



Universidade Estadual de Feira de Santana
Programa de Pós-Graduação em Ciência da Computação

Aplicações de Inteligência Artificial no Apoio ao Diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista - Revisão Sistemática

Marcos de Jesus Miranda



Universidade Estadual de Feira de Santana
Programa de Pós-Graduação em Ciência da Computação

Marcos de Jesus Miranda

**Aplicações de Inteligência Artificial no Apoio ao
Diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista –
Revisão Sistemática**

Dissertação Apresentada à Universidade
Estadual de Feira de Santana como parte dos
requisitos para a obtenção do título de Mestre
em Ciência da Computação

Orientador: Alex Ferreira dos Santos

Feira de Santana - 2026

Ficha catalográfica - Biblioteca Central Julieta Carteadó - UEFS

Miranda, Marcos de Jesus

M644a Aplicações de inteligência artificial no apoio ao diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista - revisão sistemática/ Marcos de Jesus Miranda. - 2026.
89f. : il.

Orientador: Alex Ferreira dos Santos

Dissertação (mestrado) - Universidade Estadual de Feira de Santana. Programa de Pós-Graduação em Ciência da Computação, 2026.

1. Transtorno do Espectro Autista. 2. Inteligência artificial. 3. Aprendizado de máquina. I. Santos, Alex Ferreira dos, orient. II. Universidade Estadual de Feira de Santana. Programa de Pós-Graduação em Ciência da Computação. III. Título.

CDU: 004.8:616.896

Rejane Maria Rosa Ribeiro – Bibliotecária CRB-5/695

Marcos de Jesus Miranda

Aplicações de Inteligência Artificial no Apoio ao Diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista - Revisão Sistemática

Dissertação apresentada à Universidade Estadual de Feira de Santana como parte dos requisitos para a obtenção do título de Mestre em Ciência da Computação.

Feira de Santana, 16 de março de 2026

BANCA EXAMINADORA

Documento assinado digitalmente
 **ALEX FERREIRA DOS SANTOS**
Data: 16/03/2026 11:10:13-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

Alex Ferreira dos Santos (Orientador(a))
Universidade Federal do Recôncavo da Bahia

Documento assinado digitalmente
 **CLAUDIA PINTO PEREIRA**
Data: 19/03/2026 10:02:04-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

Claudia Pinto Pereira
Universidade Estadual de Feira de Santana

Documento assinado digitalmente
 **SUSANA COUTO PIMENTEL**
Data: 17/03/2026 10:32:10-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

Susana Couto Pimentel
Universidade Federal do Recôncavo da Bahia

Resumo

Esta revisão sistemática tem como propósito analisar o uso de tecnologias de inteligência artificial (IA) no apoio ao diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA), com foco no desenvolvimento, nos métodos aplicados, nas implementações e nos resultados reportados. A metodologia foi conduzida de acordo com o protocolo PRISMA, abrangendo buscas nas bases Web of Science, Scopus e PubMed, incluindo artigos publicados entre janeiro de 2021 e março de 2025, em inglês e português. Foram extraídas informações sobre a origem dos dados (neuroimagem, EEG, rastreamento ocular, dados genéticos, entre outros), os algoritmos usados, as métricas de desempenho (acurácia, sensibilidade, especificidade, AUC), as técnicas de validação utilizadas e a presença de abordagens de IA explicável (XAI). Os resultados demonstram que as soluções baseadas em IA podem complementar os métodos clínicos tradicionais, contribuindo para diagnósticos mais rápidos, padronizados e mais precisos. Contudo, a consolidação de seu uso em larga escala ainda enfrenta barreiras importantes, como a escassez de bases de dados confiáveis, a falta de validação clínica robusta e desafios éticos e técnicos. Assim, este estudo contribui para sistematizar o conhecimento existente, identificando lacunas na literatura e indicando estratégias para futuras pesquisas voltadas ao fortalecimento da aplicação da IA no diagnóstico do TEA.

Palavras-chave: Transtorno do Espectro Autista, Inteligência Artificial, Aprendizado de Máquina.

Abstract

This systematic review aims to analyze the use of artificial intelligence (AI) technologies in supporting the diagnosis of Autism Spectrum Disorder (ASD), focusing on development, applied methods, implementations, and reported results. The methodology was conducted according to the PRISMA protocol, encompassing searches in the Web of Science, Scopus, and PubMed databases, including articles published between January 2021 and March 2025, in English and Portuguese. Information was extracted on the origin of the data (neuroimaging, EEG, eye tracking, genetic data, among others), the algorithms used, the performance metrics (accuracy, sensitivity, specificity, AUC), the validation techniques used, and the presence of explainable AI approaches (XAI). The results demonstrate that AI-based solutions can complement traditional clinical methods, contributing to faster, more standardized, and more accurate diagnoses. However, the consolidation of its widespread use still faces significant barriers, such as a scarcity of reliable databases, a lack of robust clinical validation, and ethical and technical challenges. Thus, this study contributes to systematizing existing knowledge, identifying gaps in the literature, and indicating strategies for future research aimed at strengthening the application of AI in the diagnosis of ASD.

Keywords: *Autism Spectrum Disorder, Artificial Intelligence, Machine Learning.*

Prefácio

Esta Dissertação foi submetida à Universidade Estadual de Feira de Santana (UEFS) como requisito parcial para obtenção do grau de Mestre em Ciência da Computação.

O documento foi desenvolvido no Programa de Pós-Graduação em Ciência da Computação (PGCC), tendo como orientador o Prof. Dr. **Alex Ferreira dos Santos**.

Agradecimentos

Agradeço primeiramente à Santíssima Trindade (Pai, Filho e Espírito Santo) e à Virgem Maria. À minha família: ao meu pai (*em memória*), à minha mãe, aos meus irmãos, à minha esposa e aos meus filhos. Aos amigos, pelo incentivo. E ao corpo docente, representado pelo meu orientador Alex Ferreira, além dos técnicos administrativos e colaboradores terceirizados do PGCC.

*“Não vejo nenhuma contradição
entre ciência e fé: pertencem a
duas esferas diferentes. Nós,
cientistas, seríamos muito
ambiciosos e arrogantes se
imaginássemos que podemos
explicar a origem do mundo..”*

– Papa Bento XVI (2007), em
entrevista a jornalistas

Alinhamento com a Linha de Pesquisa

Linha de Pesquisa: Computação Inteligente

A Dissertação apresenta estudos voltados à Inteligência Artificial e Aprendizado de Máquina, que são elementos integrantes desta linha de pesquisa.

Lista de Tabelas

Tabela 1 - Síntese descritiva da proporção dos fatores genéticos e ambientais (Modelo ACME – Países nórdicos)	21
Tabela 2 - Estrutura PICO aplicada à pesquisa	24
Tabela 3 - Síntese das Revisões sobre IA no Diagnóstico e Triagem do TEA, incluindo este trabalho.....	47
Tabela 4 - Tabela de extração de dados.....	75
Tabela 5 - PRISMA 2020 Lista de Verificação	86

Lista de Figuras

Figura 1 - Principais características comportamentais e cognitivas associadas ao Transtorno do Espectro Autista (TEA)	19
Figura 2 - Gráfico da Proporção dos fatores genéticos e ambientais (Modelo ACME – Países nórdicos)...	21
Figura 3 - Dimensão funcional do Transtorno do Espectro Autista (TEA) segundo a CID-11	29
Figura 4 - Ilustra a evolução do Aprendizado de Máquina no âmbito da Inteligência Artificial.....	34
Figura 5 - Estrutura básica de uma Rede Neural Artificial, destacando camadas de entrada, ocultas e de saída	36
Figura 6 - Bases de dados científicas utilizadas na condução da revisão sistemática.	44
Figura 7 - Estratégia de seleção, leitura e avaliação dos estudos alinhada às diretrizes do protocolo PRISMA.....	46
Figura 8 - Fluxograma (PRISMA) do processo de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão dos estudos.....	51
Figura 10 - Algoritmos de IA e Aprendizado de Máquina.....	56
Figura 11 - Distribuição das diferentes naturezas de dados utilizadas no treinamento dos modelos de diagnóstico do TEA.....	58
Figura 12 - Resultados obtidos	59
Figura 13 - Métodos de Validação e Técnicas de explicabilidade	61
Figura 14 - Estudo Complementar - EarliPoint Evaluation	85

Lista de Siglas e Abreviações

Abreviação	Descrição
AAL	<i>Automated Anatomical Labeling</i>
ABIDE	<i>Autism Brain Imaging Data Exchange</i>
ABIDE II	<i>Autism Brain Imaging Data Exchange II</i>
ACC	<i>Accuracy</i>
ADA	<i>AdaBoost (Adaptive Boosting)</i>
ADOS	<i>Autism Diagnostic Observation Schedule</i>
AE	<i>Autoencoder</i>
AE-MKFC	<i>Autoencoder-Multi-Kernel Functional Connectivity</i>
AI	<i>Artificial Intelligence</i>
ANN	<i>Artificial Neural Network</i>
ANOVA	<i>Analysis of Variance</i>
ASD	<i>Autism Spectrum Disorder</i>
ASD-DiagNet	<i>ASD Diagnosis Network</i>
AUC	<i>Area Under the Curve</i>
AU	<i>Autistic Disorder</i>
BBi	<i>Behavioral Biomarker Identification</i>
BLS	<i>Broad Learning System</i>
BOLD	<i>Blood Oxygenation Level Dependent</i>
BPF-GCN	<i>Bilinear Perceptual Fusion Graph Convolutional Network</i>
BrainGNN	<i>Brain Graph Neural Network</i>
CAT	<i>Computerized Adaptive Testing</i>
CHAT-23	<i>Checklist for Autism in Toddlers (2-3 years)</i>
ChebGcn	<i>Chebyshev Graph Convolutional Network</i>
CNN	<i>Convolutional Neural Network</i>
DBN	<i>Deep Belief Network</i>
DCCF-DAE	<i>Deep Canonical Correlation Fusion Denoising Autoencoder</i>
DeepMNF	<i>Deep Multimodal Neuroimaging Fusion</i>
DL	<i>Deep Learning</i>
DNN	<i>Deep Neural Network</i>
DT	<i>Decision Tree</i>
ECG	<i>Electrocardiogram</i>
EEG	<i>Electroencephalogram</i>
ENLR	<i>Elastic Net Logistic Regression</i>
FC	<i>Functional Connectivity</i>
FIGS-DEAF	<i>Fuzzy Inference Gait System-Deep Extreme Adaptive Fuzzy</i>
fMRI	<i>Functional Magnetic Resonance Imaging</i>
FS	<i>Feature Selection</i>
GB	<i>Gradient Boosting</i>
GBM	<i>Gradient Boosting Machine</i>
GCN	<i>Graph Convolutional Network</i>
GEO	<i>Gene Expression Omnibus</i>
GIN	<i>Graph Isomorphism Network</i>
GLCM	<i>Gray Level Co-occurrence Matrix</i>
GRU	<i>Gated Recurrent Unit</i>

Abreviação	Descrição
GWO	<i>Grey Wolf Optimizer</i>
IEEE	<i>Institute of Electrical and Electronics Engineers</i>
IRT	<i>Item Response Theory</i>
JSTO	<i>Jaya Stitch Training Optimization</i>
KKI	<i>Kennedy Krieger Institute</i>
KNN	<i>K-Nearest Neighbors</i>
LASSO	<i>Least Absolute Shrinkage and Selection Operator</i>
LBP	<i>Local Binary Pattern</i>
LDA	<i>Linear Discriminant Analysis</i>
LGBM	<i>Light Gradient Boosting Machine</i>
LIME	<i>Local Interpretable Model-Agnostic Explanations</i>
L1LR	<i>L1-Regularized Logistic Regression</i>
L2LR	<i>L2-Regularized Logistic Regression</i>
LLMs	<i>Large Language Models</i>
LR	<i>Logistic Regression</i>
LSTM	<i>Long Short-Term Memory</i>
MALSAR	<i>Multi-task Learning via Structural Regularization</i>
ML	<i>Machine Learning</i>
MLP	<i>Multi-Layer Perceptron</i>
MRI	<i>Magnetic Resonance Imaging</i>
NNET	<i>Neural Network</i>
NLP	<i>Natural Language Processing</i>
OMCOKE	<i>Multi-Cluster OMCOKE</i>
PART	<i>Partial Decision Tree</i>
PCA	<i>Principal Component Analysis</i>
PFI	<i>Permutation Feature Importance</i>
RF	<i>Random Forest</i>
RFE	<i>Recursive Feature Elimination</i>
RFE-SVM	<i>Recursive Feature Elimination with SVM</i>
RIPPER	<i>Repeated Incremental Pruning to Produce Error Reduction</i>
RMTFL	<i>Robust Multi-task Feature Learning</i>
RNN	<i>Recurrent Neural Network</i>
ROIs	<i>Regions of Interest</i>
rs-fMRI	<i>Resting-State Functional MRI</i>
SAE	<i>Stacked Autoencoder</i>
SEN	<i>Sensitivity</i>
SHAP	<i>SHapley Additive exPlanations</i>
SimCLR	<i>Simple Framework for Contrastive Learning of Visual Representations</i>
sMRI	<i>Structural MRI</i>
SMOTE	<i>Synthetic Minority Oversampling Technique</i>
STBO	<i>Stitch Training-Based Optimization</i>
STN	<i>Spatial Transformer Network</i>
SupCLR	<i>Supervised Contrastive Learning</i>
SVM	<i>Support Vector Machine</i>
TE	<i>Echo Time</i>
TDI	<i>Transtorno do Desenvolvimento Intelectual</i>

Abreviação	Descrição
T-CNN-ASD	<i>Temporal CNN for ASD</i>
t-SNE	<i>t-distributed Stochastic Neighbor Embedding</i>
XAI	<i>Explainable Artificial Intelligence</i>
XGB	<i>XGBoost (Extreme Gradient Boosting)</i>
XGBoost	<i>Extreme Gradient Boosting</i>

SUMÁRIO

Resumo	iv
Abstract	v
Prefácio.....	vi
Agradecimentos	vii
Alinhamento com a Linha de Pesquisa	ix
Lista de Tabelas.....	x
Lista de Figuras	xi
Lista de Siglas e Abreviações.....	xii
SUMÁRIO	xv
1 Introdução	18
2 Perguntas de Pesquisa	24
3 Objetivos.....	25
3.1 <i>Objetivo Geral</i>	25
3.2 <i>Objetivos Específicos</i>	25
4 Justificativa	26
5 Referencial Teórico	27
5.1 <i>Transtorno do Espectro Autista (TEA)</i>	27
5.2 <i>A Dimensão Funcional do TEA na CID-11 (Código 6A02) em Comparação ao CID-10</i>	28
5.3 <i>Manual de Diagnóstico e Estatística de Transtornos Mentais (DSM)</i>	29
5.4 <i>Modelo ACME</i>	29
5.5 <i>Inteligência Artificial (IA)</i>	30
5.6 <i>Machine Learning (Aprendizado de Máquina)</i>	33
5.7 <i>Machine Learning (Aprendizado de Máquina) no contexto do TEA</i>	35
5.8 <i>Redes Neurais Artificiais</i>	35
5.9 <i>Modalidades de Dados e Métodos Computacionais para Diagnóstico do TEA Baseado em IA</i>	37

5.9.1 Rastreamento Ocular (Eye-Tracking)	37
5.9.2 Biomarcadores ou Neurofenótipos.....	38
5.9.3 Ressonância Magnética Funcional em Estado de Repouso (R-fMRI)	38
5.9.4 Grafos	38
5.9.5 Validação Cruzada (K-fold)	38
5.9.6 Conjunto De Dados.....	38
6 Metodologia	40
6.1 Classificação da Pesquisa	40
6.2 Tipo de Abordagem.....	40
6.3 Recorte Temporal	41
6.4 Tipo de Revisão, Modelo de Análise e Abordagem.....	41
6.5 Escolha das Bases de Dados	42
Critérios de Inclusão	42
Critérios de Exclusão	43
6.6 Estratégia de Busca	44
6.7 Estratégia de seleção e Leitura Alinhadas ao PRISMA.....	45
6.8 Extração e Classificação dos Dados	46
6.9 Disponibilização da Base de Dados	47
6.10 Softwares Utilizados	47
6.11 Trabalhos Correlatos.....	47
6.12 Declaração de Ética.....	49
6.13 Limitações.....	49
7 Apresentação e Discussão dos Resultados.....	50
7.1 Fluxograma de Prisma.....	50
7.2 Discussão dos Resultados.....	53
7.2.1 - QP1 – Qual é o perfil demográfico quantificando número de trabalhos, temporal e metodológico das publicações científicas sobre o uso de IA no diagnóstico do TEA?	53
7.2.2 - QP2 – Quais algoritmos de Inteligência Artificial e Aprendizado de Máquina são aplicados no processo de diagnóstico do TEA?	55
7.2.3 - QP3 – Quais as naturezas de dados (comportamentais, biológicos ou de imagem) fundamentam o treinamento dos modelos de diagnóstico?	56

7.2.4 - QP4 – Quais são os resultados obtidos pelos modelos em termos de eficácia e quais as principais métricas utilizadas para validá-los?	58
7.2.5 - QP5 - De que maneira os estudos garantem a confiabilidade dos modelos através de métodos de validação e técnicas de explicabilidade (XAI)?	59
8 Resposta à Questão de Pesquisa	62
9 Conclusões	63
Referências	64
Apêndice A – Tabela de Extração de Dados	75
Apêndice B - Estudo Complementar: EarliPoint Evaluation	84
Apêndice C - PRISMA 2020 Lista de Verificação.....	86

1 Introdução

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é classificado como uma condição do neurodesenvolvimento, caracterizada principalmente por dificuldades persistentes na interação social e na comunicação, bem como pela presença de padrões repetitivos e restritos de comportamento e interesses. Essas manifestações surgem, em geral, nos primeiros anos de vida, podendo variar em intensidade ao longo do desenvolvimento do indivíduo, o que justifica a nomenclatura “espectro” (Alsalehi e Alhifthy, 2020).

Essa expressão denota a grande diversidade de manifestações clínicas que podem ocorrer entre os pacientes com o diagnóstico. Essa heterogeneidade inclui diferenças no desenvolvimento cognitivo, nas habilidades de comunicação, nos padrões de comportamento e no grau de suporte necessário para a vida diária (Lord *et al.*, 2018). De acordo com Happé e Frith (2020), a noção de espectro foi consolidada a partir de evidências de que o autismo não se apresenta como uma condição única e homogênea, mas sim como um continuum de sintomas e intensidades, que podem variar significativamente ao longo da vida. Nesse sentido, o conceito amplia a compreensão clínica e científica sobre o transtorno, permitindo um enquadramento mais inclusivo e preciso das diversas formas de apresentação, em oposição a categorias diagnósticas rígidas utilizadas em versões anteriores de manuais psiquiátricos (American Psychiatric Association, 2013). Assim, o termo “espectro” reforça a ideia de que cada indivíduo com TEA possui um perfil singular de forças e desafios, exigindo avaliações e intervenções personalizadas (Zwaigenbaum *et al.*, 2015).

Compreender a complexidade e a diversidade do autismo exige uma investigação aprofundada de suas possíveis causas. Por último, mas não menos importante, há uma diferença significativa nos sintomas e necessidades de cada pessoa com TEA. Portanto, é essencial analisar os fatores que contribuem para o seu surgimento, além de descrever como o transtorno se manifesta. Essa mudança de uma compreensão clínica para uma compreensão teórica das origens do TEA ajuda a explicar por que indivíduos com o mesmo diagnóstico podem apresentar características tão diferentes. Assim, ao investigar os fatores genéticos e ambientais envolvidos na etiologia do transtorno, pode-se obter uma melhor compreensão de sua complexidade e diversidade (Kang *et al.*, 2024).

Para facilitar a compreensão das principais manifestações associadas ao Transtorno do Espectro Autista, a Figura 1 apresenta uma síntese visual dos domínios comportamentais, sociais, comunicativos e sensoriais frequentemente descritos na literatura.

A imagem ilustra a silhueta de uma cabeça dividida em cinco partes coloridas, cada uma representando uma característica comum do autismo. No topo esquerdo, vemos as dificuldades motoras, que indicam que algumas pessoas com TEA podem ter atraso ou dificuldade na coordenação de movimentos. Ao lado direito, estão as dificuldades de comunicação, mostrando que expressar ou compreender mensagens pode ser um desafio. Na parte inferior direita, são apresentados comportamentos repetitivos e/ou restritivos, como repetir

ações com frequência ou seguir as mesmas rotinas várias vezes, demonstrando dificuldade em lidar com mudanças. No canto inferior esquerdo, está a sensibilidade a mudanças e estímulos, o que significa que sons, luzes ou mudanças de ambiente podem causar desconforto. Por fim, na base da figura, há os prejuízos nas interações sociais, que representam as dificuldades em interagir e se conectar com outras pessoas.

Figura 1 - Principais características comportamentais e cognitivas associadas ao Transtorno do Espectro Autista (TEA)



Fonte: Autor (2025), produzido com CorelDRAW® 2024 e suporte de GPT-5 (2025).

A compreensão das causas do Transtorno do Espectro Autista (TEA) tem sido um dos principais desafios da pesquisa científica nas últimas décadas. Embora as manifestações comportamentais e cognitivas do transtorno sejam bem documentadas, como ilustrado anteriormente, as origens biológicas e ambientais que levam ao seu desenvolvimento permanecem complexas e multifacetadas. Estudos contemporâneos apontam que o TEA não pode ser atribuído a um único fator, mas resulta de uma combinação de influências genéticas e ambientais que interagem de maneira dinâmica ao longo do desenvolvimento humano (Bai *et al.*, 2019).

Nessa perspectiva, o TEA é considerado uma condição multifatorial. Quanto à sua origem, o TEA é considerado uma condição multifatorial, na qual fatores genéticos desempenham papel central, com herdabilidade estimada entre 80% e 90%. Ainda assim, elementos ambientais, especialmente aqueles associados ao período pré e perinatal, também contribuem para sua manifestação, reforçando a complexidade

de sua origem (Tick *et al.*, 2016; Sandin *et al.*, 2017). Essa interação entre predisposição genética e influências ambientais ajuda a compreender a diversidade de apresentações clínicas e pode estar relacionada à variabilidade observada nas estimativas de prevalência do transtorno em diferentes contextos.

Nesse sentido, estudos internacionais têm apontado prevalência do TEA entre 1% e 2% da população mundial, com tendência de crescimento nas últimas décadas. Tal aumento não pode ser atribuído apenas à maior conscientização da sociedade e dos profissionais de saúde, mas também ao aperfeiçoamento dos critérios diagnósticos e à expansão de instrumentos de rastreamento (Maenner *et al.*, 2021; Zeidan *et al.*, 2022). Uma meta-análise global que reuniu mais de 70 estudos, envolvendo aproximadamente 30 milhões de participantes, estimou a prevalência em torno de 0,6%, confirmando uma heterogeneidade entre regiões, com índices mais elevados em países de alta renda (Salari *et al.*, 2022). O Global Burden of Disease Study 2021, publicado no *The Lancet*, calculou que cerca de 61,8 milhões de pessoas no mundo viviam com TEA naquele ano, reforçando o impacto global desse transtorno (Santomauro *et al.*, 2021). Além disso, dados do *Centers for Disease Control and Prevention* (CDC) mostram que, nos Estados Unidos, a prevalência entre crianças de 8 anos alcançou 1 em cada 36 (2,8%) em 2020, com variações regionais (Maenner *et al.*, 2023).

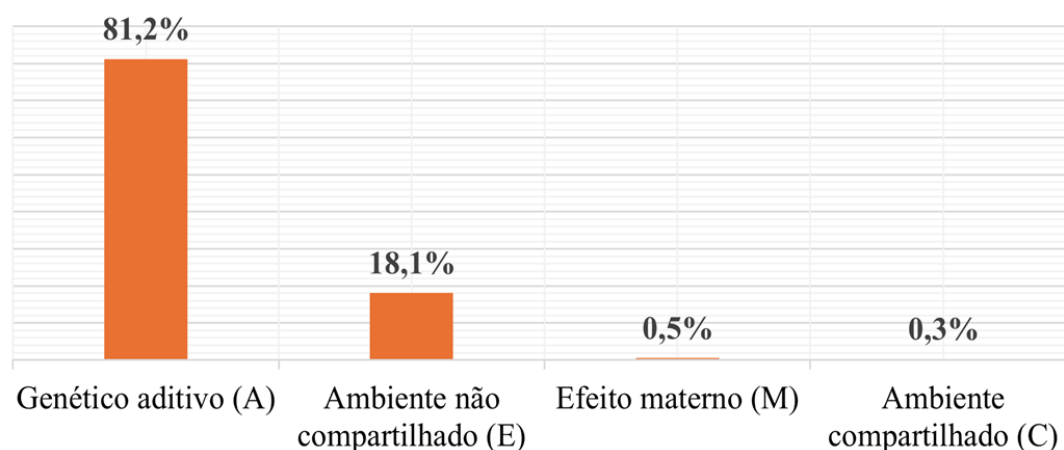
No Brasil, os dados epidemiológicos sobre o Transtorno do Espectro Autista ainda são escassos e pontuais. Um estudo piloto realizado em Atibaia (SP) identificou uma prevalência de 27,2 casos por 10.000 crianças (0,27%) entre 7 e 12 anos, embora os autores ressaltem uma possível subestimação devido às restrições metodológicas da pesquisa (Paula *et al.*, 2011). Dados recentes do Censo Demográfico de 2022, realizado pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE), revelam que cerca de 2,4 milhões de indivíduos foram diagnosticados com Transtorno do Espectro Autista (TEA), o que representa 1,2% da população brasileira. A pesquisa também indicou uma prevalência maior em homens (1,5%) do que em mulheres (0,9%) (IBGE, 2023). Esses resultados reforçam a necessidade de políticas públicas voltadas ao diagnóstico precoce, acesso a serviços especializados e inclusão social de pessoas autistas.

