos exames. Nesse contexto, a atuação do profissional biomédico extrapola a execução técnica, assumindo papel relevante na integração das informações laboratoriais, na humanização da assistência e na qualificação do cuidado ofertado às pessoas com TEA.

Os estudos incluídos nesta revisão também evidenciam que os avanços da investigação biomédica devem estar articulados ao fortalecimento das políticas públicas de saúde. Segundo Brasil (2012) a lei assegura às pessoas com TEA o direito à assistência integral e ao atendimento multiprofissional, enquanto a OMS reforça a necessidade de ampliar o acesso ao diagnóstico precoce e aos serviços especializados (WHO, 2023).

Em consonância, Girianelli et al. (2023), Lavor et al. (2021), Goldani et al. (2014), Nunes et al. (2024) e Alencar et al. (2025) demonstram que a integração entre critérios clínicos, biomarcadores laboratoriais, tecnologias complementares e equipes multiprofissionais pode fortalecer as redes de atenção à saúde, especialmente na Atenção Primária à Saúde (APS), favorecendo o diagnóstico precoce, a organização de linhas de cuidado mais resolutivas e a ampliação das oportunidades de desenvolvimento, participação social e melhoria da qualidade de vida das pessoas com TEA e de suas famílias.

Nesse cenário, a atuação do profissional biomédico assume papel estratégico não apenas na execução e interpretação dos exames, mas também na integração das informações laboratoriais com a equipe multiprofissional, contribuindo para o diagnóstico precoce, o monitoramento clínico e o planejamento terapêutico. Da mesma

forma, a incorporação dessas evidências às políticas públicas de saúde pode favorecer a organização de linhas de cuidado mais qualificadas, ampliando o acesso aos recursos diagnósticos, reduzindo o tempo para identificação do transtorno e promovendo melhores oportunidades de desenvolvimento, inclusão social e qualidade de vida às pessoas com TEA e suas famílias (SILVA, 2019; SILVA, 2024).

Assim, os achados desta revisão reforçam que de acordo com Nunes et al. (2024) o avanço da investigação biomédica para TEA deve ser compreendido como parte de uma estratégia integrada de cuidado, na qual inovação científica, assistência humanizada e fortalecimento das políticas públicas caminham de forma complementar para qualificar a atenção às pessoas com o transtorno.

CONCLUSÃO

Esta revisão da literatura evidenciou que a investigação laboratorial constitui importante ferramenta de apoio ao diagnóstico do TEA, ao reunir evidências sobre biomarcadores e métodos laboratoriais capazes de complementar a avaliação clínica e contribuir para um diagnóstico mais precoce, preciso e individualizado. Os estudos analisados demonstram que a natureza multifatorial do espectro demanda uma abordagem integrada, na qual biomarcadores neuroquímicos, imunológicos, genéticos, epigenéticos, metabólicos e microbiológicos apresentam potencial para ampliar a compreensão da fisiopatologia do transtorno e subsidiar a tomada de decisão clínica. Nesse contexto, destaca-se a atuação do profissional biomédico na execução, interpretação e garantia da qualidade dos exames laboratoriais, bem como, na humanização da assistência às pessoas com TEA, fortalecendo sua inserção nas equipes multiprofissionais. Embora ainda sejam necessários estudos que promovam maior padronização e validação clínica desses biomarcadores, as evidências reunidas reforçam que a integração entre investigação laboratorial e avaliação clínica representa um caminho promissor para o aperfeiçoamento do diagnóstico, da prática biomédica e da atenção integral às pessoas com TEA.