Apesar dos avanços em termos de reconhecimento epidemiológico, compreender o TEA em sua complexidade clínica continua sendo um desafio. Indivíduos diagnosticados frequentemente apresentam padrões de comportamento restritos, interesses específicos e alterações na sensibilidade sensorial. Contudo, devido à grande heterogeneidade de manifestações, cada pessoa com TEA vivencia experiências singulares, o que dificulta a padronização dos métodos diagnósticos. Em geral, os primeiros sinais tornam-se perceptíveis ainda na infância e tendem a se intensificar ao longo do desenvolvimento (Kumar *et al.*, 2024).

Essa natureza multifatorial e a interação entre os diferentes pilares causais podem ser observadas na Figura 2, que ilustra a proporção entre fatores genéticos e ambientais conforme o modelo ACME. A Tabela 1 a seguir, apresenta a descrição dos fatores genéticos e ambientais associados ao TEA, com base no modelo ACME aplicado a países nórdicos.

Esse cenário evidencia por que o TEA permanece como um dos principais desafios contemporâneos para a neurociência e a psiquiatria infantil. O diagnóstico precoce é fundamental, pois intervenções iniciadas de maneira antecipada demonstram maior impacto positivo no desenvolvimento global da criança. No entanto, a diversidade clínica e a variação na intensidade dos sintomas tornam a identificação precoce complexa e, muitas vezes, tardia, dificultando a implementação de estratégias eficazes de apoio (McCarty e Frye, 2020). Essa multiplicidade de causas (genéticas e ambientais) é sintetizada conforme a Figura 2.

Figura 2 - Gráfico da Proporção dos fatores genéticos e ambientais (Modelo ACME – Países nórdicos).



Fonte: Criação própria (2025)

Neste contexto, a Tabela 1 apresenta uma síntese descritiva desses fatores, evidenciando por que o ambiente compartilhado possui impacto quase nulo frente à expressiva carga do componente genético aditivo.

Tabela 1 - Síntese descritiva da proporção dos fatores genéticos e ambientais (Modelo ACME – Países nórdicos)

Fator	Descrição
Genético aditivo (A)	Representa a maior contribuição para o risco de TEA. Isso indica que cerca de quatro quintos da variabilidade na ocorrência do transtorno entre os indivíduos podem ser explicados por fatores genéticos herdados — ou seja, variantes genéticas comuns e raras transmitidas dos pais aos filhos.
Ambiente não compartilhado (E)	Refere-se aos fatores ambientais únicos que afetam apenas um indivíduo dentro de uma mesma família (por exemplo, complicações pré-natais específicas, exposições ambientais, infecções, entre outros). Embora sua influência seja menor que a genética, é relevante para compreender por que há diferenças entre irmãos mesmo com o mesmo ambiente familiar.
Efeito materno (M)	Representa possíveis influências não herdadas do genótipo materno (como alterações fisiológicas ou metabólicas durante a gestação). No entanto, o valor muito baixo indica que não há evidência estatisticamente significativa de que fatores maternos genéticos não herdados influenciem o risco de TEA.
Ambiente compartilhado (C)	Envolve fatores ambientais comuns aos membros de uma família (como nível socioeconômico, dieta ou educação parental). O resultado mostra contribuição praticamente nula, sugerindo que o ambiente familiar compartilhado não exerce papel determinante na ocorrência do TEA.

Fonte: Criação própria (2025)

Em geral, o diagnóstico do TEA costuma ocorrer após os três anos de idade, período em que importantes habilidades cognitivas já se encontram mais consolidadas, o que reduz o potencial de impacto das intervenções iniciais. Esse atraso pode ser explicado, em parte, pelo fato de que os sintomas tornam-se mais evidentes à medida que aumentam as demandas sociais e comunicativas nos primeiros anos de vida. Ademais, o processo tradicional de diagnóstico envolve avaliações longas e, muitas vezes, baseadas em julgamentos subjetivos, o que contribui para a demora na identificação e dificulta a padronização dos resultados (Benabderrahmane; Gharzouli; Benlecheb, 2024).

Atualmente, o diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA) permanece predominantemente clínico, sustentado pela observação do comportamento e pelo uso de entrevistas padronizadas, como o *Autism Diagnostic Observation Schedule* (Protocolo de Observação para o Diagnóstico de Autismo – ADOS-2) e o *Autism Diagnostic Interview-Revised* (Entrevista de Diagnóstico de Autismo Revisada – ADI-R), instrumentos amplamente validados pela literatura internacional (Mccrimmon; Rostad, 2013). Paralelamente, estudos têm demonstrado que a adoção de intervenções precoces, em especial aquelas fundamentadas em abordagens comportamentais e de desenvolvimento, pode promover ganhos significativos nos domínios cognitivo, social e comunicativo. Entre essas práticas, destaca-se o *Early Start Denver Model* (Modelo de Intervenção Precoce de Denver – ESDM), cuja eficácia foi confirmada por pesquisas longitudinais e controladas, evidenciando impactos positivos no desenvolvimento de crianças com Transtorno do Espectro Autista (TEA) (Dawson *et al.*, 2010; Fuller e Kaiser, 2020).

Apesar dos avanços significativos, aprimorar os métodos diagnósticos para o Transtorno do Espectro Autista permanece uma necessidade premente. O objetivo é aumentar a precisão, reduzir a subjetividade inerente aos processos atuais e possibilitar uma identificação ainda mais precoce. Neste cenário, as tecnologias baseadas em inteligência artificial (IA) emergem como soluções promissoras (Aldrees *et al.*, 2024; Basic-Cicak; Hasic Telalovic; Pasic, 2024; Atlam *et al.*, 2025). A inteligência artificial demonstra capacidade de integrar e analisar diversas fontes de dados, como neuroimagem, eletroencefalogramas (EEG), rastreamento ocular e informações genéticas (Solek *et al.*, 2025). Essa integração oferece um suporte robusto à prática clínica, proporcionando análises mais objetivas e padronizadas. O volume crescente de pesquisas nesta área reflete a busca incessante por inovações que complementam os métodos tradicionais e superem as limitações históricas do diagnóstico do TEA. Atualmente, o diagnóstico definitivo é realizado por especialistas (como neuropediatras, psiquiatras infantis ou psicólogos) por meio de uma avaliação detalhada do comportamento e histórico de desenvolvimento (Tilwani *et al.* 2023).

Nesse contexto, a inteligência artificial, especialmente por meio do aprendizado de máquina (*Machine Learning* – ML), estabelece-se como uma ferramenta colaborativa de grande potencial (Ahmed *et al.*, 2022a; Bahathiq *et al.*, 2024). A inteligência artificial, definida como a programação de máquinas para replicar a inteligência humana, permite a execução de tarefas que tradicionalmente demandam habilidades cognitivas

humanas. Algoritmos de aprendizado supervisionado são cruciais nesse processo, sendo empregados na análise de regressão e classificação, organizando dados de forma eficiente em grupos distintos (Ahmed *et al.*, 2022a; Bahathiq *et al.*, 2024).

Nos últimos anos, a investigação de métodos baseados em IA tem se intensificado, visando aprimorar a precisão, a celeridade e a consistência no apoio ao diagnóstico do TEA. A sinergia entre IA e algoritmos possibilita uma análise abrangente de múltiplos conjuntos de dados, otimizando a identificação de padrões associados ao TEA. A aplicação do aprendizado de máquina em dados de ressonância magnética, por exemplo, pode catalisar o diagnóstico precoce do TEA e viabilizar tratamentos neurodesenvolvimentais personalizados, resultando em melhores desfechos para os indivíduos afetados (Kumar *et al.*, 2024).

Alsaidi *et al.* (2024) explicam que o aprendizado de máquina (*machine learning*) funciona como um conjunto de ferramentas que ensina computadores a organizar informações e tomar decisões baseadas em exemplos.. Entre as técnicas mais comuns, as redes neurais (*neural networks*) atuam como um “cérebro digital”, processando dados em camadas para identificar padrões muito complexos, como imagens ou sons. Já as máquinas de vetores de suporte (*support vector machines – SVM*) funcionam traçando uma linha de separação precisa entre grupos diferentes, garantindo que cada item seja classificado no lado correto da “fronteira” (Aldrees *et al.*, 2024). O ML é capaz de identificar características relevantes ao TEA e, subsequentemente, desenvolver um modelo preditivo. A acurácia de um classificador ou modelo preditivo é diretamente proporcional ao volume de dados utilizados em seu treinamento. Com o tempo e a exposição a grandes volumes de dados, o modelo pode alcançar um nível de confiabilidade elevado na identificação da presença de TEA. Sua precisão é validada pela capacidade de prever corretamente a classe verdadeira, ou seja, a presença do TEA (Chaddad *et al.*, 2021).

Diante desse panorama, torna-se evidente que a inteligência artificial, em especial o aprendizado de máquina, desponta como um importante recurso para o avanço do diagnóstico do TEA. Ao integrar diferentes fontes de dados e aplicar algoritmos capazes de identificar padrões complexos, a IA não apenas amplia a precisão diagnóstica, mas também reduz a subjetividade e o tempo de avaliação. Esse potencial abre caminho para intervenções mais precoces e personalizadas, contribuindo para melhores desfechos clínicos e sociais. Assim, o investimento em pesquisas que explorem e validem tais tecnologias é essencial para consolidar o papel da IA como ferramenta complementar e de apoio à prática clínica no campo do TEA. Neste sentido, a pergunta de Pesquisa é: De que maneira a Inteligência Artificial tem sido aplicada para o diagnóstico do TEA na literatura científica entre janeiro de 2021 e março de 2025, e quais são as evidências sobre o desempenho, os tipos de dados e a explicabilidade desses modelos?

A partir do cenário conceitual e contextual apresentado na Introdução, torna-se necessário delimitar os propósitos que orientam esta pesquisa. Assim, o capítulo a seguir apresenta os objetivos geral e específicos que estruturam a condução desta revisão sistemática.

2 Perguntas de Pesquisa

Para a estruturação da pergunta de pesquisa e delimitação do escopo desta revisão, utilizou-se a estratégia **PICO** (*Population, Intervention, Comparison, and Outcome* – População, Intervenção, Comparação e Desfecho). Este método assegura que a busca por evidências seja conduzida de forma sistemática e reproduzível, permitindo uma análise precisa dos elementos que compõem o estudo. Os componentes da estratégia PICO aplicados nesta pesquisa estão detalhados na Tabela 2:

Tabela 2 - Estrutura PICO aplicada à pesquisa

Elemento	Definição	Aplicação na pesquisa
P	Paciente / Problema	Indivíduos com suspeita ou diagnóstico de Transtorno do Espectro Autista (TEA).
I	Intervenção	Uso de modelos e técnicas de Inteligência Artificial (IA) e Aprendizado de Máquina.
C	Comparação	Comparação entre diferentes algoritmos
O	<i>Outcome</i> (Desfecho)	Eficácia diagnóstica, acurácia, tipos de dados utilizados e explicabilidade (XAI).

Criação própria (2025)

A pergunta de Pesquisa é: De que maneira a Inteligência Artificial tem sido aplicada para o diagnóstico do TEA na literatura científica entre janeiro de 2021 e março de 2025, e quais são as evidências sobre o desempenho, os tipos de dados e a explicabilidade desses modelos?

Nesse contexto, formulam-se questões fundamentais que orientam o desenvolvimento, a investigação científica e a aplicação dessas ferramentas, as quais são denominadas Questão de Pesquisa (QP) e apresentadas de forma numerada.

QP1: Qual é o perfil demográfico, temporal e metodológico das publicações científicas sobre o uso de IA no diagnóstico do TEA?

QP2: Quais algoritmos de Inteligência Artificial e Aprendizado de Máquina são aplicados no processo de diagnóstico do TEA?

QP3: Quais naturezas de dados (comportamentais, biológicos ou de imagem) fundamentam o treinamento dos modelos de diagnóstico?

QP4: Quais são os resultados obtidos pelos modelos em termos de eficácia e quais as principais métricas utilizadas para validá-los?

QP5: De que maneira os estudos garantem a confiabilidade dos modelos através de métodos de validação e técnicas de explicabilidade (XAI)?

Compreendida a relevância do estudo, avança-se para a construção do referencial teórico, que sustenta conceitualmente a investigação e fornece as bases necessárias para a análise dos resultados.

3 Objetivos

Esta seção apresenta o objetivo geral e os objetivos específicos que orientam o desenvolvimento desta pesquisa

3.1 *Objetivo Geral*

Analisar como a literatura científica publicada entre janeiro de 2021 e março de 2025 aborda o uso de Inteligência Artificial (IA) no diagnóstico do TEA.

3.2 *Objetivos Específicos*

Para atingir o objetivo geral proposto, foram definidos vários objetivos específicos:

1. Caracterizar a produção científica referente a IA aplicada ao diagnóstico do TEA, quanto a localização geográfica e temporal, objetivos e metodologia
2. Identificar como técnicas de Inteligência Artificial e Aprendizado de Máquina são utilizados para diagnosticar o TEA.
3. Categorizar os tipos de dados utilizados no diagnóstico do TEA.
4. Apresentar o nível de desempenho reportado em relação a métricas de avaliação entre os modelos estudados
5. Sintetizar os modelos de validação e a aplicação de técnicas de Inteligência Artificial Explicável (XAI) utilizados no diagnóstico do TEA

Uma vez definidos os objetivos do estudo, faz-se imprescindível explicitar as razões científicas, sociais e tecnológicas que fundamentam sua realização. Nesse sentido, o próximo capítulo apresenta a justificativa desta pesquisa.

4 Justificativa

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) constitui um dos principais desafios contemporâneos para a saúde em âmbito mundial, sendo marcado por sua natureza complexa e por um conjunto diversificado de manifestações que impactam diretamente as habilidades de comunicação, o comportamento e a interação social. A identificação do TEA, tradicionalmente ancorada em avaliações clínicas, frequentemente resulta em diagnósticos tardios e inconsistentes (Helmy *et al.*, 2023). Essa abordagem convencional, embora fundamental, limita a agilidade e a padronização necessárias para uma intervenção precoce eficaz, um fator crítico para otimizar o desenvolvimento e a qualidade de vida dos indivíduos afetados.

Nesse cenário, a emergência e o rápido avanço da inteligência artificial (IA), particularmente por meio do aprendizado de máquina (*Machine Learning* – ML), oferecem um potencial transformador para revolucionar o processo diagnóstico do TEA. Ferramentas de ML demonstram capacidade de analisar grandes volumes de dados heterogêneos, incluindo neuroimagem, respostas a estímulos e registros comportamentais de longa duração, permitindo a identificação precoce de indicadores de autismo em crianças (Abbas *et al.*, 2024). Essa capacidade de processar e interpretar informações complexas, que transcende as limitações da observação humana, é crucial para aprimorar a precisão diagnóstica e reduzir a subjetividade inerente aos métodos atuais. A aplicação dessas tecnologias não apenas acelera o processo de identificação, mas também viabiliza a implementação de intervenções mais ágeis e personalizadas, essenciais para o desenvolvimento de competências sociais e de comunicação, promovendo uma maior independência e inclusão ao longo da vida dos indivíduos com TEA (Abbas *et al.*, 2024).

A relevância desta dissertação fundamenta-se na necessidade premente de investigar e consolidar o papel da Inteligência Artificial (IA) como um recurso estratégico no suporte ao diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA). Ao integrar diversas fontes de dados e aplicar algoritmos avançados, a IA não só promete aumentar a precisão diagnóstica, mas também reduzir significativamente o tempo de avaliação, um fator crucial para a eficácia das intervenções. Este estudo busca, portanto, contribuir para a compreensão e o mapeamento das aplicações da Inteligência Artificial (IA) nesse campo, por meio de uma revisão sistemática que sintetiza as evidências disponíveis e indica caminhos para futuras investigações. Acreditamos que esta pesquisa fortalecerá a base de conhecimento para a implementação de soluções baseadas em IA na prática clínica, beneficiando diretamente pacientes, famílias e profissionais de saúde ao redor do mundo.

5 Referencial Teórico

Neste capítulo, serão apresentadas definições fundamentais para a compreensão desta pesquisa, com enfoque no Transtorno do Espectro Autista (TEA), nos princípios de Inteligência Artificial (IA), *Machine Learning* e redes neurais.

5.1 Transtorno do Espectro Autista (TEA)

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição neurológica que compromete o desenvolvimento das interações sociais e da comunicação, sendo avaliado clinicamente a partir de observações comportamentais características, bem como de alterações no desenvolvimento cerebral e em aspectos neurológicos (Yin *et al.*, 2022). Apesar dos avanços científicos, o TEA permanece entre os transtornos neurológicos menos compreendidos, uma vez que suas causas ainda não estão totalmente esclarecidas. Questões relacionadas à sua origem continuam sem respostas definitivas, mesmo diante de seu impacto significativo nas dimensões sociais e cognitivas da vida dos indivíduos (Parui *et al.*, 2023).

Entre as manifestações mais recorrentes do TEA estão as dificuldades na comunicação verbal, além de comportamentos repetitivos e limitações nas habilidades sociais. O processo diagnóstico, geralmente conduzido em ambiente clínico por especialistas de saúde, envolve altos custos, longos períodos de espera e, muitas vezes, não alcança níveis satisfatórios de precisão. No entanto, a subjetividade desses métodos permanece evidente, já que a aplicação dos critérios padronizados ainda depende fortemente da experiência dos avaliadores e da natureza dos itens de triagem (Thabtah; Peebles, 2020).

Os sintomas associados ao Transtorno do Espectro Autista podem variar em intensidade e, em alguns casos, manifestar-se de forma sutil, o que dificulta sua detecção precoce. Esse fator contribui para diagnósticos tardios, geralmente após a primeira infância, comprometendo o início oportuno das intervenções e reduzindo o potencial de impacto no desenvolvimento da criança (Zhao *et al.*, 2022). Para mitigar esse desafio, possíveis traços característicos do TEA têm sido analisados com base em indicadores comportamentais já conhecidos e mensuráveis, como habilidades sociais, engajamento em brincadeiras adequadas para a idade, padrões de lazer, competências comunicativas e excessos comportamentais. Atualmente, diferentes escalas e formulários, como o *Autism Spectrum Quotient* (Quociente do Espectro Autista – AQ), o *Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds* (Ferramenta de Triagem para Autismo em Crianças de Dois Anos – STAT) e o *Childhood Autism Rating Scale – Second Edition* (Escala de Avaliação de Autismo na Infância – Segunda Edição – CARS-2), são amplamente utilizados para apoiar os métodos de triagem (Thabtah; Peebles, 2020).

Adicionalmente, muitas pessoas na transição para a vida adulta, recorrem a estratégias de camuflagem ou mascaramento para ocultar sintomas centrais, o que pode dificultar ainda mais as interações sociais e a identificação precoce do transtorno (Tang *et al.*, 2023).

Nos últimos anos, estudos internacionais têm relatado um crescimento significativo na prevalência global do TEA, refletindo tanto o aumento real de diagnósticos quanto o aprimoramento dos instrumentos de rastreamento (Ahmed *et al.*, 2023a). Apesar disso, as abordagens clínicas atuais ainda apresentam limitações, sobretudo pela compreensão insuficiente dos mecanismos neurológicos envolvidos. Nesse cenário, torna-se imprescindível o avanço de pesquisas multidisciplinares e o desenvolvimento de métodos computacionais que auxiliem os diagnósticos clínicos, contribuindo para elucidar as diferenças entre os cérebros de indivíduos com TEA e aqueles com desenvolvimento típico (Abbas; Chi; Chen, 2023).

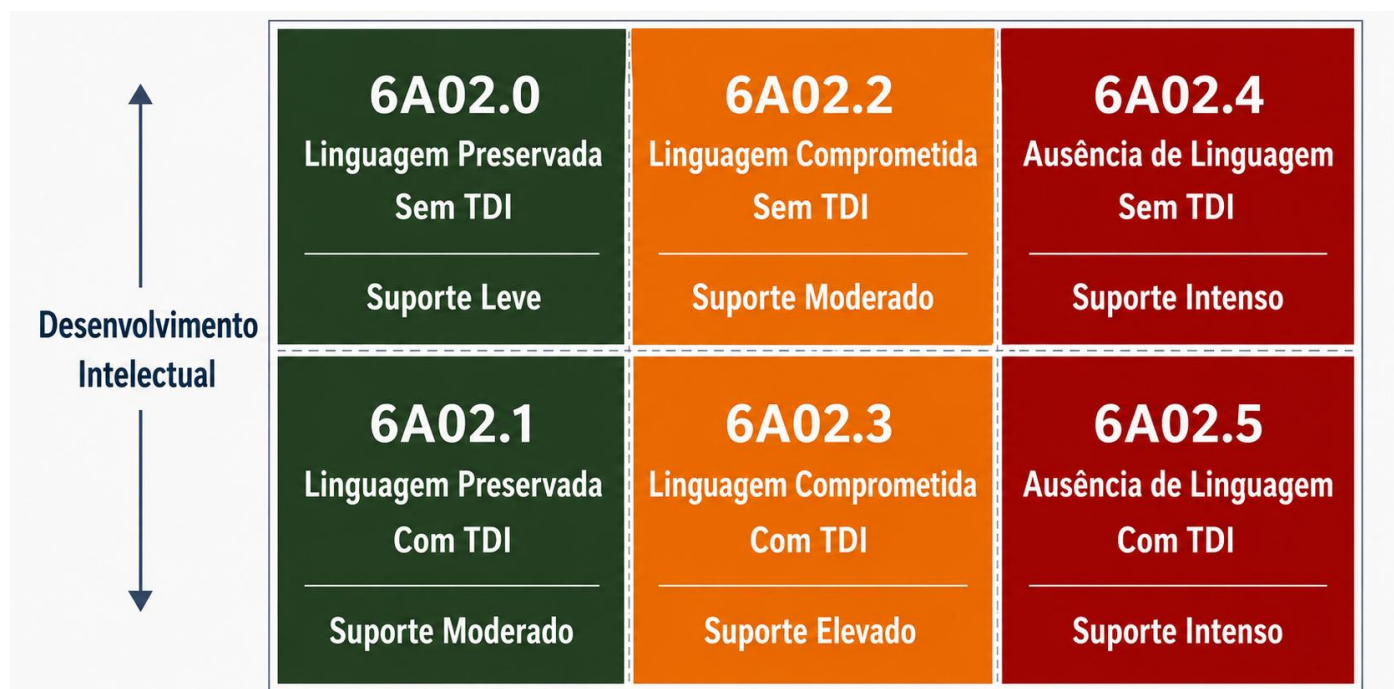
5.2 A Dimensão Funcional do TEA na CID-11 (Código 6A02) em Comparação ao CID-10

A principal alteração da CID-11 em comparação com a CID-10 é a consolidação do autismo como um espectro único, substituindo diagnósticos isolados como Síndrome de Asperger e Autismo Atípico pelo termo unificado Transtorno do Espectro do Autismo (6A02). Essa atualização torna a análise clínica mais simples ao concentrar-se em dois domínios fundamentais — comunicação/interação social e padrões repetitivos de comportamento — e emprega especificadores detalhados para indicar o grau de comprometimento da linguagem funcional e a presença ou ausência de deficiência intelectual. Ademais, a nova classificação adota uma perspectiva mais inclusiva e atual, tornando mais fácil a identificação de sinais em adultos e mulheres, além de substituir termos obsoletos por uma nomenclatura focada no desenvolvimento neurobiológico. Abaixo, os subgrupos são analisados com base na interação desses eixos:

1. Preservação da Linguagem (6A02.0 e 6A02.1): Nestes perfis, o indivíduo utiliza a comunicação funcional (fala ou métodos alternativos) de forma plena. A distinção reside na coexistência, ou não, do Transtorno do Desenvolvimento Intelectual (TDI).
2. Comprometimento da Linguagem (6A02.2 e 6A02.3): Nestas categorias, há uma limitação acentuada na comunicação funcional, com uso restrito de vocabulário ou frases simples, sendo o diagnóstico diferenciado pela presença do TDI.
3. Ausência de Linguagem (6A02.5): Caracteriza-se pela ausência de repertório comunicativo funcional, quadro que, na taxonomia final da CID-11, aparece invariavelmente associado à deficiência intelectual.