REFERÊNCIAS

1. ABREU, GMA.; ARISAWA, EALS. **Considerações sobre o eixo microbiota-intestino-cérebro em indivíduos com transtorno do espectro autista – revisão**. In: ENCONTRO LATINO AMERICANO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA, 28., 2024, São José dos Campos. Anais... São José dos Campos: Universidade do Vale do Paraíba, 2024. p. 1-8. Disponível em: https://www.inicepg.univap.br/cd/INIC_2024/anais/arquivos/RE_0986_0788_01.pdf. Acesso em: 01/07/2025.
2. **ALENCAR, DC et al.** Necessidades de informação de pais de crianças com transtorno do espectro autista: estudo qualitativo. *Cogitare Enfermagem*, Iguacu-CE, v. 30, e97345pt, 2025. DOI: 10.1590/ce.v30i0.97345pt. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/cenf/a/NRL4VsGVxhBTMLNNSW79tzL/?lang=pt>. Acesso em: 01/07/2025.

3. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. **DSM-5: Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais**. 5. ed. Porto Alegre: Artmed, 2014. Disponível em: https://dislex.co.pt/images/pdfs/DSM_V.pdf. Acesso em 01/07/2025.
4. CAMARGO, LOSA. Microbiota intestinal e o eixo intestino-cérebro no transtorno do espectro autista (TEA): uma revisão integrativa. **Jornal Brasileiro de Psiquiatria**, v. 74, p. e20240044, 2025. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ibpsiq/a/nLCCGtGsS6DKqQn4NmYKRjL/?lang=pt>. Acesso em 13/10/2025.
5. BRASIL. *Lei nº 12.764, de 27 de dezembro de 2012. Institui a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista*. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, p. 1, 28 dez. 2012. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2012/lei/l12764.htm. Acesso em 01/07/2025.
6. FERNANDES, CS et al. Diagnóstico de autismo no século XXI: evolução dos domínios nas categorizações nosológicas. *Psicologia USP*, São Paulo, v. 31, e200027, 2020. DOI: 10.1590/0103-6564e200027. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/pusp/a/4W4CXjDCTH7G7nGXVPk7ShK/>. Acesso em: 04/08/2025.
7. GIRIANELLI, VR et al. Diagnóstico precoce do autismo e outros transtornos do desenvolvimento, Brasil, 2013–2019. *Revista de Saúde Pública*, São Paulo, v. 57, art. 21, 2023. DOI: 10.11606/s1518-8787.2023057004710. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rsp/a/JBftZkCxZ6SYbqkJhyvCGYP/?format=html&lang=en>. Acesso em: 01/04/2025.
8. GAONA, VA. Etiologia do autismo. *Medicina (Buenos Aires)*, Buenos Aires, v. 84, Supl. I, p. 31–36, 2024. DOI: não informado. Disponível em: <https://www.medicinabuenosaires.com/PMID/38350622.pdf>. Acesso em: 04/08/2025.
9. GOLDANI, AAS. et. al. Biomarkers in autism. *Frontiers in Psychiatry*, Lausanne, v. 5, Art. 100, 2014. DOI: 10.3389/fpsy.2014.00100. Disponível em: <https://www.frontiersin.org/journals/psychiatry/articles/10.3389/fpsy.2014.00100/full>. Acesso em: 01/07/2025.
10. MARCHEZAN, J. **Transtorno do espectro autista e neuroinflamação: busca por biomarcadores e alvos terapêuticos**. 2018. 138 f. Tese (Doutorado em Ciências Biológicas: Fisiologia) - Programa de Pós-Graduação em Ciências Biológicas: Fisiologia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2018. Disponível em: <https://lume.ufrgs.br/handle/10183/188906>. Acesso em: 02/07/2025.
11. MARQUES, PC et. al. Feeding and eating difficulties in early childhood – Characterization of a child psychiatry consultation. *Nascer e Crescer*, Lisboa, v. 32, n. 3, p. 26966, 2023. DOI: 10.25753/BirthGrowthMJ.v32.i3.26966. Disponível em: <https://revistas.rcaap.pt/nascercrescer/article/view/26966>. Acesso em: 02/06/2025.
12. KLIN, A. et al. A biomarker-based solution for the limited access to early diagnosis and assessment of autism. *Medicina (B. Aires)*, Buenos Aires, v. 84, supl. 1, p. 50-56, 2024. DOI: 10.25753/BirthGrowthMJ.v32.i3.26966. Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/378637143_A_biomarker-based_solution_for_the_limited_access_to_early_diagnosis_and_assessment_of_a_utism. Acesso em: 02/06/2025.