A organização dimensional do TEA proposta pela CID-11 pode ser melhor compreendida por meio da Figura 3, que ilustra a relação entre linguagem funcional, desenvolvimento intelectual e níveis de suporte.

Figura 3 - Dimensão funcional do Transtorno do Espectro Autista (TEA) segundo a CID-11



Fonte: Elaborado pelo autor, com uso do CorelDRAW® 2024 e GPT-5 2025.

5.3 Manual de Diagnóstico e Estatística de Transtornos Mentais (DSM)

O Manual de Diagnóstico e Estatística de Transtornos Mentais (DSM) é a principal fonte clínica divulgada pela Associação Americana de Psiquiatria (APA) para classificar e diagnosticar transtornos mentais (LU, H. *et al.*, 2024). Sua versão mais recente, o DSM-5, é frequentemente mencionada por ter integrado antigas subdivisões do autismo, como a Síndrome de Asperger e o Transtorno Invasivo do Desenvolvimento Não Especificado, em um único diagnóstico unificado conhecido como Transtorno do Espectro Autista (TEA) (Benabderrahmane *et al.*, 2024).

5.4 Modelo ACME

O modelo ACME é um método de análise empregado em estudos sobre autismo para identificar as origens do risco de uma pessoa desenvolver a condição. Ele categoriza essa influência em quatro componentes: genética (A), ambiente familiar compartilhado (C), fatores ligados à mãe, como gestação (M), e vivências individuais de cada pessoa (E). Pesquisas abrangentes, particularmente nos países nórdicos, indicam que a genética desempenha o papel mais significativo, ao passo que as experiências pessoais têm uma influência

menor. Por outro lado, o ambiente familiar e os efeitos maternos geralmente têm pouca ou nenhuma influência significativa. Dessa forma, o modelo ACME auxilia na compreensão dos fatores relacionados ao autismo em nível populacional de maneira simples e estruturada.

Em resumo, ACME é apenas uma sigla para organizar as possíveis origens do autismo em quatro grupos principais.

5.5 *Inteligência Artificial (IA)*

Ao longo dos séculos, a humanidade tem buscado criar representações artificiais de sua própria essência, utilizando-se de abordagens filosóficas, mitológicas ou tecnológicas. A evolução que levou à noção contemporânea de Inteligência Artificial (IA) vem sendo alimentada por séculos de criatividade, pensamento crítico e inovações tecnológicas. Nesse contexto, é fundamental expomos o referencial sobre IA que sustenta esta pesquisa nas formas histórica, conceitual e teórica.

Nesta seção sobre inteligência artificial, primeiramente trazemos o contexto histórico dos primórdios relatados sobre IA, extraídos dos livros dos autores (Warwick, 2013) e (Negnevitsky, 2011), que apesar de não serem publicações tão recentes foram incluídas devido a importância de seus pesquisadores. Esses trazem o conhecimento histórico da IA adicionando conteúdo significativo a esta revisão sistemática. Além dos autores citados, também fazemos referência indireta a relevantes pesquisadores contemporâneos.

O advento dos computadores é um estimável marco na ciência e, aliado a este notável acontecimento, está a origem da Inteligência Artificial. Mesmo que para nós, simples mortais, estas aparentam ser descobertas recentes, elas são de um tempo bastante remoto e originam-se bem antes do que conhecemos como os atuais computadores, os quais usufruem de chips e outras tecnologias cada vez mais avançadas. No século XVII, René Descartes, um famoso filósofo, costumava ver os animais como máquinas biológicas, e este conceito, antecipadamente, de certa forma, mais tardiamente faria parte do conceito de IA. Nesse contexto, já surgiam os chamados autômatos. Os autômatos eram dispositivos mecânicos produzidos com o objetivo de imitar as ações humanas; foram eles os precursores dos humanoides que conhecemos hoje e que são amplamente divulgados na atualidade.

O intuito de criar seres artificiais também é relatado em um período ainda mais remoto: o Golem de Praga foi formado a partir do barro. Não há relatos de que haja alguma relação, mas, coincidentemente, o primeiro homem relatado na Bíblia, Adão, também foi criado a partir do barro. Os exemplos listados aqui evidenciam que, desde os tempos mais remotos, os homens tentam replicar a inteligência humana, seja por meio de mitos, contos filosóficos e/ou outros recursos disponíveis em sua contemporaneidade, utilizando-se de métodos bastante diferenciados da realidade da IA do tempo em que vivemos. (Warwick, 2013).

Na década de quarenta, Warren McCulloch e Walter Pitts (1945) apresentaram o primeiro trabalho relevante e conhecido, sendo eles os pioneiros no campo da IA. O primeiro, McCulloch, era diplomado na Universidade de Columbia, com formação acadêmica em filosofia e medicina. Posteriormente, ele se tornou Diretor do Laboratório de Pesquisa Básica no Departamento de Psiquiatria da Universidade de Illinois, onde desenvolveu uma pesquisa sobre o sistema nervoso central. Esta, por sua vez, foi um grande feito e contribuiu de forma bastante significativa para o que conhecemos como IA atualmente. O cientista conseguiu construir um modelo de neurônios artificiais que imitava a atividade do cérebro humano. Esta descoberta foi tão importante que contribuiu para o desenvolvimento e evolução do que chamamos hoje de redes neurais artificiais, que são tão fundamentais, necessárias e constituem os alicerces da IA moderna. A união destes dois notáveis cientistas foi crucial para que a IA evoluísse para seus formatos atuais e, com certeza, para os avanços futuros (Negnevitsky, 2011).

Logo no início da Inteligência Artificial, a tecnologia conseguiu, rapidamente, resolver problemas que eram bastante difíceis de serem resolvidos puramente através do intelecto dos seres humanos; estes problemas, de certa forma, se tornaram simples para a inteligência computacional. Neste caso, eram problemas matemáticos que eram discriminados por uma lista de regras matemáticas convencionais. (Goodfellow; Bengio; Courville, 2016).

O uso constante da Inteligência Artificial (IA) reflete sua importância nas descobertas científicas atuais e no desenvolvimento de soluções para múltiplos setores. A implementação de suas bases conceituais e práticas é evidente na transição para o ambiente digital, onde organizações de grande porte, como Google e Amazon, utilizam algoritmos avançados para obter vantagens competitivas. Tal integração demonstra que a IA deixou de ser uma projeção futura para se tornar uma infraestrutura crítica das realidades científica e mercadológica. Já é incontável a gama de aplicações, tais como: mecanismos de busca, processamento de imagens, comércio digital etc. Profissionais das mais diversas áreas já podem resolver as mais variadas situações e problemas com o emprego da IA, pois esta tecnologia proporciona eficiência em comparação aos métodos tradicionais em diversas áreas. Normalmente, uma extensa programação computacional é utilizada para fins de treinamento de máquinas na criação, implementação e manutenção desta tecnologia (Golilarz *et al.*, 2024).

Por meio da Inteligência Artificial (IA), torna-se viável a execução de tarefas que originalmente demandariam a cognição humana, viabilizadas pela integração entre recursos de *hardware* e *software*. Ela busca entender o aprendizado humano, quantificar o processo de pensamento semelhante aos seres humanos, explicar o comportamento humano e compreender o que faz a inteligência ser possível (Lee, 2021).

Na ciência da computação, a Inteligência Artificial (IA) tem avançado em um ritmo acelerado, com o objetivo central de realizar tarefas que, até pouco tempo, exigiam exclusivamente a inteligência e o raciocínio humano. Segundo Alowais *et al.* (2023), essa tecnologia é extremamente promissora e funciona por meio de

diferentes métodos que se complementam. Entre eles, destaca-se o aprendizado de máquina (*machine learning* – ML), que permite aos computadores aprenderem padrões de forma autônoma ao analisarem grandes volumes de dados, e o aprendizado profundo (*deep learning* – DL), uma técnica avançada que mimetiza o funcionamento neural para resolver problemas de alta complexidade, como o reconhecimento de imagens. Ademais, a IA utiliza o processamento de linguagem natural (*natural language processing* – NLP), campo que confere às máquinas a capacidade de processar, interpretar e gerar linguagem humana, tanto em formato de texto quanto de voz (Alowais *et al.*, 2023).

A implementação da inteligência artificial (IA) no contexto do transtorno do espectro autista (TEA) pode elevar significativamente a precisão e a celeridade diagnóstica. O potencial dessa aplicação demonstra-se promissor, especialmente na identificação de padrões fenotípicos sutis que auxiliam na detecção precoce, ao mesmo tempo em que pode promover um diagnóstico mais preciso, não são descartadas outras aplicações, tais como personalizar tratamentos e promover ações que realizem uma melhora na qualidade de vida dos já diagnosticados com o transtorno (Do Rêgo; Araújo-Filho, 2024). Entretanto, a viabilidade prática dessas intervenções está intrinsecamente ligada à capacidade de compreensão dos algoritmos utilizados.

Apesar do avanço da Inteligência Artificial na melhoria da precisão diagnóstica e na personalização de tratamentos para indivíduos com TEA, permanece um desafio central: compreender os critérios que orientam as decisões desses modelos. No contexto da saúde, a confiança em sistemas automatizados depende diretamente da transparência e da clareza dos processos decisórios. Nesse cenário, a Inteligência Artificial Explicável (XAI) surge como um caminho essencial, ao permitir que os resultados dos modelos sejam interpretados de forma compreensível. Essa abordagem tem se consolidado como um campo de pesquisa em rápida expansão, justamente por aumentar a confiabilidade e a aceitação das soluções baseadas em IA (Ali *et al.*, 2023).

Diante disso, os objetivos centrais da XAI incluem: explicar decisões individuais, permitir a compreensão das forças e limitações do sistema, antecipar seu comportamento futuro e indicar caminhos para a correção de falhas. O propósito final é garantir que o usuário seja capaz de afirmar: “*Eu entendo por que essa decisão foi tomada*”, “*Eu compreendo as razões para uma decisão não ser adotada*”, “*Eu sei quando confiar*” e “*Eu sei por que ocorreu um erro*” (Ali *et al.*, 2023).

O uso da Inteligência Artificial Explicável (XAI) na triagem do TEA constitui uma área de pesquisa estratégica, pois busca tornar os processos de tomada de decisão dos sistemas de diagnóstico baseados em IA mais transparentes e compreensíveis para médicos, pacientes e familiares. A XAI, enquanto subcampo da Inteligência Artificial, concentra-se no desenvolvimento de modelos capazes de justificar suas escolhas, ampliando a interpretabilidade dos resultados e fortalecendo a confiança dos usuários (Wang; Fu; Luo, 2020).

Na prática, usuários de tecnologias de IA frequentemente levantam questionamentos fundamentais, tais como: “*O que motivou essa escolha?*”, “*Por que não foi adotada uma alternativa?*”, “*Em quais situações*

o sistema é bem-sucedido ou falha?”, “Quando posso confiar em seus resultados?” e “Como corrigir eventuais erros?” (Ali *et al.*, 2023).

Nesse contexto, compreender os fundamentos técnicos que sustentam a Inteligência Artificial é essencial para perceber como a XAI pode ser aplicada de forma eficaz. Entre esses fundamentos, destaca-se o aprendizado de máquina (*machine learning*), uma das ferramentas mais relevantes da IA. Essa ramificação contribui significativamente para o desenvolvimento de sistemas capazes de aprender, identificar padrões e tomar decisões com base em dados, aproximando-se do modo como os humanos absorvem e processam conhecimento. O aprendizado de máquina tem adquirido notoriedade justamente por sua habilidade em lidar com grandes volumes de informação e em extrair conhecimento a partir de experiências fornecidas, sem a necessidade de uma programação explícita para cada tarefa.

5.6 *Machine Learning (Aprendizado de Máquina)*

O aprendizado de máquina (ML) é um ramo essencial da Inteligência Artificial (IA) que permite que os sistemas se capacitem a aprender com os dados e aprimorar seu desempenho de forma autônoma, de modo similar ao processo de aprendizagem humana. Essa capacidade é particularmente valiosa para extrair padrões complexos de grandes volumes de dados, o que é cada vez mais necessário em sistemas de IA que visam executar tarefas com alta precisão e mínima intervenção humana (Holzinger *et al.*, 2023).

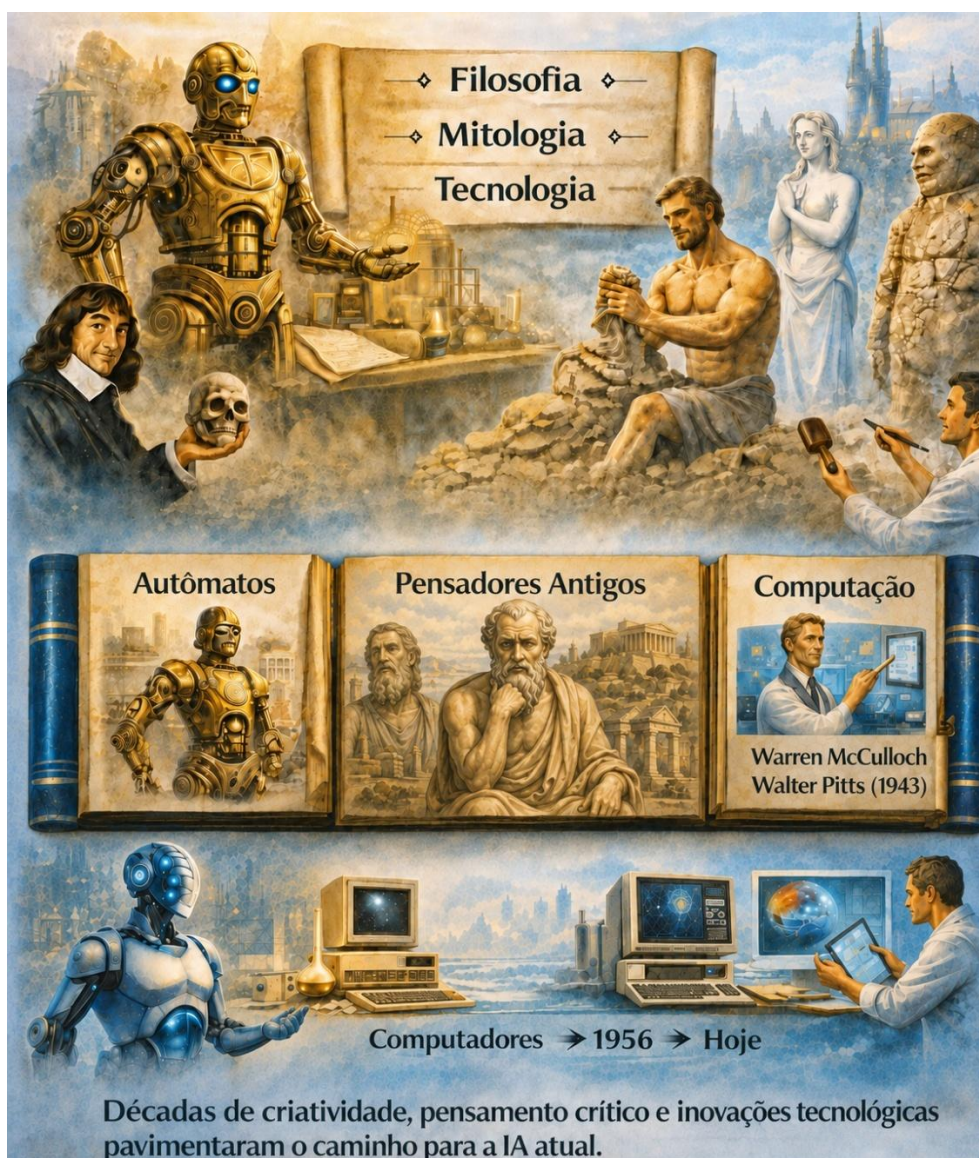
A aplicação do ML tem revolucionado diversas indústrias, incluindo saúde, finanças e transporte, ao permitir a extração de padrões relevantes de vastos conjuntos de dados. Essa habilidade otimiza a tomada de decisões e a eficiência operacional, fornecendo *insights* mais precisos (Thabtah e Peebles, 2020). Em particular, o ML é fundamental para o funcionamento de inúmeras aplicações cotidianas, como e-mails e sistemas de busca (Ng, 2018).

De acordo com Alsharif *et al.* (2024), há uma ampla variedade de algoritmos disponíveis, incluindo os de aprendizado supervisionado, não supervisionado, semissupervisionado e por reforço, dentre os quais o aprendizado profundo (Deep Learning) tem se destacado ao viabilizar a análise inteligente de dados em larga escala. Os algoritmos de ML, especialmente os supervisionados e não supervisionados, são treinados com grandes volumes de dados rotulados (Ntoutsi *et al.*, 2020). Através de redes neurais artificiais, o aprendizado de máquina promove o aprendizado por padrões processando dados, e ajustando parâmetros, utilizando técnicas como descida gradiente e retropropagação para otimizar o uso de recursos computacionais e realizar previsões autônomas (Han *et al.*, 2018). A capacidade de aprender, reconhecer, perceber e decidir, inerente ao ML, exige um grande volume de dados para garantir resultados íntegros e confiáveis, minimizando falhas (Monteiro *et al.*, 2022).

A Figura 4 retrata a trajetória histórica do Machine Learning, destacando a intersecção entre princípios filosóficos, narrativas mitológicas e os sucessivos progressos tecnológicos. O conceito de máquinas

inteligentes não apareceu do nada; ele teve início há séculos, quando filósofos começaram a investigar como o ser humano pensa. No passado, havia os "autômatos", máquinas que reproduziam ações humanas de maneira mecânica. A situação mudou na década de 1940, quando McCulloch e Pitts desenvolveram os primeiros modelos que buscavam replicar o funcionamento dos neurônios cerebrais. A Inteligência Artificial se estabeleceu como uma ciência a partir de 1956, quando os computadores se tornaram mais potentes. O que utilizamos atualmente é o produto final de séculos de desenvolvimento, integrando filosofia, matemática e computação para converter conceitos antigos nas tecnologias contemporâneas.

Figura 4 - Ilustra a evolução do Aprendizado de Máquina no âmbito da Inteligência Artificial



Fonte: Elaborado pelo autor, com uso do CorelDRAW® 2024 e GPT-5 2025.

5.7 *Machine Learning (Aprendizado de Máquina) no contexto do TEA*

No contexto do Transtorno do Espectro Autista (TEA), o aprendizado de máquina emerge como uma ferramenta promissora para otimizar a precisão diagnóstica. A natureza neurológica do TEA permite a aplicação de tarefas de classificação de ML para seu diagnóstico, utilizando conjuntos de dados específicos para desenvolver modelos preditivos (Raj e Masood, 2020). Técnicas avançadas de classificação, inerentes ao ML, podem ser exploradas por profissionais da saúde para aprimorar a sensibilidade, especificidade, precisão e eficiência na descoberta diagnóstica (Thabtah e Peebles, 2020). A ausência de subjetividade no conhecimento automatizado, em contraste com as regras humanas artesanais, confere um ganho substancial na qualidade dos resultados preditivos. Esses recursos inteligentes podem auxiliar médicos, pais, professores e cuidadores na compreensão dos resultados da triagem, validando-os com a experiência profissional (Thabtah e Peebles, 2020).

Diante dessa necessidade de analisar grandes volumes de dados com alta precisão, as redes neurais artificiais surgem como uma das principais arquiteturas do aprendizado de máquina, permitindo simular, de forma inspirada no cérebro humano, processos de percepção e tomada de decisão úteis no diagnóstico do TEA.

5.8 *Redes Neurais Artificiais*

Esta seção explora os princípios fundamentais das Redes Neurais Artificiais e suas aplicações específicas no diagnóstico do TEA, destacando o impacto transformador que essa tecnologia pode ter na vida dos indivíduos afetados e suas famílias.

Uma rede neural é um tipo de modelo de aprendizado de máquina que visa imitar o funcionamento do cérebro humano. Ela é formada por componentes chamados neurônios artificiais, que se interligam por meio de *links* que têm pesos associados. Essas redes têm a capacidade de identificar padrões e conexões complexas nos dados, alterando esses valores durante um processo de treinamento para executar atividades como classificação, regressão ou previsão de características. As redes neurais são especialmente eficazes quando lidam com dados que apresentam uma estrutura complexa e não linear, como imagens, textos ou estruturas químicas e materiais representadas por grafos (Lee, 2021).

A aplicação de Redes Neurais Artificiais (RNAs) no diagnóstico de TEA visa superar as limitações das avaliações clínicas tradicionais, que podem ser demoradas e subjetivas. Estudos demonstram que modelos baseados em RNAs, incluindo redes neurais profundas (*Deep Neural Networks* - DNNs), são capazes de analisar dados complexos, como neuroimagens, padrões comportamentais e informações genéticas, para identificar biomarcadores e características associadas ao TEA (Yin *et al.*, 2021; Guo *et al.*, 2017). Essa capacidade de processar e aprender com dados de alta dimensionalidade confere às RNAs um potencial

significativo para aprimorar a sensibilidade e a especificidade dos sistemas de triagem e diagnóstico, contribuindo para intervenções mais ágeis e eficazes (Joudar *et al.*, 2023).

Diversos tipos de redes neurais têm sido explorados para o diagnóstico de TEA, às quais, aliadas à crescente disponibilidade de grandes conjuntos de dados, impulsionam o desenvolvimento de sistemas de IA que podem auxiliar profissionais de saúde na tomada de decisões diagnósticas, oferecendo um suporte objetivo e padronizado (Khullar *et al.*, 2021).

O funcionamento básico das Redes Neurais Artificiais é apresentado na Figura 5, destacando as camadas de processamento e o fluxo de informações entre os neurônios artificiais. Nela, observa-se de forma ilustrativa como as redes neurais artificiais funcionam inspiradas no cérebro humano. Na parte superior, aparecem dois cérebros: um representando o cérebro humano e outro simbolizando a inteligência artificial, conectados por uma estrutura com vários “nós” ligados entre si, que representam as camadas da rede neural. Essa estrutura recebe uma entrada (informações iniciais), processa esses dados em camadas ocultas (onde ocorrem os cálculos e análises) e gera uma saída (resultado final). Na parte inferior, a imagem explica que essas redes podem identificar padrões e conexões complexas, sendo usadas para classificação (separar informações em categorias), regressão (analisar relações numéricas e tendências) e previsão (antecipar acontecimentos futuros). Em resumo, a figura 5 mostra como a inteligência artificial aprende com dados de maneira semelhante ao funcionamento do cérebro para resolver diferentes tipos de problemas.

Figura 5 - Estrutura básica de uma Rede Neural Artificial, destacando camadas de entrada, ocultas e de saída



Fonte: Elaborado pelo autor, com uso do CorelDRAW® 2024 e GPT-5 2025.

Após a apresentação dos fundamentos teóricos da Inteligência Artificial aplicados ao TEA, a seção seguinte aborda as principais modalidades de dados, técnicas de modelagem e estratégias de validação que viabilizam o desenvolvimento e a avaliação de modelos computacionais para diagnóstico e análise do transtorno.

5.9 Modalidades de Dados e Métodos Computacionais para Diagnóstico do TEA Baseado em IA

Esta seção apresenta as principais modalidades de dados e abordagens computacionais empregadas na aplicação da Inteligência Artificial ao Transtorno do Espectro Autista. São discutidos métodos de aquisição de dados comportamentais e neurobiológicos, estratégias de representação e modelagem das informações, bem como técnicas de validação e uso de conjuntos de dados, elementos fundamentais para garantir desempenho, robustez e confiabilidade aos modelos propostos.

5.9.1 Rastreamento Ocular (*Eye-Tracking*)

O Rastreamento Ocular (*Eye-Tracking*) é uma técnica baseada em tecnologia que registra e analisa os movimentos oculares para investigar processos cognitivos, incluindo atenção visual e social (Ahmed *et al.*, 2023). No contexto do Transtorno do Espectro Autista (TEA), o rastreamento ocular pode ser utilizado para avaliar o risco e a gravidade dos sintomas, oferecendo medidas objetivas que complementam os métodos clínicos tradicionais. Estudos clínicos convencionais frequentemente enfrentam limitações devido à ausência de indicadores confiáveis e diretamente relacionados ao fenótipo autista. Nesse cenário, a detecção de anormalidades moleculares associadas a síndromes genéticas relacionadas ao TEA tem impulsionado ensaios clínicos e o desenvolvimento de terapias mais personalizadas. Além disso, novas abordagens de intervenção comportamental em casos sem causa definida têm demonstrado boa relação custo-benefício. (Khullar *et al.*, 2021).

O rastreamento ocular pode detectar os primeiros sinais de existência do TEA, como a falta de contato visual direto, em bebês de 6 a 24 meses, bem antes de os sintomas comportamentais se tornarem evidentes para avaliações clínicas convencionais (Alsharif, N. *et al.*, 2024). Essa tecnologia pode oferecer medidas quantitativas e imparciais sobre dados comportamentais de crianças. Além disso, a técnica demonstra preferências visuais particulares, como a atração por imagens geométricas ou objetos não sociais (como eletrônicos e padrões) em detrimento de rostos humanos, o que funciona como um sinal biológico do transtorno (Alsaïdi, M. *et al.*, 2024).

Ao ser incorporado a algoritmos de Inteligência Artificial, o rastreamento ocular atinge uma precisão superior a 95%, automatizando a classificação entre crianças com desenvolvimento típico e crianças com autismo, sem necessidade de que haja intervenção humana constante (Alsharif, N. *et al.*, 2024).

O rastreamento ocular é não invasivo, ao contrário dos exames de imagem do cérebro em funcionamento, é rápido, econômico e pode ser realizado em dispositivos portáteis ou até mesmo *smartphones*. Isso possibilita o rastreio em regiões remotas com escassez de profissionais qualificados (Alsaïdi, M. *et al.*, 2024).

5.9.2 Biomarcadores ou Neurofenótipos

Os biomarcadores ou neurofenótipos constituem indicadores objetivos das características e funções cerebrais, capazes de servir como critérios para a identificação de distúrbios neuropsiquiátricos, incluindo o Transtorno do Espectro Autista (TEA). A pesquisa nessa área busca desenvolver biomarcadores funcionais que sejam reproduzíveis e consistentes, garantindo sua aplicabilidade em diferentes contextos clínicos e de pesquisa (Abrahamsen *et al.*, 2017).

5.9.3 Ressonância Magnética Funcional em Estado de Repouso (R-fMRI)

A ressonância magnética funcional em estado de repouso (R-fMRI) é uma técnica de neuroimagem não invasiva, promissora na identificação de fenótipos funcionais do cérebro. Diferentemente de métodos que exigem a participação ativa do indivíduo, a R-fMRI registra as interações espontâneas entre diferentes regiões cerebrais, possibilitando a detecção de padrões de conectividade associados a neuropatias, incluindo o TEA (Abrahamsen *et al.*, 2017).

5.9.4 Grafos

A utilização de grafos permite representar relações complexas entre variáveis ou regiões cerebrais, criando estruturas que capturam interações e dependências importantes nos dados. Grafos possibilitam que redes neurais analisem conexões não lineares e padrões estruturais, oferecendo um modelo mais realista e interpretável da organização funcional do cérebro em indivíduos com TEA (Parisot *et al.*, 2018).

5.9.5 Validação Cruzada (K-fold)

O seu propósito fundamental é permitir a generalização do modelo, ou seja, assegurar que a ferramenta de inteligência artificial consiga identificar padrões de autismo em novos pacientes cujos dados não foram apresentados durante a fase inicial de aprendizado (Alsaïdi *et al.*, 2024)

Essa técnica é essencial para avaliar o desempenho de modelos de aprendizado de máquina. Os dados são divididos em K subconjuntos, permitindo que o modelo seja treinado em $K-1$ partes e testado na parte restante. Esse processo é repetido K vezes, garantindo uma estimativa robusta da capacidade de generalização do modelo e minimizando o risco de *overfitting* (Bahathiq *et al.*, 2024).

5.9.6 Conjunto De Dados

A disponibilidade de conjuntos de dados padronizados e de grande escala é fundamental para o treinamento e validação de redes neurais. Dados bem estruturados e rotulados permitem que os algoritmos

aprendam padrões complexos de forma confiável, além de possibilitar comparações entre diferentes modelos e metodologias, promovendo reprodutibilidade científica e avanço na pesquisa sobre TEA (Goodfellow; Bengio; Courville, 2016).

Após a apresentação dos conceitos fundamentais que embasam este trabalho, o capítulo seguinte descreve os procedimentos metodológicos adotados para a condução da revisão sistemática.

6 Metodologia

Para fundamentar a investigação sobre o papel da Inteligência Artificial no diagnóstico do TEA, esta seção detalha o percurso metodológico adotado. A estratégia delineada busca garantir o rigor científico e a reprodutibilidade do estudo, descrevendo desde a classificação da pesquisa e o recorte temporal até os critérios de seleção de dados e as ferramentas de análise. A estrutura a seguir apresenta o encadeamento lógico das etapas que permitiram a síntese das evidências apresentadas nos capítulos posteriores.

6.1 Classificação da Pesquisa

Esta pesquisa classifica-se como uma revisão sistemática fundamentada na metodologia mista. Conforme defendem Creswell e Plano Clark (2011), tal método une pressupostos filosóficos a procedimentos rigorosos de investigação. Sob essa ótica, a metodologia orienta a direção da coleta e análise dos dados ao integrar abordagens qualitativas e quantitativas em diversas etapas da pesquisa (Creswell; Plano Clark, 2011, p. 55).

A abordagem qualitativa foi utilizada para analisar tendências, impactos e desafios identificados na literatura sobre a aplicação de IA do apoio ao diagnóstico do TEA. Simultaneamente, a metodologia quantitativa foi empregada, sempre que possível, para consolidar dados sobre eficácia, frequência de uso e critérios de avaliação das ferramentas de IA.

6.2 Tipo de Abordagem

Para atingir os objetivos propostos, foi adotada uma abordagem de revisão sistemática, seguindo diretrizes reconhecidas, como o PRISMA (*Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses* — Itens de Relatório Preferenciais para Revisões Sistemáticas e Meta-análises).

O PRISMA, é uma diretriz desenvolvida no intuito de aprimorar a qualidade das revisões sistemáticas. O PRISMA propõe aos autores diretrizes e exemplos de como descrever de maneira abrangente o propósito da revisão sistemática, os métodos empregados e os resultados obtidos. A principal diretriz de relato PRISMA fornece instruções para a apresentação de revisões sistemáticas que analisam os efeitos de intervenções (Prisma Statement, 2024).

O PRISMA 2020 é complementado por uma variedade de documentos que estabelecem diretrizes para a apresentação de diferentes tipos ou características de revisões sistemáticas e outras formas de síntese de evidências, como revisões de escopo, conta com apoio global de diversas organizações editoriais e revistas respeitáveis, a lista completa de seus colaboradores está disponível no *site* oficial do projeto. O apoio do PRISMA por revistas é geralmente demonstrado por meio de uma declaração nas instruções aos autores, na

qual a revista recomenda que os autores sigam a lista de verificação e incluam um fluxograma em seus manuscritos de revisão sistemática. (Prisma Statement, 2024).

6.3 *Recorte Temporal*

O recorte temporal de 2021 a 2025 foi selecionado para garantir que a revisão reflita a atual conjuntura da tecnologia associada a este estudo, apresentando a transição crítica do aprendizado de máquina tradicional para as técnicas avançadas do Aprendizado Profundo e IA Explicável, que se tornaram predominantes a partir dos últimos cinco anos. Este período coincide com a maturidade de grandes bancos de dados globais e a consolidação dos critérios diagnósticos do DSM-5, assegurando que os estudos analisados utilizem definições clínicas padronizadas e atualizadas. Além disso, o foco em publicações recentes permite identificar as soluções mais eficazes em triagem e diagnóstico precoce que ainda estão em desenvolvimento ativo ou implementação, evitando a inclusão de ferramentas obsoletas e garantindo a relevância prática para profissionais de saúde contemporâneos.

Conforme os critérios de recorte temporal definidos nesta revisão, estudos publicados fora do período estabelecido foram excluídos do corpus de análise. Entretanto, as evidências que fundamentam a tecnologia *EarliPoint* — desenvolvida com a colaboração do brasileiro Ami Klin — foram incluídas no Apêndice B, em caráter complementar, devido à sua relevância científica e ao seu papel pioneiro na consolidação do rastreamento ocular (eye-tracking) como ferramenta objetiva para o diagnóstico precoce do Transtorno do Espectro Autista (TEA). Essa inclusão não interferiu nos resultados da presente revisão sistemática.

6.4 *Tipo de Revisão, Modelo de Análise e Abordagem*

Revisão sistemática exploratória. Esse tipo de revisão tem como objetivo mapear os principais conceitos que fundamentam uma área de pesquisa, bem como identificar as fontes e tipos de evidência disponíveis.

Modelo de Análise e Abordagem: A pesquisa utiliza uma metodologia mista, que combina abordagens qualitativas e quantitativas. A Abordagem Qualitativa foi aplicada para analisar as tendências, impactos e desafios encontrados na literatura sobre o uso de IA no diagnóstico do TEA. A Abordagem Quantitativa, foi utilizada para consolidar dados sobre a eficácia das ferramentas, frequência de uso e critérios de avaliação (como acurácia, sensibilidade e especificidade).

6.5 Escolha das Bases de Dados

As bases *Web of Science*, *Scopus* e *PubMed* foram selecionadas de forma estratégica por sua complementaridade e pela capacidade de cobrir, de maneira abrangente e rigorosa, os principais eixos desta pesquisa, que envolvem saúde, inteligência artificial e diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA). A *Web of Science* foi escolhida por indexar periódicos de alto impacto e elevado rigor metodológico, garantindo a inclusão de estudos cientificamente robustos e amplamente reconhecidos nas áreas de neurociência, psicologia, biomedicina e ciência da computação. A *Scopus*, por sua vez, oferece a maior cobertura interdisciplinar, especialmente relevante para pesquisas em inteligência artificial, aprendizado de máquina e engenharia, além de incluir um grande volume de informações de conferências, que são fundamentais para a disseminação de avanços tecnológicos recentes. Já a *PubMed* foi incluída por ser o principal repositório mundial de literatura biomédica, reunindo estudos clínicos, neurológicos e psiquiátricos sobre o TEA, além de utilizar vocabulário controlado (*MeSH*), que é uma lista padronizada e organizada de termos (descritores) usada para indexar e recuperar informações em bases de dados científicas o que aumenta a precisão e a sensibilidade das buscas. Dessa forma, a combinação dessas três bases minimiza vieses de indexação, amplia a recuperação de estudos relevantes e assegura uma visão integrada entre os domínios médico e computacional, fortalecendo a validade e a abrangência da revisão sistemática. Critérios de Inclusão e Exclusão

Foram estabelecidos critérios claros de seleção e exclusão com o objetivo de assegurar a relevância, a consistência metodológica e a qualidade dos estudos analisados, conforme descrito a seguir:

Critérios de Inclusão

- Artigos publicados em periódicos científicos ou anais de conferências revisados por pares;
- Estudos que utilizem Inteligência Artificial, Aprendizado de Máquina ou outros métodos computacionais;
- Trabalhos que abordem o diagnóstico ou a triagem do Transtorno do Espectro Autista (TEA);
- Estudos que apresentem resultados empíricos e diversas métricas de desempenho, tais como acurácia, sensibilidade e especificidade, entre outros indicadores de avaliação;
- Pesquisas baseadas em dados reais de indivíduos, incluindo Eletroencefalograma (EEG), imagens médicas, vídeos, áudios, sinais biomédicos, dados comportamentais, genéticos ou clínicos;;
- Artigos com texto completo disponível;
- Artigos e publicações cujo idioma principal seja o inglês;
- Estudos publicados dentro do período temporal definido no protocolo da revisão.

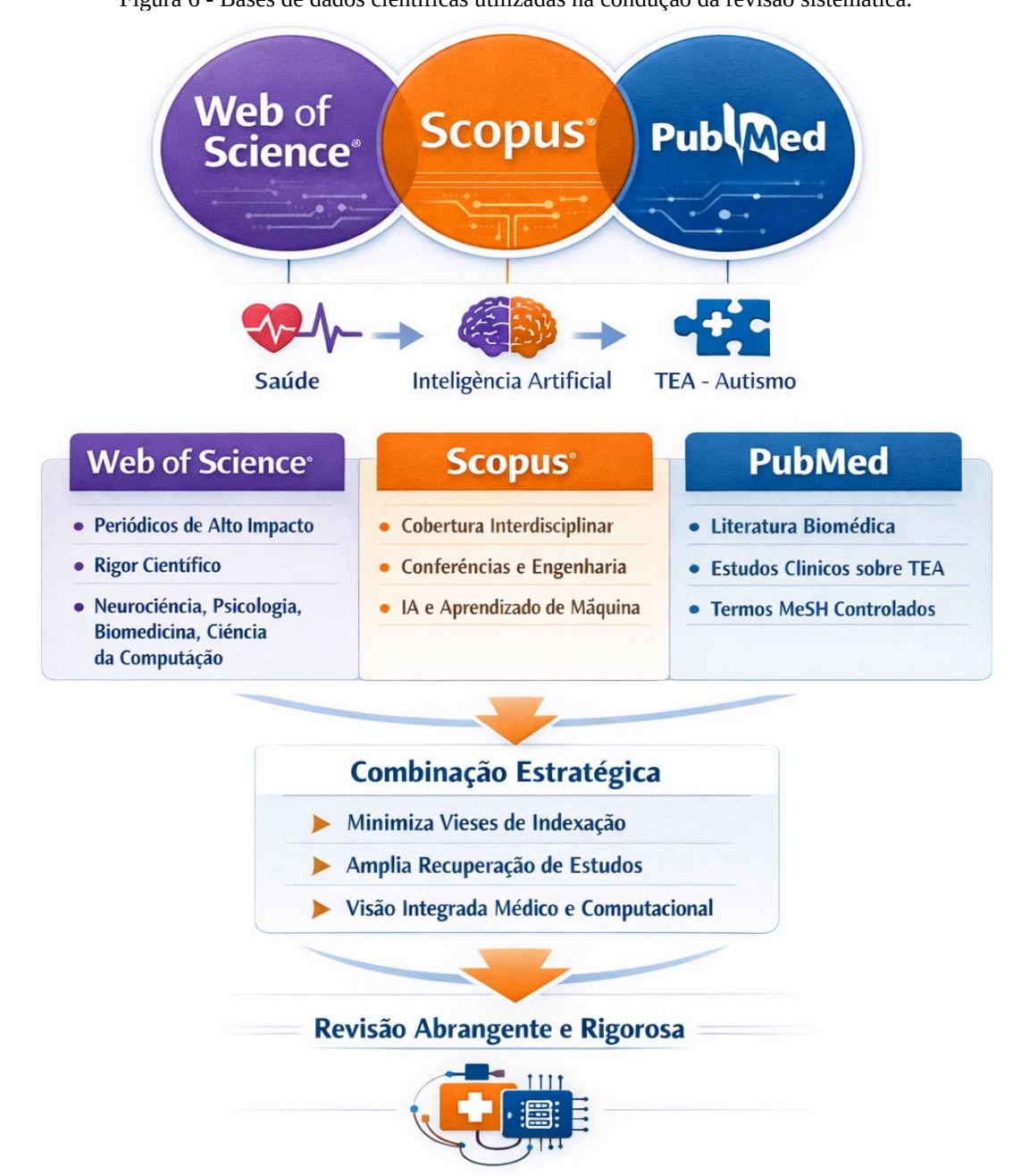
- Apresentam indicadores bibliométricos mínimos relevantes, com periódicos classificados entre Q1 e Q3, fator de impacto mínimo de 2.0, CiteScore mínimo de 3.5 ou H-index mínimo de 35. Esses critérios demonstram a relevância, visibilidade e confiabilidade das publicações selecionadas.
- Os artigos de evento/conferência de Fiza et al. (2023) e Kumar et al. (2024), publicados em eventos do *Institute of Electrical and Electronics Engineers* (IEEE), foram incluídos na revisão sistemática em razão de sua relevância temática e aderência aos objetivos da pesquisa, ainda que não apresentem indicadores bibliométricos mínimos associados a periódicos científicos..

Critérios de Exclusão

- Trabalhos que não tratam diretamente da aplicação de Inteligência Artificial no contexto do Transtorno do Espectro Autista;
- Pesquisas puramente teóricas, sem dados empíricos, resultados validados ou avaliação de impacto;
- Artigos secundários.

As bases de dados selecionadas para esta revisão sistemática são apresentadas na Figura 6, evidenciando a abrangência e a complementaridade das fontes utilizadas.

Figura 6 - Bases de dados científicas utilizadas na condução da revisão sistemática.



Fonte: Elaborado pelo autor, com uso do CorelDRAW® 2024 e GPT-5 2025.

6.6 Estratégia de Busca

Strings de Busca utilizadas no início da Pesquisa:

❖ Web of Science

Período 2021 à 05/03/2025

(Title, Abstract, Keywords). "artificial intelligence"AND autis* AND detect* OR "artificial intelligence"AND autis* AND diagnos* OR "artificial intelligence"AND autis* AND identif*

180 Documentos encontrados

❖ Scopus

Período 2021 a 05/03/2025

(TITLE-ABS-KEY ("artificial intelligence"AND autis* AND detect*) AND TITLE-ABS-KEY ("artificial intelligence"AND autis* AND diagnos*) AND TITLE-ABS-KEY ("artificial intelligence"AND autis* AND identif*)) AND (LIMIT-TO (DOCTYPE , "ar") OR LIMIT-TO (DOCTYPE , "cp")) No Scopus, usamos TITLE-ABS-KEY() para pesquisar nos campos de título, resumo e palavras-chave.

67 documentos encontrados

❖ Pubmed String de Busca

Período 2021 à 05/03/2025

((("artificial intelligence"[Title] AND autis*[Title] AND detect*[Title]) OR ("artificial intelligence"[Title] AND autis*[Title] AND diagnos*[Title])) OR ("artificial intelligence"[Title] AND autis*[Title] AND identif*[Title]))

13 Documentos encontrados

6.7 Estratégia de seleção e Leitura Alinhadas ao PRISMA

A seleção dos estudos foi realizada de acordo com as diretrizes do protocolo PRISMA (*Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses*), estruturado nas etapas de Identificação, Triagem, Elegibilidade e Inclusão. Na etapa de Identificação, foi conduzida a busca nas bases de dados previamente definidas, seguida da remoção de duplicatas e da organização das referências, sem a leitura integral dos artigos. Na etapa de Triagem, foram excluídos os estudos irrelevantes a partir da leitura dos títulos, resumos e palavras-chave, conforme os critérios de inclusão e exclusão estabelecidos. A etapa de Elegibilidade consistiu na análise dos resultados, tabelas e figuras, com o objetivo de verificar a aderência dos estudos aos objetivos da revisão. Por fim, na etapa de Inclusão, os estudos selecionados foram submetidos à leitura completa, à avaliação da qualidade metodológica e à extração dos dados para análise. Tal fluxo é detalhado na Figura 7, seguindo as diretrizes do protocolo PRISMA.

Figura 7 - Estratégia de seleção, leitura e avaliação dos estudos alinhada às diretrizes do protocolo PRISMA

Etapa do PRISMA	Objetivo da etapa	Fase de leitura associada	O que foi feito na prática
Identificação 	Localizados o maior número possível de estudos relevantes	Pré-leitura técnica (Sem leitura do artigo em si)	Busca nas bases de dados, remoção de duplicatas, organização das referências
Triagem (Screening) 	Excluídos estudos claramente irrelevantes	Fase 1 – Triagem inicial	Leitura de título, resumo e palavras-chave com base nos critérios de inclusão/exclusão
Elegibilidade (Eligibility) 	Verificados se os estudos atendiam aos objetivos da revisão	Fase 2 – Compreensão dos resultados	Leitura dos resultados, tabelas e figuras para confirmar aderência temática e metodológica
Inclusão (Included) 	Selecionados estudos finais para análise	Fase 3 – Leitura aprofundada e crítica	Leitura completa dos artigos, avaliação da qualidade metodológica e extração de dados

Fonte: Elaborado pelo autor, com uso do CorelDRAW® 2024 e GPT-5 2025.

6.8 Extração e Classificação dos Dados

Para garantir uma análise abrangente, as bases de dados selecionadas incluem: Scopus, Web of Science e PubMed. As Palavras-chave e combinações *booleanas* foram definidas para pesquisas precisas, como exemplos: “Inteligência Artificial” E “Transtorno do Espectro Autista”; “Aprendizado de Máquina” E “TEA”.

O propósito desta revisão sistemática é examinar e condensar as provas existentes sobre a utilização de métodos de IA no diagnóstico do TEA. Estudos que empreguem técnicas de aprendizado de máquina, redes neurais artificiais e outras estratégias de IA foram aceitos para identificar, categorizar ou antecipar o TEA em pessoas de diversas idades. A revisão incluiu estudos que utilizaram dados de neuroimagem, sinais fisiológicos, informações comportamentais e outras fontes pertinentes.

A etapa de extração de dados foi estruturada de forma a garantir a rastreabilidade entre as evidências coletadas e os propósitos desta revisão. Para tanto, elaborou-se um formulário de extração cujos campos foram definidos em estrita conformidade com os objetivos geral e específicos da pesquisa. A Tabela 3 sintetiza esse processo, organizando os dados de cada estudo selecionado em categorias que correspondem diretamente às Questões de Pesquisa (QPs). Essa padronização permitiu que informações sobre a natureza dos dados, algoritmos empregados e resultados alcançados fossem categorizadas de forma sistemática, assegurando que a análise subsequente respondesse com precisão aos questionamentos formulados no Capítulo 2.

Os dados obtidos a partir da seleção dos artigos estão consolidados em uma tabela de extração e sua análise detalhada compõe o Capítulo 7: “Apresentação e Discussão dos Resultados”.

6.9 Disponibilização da Base de Dados

Visando a transparência e o fortalecimento da Ciência Aberta, os dados desta pesquisa foram organizados em uma tabela de extração detalhada, disponível publicamente no repositório Zenodo através do link (<https://doi.org/10.5281/zenodo.19316510>). O instrumento categoriza variáveis essenciais como autoria, país, tipo de dado, técnicas de IA, métricas de desempenho e métodos de explicabilidade, garantindo a auditabilidade do processo e a reprodutibilidade dos resultados apresentados nesta dissertação.

6.10 Softwares Utilizados

- **Rayyan.ia (Versão 2025):** para verificação e remoção de duplicados;
- **Zotero (Versão 7.0.):** para organizar artigos científicos, gerenciar citações e criar bibliografias;
- **Atlas.ti e NotebookLm (Versões 2025):** para codificação, análise e interpretação de dados;
- **Microsoft Office (Versão LTSC Profissional Plus 2024) :** para organização e fichamento dos dados dos artigos em planilha no formato .XLS;
- **CorelDRAW® Graphics Suite (Versão 2024) e ChatGPT (GPT-5):** criação e edição de Imagens

6.11 Trabalhos Correlatos

Esta seção contempla os estudos selecionados com base nos critérios definidos na fase inicial da pesquisa. No entanto, por se tratarem de artigos de revisão, tais estudos não foram considerados na etapa de extração de dados e, conseqüentemente, foram reclassificados e apresentados separadamente nesta seção.

A Matriz de Síntese, organizada na Tabela 3, consolida e sistematiza as principais características e contribuições dos estudos selecionados.

Tabela 3 - Síntese das Revisões sobre IA no Diagnóstico e Triagem do TEA, incluindo este trabalho

Autor (Ano) Estudo	Período de Busca	Crítérios PICO (Resumo)	n (Estudos)	Principais Desfechos (Acurácia / Efeito)	Conclusão Acadêmica	PRISMA
Miranda (2026) (Esta revisão sistemática)	Jan/2021 – Mar/2025	P: Suspeita/diagnóstico de TEA; I: IA e ML; C: Comparação de algoritmos; O: Eficácia diagnóstica, acurácia e XAI	41	Acurácia > 90%, com destaque para 100% em rastreamento ocular e escalas clínicas	IA é promissora como ferramenta complementar, mas enfrenta barreiras éticas e ausência de validação clínica robusta	Sim

<i>Aplicações de Inteligência Artificial no Apoio ao Diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista - Revisão Sistemática</i>						
Solek et al. (2025) <i>The role of artificial intelligence for early diagnosis tools of autism spectrum disorder: a systematic review</i>	Até 11/2024	P: Pediátrica (0–18); I: IA; C: Procedimentos padrão; D: Precisão diagnóstica	25	Alta precisão (>90%) em dados visuais, rastreamento ocular, função motora, microbioma e neuroimagem	Abordagem promissora, porém carente de dados longitudinais e maior rigor ético	Sim
Joudar et al. (2023) <i>Triage and priority-based healthcare diagnosis using artificial intelligence for autism spectrum disorder and genetic contribution: a systematic review</i>	2017- 2022	P: TEA; I: IA para diagnóstico e triagem; C: Métodos tradicionais; D: Acurácia e níveis de triagem	46	Acurácia entre 60% e 100%, com categorização de risco clínico	IA transformou o diagnóstico, mas ainda não está pronta para uso clínico massivo	Sim
Lima (2024) <i>A Inteligência Artificial no Diagnóstico Precoce de Autismo: Uma Revisão Integrativa</i>	2018–2023	P: Crianças < 10; I: IA; C: Escalas convencionais; D: Validade diagnóstica	10	Alta sensibilidade e especificidade em rastreamento ocular e análise facial	IA amplia acesso, mas heterogeneidade do TEA limita generalização	Não
Alqaysi et al. (2022) <i>Diagnosis-based hybridization of</i>	2017–2021	P: TEA; I: IA híbrida; C: Dados isolados; D: Precisão preditiva	40	Integração de dados clínicos, laboratoriais e sociais eleva a precisão	Hibridização de dados é essencial para diagnóstico específico e precoce	Sim

<i>multi-medical tests and sociodemographic features of autism spectrum disorder using artificial intelligence and machine learning techniques: a systematic review</i>						
Chaddad et al. (2021) <i>Can Autism Be Diagnosed with Artificial Intelligence? A Narrative Review</i>	2017-2021	P: TEA; I: Radiômica e Deep Learning; C: Controles saudáveis; D: Previsão diagnóstica	30	Modelos superam especialistas em tarefas de imagem; AUC até 80%	Radiômica é promissora, mas modelos carecem de explicabilidade	Não

Criação própria (2026)

Entre os estudos incluídos na revisão sistemática, nossa pesquisa destaca-se por empregar rigorosamente o protocolo PRISMA e por considerar um recorte temporal recente (2021–2025). O estudo evidencia que modelos híbridos, baseados na integração de múltiplas fontes de dados, apresentam maior potencial para o diagnóstico precoce do Transtorno do Espectro Autista. Além disso, a revisão enfatiza a utilização de métricas de desempenho e de técnicas de Inteligência Artificial Explicável (XAI), bem como a adoção de métodos avançados de Deep Learning, refletindo a maturidade das bases de dados atualmente disponíveis.