13. KERCHE, LE et. al. As alterações genéticas e a neurofisiologia do autismo. **SaBios-Revista de Saúde e Biologia**, [S. l.], v. 15, n. 1, p. 40–56, 2020. Disponível em: <https://revista2.grupointegrado.br/revista/index.php/sabios/article/view/2932>. Acesso em: 02/06/2025.
14. LAVOR, FCA. et. al. O autismo: aspectos genéticos e seus biomarcadores: uma revisão integrativa / *Autism in genetic aspects and biomarkers: an integrative review*. **Brazilian Journal of Health Review**, [S. l.], v. 4, n. 1, p. 3274–3289, 19 fev. 2021. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/24948>. Acesso em: 02/06/2025.
15. NUNES, GS. et al. Contribuições do biomédico no atendimento laboratorial e de imagem das pessoas autistas na perspectiva da medicina humanizada. **Research, Society and Development**, Curitiba, v. 13, n. 10, e47162, 2024. DOI: 10.33448/rsd-v13i10.47162. Disponível em: <https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/47162>. Acesso em 22/06/2025.
16. OLIVEIRA, AE et al. Biomarcadores e/ou achados laboratoriais em pacientes com autismo isolado: uma revisão de literatura. **Revista Científica da Faminas**, [S. l.], v. 21, n. 1, p. e20260856, 2026. Disponível em: <https://periodicos.faminas.edu.br/index.php/RCFaminas/article/view/856>. Acesso em: 26 nov. 2025.
17. PINTO, MS et al. Plasmatic and salivary biomarkers for early diagnosis of Autism Spectrum Disorder: a systematic review. **Research, Society and Development**, Curitiba, v. 10, n. 11, e18924, 2021. DOI: 10.33448/rsd-v10i11.18924. Disponível em: <https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/18924>. Acesso em: 31/07/2025.
18. DCR (IC), S. CRMS (PQ), P.; L (OR), P.-F. Análise genética de neurotransmissores em pacientes brasileiros com autismo. **Cadernos da Escola de Saúde**, v. 1, n. 2, 24 fev. 2017. Disponível em: <https://portaldeperiodicos.unibrasil.com.br/index.php/cadernossaude/article/view/2258>. Acesso em 02/06/2025.
19. SILVA, NI. *Identificação de candidatos à biomarcadores urinários para o Transtorno do Espectro do Autismo*. Tese (Doutorado em Ciências) – São Paulo, Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo, 2019. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1005477>. Acesso em: 31/07/2025.
20. SILVA, VB et al. Breastfeeding and autism spectrum disorder: case-control study. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil**, Recife, v. 24, 2024. DOI: 10.1590/1806-9304202400000340-en. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbsmi/a/WqJ8S3zJsPB3vg35C3SbBYv/?lang=en>. Acesso em: 31/07/2025.
21. SOARES, DCR.; FIALHO, EMS. O impacto da neuroinflamação no autismo. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 24, n. 12, e17048, 2024. DOI: 10.25248/reas.e17048.2024. Disponível em: <https://acervomais.com.br/index.php/saude/article/view/17048>. Acesso em: 31/07/2025.
22. VIANA, ACV et al. Autismo: uma revisão integrativa. **Saúde Dinâmica – Revista Científica Eletrônica**, [S. l.], v. 2, n. 3, p. 1-18, 2020. DOI: 10.4322/2675-133X.2022.017. Disponível em:



<https://revista.faculadedinamica.com.br/index.php/sausedinamica/article/view/40>. Acesso em: 31/07/2025.

23. WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). **Autism**. Geneva: WHO, 2023. Disponível em: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders>. Acesso em: 31/07/2025.