6.12 Declaração de Ética

Esta revisão sistemática não envolveu seres humanos e, portanto, não exigiu aprovação ética. No entanto, seguimos os princípios éticos de integridade científica e transparência durante todo o processo de revisão e dados abertos.

6.13 Limitações

Esta revisão apresenta algumas limitações relacionadas aos processos metodológicos adotados. A busca foi restrita às bases Web of Science, Scopus e PubMed, o que pode ter excluído estudos relevantes indexados em outras fontes científicas. Além disso, o recorte temporal entre janeiro de 2021 e março de 2025, embora adequado ao foco em publicações recentes, pode ter deixado de fora estudos anteriores com contribuições importantes.

7 Apresentação e Discussão dos Resultados

Os resultados deste estudo estão estruturados em duas etapas fundamentais. Inicialmente, o fluxograma PRISMA (Seção 6.1) detalha o rigoroso processo de seleção, triagem e elegibilidade da literatura, permitindo a visualização clara do afunilamento dos estudos até a amostra final.

Na sequência, a Seção 6.2 dedica-se à apresentação e discussão dos achados. Nesta etapa, articulam-se as respostas às questões de pesquisa em estrita consonância com o objetivo geral e objetivos específicos deste trabalho, promovendo uma análise sobre o uso da IA no diagnóstico do TEA.

A síntese das evidências coletadas pode ser consultada na Tabela de Extração de Dados, localizada no Apêndice A, no final deste trabalho.

7.1 Fluxograma de Prisma

Passos Metodológicos Adotados no Fluxograma de Prisma

A condução da revisão sistemática seguiu as diretrizes do protocolo *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses* (Principais Itens para Relatar Revisões Sistemáticas e Metanálises — PRISMA), estruturando o processo de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão dos estudos, garantindo transparência, reprodutibilidade e rigor metodológico.

6.1.1 Identificação dos Estudos

Foram identificados **273** registros nas bases de dados selecionadas por sua relevância nas áreas de saúde, ciência da computação e inteligência artificial. A busca resultou em **184** registros na *Web of Science*, **78** na *Scopus* e **11** na *PubMed*.

6.1.2 Remoção de Registros antes da Triagem

Antes da etapa de triagem, foram removidos **215** registros no total. Destes, **24** eram duplicados, **4** consistiam em revisões de literatura, **4** em revisões sistemáticas e **183** foram desconsiderados por estarem fora do tema ou por outras razões pertinentes.

6.1.3 Triagem

Na etapa de triagem, **58** registros foram avaliados com base em título, resumo e palavras-chave. Após essa análise inicial, **1** estudo foi excluído por não disponibilizar o texto completo, restando **57** publicações para a fase seguinte.

6.1.4 Publicações para Manutenção e Elegibilidade

As 57 publicações remanescentes foram mantidas e submetidas à avaliação integral de elegibilidade. Nesta fase, os textos foram lidos na íntegra para garantir o alinhamento com os critérios de inclusão estabelecidos.

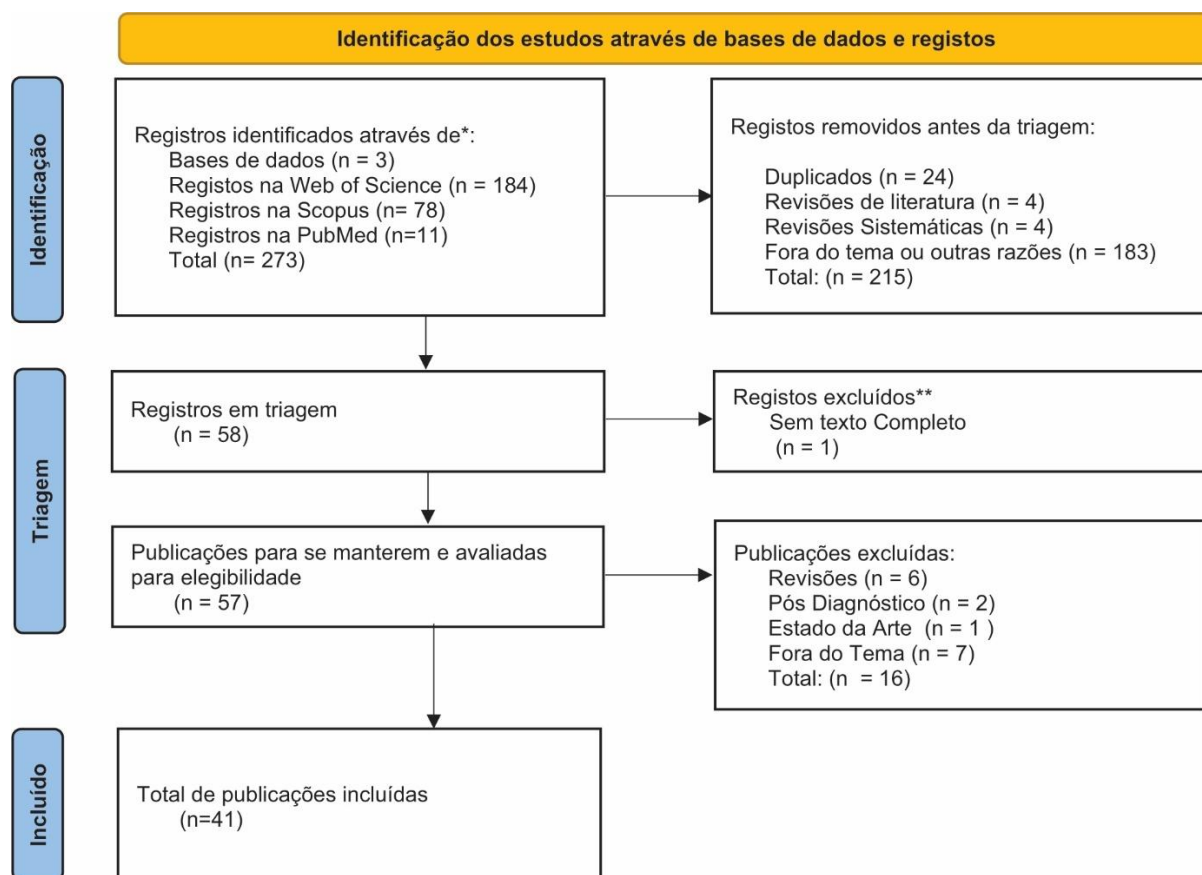
6.1.5 Avaliação de Elegibilidade

Durante a avaliação de elegibilidade, foram excluídos 16 estudos, conforme os seguintes motivos: 6 revisões, 2 estudos focados em pós-diagnóstico, 1 do tipo estado da arte e 7 por estarem fora do tema central da pesquisa.

6.1.6 Inclusão Final

Ao final do processo de seleção, 41 estudos atenderam plenamente aos critérios de inclusão e compuseram o *corpus* final desta revisão sistemática. A **Figura 8** apresenta o fluxograma PRISMA detalhando cada etapa do processo, garantindo a transparência e o rigor metodológico da investigação.

Figura 8 - Fluxograma (PRISMA) do processo de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão dos estudos



6.1.6 Lista de Verificação Prisma

A lista de verificação PRISMA foi utilizada como instrumento complementar para assegurar a transparência, a completude e o rigor metodológico da revisão sistemática. O documento encontra-se disponível no Apêndice C.

6.1.7 Risco de Viés

Esta dissertação aponta que os estudos sobre IA no apoio ao diagnóstico do TEA exibem riscos de viés críticos. Destaca-se o risco elevado na seleção amostral devido ao predomínio de dados retrospectivos de repositórios públicos e à falta de representatividade populacional, por fim, há ameaças recorrentes como o potencial vazamento de dados (*data leakage*) e a carência de processos de validação em coortes externas independentes.

7.2 *Discussão dos Resultados*

Esta seção apresenta e discute os resultados obtidos a partir da revisão sistemática da literatura acerca das aplicações da Inteligência Artificial no diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA). A análise dos estudos selecionados foi estruturada com base nas questões de pesquisa previamente definidas, permitindo a organização dos achados de forma sistemática e alinhada aos objetivos deste trabalho.

Inicialmente, são apresentados os resultados relacionados ao perfil demográfico, temporal e metodológico das publicações científicas, com o objetivo de caracterizar o panorama global da produção científica na área. Em seguida, são discutidos os principais algoritmos de Inteligência Artificial e Aprendizado de Máquina empregados no diagnóstico do TEA, bem como as naturezas dos dados utilizados no treinamento dos modelos.

Posteriormente, são analisados os resultados obtidos pelos modelos em termos de desempenho e métricas de validação, destacando a eficácia das abordagens computacionais identificadas na literatura. Por fim, são discutidas as estratégias utilizadas pelos estudos para garantir a confiabilidade dos modelos, incluindo métodos de validação estatística e técnicas de Inteligência Artificial Explicável.

Dessa forma, os resultados são apresentados e discutidos a partir das seguintes questões de pesquisa:

- QP1 – Qual é o perfil demográfico, temporal e metodológico das publicações científicas sobre o uso de IA no diagnóstico do TEA?
- QP2 – Quais algoritmos de Inteligência Artificial e Aprendizado de Máquina são aplicados no processo de diagnóstico do TEA?
- QP3 – Quais naturezas de dados fundamentam o treinamento dos modelos de diagnóstico?
- QP4 – Quais são os resultados obtidos pelos modelos em termos de eficácia e quais métricas são utilizadas para validá-los?
- QP5 – De que maneira os estudos garantem a confiabilidade dos modelos por meio de métodos de validação e técnicas de explicabilidade?

7.2.1 - QP1 – Qual é o perfil demográfico quantificando número de trabalhos, temporal e metodológico das publicações científicas sobre o uso de IA no diagnóstico do TEA?

O perfil das publicações científicas sobre o uso de Inteligência Artificial (IA) no diagnóstico do transtorno do espectro autista (TEA) mostram uma forte liderança asiática, um panorama recente de produção em 2024 e uma convergência metodológica em direção ao uso de neuroimagem e explicabilidade (XAI).

Perfil Demográfico (Volume por País)

Quanto à distribuição geográfica e à formação de redes de coautoria, a China lidera a produção científica com 16 trabalhos. Seguem-se a Índia (7), Arábia Saudita (5) e Estados Unidos (5). A Coreia do Sul registra 4 publicações, o Reino Unido 3, e Canadá e Egito apresentam 2 estudos cada. Países como Brasil, Portugal, Austrália, entre outros, contribuem com 1 publicação cada, evidenciando uma pulverização da produção em menor escala.

Para a devida conferência dos dados, identificaram-se 8 estudos que apresentam coparticipação entre diferentes nações, evidenciando colaborações internacionais entre Reino Unido, Índia, Egito e Catar; Arábia Saudita, Índia, Reino Unido e Malásia; Arábia Saudita e Egito; China e Canadá; Arábia Saudita, Estados Unidos e Paquistão; Reino Unido e China; Emirados Árabes Unidos e Nova Zelândia; e, por fim, uma parceria envolvendo Estados Unidos, Índia, Portugal e Brasil.

Ressalta-se que, do total de 41 estudos analisados, 33 foram realizados em regime de coautoria por múltiplos pesquisadores; contudo, estes pertencem ao mesmo país de origem, caracterizando uma produção colaborativa de alcance nacional.

Perfil Temporal

Observou-se uma evolução acentuada na produção científica nos últimos três anos, com um ápice significativo em 2024. Enquanto 2022 registrou os trabalhos iniciais deste recorte, 2023 apresentou 10 publicações, sinalizando a consolidação do interesse acadêmico no tema. O volume máximo foi atingido em 2024, com 17 trabalhos, consolidando-se como o ano de maior produtividade no período analisado. Essa tendência de crescimento pode ser atribuída ao avanço das técnicas de Inteligência Artificial — notadamente os modelos de *Deep Learning* — e à crescente demanda clínica por tecnologias de apoio ao diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA).

Perfil Metodológico

A metodologia empregada nos estudos analisados apresenta diversidade de abordagens, porém mantém como objetivo central a transformação de dados complexos em diagnósticos mais objetivos e precisos. Entre as bases de dados utilizadas, destacam-se as bases de dados ABIDE (I e II), amplamente empregadas por reunir dados de neuroimagem provenientes de múltiplos centros de pesquisa ao redor do mundo. Em relação aos tipos de dados utilizados como biomarcadores, observa-se predominância de dados de neuroimagem, especialmente fMRI (ressonância magnética funcional) e sMRI (ressonância magnética estrutural), aplicados na análise da conectividade cerebral. Além disso, são frequentemente utilizados dados comportamentais e clínicos, como rastreamento ocular, vídeos de gestos, questionários de triagem, bem como imagens fotográficas capturadas pelos próprios pacientes. Estudos também incorporam dados biológicos, como informações genômicas, além da análise do microbioma intestinal obtido por meio de amostras fecais.

Complementarmente, alguns trabalhos exploram sinais fisiológicos, como o eletrocardiograma (ECG), para avaliar a variabilidade da frequência cardíaca em bebês.

7.2.2 - QP2 – Quais algoritmos de Inteligência Artificial e Aprendizado de Máquina são aplicados no processo de diagnóstico do TEA?

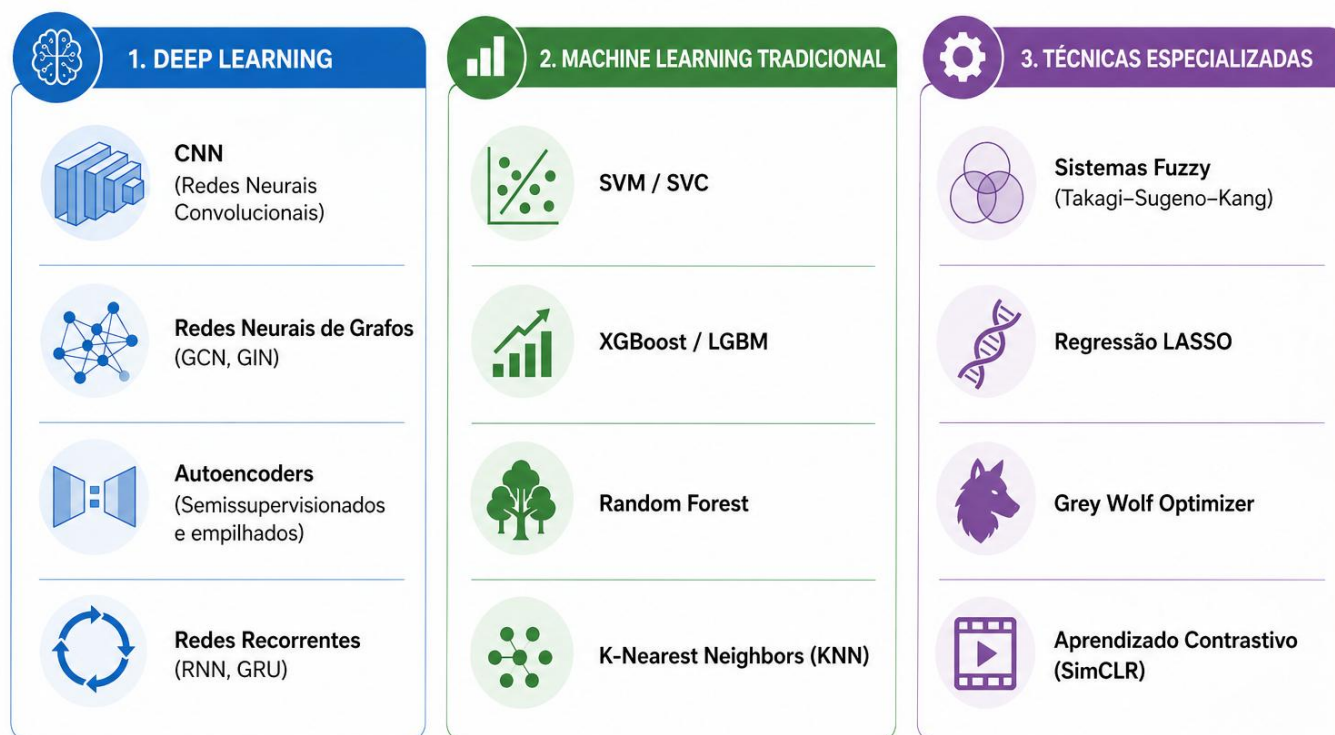
Os processos de diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA) utilizam uma ampla variedade de algoritmos de Inteligência Artificial, que podem ser agrupados em modelos de *Deep Learning*, algoritmos tradicionais de *Machine Learning* e técnicas especializadas de modelagem de incertezas e otimização. Entre os métodos de *Deep Learning*, destacam-se as Redes Neurais Convolucionais (CNN), amplamente aplicadas na classificação do TEA a partir de trajetórias de rastreamento ocular, como no modelo T-CNN-ASD (Alsaïdi *et al.*, 2024), além de análises de neuroimagem bidimensional e tridimensional para identificação de padrões espaciais complexos (Abbas *et al.*, 2023). Também são utilizadas Redes Neurais de Grafos, como GCN e GIN, que permitem mapear a conectividade cerebral e identificar anormalidades em regiões específicas, como o sulco temporal superior (Park; Cho, 2023; Yang *et al.*, 2022). *Autoencoders*, incluindo modelos semissupervisionados e empilhados, são empregados para lidar com a escassez de dados médicos rotulados e integrar amostras de rs-fMRI, contribuindo para o aumento da precisão diagnóstica (Yin *et al.*, 2022; Jung *et al.*, 2024). Além disso, redes recorrentes, como RNN e GRU, são integradas em modelos multimodais para analisar dados sequenciais e identificar regiões cerebrais potencialmente associadas ao TEA (Chen, J. *et al.*, 2024).

Em paralelo, algoritmos tradicionais de *Machine Learning* são amplamente utilizados, principalmente em triagens comportamentais, análises genômicas e processamento de dados provenientes de sensores. O *Support Vector Machine* (SVM/SVC) destaca-se como um dos métodos mais empregados, sendo aplicado em análises de conectividade funcional e diagnósticos baseados em imagens de ressonância magnética estrutural (Bahathiq *et al.*, 2024; Kumar *et al.*, 2024). Modelos baseados em *boosting*, como *XGBoost* e *Light Gradient Boosting Machine* (LGBM), também apresentam resultados relevantes, sendo utilizados na predição do TEA em crianças e em triagens clínicas baseadas em questionários, como o CHAT-23 (Aldrees *et al.*, 2024; Lu *et al.*, 2024). O algoritmo *Random Forest* é aplicado na identificação de biomarcadores comportamentais e na classificação do TEA a partir de dados do microbioma intestinal (Fiza *et al.*, 2023; Bašić-Čičak *et al.*, 2024). Já o K-Nearest Neighbors (KNN) é empregado em abordagens baseadas em sensores para estimar o risco de autismo em bebês por meio da análise da variabilidade da frequência cardíaca obtida por exames de eletrocardiograma (Tilwani *et al.*, 2023).

Além desses métodos, diversas técnicas especializadas são utilizadas para aprimorar o desempenho e a robustez dos modelos diagnósticos. Sistemas *fuzzy* do tipo Takagi–Sugeno–Kang são aplicados para modelar

incertezas em dados de fMRI provenientes de múltiplos centros de pesquisa, contribuindo para classificações mais estáveis (Hu *et al.*, 2022). A regressão LASSO é utilizada na seleção de atributos genômicos, especialmente em análises de mRNA e identificação de biomarcadores em redes cerebrais de alta ordem (Tang *et al.*, 2023; Yang *et al.*, 2023). Otimizadores bioinspirados, como o *Grey Wolf Optimizer*, são empregados para aprimorar a seleção de atributos em modelos SVM aplicados a imagens de ressonância magnética (Bahathiq *et al.*, 2024). Por fim, técnicas de aprendizado contrastivo, como o SimCLR, têm sido utilizadas para automatizar o diagnóstico precoce do TEA por meio da análise de vídeos curtos de gestos comportamentais (Rani *et al.*, 2023). A diversidade de algoritmos de Inteligência Artificial e Aprendizado de Máquina utilizados nos estudos analisados é apresentada na Figura 10.

Figura 9 - Algoritmos de IA e Aprendizado de Máquina



Fonte: Elaborado pelo autor com uso do GPT-5 (OpenAI), 2025

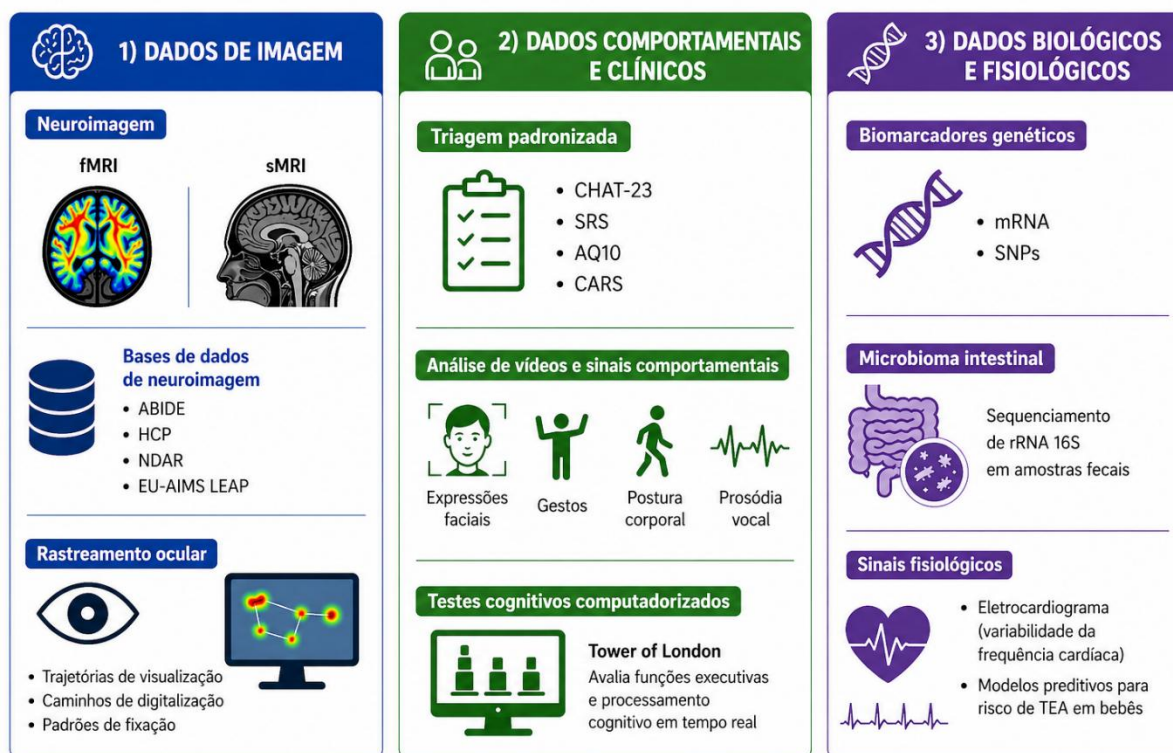
7.2.3 - QP3 – Quais as naturezas de dados (comportamentais, biológicos ou de imagem) fundamentam o treinamento dos modelos de diagnóstico?

O treinamento de modelos de Inteligência Artificial para o diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA) fundamenta-se principalmente em três naturezas de dados: de imagem, comportamentais e biológicos/fisiológicos. Entre essas categorias, os dados de imagem representam uma das abordagens mais utilizadas, especialmente por meio de exames de neuroimagem, como a ressonância magnética funcional (fMRI) e a ressonância magnética estrutural (sMRI), frequentemente obtidas a partir da base de dados global *Autism Brain Imaging Data Exchange* (ABIDE), utilizada para mapear padrões de conectividade cerebral e identificar biomarcadores associados ao TEA (Park; Cho, 2023; Abbas *et al.*, 2023). Além disso, estudos também exploram dados de rastreamento ocular, nos quais trajetórias de visualização, caminhos de digitalização e padrões temporais de fixação são analisados para detectar alterações na atenção visual, consideradas características relevantes no TEA (Alsaïdi *et al.*, 2024; Alsharif *et al.*, 2024; Benabderrahmane *et al.*, 2024). Também é possível focar no comportamento facial como biomarcador, utilizando câmeras ópticas para capturar sequências de vídeo (Chen, J. *et al.*, 2024b).

Ao mesmo tempo, dados comportamentais e clínicos são amplamente utilizados, sendo obtidos por meio de instrumentos padronizados de triagem, como CHAT-23, *Social Responsiveness Scale* (SRS), *Autism Spectrum Quotient* (AQ10) e *Childhood Autism Rating Scale* (CARS), os quais permitem treinar algoritmos capazes de reduzir o viés associado às avaliações manuais (Lu *et al.*, 2024; Jeon *et al.*, 2024). Essa categoria também inclui a análise de vídeos de gestos, expressões faciais, padrões de postura corporal e características da prosódia vocal, elementos utilizados para identificação precoce de biomarcadores comportamentais associados ao TEA (Chen *et al.*, 2024; Fiza *et al.*, 2023; Rani *et al.*, 2023). Adicionalmente, testes cognitivos computadorizados, como o *Tower of London*, fornecem dados relacionados ao desempenho das funções executivas, permitindo a análise do processamento cognitivo em tempo real (Mohai *et al.*, 2022).

Por fim, dados biológicos e fisiológicos têm sido explorados como biomarcadores complementares e menos invasivos, incluindo perfis genômicos baseados na análise de mRNA e polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs), utilizados para identificar interações genéticas associadas ao TEA (Tang *et al.*, 2023; Nahas *et al.*, 2024). Estudos também investigam o microbioma intestinal por meio do sequenciamento de rRNA 16S em amostras fecais, possibilitando a identificação de alterações microbianas relacionadas ao transtorno (Bašić-Čičak *et al.*, 2024). Além disso, sinais fisiológicos, como dados de eletrocardiograma, especialmente a variabilidade da frequência cardíaca, são utilizados para treinar modelos preditivos voltados à identificação precoce do risco de TEA em bebês (Tilwani *et al.*, 2023). A Figura 11 apresenta a distribuição das diferentes naturezas de dados utilizadas no treinamento dos modelos de diagnóstico do TEA.

Figura 10 - Distribuição das diferentes naturezas de dados utilizadas no treinamento dos modelos de diagnóstico do TEA



Fonte: Elaborado pelo autor com uso do GPT-5 (OpenAI), 2025

7.2.4 - QP4 – Quais são os resultados obtidos pelos modelos em termos de eficácia e quais as principais métricas utilizadas para validá-los?

Os modelos de Inteligência Artificial aplicados ao diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA) apresentam resultados de eficácia elevados, com diversos estudos atingindo patamares superiores a 90%, variando conforme a natureza dos dados e a complexidade do algoritmo. Os resultados são especialmente expressivos em modelos que utilizam dados comportamentais processados e rastreamento ocular. Existem registros de 100% de acurácia em abordagens que utilizam escalas clínicas como SRS e AQ10 (Jeon *et al.*, 2024), modelos de triagem para comorbidades de saúde mental (Atlam *et al.*, 2025) e sistemas inteligentes de rastreamento ocular baseados em MobileNet (Alsharif *et al.*, 2024). Outros estudos também demonstram alta performance, com resultados entre 95,59% (Alsaïdi *et al.*, 2024) e 99,8% (Ahmed *et al.*, 2022) em análises de trajetórias oculares. Em triagens automatizadas com XGBoost 2.0 para crianças pequenas, a eficácia alcançou 99% (Aldreës *et al.*, 2024), enquanto o uso de mapas auto-organizáveis em questionários manuais atingiu 96% (Thabtah *et al.*, 2022). Em relação a dados biológicos e de neuroimagem, estudos que utilizam bases globais como o ABIDE apresentam resultados entre 80,31% (Yang *et al.*, 2023) e 96,27% (Park; Cho, 2023). Modelos baseados em mRNA atingiram uma AUC de 0,88 (Tang *et al.*, 2023), enquanto análises de microbioma alcançaram cerca de 80% de acurácia (Bašić-Čičak *et al.*, 2024). Já abordagens voltadas ao diagnóstico

precoce, como modelos baseados em ECG para bebês de 3 a 6 meses, apresentaram eficácia inicial em torno de 70% (Tilwani *et al.*, 2023).

A validação desses modelos é realizada por meio de diferentes métricas estatísticas e métodos de confiabilidade, não se limitando apenas à acurácia. Essa métrica é a mais comum para medir o desempenho global dos modelos (Alsaïdi *et al.*, 2024; Park; Cho, 2023), sendo frequentemente complementada por sensibilidade e especificidade, consideradas fundamentais para reduzir falsos negativos e falsos positivos em contextos clínicos, com valores reportados de 90,9% e 92,2%, respectivamente (Lu *et al.*, 2024; Fiza *et al.*, 2023). Outras métricas relevantes incluem a AUC, utilizada para avaliar o desempenho em diferentes limiares de decisão, especialmente em dados genômicos (Tang *et al.*, 2023), além de F1-Score e precisão, aplicadas principalmente em cenários com classes desbalanceadas (Atlam *et al.*, 2025; Benabderrahmane *et al.*, 2024). Também são utilizados o Valor Preditivo Positivo e o Valor Preditivo Negativo, especialmente na validação de softwares médicos voltados à atenção primária, com resultados de 80,8% e 98,3%, respectivamente (Megerian *et al.*, 2022). Para garantir robustez estatística e capacidade de generalização, muitos estudos utilizam validação cruzada, frequentemente no formato de 10 dobras (Alsaïdi *et al.*, 2024; Park; Cho, 2023; Aldrees *et al.*, 2024). Os principais resultados reportados nos estudos analisados são sintetizados na Figura 12, evidenciando o desempenho dos modelos propostos.

Figura 11 - Resultados obtidos



Fonte: Elaborado pelo autor com uso do GPT-5 (OpenAI), 2025

7.2.5 - QP5 - De que maneira os estudos garantem a confiabilidade dos modelos através de métodos de validação e técnicas de explicabilidade (XAI)?

Os estudos científicos sobre o uso de Inteligência Artificial no diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA) asseguram a confiabilidade de seus resultados por meio de processos rigorosos de validação estatística e da aplicação de técnicas de Inteligência Artificial Explicável (XAI), que buscam tornar modelos complexos compreensíveis para a prática clínica. Essa abordagem divide repetidamente o conjunto de dados para treinamento e teste, sendo aplicada em estudos com rastreamento ocular (Alsaïdi *et al.*, 2024),

neuroimagem funcional (Kang *et al.*, 2023), conectividade cerebral (Park; Cho, 2023) e análise de dados não rotulados para contornar a escassez de amostras médicas (Yin *et al.*, 2022). Além disso, diferentes estratégias são empregadas para reduzir vieses e incertezas, como o uso do SMOTE para balanceamento de bases de dados desiguais (Aldrees *et al.*, 2024), sistemas Fuzzy Takagi–Sugeno–Kang para modelagem de incertezas em dados multicêntricos (Hu *et al.*, 2022) e a aplicação de mapas auto-organizáveis para minimizar vieses em questionários manuais (Thabtah *et al.*, 2022). A robustez metodológica também é fortalecida por técnicas como otimização bioinspirada (Bahathiq *et al.*, 2024), aumento de dados em imagens oculares (Alsharif *et al.*, 2024) e validações em bases locais inéditas (Bašić-Čičak *et al.*, 2024; Ulaganathan *et al.*, 2025).

De forma concomitante, as técnicas de explicabilidade têm papel fundamental ao permitir a interpretação das decisões dos modelos, contribuindo para sua aceitação clínica. Métodos como SHAP e LIME são amplamente utilizados para identificar fatores relevantes para o diagnóstico, como genes críticos, incluindo o MID2 (Tang *et al.*, 2023; Nahas *et al.*, 2024), pontuações de comunicação (Aldrees *et al.*, 2024) e variáveis associadas à saúde mental, como a desesperança (Atlam *et al.*, 2025). O LIME também tem sido empregado para demonstrar que indicadores comportamentais possuem maior peso no diagnóstico que dados demográficos (Jeon *et al.*, 2024). Redes neurais baseadas em mecanismos de atenção permitem destacar características faciais relevantes, enquanto abordagens baseadas em protótipos semânticos fornecem evidências visuais interpretáveis por profissionais de saúde (Chen, J. *et al.*, 2024a). A técnica *Layer-wise Relevance Propagation* possibilita identificar associações não lineares e subtipos de TEA relacionados a biomarcadores específicos (Jung *et al.*, 2024), além de contribuir para a identificação de regiões cerebrais patogênicas, como o hipocampo (Shi *et al.*, 2022), a amígdala (Zhang, Z. *et al.*, 2024), o giro lingual (Wang *et al.*, 2022), o tálamo e o precuneus (Chen, J. *et al.*, 2024).

A integração dessas abordagens com métodos de seleção de atributos, como o LASSO (Yang, X. *et al.*, 2023), e frameworks multimodais guiados por explicabilidade (Abbas *et al.*, 2023) tem possibilitado o desenvolvimento de softwares médicos capazes de reduzir atrasos diagnósticos com elevado nível de confiança (Megerian *et al.*, 2022). Estudos adicionais exploram o uso de sensores de ECG (Tilwani *et al.*, 2023) e análise de expressão gênica (Nahas *et al.*, 2024) para fortalecer o ecossistema de diagnóstico assistido por IA. Outras abordagens relevantes incluem o uso de grafos para representar a topologia cerebral (Yang, H. *et al.*, 2022; Ma *et al.*, 2024), aprendizado contrastivo aplicado a vídeos comportamentais (Rani *et al.*, 2023), sistemas adaptativos voltados à avaliação de funções executivas (Mohai *et al.*, 2022) e ferramentas de triagem em regiões remotas (Xia *et al.*, 2023). A acessibilidade ao diagnóstico também é ampliada por sistemas web e plataformas de bioinformática (Kumar *et al.*, 2024; Fiza *et al.*, 2023), enquanto métodos de seleção de atributos reduzem redundâncias nos dados (Shi *et al.*, 2022; Zhang, L. *et al.*, 2023) e modelos de aprendizado rápido mantêm elevados níveis de precisão (Hao *et al.*, 2022). Por fim, estratégias como a integração de múltiplas visões de redes funcionais (Zhao *et al.*, 2022), análise de trajetórias oculares (Ahmed *et al.*, 2022; Benabderrahmane *et al.*, 2024) e o uso contínuo de questionários padronizados, como o CHAT-23, reforçam a robustez das soluções atuais para triagem precoce (Lu *et al.*, 2024), incluindo também abordagens baseadas

na similaridade topológica de atlas cerebrais (Parui *et al.*, 2023). Os métodos de validação e as técnicas de Inteligência Artificial Explicável empregadas nos estudos são apresentadas na Figura 13.

Figura 12 - Métodos de Validação e Técnicas de explicabilidade



Fonte: Elaborado pelo autor com uso do GPT-5 (OpenAI), 2025

8 Resposta à Questão de Pesquisa

Pergunta:

De que maneira a Inteligência Artificial tem sido aplicada para o diagnóstico do TEA na literatura científica entre janeiro de 2021 e março de 2025, e quais são as evidências sobre o desempenho, os tipos de dados e a explicabilidade desses modelos?

Resposta:

Entre janeiro de 2021 e março de 2025, a Inteligência Artificial tem sido aplicada no diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA) como uma ferramenta de apoio à decisão clínica, utilizando algoritmos de Aprendizagem Automática (*Machine Learning*) e Aprendizagem Profunda (*Deep Learning*) para identificar padrões complexos em biomarcadores e indicadores comportamentais. Os modelos são treinados com diversos tipos de dados, destacando-se a neuroimagem (fMRI e sMRI), sinais de eletroencefalograma (EEG), métricas de rastreamento ocular (*eye-tracking*) e dados genéticos, os quais permitem uma análise mais objetiva do que os métodos puramente observacionais. As evidências na literatura indicam que estes modelos apresentam um desempenho elevado, com métricas de acurácia, sensibilidade e especificidade robustas, frequentemente validadas por técnicas de validação cruzada para garantir a fiabilidade dos resultados em diferentes populações. Além disso, verifica-se uma tendência central na adoção da Inteligência Artificial Explicável (XAI), recorrendo a métodos como SHAP e LIME para tornar os critérios de decisão dos algoritmos transparentes e compreensíveis para os clínicos, assegurando que o diagnóstico seja fundamentado em características médicas relevantes e facilitando a aceitação destas tecnologias na prática diagnóstica precoce.

9 Conclusões

Durante o estudo, foi possível identificar os principais progressos, embora a Inteligência Artificial ofereça perspectivas promissoras para o diagnóstico do TEA, sua transição do ambiente de pesquisa para a prática clínica depende da superação de desafios estruturais e técnicos. A eficácia dos modelos atuais ainda é limitada pela alta variabilidade dos dados biológicos e pela necessidade de maior transparência nos algoritmos, fatores essenciais para garantir a segurança e a confiança dos profissionais de saúde (Abbas *et al.*, 2023; Jeon *et al.*, 2024; Atlam *et al.*, 2025). Além disso, a complexidade inerente ao espectro exige que as ferramentas de IA sejam capazes de diferenciar características individuais de possíveis comorbidades, evitando generalizações imprecisas (Kang *et al.*, 2024; Bahathiq *et al.*, 2024).

Para o futuro, é imperativo que os esforços se concentrem na criação de protocolos globais de coleta de dados e no desenvolvimento de tecnologias mais acessíveis e eticamente responsáveis (Xia *et al.*, 2023; Alsharif *et al.*, 2024). Ao enfrentar as limitações de custo e a sensibilidade técnica dos exames, a IA deixará de ser apenas uma promessa tecnológica para se tornar um suporte diagnóstico viável, capaz de promover intervenções precoces e personalizadas para pacientes em diversas realidades socioeconômicas (Fiza *et al.*, 2023).

A análise dos estudos revelou um panorama encorajador em que as soluções baseadas em IA têm o potencial de complementar e melhorar os métodos de diagnóstico convencionais. Várias abordagens e metodologias foram investigadas, sendo a utilização de dados de neuroimagem (como fMRI e EEG) a mais predominante. Ademais, dados genéticos e comportamentais, como rastreamento ocular e expressões faciais, foram amplamente utilizados.

Em relação às ferramentas computacionais, o estudo mostrou que métodos tradicionais de aprendizado de máquina, como *Support Vector Machine* (SVM) e *Random Forest* (RF), coexistem com o domínio das técnicas de aprendizado profundo, particularmente as Redes Neurais Convolucionais (CNNs). A adoção da Inteligência Artificial Explicável (XAI) foi identificada como uma tendência emergente de grande importância. Isso se deve ao seu papel fundamental em aumentar a transparência e a confiabilidade dos modelos de IA permitindo que os profissionais de saúde entendam o processo de tomada de decisão e validem os resultados em um contexto clínico.

Embora os resultados sejam encorajadores, a dissertação destaca que a implementação da IA em larga escala para o diagnóstico do TEA ainda se depara com obstáculos significativos, como a falta de bases de dados confiáveis e robustas, ausência de validação clínica em grande escala. A análise geográfica também apontou uma lacuna importante, com a produção científica concentrada em poucas áreas e uma sub-representação de pesquisas originárias da América Latina e da África. Isso gera preocupações quanto à aplicabilidade e à generalização dos modelos em variados contextos socioculturais e econômicos.

Referências

- ABBAS, R. T. et al. A Comparative Analysis of Automated Machine Learning Tools: A Use Case for Autism Spectrum Disorder Detection. **Information**, v. 15, n. 10, p. 625–625, 11 out. 2024. DOI: <https://doi.org/10.3390/info15100625>.
- ABBAS, S. Q.; CHI, L.; CHEN, Y.-P. P. DeepMNF: Deep Multimodal Neuroimaging Framework for Diagnosing Autism Spectrum Disorder. **Artificial Intelligence in Medicine**, v. 136, p. 102475, fev. 2023. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.artmed.2022.102475>.
- AHMED, I. A. et al. Eye Tracking-Based Diagnosis and Early Detection of Autism Spectrum Disorder Using Machine Learning and Deep Learning Techniques. **Electronics**, v. 11, n. 4, p. 530, 10 fev. 2022a. DOI: <https://doi.org/10.3390/electronics11040530>.
- AHMED, Z. A. T. et al. Applying Eye Tracking with Deep Learning Techniques for Early-Stage Detection of Autism Spectrum Disorders. **Data**, v. 8, n. 11, p. 168, 1 nov. 2023. DOI: <https://doi.org/10.3390/data8110168>.
- AKTER, T. et al. Machine Learning-Based Models for Early Stage Detection of Autism Spectrum Disorders. **IEEE Access**, v. 7, p. 166509–166527, 2019.
- ALDREES et al. Data-centric automated approach to predict autism spectrum disorder based on selective features and explainable artificial intelligence. **Frontiers in Computational Neuroscience**, v. 18, 21 out. 2024. DOI: <https://doi.org/10.3389/fncom.2024.1489463>.
- ALI, S. et al. Explainable Artificial Intelligence (XAI): What we know and what is left to attain Trustworthy Artificial Intelligence. **Information Fusion**, v. 99, p. 101805, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.inffus.2023.101805>.
- ALOWAIS, S. A. et al. Revolutionizing healthcare: the Role of Artificial Intelligence in Clinical Practice. **BMC Medical Education**, v. 23, n. 1, p. 1–15, 22 set. 2023. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12909-023-04698-z>.
- ALSALEHI, S. M.; ALHIFTHY, E. H. Autism Spectrum Disorder. **Clinical Child Neurology**, p. 275–292, 2020. DOI: https://doi.org/10.1007/978-3-319-43153-6_10.
- ALSAIDI, M. et al. A Convolutional Deep Neural Network Approach to Predict Autism Spectrum Disorder Based on Eye-Tracking Scan Paths. **Information**, v. 15, n. 3, p. 133, 2024. DOI: <https://doi.org/10.3390/info15030133>.
- ALSHARIF, N. et al. Utilizing deep learning models in an intelligent eye-tracking system for autism spectrum disorder diagnosis. **Frontiers in Medicine**, v. 11, p. 1436646, 2024. DOI: <https://doi.org/10.3389/fmed.2024.1436646>.
- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (5th ed.). **Arlington: American Psychiatric Publishing**. 2013.

- ATLAM, E.-S. et al. Explainable artificial intelligence systems for predicting mental health problems in autistics. **Alexandria Engineering Journal**, v. 117, p. 376–390, 16 jan. 2025. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.aej.2024.12.120>.
- AUTISM EMPOWERMENT. **Signs & Symptoms of Autism**. Jul. 2025. Disponível em: <https://www.autismempowerment.org/understanding-autism/signs-symptoms/>. Acesso em: 13 ago. 2025.
- AUTISM SPEAKS. What is Autism? 2024. Disponível em: <https://www.autismspeaks.org/what-autism>. Acesso em: 13 ago. 2025.
- BAHATHIQ, R. A. et al. Efficient Diagnosis of Autism Spectrum Disorder Using Optimized Machine Learning Models Based on Structural MRI. **Applied sciences**, v. 14, n. 2, p. 473–473, 5 jan. 2024. DOI: <https://doi.org/10.3390/app14020473>.
- BAHATHIQ, R. et al. Efficient Diagnosis of Autism Spectrum Disorder Using Optimized Machine Learning Models Based on Structural MRI. **Applied Sciences-Basel**, v. 14, n. 2, p. 473–473, 5 jan. 2024. DOI: <https://doi.org/10.3390/app14020473>.
- BAI, D. *et al.* Association of Genetic and Environmental Factors With Autism in a 5-Country Cohort. **JAMA Psychiatry**, [s. l.], v. 76, n. 10, p. 1035-1043, 2019. DOI: <https://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2019.1411>.
- BASIC-CICAK, D.; HASIC TELALOVIC, J.; PASIC, L. Utilizing Artificial Intelligence for Microbiome Decision-Making: Autism Spectrum Disorder in Children from Bosnia and Herzegovina. **Diagnostics**, v. 14, n. 22, p. 2536, 13 nov. 2024. DOI: <https://doi.org/10.3390/diagnostics14222536>.
- BENABDERRAHMANE, B.; GHARZOULI, M.; BENLECHEB, A. A novel multi-modal model to assist the diagnosis of autism spectrum disorder using eye-tracking data. *Health Information Science and Systems*, v. 12, n. 1, 3 ago. 2024. DOI: <https://doi.org/10.1007/s13755-024-00299-2>.
- BILGEN, I. et al. Machine learning methods for brain network classification: Application to autism diagnosis using cortical morphological networks. **Journal of Neuroscience Methods**, v. 343, p. 108799, 2020.
- CHADDAD, A. et al. Can Autism Be Diagnosed with Artificial Intelligence? A Narrative Review. *Diagnostics*, v. 11, n. 11, p. 2032, 3 nov. 2021. DOI: <https://doi.org/10.3390/diagnostics11112032>.
- CARETTE, R. et al. Learning to Predict Autism Spectrum Disorder based on the Visual Patterns of Eye-tracking Scanpaths. In: **INTERNATIONAL JOINT CONFERENCE ON BIOMEDICAL ENGINEERING SYSTEMS AND TECHNOLOGIES**, 12., 2019, Praga. Proceedings [...]. Praga: SCITEPRESS, 2019. p. 103-112.
- CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION (CDC). Autism Spectrum Disorder (ASD). 2024. Disponível em: <https://www.cdc.gov/autism/>. Acesso em: 13 ago. 2025.
- CETIN, U. et al. AI-driven early diagnosis of specific mental disorders: a comprehensive study. **Journal of Mental Health AI Applications**, v. 2, n. 1, p. 15–29, 2025.
- CHADDAD, A. et al. Can Autism Be Diagnosed with Artificial Intelligence? A Narrative Review. **Diagnostics**, v. 11, p. 2032, 2021. DOI: <https://doi.org/10.3390/diagnostics11112032>.

- CHEN, J. et al. Multi-kernel Learning Fusion Algorithm Based on RNN and GRU for ASD Diagnosis and Pathogenic Brain Region Extraction. **Interdisciplinary Sciences: Computational Life Sciences**, v. 16, n. 3, p. 755–768, 2024a. DOI: <https://doi.org/10.1007/s12539-024-00629-8>.
- CHEN, J.; CHEN, C.; XU, R.; LIU, L. Autism Identification Based on the Intelligent Analysis of Facial Behaviors: An Approach Combining Coarse- and Fine-Grained Analysis. **Children**, v. 11, n. 11, p. 1306, 2024b. DOI: <https://doi.org/10.3390/children11111306>.
- CHEN, M. O que é Machine Learning? **Oracle Brasil**, nov. 2024. Disponível em: <https://www.oracle.com/br/artificial-intelligence/machine-learning/what-is-machine-learning/>. Acesso em: 01 de julho de 2025.
- CHEN, S.; JIANG, M.; ZHAO, Q. Deep Learning to Interpret Autism Spectrum Disorder Behind the Camera. **IEEE Transactions on Cognitive and Developmental Systems**, v. 16, n. 5, p. 1803–1813, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1109/TCDS.2024.3386656>.
- CRESWELL, John W.; PLANO CLARK, Vicki L. **Designing and Conducting Mixed Methods Research**. 2. ed. Thousand Oaks: SAGE Publications, 2011.
- DAWSON, G. et al. Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the Early Start Denver Model. **Pediatrics**, v. 125, n. 1, p. e17-23, 2010. DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2009-0958>.
- DO RÊGO, A. C. M.; ARAÚJO-FILHO, I. Leveraging artificial intelligence to enhance the quality of life for patients with autism spectrum disorder: A comprehensive review. **European Journal of Clinical Medicine**, v. 5, n. 5, p. 28-38, 2024. DOI: <https://doi.org/10.24018/clinicmed.2024.5.5.350>.
- ELNAKIB, A. et al. DeepMNF: deep multimodal neuroimaging framework for diagnosing autism spectrum disorder. **IEEE Access**, v. 9, p. 37746-37762, 2021. DOI: <https://doi.org/10.1109/ACCESS.2021.3063458>.
- FANG, J. et al. Bilinear Perceptual Fusion Algorithm Based on Brain Functional and Structural Data for ASD Diagnosis and Regions of Interest Identification. **Interdisciplinary Sciences: Computational Life Sciences**, v. 16, n. 4, p. 936–950, dez. 2024. DOI: <https://doi.org/10.1007/s12539-024-00651-w>.
- FANTÁSTICO. *Exame inovador promete revolucionar diagnóstico do autismo em bebês*. G1, 18 maio 2025. Disponível em: <https://g1.globo.com/fantastico/noticia/2025/05/18/exame-inovador-promete-revolucionar-diagnostico-do-autismo-em-bebes.ghtml>. Acesso em: 12 jan. 2026.
- FIZA, S.; SUNIL, M.; SHUKLA, G. Predictive Analytics and AI for Early Diagnosis and Intervention in Autism Spectrum Disorders. In: **IEEE INTERNATIONAL CONFERENCE ON ICT IN BUSINESS INDUSTRY & GOVERNMENT (ICTBIG)**, 2023. Anais [...]. [S. l.]: IEEE, 2023. p. 1–8.
- FRAZIER, T. W. et al. Development and Validation of Objective, Quantitative, Eye Tracking-Based Measures of Autism Risk and Symptom Levels. **Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry**, v. 57, n. 11, p. 858-866, nov. 2018.

- FULLER, E. A.; KAISER, A. P. The Effects of Early Intervention on Social Communication Outcomes for Children with Autism Spectrum Disorder: A Meta-analysis. **Journal of Autism and Developmental Disorders**, v. 50, n. 5, 25 fev. 2020. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10803-019-03927-z>.
- GBD 2021 (Global Burden of Disease Study). Global burden of 369 diseases and injuries in 204 countries and territories, 1990–2021: A systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2021. **The Lancet**, 400(10367), 1204–1250.
- GEORGE, K. et al. Learning algorithms made simple. **Neurocomputing**, v. 283, p. 154-169, 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.neucom.2017.12.033>. Acesso em: 13 de Agosto de 2025.
- GOLILARZ, N. A. et al. Learning algorithms made simple. 2024. Disponível em: <https://arxiv.org/abs/2410.09186>. Acesso em: 12 Agosto de 2025.
- GOODFELLOW, I.; BENGIO, Y.; COURVILLE, A. Deep feedforward networks. **Deep learning**, v. 1, p. 161-217, 2016.
- GUPTA, R. et al. A review of the role of artificial intelligence in healthcare. **International Journal of Innovative Research in Technology**, v. 10, n. 1, p. 135–142, 2023. Disponível em: <https://www.ijirt.org/>. Acesso em: 12 ago. 2025.
- GUO, X. et al. Diagnosing Autism Spectrum Disorder from Brain Resting-State Functional Connectivity Patterns Using a Deep Neural Network with a Novel Feature Selection Method. *Frontiers in Neuroscience*, v. 11, 21 ago. 2017. DOI: <https://doi.org/10.3389/fnins.2017.00460>.
- HAN, S.-H. et al. Artificial Neural Network: Understanding the Basic Concepts without Mathematics. **Dementia and Neurocognitive Disorders**, v. 17, n. 3, p. 83–89, 1 set. 2018. DOI: <https://doi.org/10.12779/dnd.2018.17.3.83>.
- HAO, X. et al. Exploring high-order correlations with deep-broad learning for autism spectrum disorder diagnosis. **Frontiers in Neuroscience**, v. 16, p. 1046268, 2022. DOI: <https://doi.org/10.3389/fnins.2022.1046268>.
- HAPPÉ, F.; FRITH, U. Annual Research Review: Looking back to look forward – changes in the concept of autism and implications for future research. **Journal of Child Psychology and Psychiatry**, v. 61, n. 3, p. 218–232, 28 jan. 2020. DOI: <https://doi.org/10.1111/jcpp.13176>.
- HELMY, E. et al. Role of Artificial Intelligence for Autism Diagnosis Using DTI and fMRI: A Survey. **Biomedicines**, v. 11, n. 7, p. 1858–1858, 29 jun. 2023. DOI: <https://doi.org/10.3390/biomedicines11071858>.
- HU, Z. et al. Uncertainty Modeling for Multicenter Autism Spectrum Disorder Classification Using Takagi–Sugeno–Kang Fuzzy Systems. **IEEE Transactions on Cognitive and Developmental Systems**, v. 14, n. 2, p. 730–739, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1109/TCDS.2021.3073368>.
- HOLZINGER, A. et al. Toward human-level concept learning: Pattern benchmarking for AI algorithms. **Patterns**, v. 4, n. 8, p. 100788–100788, 1 jul. 2023. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.patter.2023.100788>.

- IBGE. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. (2023). Censo Demográfico 2022: Características da população com deficiência e transtorno do espectro autista. Rio de Janeiro: <https://agenciadenoticias.ibge.gov.br/agencia-noticias/2012-agencia-de-noticias/noticias/43464-censo-2022-identifica-2-4-milhoes-de-pessoas-diagnosticadas-com-autismo-no-brasil>. Acesso 22 de agosto de 2025.
- IBM. O que é aprendizado de máquina? IBM Think. Disponível em: <https://www.ibm.com/br-pt/think/topics/machine-learning>. Acesso em: 10 de Janeiro de 2025.
- IBRAHIM, S. T. et al. Utilizing natural language processing for precision prevention of mental health disorders among youth: A systematic review. **Computers in Biology and Medicine**, v. 188, p. 109859, 2025. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.compbiomed.2025.109859>.
- IEEE-USA BOARD OF DIRECTORS. **Artificial Intelligence Research, Development and Regulation. 2017.**
- INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). Censo 2022 identifica 2,4 milhões de pessoas diagnosticadas com autismo no Brasil. 23 maio 2025. Disponível em: <https://agenciadenoticias.ibge.gov.br/agencia-noticias/2012-agencia-de-noticias/noticias/43464-censo-2022-identifica-2-4-milhoes-de-pessoas-diagnosticadas-com-autismo-no-brasil>. Acesso em: 01 Julio de 2025.
- JEON, I. et al. Reliable Autism Spectrum Disorder Diagnosis for Pediatrics Using Machine Learning and Explainable AI. **Diagnostics**, v. 14, n. 22, p. 2504, 2024. DOI: <https://doi.org/10.3390/diagnostics14222504>.
- JONES, W.; KLIN, A. Attention to eyes is present but in decline in 2-6-month-old infants later diagnosed with autism. *Nature*, v. 504, n. 7480, p. 427-431, 2013. DOI: [10.1038/nature12715](https://doi.org/10.1038/nature12715)
- JOUDAR, S. S.; ALBAHRI, A. S.; HAMID, R. A. Triage and priority-based healthcare diagnosis using artificial intelligence for autism spectrum disorder and gene contribution: A systematic review. **Computers in Biology and Medicine**, v. 146, p. 105553, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.compbiomed.2022.105553>.
- JOUDAR, S. S. et al. Artificial intelligence-based approaches for improving the diagnosis, triage, and prioritization of autism spectrum disorder: A systematic review of current trends and open issues. **Artificial Intelligence Review**, v. 56, n. 1, p. 553–5117, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10462-023-10536-x>.
- JUNG, W. et al. EAG-RS: A Novel Explainability-Guided ROI-Selection Framework for ASD Diagnosis via Inter-Regional Relation Learning. **IEEE Transactions on Medical Imaging**, v. 43, n. 4, p. 1400–1411, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1109/TMI.2023.3337362>.
- KHULLAR, V. et al. Deep neural network-based handheld diagnosis system for autism spectrum disorder. *Neurology India*, v. 69, n. 1, p. 66-74, 2021. DOI: <https://doi.org/10.4103/0028-3886.310069>.

- KANG, E. et al. A Learnable Counter-Condition Analysis Framework for Functional Connectivity-Based Neurological Disorder Diagnosis. **IEEE Transactions on Medical Imaging**, v. 43, n. 4, p. 1377–1387, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1109/TMI.2023.3337074>.
- KUMAR, K. et al. Revolutionizing Autism Spectrum Disorder Diagnosis: Harnessing the Power of Machine Learning and MRI for Enhanced Neurodevelopmental Care. In: **2024 2nd International Conference on Artificial Intelligence and Machine Learning Applications Theme: Healthcare and Internet of Things (AIMLA)**. IEEE, 2024. p. 1-6. DOI: <https://doi.org/10.1109/AIMLA59606.2024.10531585>.
- LEE, K.; QIUFAN, C. **AI 2041: Ten visions for our future**. Crown currency, 2021.
- LI, G. et al. Gaze-based classification of autism spectrum disorder. **Autism Research**, v. 9, n. 8, p. 880–890, 2016. DOI: <https://doi.org/10.1002/aur.1589>.
- LU, H. et al. A machine learning model based on CHAT-23 for early screening of autism in Chinese children. **Frontiers in Pediatrics**, v. 12, p. 1400110, 10 set. 2024. DOI: <https://doi.org/10.3389/fped.2024.1400110>.
- LORD, C. et al. Autism Spectrum Disorder. **The Lancet**, v. 392, n. 10146, p. 508–520, ago. 2018. DOI: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(18\)31129-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(18)31129-2).
- MA, C. et al. Identification of autism spectrum disorder using multiple functional connectivity-based graph convolutional network. **Medical & Biological Engineering & Computing**, v. 62, n. 7, p. 2133–2144, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1007/s11517-024-03060-9>.
- MAENNER, M. J. et al. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2018. **MMWR. Surveillance Summaries**, v. 70, n. 11, p. 1–16, 3 dez. 2021. DOI: <https://doi.org/10.15585/mmwr.ss7011a1>.
- MAENNER, M. J. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2020. **MMWR. Surveillance Summaries**, v. 72, n. 2, p. 1–14, 24 mar. 2023. DOI: <https://doi.org/10.15585/mmwr.ss7202a1>.
- MCCARTY, P.; FRYE, R. E. Early detection and diagnosis of autism spectrum disorder: Why is it so difficult?. **Seminars in pediatric neurology**. v. 35, n. 35, p. 100831, out. 2020. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.spen.2020.100831>.
- MCCRIMMON, A.; ROSTAD, K. Test Review: Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part II): Toddler Module. **Journal of Psychoeducational Assessment**, v. 32, n. 1, p. 88–92, 16 dez. 2013. DOI: <https://doi.org/10.1177/0734282913490916>.
- MCCULLOCH, W. S.; PITTS, W. A logical calculus of the ideas immanent in nervous activity. **The Bulletin of Mathematical Biophysics**, v. 5, n. 4, p. 115–133, dez. 1943. DOI: <https://doi.org/10.1007/BF02478259>.

- MEGERIAN, J. T. et al. Evaluation of an artificial intelligence-based medical device for diagnosis of autism spectrum disorder. **npj Digital Medicine**, v. 5, n. 1, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41746-022-00598-6>.
- MOHAI, K. et al. Development of an Adaptive Computer-Aided Soft Sensor Diagnosis System for Assessment of Executive Functions. **Sensors**, v. 22, n. 15, p. 5880, 2022. DOI: <https://doi.org/10.3390/s22155880>.
- MOHAMMED, A.; KAZMI, S. H.; ZAHEER, A. Machine Learning Algorithms, Real-World Applications and Research Directions. **International Journal of Computer Science and Software Engineering**, v. 5, n. 12, p. 399-409, 2016. Disponível em: <https://ijcsse.org/published/volume5/issue12/p1-V5I12.pdf>. Acesso em: 12 de Agosto de 2025.
- MONTEIRO, R. et al. Inteligência artificial, deep learning, machine learning, redes neurais na medicina e biomarcadores vocais: conceitos, onde estamos e para onde vamos. **Revista da Sociedade de Cardiologia do Estado de São Paulo**, São Paulo, v. 32, n. 1, p. 11–17, 2022.
- MUJTABA, G. et al. Machine learning algorithms, real-world applications and research directions. **SN Computer Science**, v. 2, n. 3, p. 1-20, 2021. DOI: <https://doi.org/10.1007/s42979-021-00592-x>.
- NAHAS, L. D. et al. Genomic insights and advanced machine learning: Characterizing autism spectrum disorder biomarkers and genetic interactions. **Metabolic Brain Disease**, v. 39, n. 1, p. 29–42, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1007/s11011-023-01322-3>.
- NATIONAL AUTISTIC SOCIETY. What is autism? Jun. 2024. Disponível em: <https://www.autism.org.uk/advice-and-guidance/what-is-autism>. Acesso em: 13 de Agosto de 2025.
- NEGNEVITSKY, M. Artificial Intelligence: A Guide to Intelligent Systems. 2. ed. **Harlow, England: Addison-Wesley**, 2011.
- NTOUTSI, E. et al. Mitigating Bias in Machine Learning. **ACM Computing Surveys**, v. 53, n. 6, p. 1–38, 2020. DOI: <https://doi.org/10.1145/3411408>.
- NEGNEVITSKY, M. **Artificial Intelligence: A Guide to Intelligent Systems**. 2. ed. Harlow, England: Addison-Wesley, 2011.
- NG, A. Machine learning yearning: Technical strategy for AI engineers, in the era of deep learning. 2018.
- NOGAY, H. S.; ADELI, H. Machine learning (ML) for the diagnosis of autism spectrum disorder (ASD) using brain imaging. **Reviews in the Neurosciences**, v. 31, n. 8, p. 825–841, 18 nov. 2020. DOI: <https://doi.org/10.1515/revneuro-2020-0043>.
- NTOUTSI, E. et al. Bias in data-driven artificial intelligence systems—An introductory survey. **Wiley Interdisciplinary Reviews: Data Mining and Knowledge Discovery**, v. 10, n. 3, p. e1356, 2020. DOI: <https://doi.org/10.1002/widm.1356>.
- ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE (OMS). Autism. 30 mar. 2022. Disponível em: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders>. Acesso em: 13 ago. 2025.

- ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DA SAÚDE (OPAS). Transtorno do Espectro Autista. [S. l.], 2025. Disponível em: <https://www.paho.org/pt/topicos/transtorno-do-espectro-autista>. Acesso em: 17 de Julho de 2025.
- PARISOT, A. et al. Spectral graph convolutional networks for disease classification using brain MRIs. **Medical Image Analysis**, v. 46, p. 105–117, 2018. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.media.2018.03.003>.
- PARK, K.-W.; CHO, S.-B. A residual graph convolutional network with spatio-temporal features for autism classification from fMRI brain images. **Applied Soft Computing**, v. 142, p. 110363, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.asoc.2023.110363>.
- PARUI, S. et al. Artificial intelligence and sensor-based autism spectrum disorder diagnosis using brain connectivity analysis. **Computers and Electrical Engineering**, v. 108, p. 108720, maio 2023. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.compeleceng.2023.108720>.
- PAULA, C. S. et al. Brief Report: Prevalence of Pervasive Developmental Disorder in Brazil: A Pilot Study. **Journal of Autism and Developmental Disorders**, v. 41, n. 12, p. 1738–1742, 21 fev. 2011. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10803-011-1200-6>.
- PETERS, M. D. J. *et al.* **Updated methodological guidance for the conduct of JBI scoping reviews**. JBI Evidence Synthesis, [S. l.], v. 18, n. 10, p. 2119-2126, 2020. DOI: <https://doi.org/10.11124/JBIES-20-00167>. Disponível em: https://journals.lww.com/jbisynthesis/fulltext/2020/10000/updated_methodological_guidance_for_the_conduct_of.5.aspx. Acesso em: 6 nov. 2025.
- PRISMA STATEMENT. PRISMA Statement. 2024. Disponível em: <https://www.prisma-statement.org/>. Acesso em: 02 de Janeiro de 2025.
- RAHMAN, MD. M. et al. A Review of Machine Learning Methods of Feature Selection and Classification for Autism Spectrum Disorder. **Brain Sciences**, v. 10, n. 12, p. 949, 7 dez. 2020. DOI: <https://doi.org/10.3390/brainsci10120949>.
- RAJ, S.; MASOOD, S. Analysis and Detection of Autism Spectrum Disorder Using Machine Learning Techniques. **Procedia Computer Science**, v. 167, p. 994–1004, 2020. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.procs.2020.03.399>.
- RANI, A.; YADAV, P.; VERMA, Y. Early-stage autism diagnosis using action videos and contrastive feature learning. **Multimedia Systems**, v. 29, n. 5, p. 2603–2614, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00530-023-01132-8>.
- RUSSELL, S. J.; NORVIG, P. Artificial Intelligence: A Modern Approach. 4. ed.: **Pearson**, 2020.
- SAHER, M.; ALSAEDI, M.; AL IBRAHEEMI, A. Diagnosis-Based Hybridization of Multimodal Tests and Sociodemographic Characteristics of Autism Spectrum Disorder Using Artificial Intelligence and Machine Learning Techniques: A Systematic Review. **International Journal of Telemedicine and Applications**, v. 2022, p. 3551528, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1155/2022/3551528>.

- SALARI, N. et al. The global prevalence of autism spectrum disorder: A comprehensive systematic review and meta-analysis. **Italian Journal of Pediatrics**, v. 48, n. 1, 8 jul. 2022. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13052-022-01310-w>.
- SANDIN, S. et al. The Heritability of Autism Spectrum Disorder. **JAMA**, v. 318, n. 12, p. 1182, 26 set. 2017. DOI: <https://doi.org/10.1001/jama.2017.12141>.
- SANTOMAURO, Damian F. et al. The global epidemiology and health burden of the autism spectrum: findings from the Global Burden of Disease Study 2021. **The Lancet Psychiatry**, v. 12, n. 2, p. 111-121, 2025.
- SHAIK, S. M. et al. Leveraging artificial intelligence to enhance the quality of life for patients with autism spectrum disorder: a comprehensive review. **Healthcare**, v. 11, n. 15, p. 2197, 2023. DOI: <https://doi.org/10.3390/healthcare11152197>.
- SHARMA, R.; SHARMA, R. Revolutionizing healthcare: the role of artificial intelligence in clinical practice. **International Journal of Research in Medical Sciences**, v. 11, n. 2, p. 285–292, 2023. DOI: <https://doi.org/10.18203/2320-6012.ijrms20230088>.
- SHAVETA. A review on machine learning. **International Journal of Science and Research Archive**, v. 9, n. 1, p. 281–285, 2023. DOI: <https://doi.org/10.30574/ijrsra.2023.9.1.0410>.
- SHI, C.; XIN, X.; ZHANG, J. A novel multigranularity feature-selection method based on neighborhood mutual information and its application in autistic patient identification. **Biomedical Signal Processing and Control**, v. 78, p. 103887, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.bspc.2022.103887>.
- SOLEK, P. et al. The Role of Artificial Intelligence for Early Diagnostic Tools of Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review. **Turkish Archives of Pediatrics**, v. 60, n. 2, p. 126–140, 2025. DOI: <https://doi.org/10.5152/TurkArchPediater.2025.24183>.
- SOLEK, P. et al. The Role of Artificial Intelligence for Early Diagnostic Tools of Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review. **Turkish Archives of Pediatrics**, v. 60, n. 2, p. 126–140, 10 mar. 2025. DOI: <https://doi.org/10.5152/TurkArchPediater.2025.24183>.
- TANG, H. et al. Artificial intelligence and bioinformatics analyze markers of children's transcriptional genome to predict autism spectrum disorder. **Frontiers in Neurology**, v. 14, 17 jul. 2023. DOI: <https://doi.org/10.3389/fneur.2023.1203375>.
- THABTAH, F. et al. Autism screening: an unsupervised machine learning approach. **Health Information Science and Systems**, v. 10, n. 1, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1007/s13755-022-00191-x>.
- THABTAH, F.; PEEBLES, D. A new machine learning model based on induction of rules for autism detection. **Health Informatics Journal**, p. 146045821882471, 29 jan. 2020. DOI: <https://doi.org/10.1177/1460458218824711>.
- TICK, B. et al. Heritability of autism spectrum disorders: A meta-analysis of twin studies. **Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines**, v. 57, n. 5, p. 585–95, 2016. DOI: <https://doi.org/10.1111/jcpp.12499>.

- TILWANI, D. et al. ECG Recordings as Predictors of Very Early Autism Likelihood: A Machine Learning Approach. **Bioengineering**, v. 10, n. 7, p. 827, 2023. DOI: <https://doi.org/10.3390/bioengineering10070827>.
- ULAGANATHAN, S. et al. Hybrid optimization enabled DenseNet for autism spectrum disorders using MRI image. **Computational Biology and Chemistry**, v. 115, p. 108335, 2025. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.compbiolchem.2024.108335>.
- WANG, Y.; FU, Y.; LUO, X. Identification of Pathogenetic Brain Regions via Neuroimaging Data for Diagnosis of Autism Spectrum Disorders. **Frontiers in Neuroscience**, v. 16, 17 maio 2022. DOI: <https://doi.org/10.3389/fnins.2022.900330>.
- WARWICK, K. **Artificial intelligence: the basics**. Routledge, 2013.
- YAMASHITA, R. et al. Redes neurais convolucionais: uma visão geral e aplicação em radiologia. **Insights into Imaging**, v. 9, p. 611-629, 2018.
- YANG, S. et al. Identification of Young High-Functioning Autism Individuals Based on Functional Connectome Using Graph Isomorphism Network: A Pilot Study. **Brain Sciences**, v. 12, n. 7, p. 883, 2022. DOI: <https://doi.org/10.3390/brainsci12070883>.
- YANG, J. et al. Constructing high-order functional networks based on hypergraph for diagnosis of autism spectrum disorders. *Frontiers in Neuroscience*, [s. l.], v. 17, art. 1257982, p. 1-13, ago. 2023. DOI: 10.3389/fnins.2023.1257982. DOI: <https://doi.org/10.3389/fnins.2023.1257982>.
- YIN, W. et al. Diagnosis of Autism Spectrum Disorder Based on Functional Brain Networks with Deep Learning. **Journal of Computational Biology**, 19 out. 2020. DOI: <https://doi.org/10.1089/cmb.2020.0252>.
- YIN, W.; LI, L.; WU, F.-X. A semi-supervised autoencoder for autism disease diagnosis. **Neurocomputing**, v. 483, p. 140–147, abr. 2022. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.neucom.2022.02.017>.
- WEISS, R. et al. Applications of Neural Networks in Biomedical Data Analysis. *Biomedicines*, **Basel**, v. 10, n. 7, p. 1469, jun. 2022. DOI: <https://doi.org/10.3390/biomedicines10071469>.
- WILLERS, S.; JOWSEY, T.; CHEN, Y. How do nurses promote critical thinking in acute care? A scoping literature review. **Nurse Education in Practice**, [S. l.], v. 53, p. 103074, 5 maio 2021. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.nepr.2021.103074>.
- XIA, C. et al. Dynamic Viewing Pattern Analysis: Towards Large-Scale Screening of Children With ASD in Remote Areas. **IEEE Transactions on Biomedical Engineering**, v. 70, n. 5, p. 1622–1633, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1109/TBME.2022.3223736>.
- ZHANG, H. et al. Deep Canonical Correlation Fusion Algorithm Based on Denoising Autoencoder for ASD Diagnosis and Pathogenic Brain Region Identification. **Interdisciplinary Sciences: Computational Life Sciences**, v. 16, n. 2, p. 455–468, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1007/s12539-024-00625-y>.

- ZHANG, J. et al. Detection of Autism Spectrum Disorder using fMRI Functional Connectivity with Feature Selection and Deep Learning. **Cognitive Computation**, v. 15, n. 4, p. 1106–1117, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1007/s12559-021-09981-z>.
- ZHAO, F. et al. Constructing Multi-View High-Order Functional Connectivity Networks for Diagnosis of Autism Spectrum Disorder. **IEEE Transactions on Biomedical Engineering**, v. 69, n. 3, p. 1237-1250, mar. 2022.
- ZEIDAN, J. et al. Global Prevalence of autism: a Systematic Review Update. **Autism Research**, v. 15, n. 5, p. 778–790, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1002/aur.2696>.
- ZWAIGENBAUM, Lonnie et al. Early intervention for children with autism spectrum disorder under 3 years of age: recommendations for practice and research. **Pediatrics**, v. 136, n. Supplement_1, p. S60-S81, 2015. DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2014-3667>.

Apêndice A – Tabela de Extração de Dados

A Tabela de Extração de Dados presente neste apêndice detalha as nuances dos estudos revisados, configurando-se como o ponto de partida para a análise e discussão dos resultados. Sua estrutura confere o rigor necessário para responder à pergunta de pesquisa e cumprir os objetivos estabelecidos, permitindo uma transição fundamentada entre a coleta de informações e a síntese interpretativa apresentada na seção de Apresentação e Discussão dos Resultados.

Tabela 4 - Tabela de extração de dados

Estudo	Autor	País do Pesquisador	Natureza dos dados e Algoritmos	Objetivo	Resultados e Contribuições	Validação/XAI
A Convolutional Deep Neural Network Approach to Predict Autism Spectrum Disorder Based on Eye-Tracking Scan Paths	Alsaïdi et al. (2024)	Jordânia	59 crianças. Uso do rastreador SMI Red-m e modelo T-CNN-ASD com validação de 10 dobras.	Classificar o TEA automaticamente via rastreamento ocular para reduzir tempo e custos.	Acurácia de 95,59%. Provou que o rastreamento ocular é um biomarcador preciso sem intervenção humana.	Cross Validation
A Learnable Counter-Condition Analysis Framework for Functional Connectivity-Based Neurological Disorder Diagnosis	Kang et al. (2023)	Coreia do Sul	873 indivíduos (ABIDE I). rs-fMRI e rede de atenção adaptativa com análise de contra-condição.	Integrar diagnóstico e explicação neurocientífica via conectividade funcional (FC).	Superou métodos GNN e CNN. Permitiu simular como o cérebro mudaria se um indivíduo normal tivesse TEA.	Cross Validation
A machine learning model based on CHAT-23 for early screening of autism in Chinese children	Lu et al. (2024)	China	371 questionários. Engenharia de atributos mRMR e modelo LGBM.	Triagem precoce em crianças chinesas usando o questionário CHAT-23.	Sensibilidade de 90,9% e especificidade de 92,2%. Identificou questões cruciais de fala para otimizar a clínica.	XAI
A novel multigranularity feature-selection method based on neighborhood mutual information and its application in autistic patient identification	Shi et al. (2022)	China	1.112 sujeitos (ABIDE). Clusterização K-means e construção de Árvore Geradora Mínima (MST).	Selecionar atributos de fMRI reduzindo a redundância e considerando correlações fortes.	Acurácia superior a métodos como Chi2. Identificou o hipocampo como biomarcador essencial.	NÃO

Estudo	Autor	País do Pesquisador	Natureza dos dados e Algoritmos	Objetivo	Resultados e Contribuições	Validação/XAI
A novel multi-modal model to assist the diagnosis of autism spectrum disorder using eye-tracking data	Benabderrahman e et al. (2024)	Argélia	59 participantes. Arquitetura CNN-GRU-ANN usando distâncias e durações de fixação.	Melhorar a detecção incorporando dados temporais dinâmicos de olhar.	Precisão de 93,10%. Demonstrou que a dinâmica temporal é vital para entender a atenção no TEA.	NÃO
A residual graph convolutional network with spatio-temporal features for autism classification from fMRI brain images	Park & Cho (2023)	Coreia do Sul	800 pacientes (ABIDE). GCN Residual com atenção espaço-temporal e Bi-LSTM.	Diagnosticar TEA via conectividade entre o sulco temporal superior (STS) e o córtex visual.	Acurácia de 96,27%. Validou anormalidades no STS como indicadores críticos do transtorno.	Cross Validation
A semi-supervised autoencoder for autism disease diagnosis	Yin et al. (2022)	Canadá	871 amostras (ABIDE I). Autoencoder Semisupervisionado (SSAE) e treinamento conjunto.	Diagnóstico via rs-fMRI integrando dados não rotulados para lidar com a escassez de dados médicos.	Acurácia de 87,2%. Provou que dados não rotulados melhoram o aprendizado de características e a precisão.	Cross Validation
Artificial intelligence and bioinformatics analyze markers of children's transcriptional genome to predict autism spectrum disorder	Tang et al. (2023)	China	128 toddlers com TEA. Regressão LASSO e redes neurais baseadas em 21 biomarcadores.	Desenvolver modelo de classificação baseado em mRNA do sangue periférico para detecção precoce.	AUC de 0,88. Identificou o gene MID2 como biomarcador potencial através de IA.	XAI
Artificial intelligence and sensor-based autism spectrum disorder diagnosis using brain connectivity analysis	Parui et al. (2023)	Estados Unidos, Índia, Portugal, Brasil	780 sujeitos (ABIDE-I). Tensor de Posto Estimado Baixo (LERT) e CNN 2D.	Explorar similaridades topológicas inerentes como biomarcadores em rs-fMRI.	Acurácia de 84,79% via votação majoritária entre 6 diferentes atlas cerebrais.	NÃO
Autism Identification Based on the Intelligent Analysis of Facial Behaviors: An Approach Combining Coarse- and Fine-Grained Analysis	Chen et al. (2024a)	China	81 participantes. Análise híbrida Coarse/Fine-Grained com LSTM e SENet.	Utilizar comportamentos faciais (expressão e pose) como biomarcadores interpretáveis.	Acurácia de 88,74%. O mecanismo de atenção permitiu identificar quais características influenciaram a decisão.	XAI

Estudo	Autor	País do Pesquisador	Natureza dos dados e Algoritmos	Objetivo	Resultados e Contribuições	Validação/XAI
Autism screening: an unsupervised machine learning approach	Thabtah et al. (2022)	Emirados Arabes Unidos, Nova Zelândia	2.048 instâncias. Self-Organizing Map (SOM) para novos rótulos e Random Forest.	Reduzir o viés de decisão em sistemas diagnósticos baseados em pontuações manuais.	Acurácia de 96%. Provou que o SOM remove o viés do questionário, melhorando a precisão preditiva.	Cross Validation
Bilinear Perceptual Fusion Algorithm Based on Brain Functional and Structural Data for ASD Diagnosis	Fang et al. (2024)	China	312 sujeitos. Algoritmo de Fusão Perceptual Bilinear (BPF) e framework BPF-GCN.	Integrar dados multimodais (fMRI e sMRI) para identificar ROIs associados ao TEA.	Acurácia de 82,35%. Identificou 15 ROIs patogênicos, incluindo áreas cerebelares.	XAI
Constructing high-order functional networks based on hypergraph for diagnosis of autism spectrum disorders	Yang et al. (2023)	Reino Unido, China	Bases do ABIDE. Hipergrafo de ordem superior e seleção de atributos via LASSO.	Capturar interações complexas entre múltiplas regiões cerebrais via hipergrafos.	Superioridade a métodos tradicionais. Atingiu 80,31% de acurácia com fusão de características.	Cross Validation
Constructing Multi-View High-Order Functional Connectivity Networks for Diagnosis of Autism Spectrum Disorder	Zhao et al. (2022)	China	92 sujeitos. Cluster-based Ho-FCN multi-view e classificadores SVM.	Explorar interações de alto nível usando momentos centrais para resolver o descasamento de fase.	Acurácia de 86,2%. Provou que a combinação de diferentes tipos de redes melhora o diagnóstico.	XAI
Data-centric automated approach to predict autism spectrum disorder based on selective features and <i>explainable AI</i>	Aldrees et al. (2024)	Arábia Saudita, Estados Unidos e Paquistão	1.560 instâncias. XGBoost 2.0, seleção por Chi-square e técnica SMOTE.	Prever autismo em toddlers e sugerir métodos educacionais personalizados.	99% de acurácia. SHAP identificou pontuações de comunicação como os fatores mais cruciais.	Cross Validation
Deep Canonical Correlation Fusion Algorithm Based on Denoising Autoencoder for ASD Diagnosis	Zhang et al. (2024)	China, Canadá	470 sujeitos (ABIDE). Deep Canonical Correlation Fusion (DCCF) e Denoising Autoencoder.	Fusão multimodal eficaz de fMRI e sMRI para dados de alta dimensão.	Acurácia de 80,77%. Identificou a amígdala como região patogênica central.	XAI

Estudo	Autor	País do Pesquisador	Natureza dos dados e Algoritmos	Objetivo	Resultados e Contribuições	Validação/XAI
Deep Learning to Interpret Autism Spectrum Disorder Behind the Camera	Chen et al. (2024)	Estados Unidos	1.672 fotos. Modelos CNN/RNN/Attention-Proto baseados em protótipos semânticos.	Quantificar atenção atípica via fotos tiradas pelos participantes com câmeras comuns.	Acurácia de 87%, superando especialistas humanos. Oferece evidências visuais interpretáveis para clínicos.	XAI
DeepMNF: Deep Multimodal Neuroimaging Framework for Diagnosing Autism Spectrum Disorder	Abbas et al. (2023)	Austrália	855 sujeitos (ABIDE-1). Framework DeepMNF integrando modelos CNN 3D e 2D.	Integrar informações 3D e 2D de sMRI e rs-fMRI para capturar padrões espaciais completos.	Acurácia de 87,09%. Melhor resultado reportado no ABIDE-1 envolvendo todos os centros de rastreamento.	Cross Validation, XAI
Detection of Autism Spectrum Disorder using fMRI Functional Connectivity with Feature Selection and Deep Learning	Zhang et al. (2023)	China	1.035 amostras. Seleção por F-score combinada com Autoencoder e perceptron.	Superar a heterogeneidade multi-site e insuficiência de amostras no ABIDE.	Acurácia de 70,9% no dataset total. Revelou que a rede cerebral no TEA vai de "small-world" para aleatória.	NÃO
Development of an Adaptive Computer-Aided Soft Sensor Diagnosis System for Assessment of Executive Functions	Mohai et al. (2022)	Hungria	302 crianças. Teste adaptativo Tower of London (ToLA) e Teoria de Resposta ao Item (IRT).	Avaliar funções executivas de forma precisa via testes adaptativos computadorizados (CAT).	Ambiente adaptativo que ajusta a dificuldade em tempo real, melhorando a precisão diagnóstica.	NÃO
Dynamic Viewing Pattern Analysis: Towards Large-Scale Screening of Children With ASD in Remote Areas	Xia et al. (2023)	China	165 crianças (3-6 anos). Autoencoder profundo, LSTM e padrões dinâmicos de visualização.	Triagem em larga escala em áreas remotas sem equipamentos de alta tecnologia.	Acurácia média de 96,73%. Validou o padrão de visualização dinâmico como biomarcador eficiente.	NÃO
EAG-RS: A Novel Explainability-Guided ROI-Selection Framework for ASD Diagnosis	Jung et al. (2024)	Coreia do Sul	880 amostras. Framework EAG-RS usando LRP e autoencoder empilhado (SAE).	Identificar associações não lineares de alta ordem guiadas por explicabilidade (XAI).	Superou métodos de ponta (BrainGNN). Identificou subtipos de TEA ligados a biomarcadores específicos.	PLR

Estudo	Autor	País do Pesquisador	Natureza dos dados e Algoritmos	Objetivo	Resultados e Contribuições	Validação/XAI
Early-stage autism diagnosis using action videos and contrastive feature learning	Rani et al. (2023)	Índia	Hand Gesture Dataset. Aprendizado Contrastivo (SimCLR) e codificador R(2+1)D.	Automatizar o diagnóstico usando vídeos curtos de gestos indistinguíveis visualmente.	Acurácia melhorou drasticamente com aprendizado contrastivo, superando classificadores binários.	NÃO
ECG Recordings as Predictors of Very Early Autism Likelihood: A Machine Learning Approach	Tilwani et al. (2023)	EUA	70 bebês. Extração de Variabilidade da Frequência Cardíaca (HRV) e classificador KNN.	Investigar o potencial do ECG como biomarcador em bebês de 3 a 6 meses.	Acurácia de 70%. Sugere que sinais autonômicos cardíacos contêm informações sobre o risco de TEA.	XAI
Efficient Diagnosis of Autism Spectrum Disorder Using Optimized Machine Learning Models Based on Structural MRI	Bahathiq et al. (2024)	Arábia Saudita	Bases ABIDE e KAU (Saudita). Otimizador Grey Wolf (GWO), algoritmos Boruta e SVM.	Identificar biomarcadores de sMRI usando otimização bioinspirada para crianças de 5-10 anos.	GWO-SVM atingiu 71% de acurácia. Validou a generalização em uma base de dados local saudita inédita.	Cross Validation
Evaluation of an artificial intelligence-based medical device for diagnosis of autism spectrum disorder	Megerian et al. (2022)	Estados Unidos	425 crianças (18-72 meses). Algoritmo de árvore de decisão com gradient boosting.	Testar um software médico (SaMD) na atenção primária para reduzir atrasos diagnósticos.	VPP de 80,8% e VPN de 98,3%. Reduziu a idade média de diagnóstico em 1,5 anos.	XAI
Explainable artificial intelligence systems for predicting mental health problems in autistics	Atlam et al. (2025)	Arábia Saudita e Egito	637 indivíduos. Modelo de Voting com seleção de atributos (ANOVA, Mutinfo, RFE).	Identificar comorbidades de saúde mental em autistas usando XAI (SHAP).	Pontuação 1.0 (100%) em acurácia e F1. Identificou "idade" e "desesperança" como fatores críticos.	Cross Validation
Exploring high-order correlations with deep-broad learning for autism spectrum disorder diagnosis	Hao et al. (2022)	China	1.035 amostras. Hipergrafo, Autoencoder e Broad Learning System (BLS).	Aprender atributos de ordem superior via aprendizado "deep-broad" (BLS).	Acurácia de 71,8%. O BLS reduziu drasticamente o tempo de treinamento mantendo a precisão.	Cross Validation

Estudo	Autor	País do Pesquisador	Natureza dos dados e Algoritmos	Objetivo	Resultados e Contribuições	Validação/XAI
Eye Tracking-Based Diagnosis and Early Detection of ASD Using ML and DL Techniques	Ahmed et al. (2022)	Arábia Saudita, Índia, Reino Unido e Malásia	547 imagens oculares. Atributos LBP+GLCM e modelos híbridos GoogleNet+SVM.	Desenvolver sistemas de IA para distinguir TEA de TD via trajetórias oculares e filtragem de imagem. Lacuna: Necessidade de sistemas eficazes em todas as idades.	Acurácia de 99,8% (FFNN e ANN) e 97,6% (ResNet-18). Desenvolveu uma metodologia robusta para extração de pontos oculares via modelo Snake.	Cross Validation
Genomic insights and advanced machine learning: characterizing autism spectrum disorder biomarkers and genetic interactions	Nahas et al. (2024)	Reino Unido, Índia , Egito e Catar	709 amostras de sangue. Meta-análise de DEGs, XGBoost e interpretação via SHAP.	Analisar a expressão gênica via bioinformática e XAI para descobrir novos genes candidatos. Lacuna: Baixa reprodutibilidade de genes isolados entre diferentes estudos.	Identificou o gene MID2 como biomarcador clínico potencial. Detectou 1.286 SNPs vinculados a condições de TEA.	XAI
Hybrid optimization enabled DenseNet for autism spectrum disorders using MRI image	Ulaganathan et al. (2025)	Índia	1.112 registros (ABIDE). Otimização JSTO (Jaya + Sewing Training-Based), DenseNet e descritores de textura (GLCM, LTP, LOOP, HOG).	Desenvolver o modelo JSTO-DenseNet para detecção precoce via MRI. Lacuna: Custos de tempo elevados e baixa acessibilidade em pesquisas anteriores.	Acurácia de 94,8%. Melhorou a extração de regiões pivotais no cérebro com redução no tempo de treinamento.	Cross Validation

Estudo	Autor	País do Pesquisador	Natureza dos dados e Algoritmos	Objetivo	Resultados e Contribuições	Validação/XAI
Identification of autism spectrum disorder using multiple functional connectivity-based graph convolutional network	Ma et al. (2024)	China	714 sujeitos (ABIDE). Framework MFC-GCN e inovadora camada EANReadout (External Attention Network Readout).	Utilizar conectividade total e subnetworks chaves simultaneamente (DMN, SMN, VN, CBN). Lacuna: A heterogeneidade dos dados multi-site desafia os modelos tradicionais.	Acurácia de 70,31%. A camada EANReadout melhorou a captura de associações entre sujeitos e reduziu o efeito da heterogeneidade.	Cross Validation
Identification of Pathogenetic Brain Regions via Neuroimaging Data for Diagnosis of ASD	Wang et al. (2022)	China	957 indivíduos (ABIDE). Framework RSVMC (Random SVM Cluster) e votação majoritária.	Localizar regiões cerebrais patogênicas associadas ao TEA usando fMRI.	Acurácia de 88,1%. Confirmou alta correlação com o giro lingual e insular.	XAI
Identification of Young High-Functioning Autism Individuals Using Graph Isomorphism Network	Yang et al. (2022)	China	ABIDE (multi-site). GIN (Rede de Isomorfismo de Grafos) e Pooling de Atenção Global.	Classificar jovens de alto funcionamento explorando a topologia da rede cerebral.	Superior a métodos tradicionais em cinco métricas. Identificou ROIs nas redes visual e frontoparietal.	Cross Validation
Multi-kernel Learning Fusion Algorithm Based on RNN and GRU for ASD Diagnosis and Pathogenic Brain Region Extraction	J. Chen et al. (2024a)	China	414 sujeitos (ABIDE). Framework MKLF-RAG baseado em RNN e GRU, combinando mapas funcionais e estruturais.	Fusão multimodal de fMRI e sMRI explorando a complementaridade de dados sequenciais. Lacuna: Omissão da complementaridade entre dados multimodais leva a classificações pobres.	Acurácia de 81,48%. Identificou o tálamo e o precuneus como as regiões patogênicas centrais do TEA.	XAI

Estudo	Autor	País do Pesquisador	Natureza dos dados e Algoritmos	Objetivo	Resultados e Contribuições	Validação/XAI
Predictive Analytics and AI for Early Diagnosis and Intervention in Autism Spectrum Disorders	Fiza et al. (2023)	Índia	Dados comportamentais (prosódia vocal, olhar). Algoritmo BBI integrando Random Forest, Regressão Logística e DNN.	Identificar padrões comportamentais sugestivos de TEA via "Identificação de Biomarcadores Comportamentais" (BBI). Lacuna: Necessidade de intervenção precoce (antes dos 2 anos).	Sensibilidade de 88% e especificidade de 94%. Forneceu um método objetivo para reduzir filas de triagem clínica.	NÃO
Reliable Autism Spectrum Disorder Diagnosis for Pediatrics Using Machine Learning and Explainable AI	Jeon et al. (2024)	Coreia do Sul	634 casos. Escalas SRS, AQ10 e CARS. Preprocessamento rigoroso; modelos NNET e XGBoost em R (caret) com SHAP e LIME.	Melhorar a transparência diagnóstica para pediatras usando XAI. Lacuna: A natureza de "caixa-preta" dos modelos de IA mina a confiança clínica.	NNET atingiu 100% de acurácia. Demonstrou que indicadores comportamentais específicos influenciam mais as predições do que dados demográficos.	Cross Validation, XAI
Revolutionizing Autism Spectrum Disorder Diagnosis: Harnessing the Power of Machine Learning and MRI for Enhanced Neurodevelopmental Care	Kumar et al. (2024)	Índia	Dataset ABIDE. Imagens sMRI (T1w) processadas em Python. Algoritmos de Regressão Logística, SVM e regressão linear.	Criar um sistema web de fácil acesso para diagnóstico via MRI. Lacuna: Baixa acessibilidade e alto custo de diagnósticos especializados em certas regiões.	Acurácia de 92%. Democratizou o acesso ao diagnóstico através de um portal que permite o upload de imagens para feedback imediato.	NÃO

Estudo	Autor	País do Pesquisador	Natureza dos dados e Algoritmos	Objetivo	Resultados e Contribuições	Validação/XAI
Uncertainty Modeling for Multicenter Autism Spectrum Disorder Classification Using Takagi–Sugeno–Kang Fuzzy Systems	Hu et al. (2022)	China	Centros UM_2, OLIN e LEUVEN_2. Sistemas Fuzzy Takagi–Sugeno–Kang (TSK FISs) e aprendizagem esparsa de grupo multitarefa.	Modelar incertezas em dados de fMRI multicêntrica via sistemas fuzzy. Lacuna: Instabilidade de dispositivos introduz incerteza nos dados coletados.	Superior a métodos como mt-LASSO e RMTFL. Identificou conexões inter-hemisféricas discriminativas estáveis entre múltiplos centros.	Cross Validation
Utilizing Artificial Intelligence for Microbiome Decision-Making: Autism Spectrum Disorder in Children from Bosnia and Herzegovina	Bašić-Čičak et al. (2024)	Bósnia e Herzegovina	60 amostras de fezes. Sequenciamento 16S rRNA; classificadores Random Forest, SVC, Extremely Randomized Trees e análise preditiva KEGG.	Identificar diferenças microbianas no intestino entre crianças com TEA e neurotípicas. Lacuna: Primeiro estudo do gênero realizado na região dos Bálcãs.	Acurácia de 80% baseada na abundância ao nível de gênero. Validou que o gênero Streptococcus está diminuído no grupo TEA local.	NÃO
Utilizing deep learning models in an intelligent eye-tracking system for ASD diagnosis	Alsharif et al. (2024)	Arábia Saudita	547 imagens. Modelos MobileNet, VGG19 e DenseNet169 com aumento de dados.	Automatizar a categorização via rastreamento ocular para evitar diagnósticos subjetivos.	Acurácia de 100% com MobileNet. Superou algoritmos de detecção de eventos e igualou a precisão manual.	NÃO

Criação própria (2026)

Apêndice B - Estudo Complementar: EarliPoint Evaluation

O estudo constante neste apêndice não foi incluído no corpus de análise desta revisão por não atender aos critérios de busca definidos, especificamente no que tange ao recorte temporal estabelecido. No entanto, optou-se por incluí-lo em caráter complementar, em razão de sua relevância e contribuição para a compreensão do uso de Inteligência Artificial no diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista. Ressalta-se que a inclusão deste estudo não interfere nos resultados, análises e conclusões da presente pesquisa, uma vez que não foi considerado nas etapas de extração, síntese e discussão dos dados.

Em maio de 2025, o programa Fantástico da Rede Globo de televisão exibiu uma reportagem sobre uma tecnologia inovadora para o diagnóstico precoce do Transtorno do Espectro Autista (TEA), desenvolvida com a colaboração do neurocientista brasileiro Ami Klin (Fantástico, 2025). A técnica, baseada no rastreamento do olhar (*eye-tracking*), é geralmente aplicada a crianças com idades entre 16 e 30 meses, utilizando estímulos audiovisuais que simulam interações sociais cotidianas.

Câmeras de alta precisão capturam os movimentos oculares da criança enquanto ela assiste a uma série de vídeos curtos, possibilitando a identificação de padrões de atenção visual durante o procedimento. Um software analisa os dados coletados, comparando, em tempo real, o comportamento visual registrado com padrões estabelecidos anteriormente para crianças neurotípicas e crianças com TEA. Evidências sugerem que crianças neurotípicas costumam olhar para os olhos, expressões faciais e gestos comunicativos, ao passo que crianças no espectro autista geralmente se concentram mais em objetos, detalhes do ambiente ou movimentos mecânicos.

O sistema pode produzir resultados em cerca de 15 minutos, oferecendo um relatório que aponta a probabilidade de TEA e o grau de suporte requerido. Entre os principais benefícios da tecnologia estão a capacidade de realizar diagnósticos de forma precoce, a diminuição do tempo de espera para confirmação do diagnóstico e a oportunidade de iniciar intervenções terapêuticas mais cedo, durante um período de alta plasticidade cerebral. Ademais, o método se distingue por sua objetividade, empregando métricas quantitativas de comportamento visual como um recurso adicional à avaliação clínica convencional.

A tecnologia, conhecida como *EarliPoint* nos Estados Unidos, já recebeu a aprovação da *Food and Drug Administration* (Administração de Alimentos e Medicamentos - FDA). No entanto, sua utilização em larga escala no Brasil ainda requer a validação de entidades reguladoras nacionais.

Para apoiar a compreensão dos aspectos metodológicos e clínicos discutidos neste anexo, a Figura 14 apresenta uma síntese visual do estudo complementar, contemplando a identificação técnica, o rastreamento ocular, o procedimento experimental e a aplicação clínica do sistema *EarliPoint* no diagnóstico do TEA (Jones e Klin, 2013).

Figura 13 - Estudo Complementar - EarliPoint Evaluation

1 Identificação do Responsável Técnico

O conteúdo aqui exposto sistematiza as variáveis de análise e o fluxo de diagnóstico desenvolvidos pelo **Dr. Ami Klin**, servindo como referencial para a compreensão da transição entre a pesquisa científica e a aplicação clínica por meio do sistema **EarliPoint** (Jones & Klin, 2013).

O foco da tecnologia consiste na identificação de biomarcadores comportamentais em bebês e crianças com suspeita de Transtorno do Espectro Autista (TEA).



2 Especificações do Método de Rastreamento

O monitoramento do engajamento social visual utiliza sensores infravermelhos para mapear a fixação da fóvea em relação a estímulos sociais dinâmicos.

- ▶ **Público-alvo:** Bebês a partir de 2 meses (pesquisa) e crianças de 16 a 30 meses (uso clínico).
- ▶ **Variáveis de análise:** Fixação ocular: tempo de permanência do olhar na região dos olhos em comparação à região da boca.
- ▶ **Foco em objetos:** Mensuração do interesse por estímulos inanimados em detrimento de interações sociais.
- ▶ **Trajetória de declínio:** Comparação longitudinal dos dados entre os 2 e 6 meses de vida.

3 Procedimento Experimental (Estudo Jones & Klin, 2013)

Os parâmetros utilizados para a coleta de dados que fundamentam o diagnóstico por biomarcadores são apresentados a seguir:

- ▶ **Fase Inicial** (0 a 2 meses): Engajamento visual reflexo, sem diferenças significativas entre os grupos.
- ▶ **Fase Crítica** (2 a 6 meses): Transição para o olhar social, com declínio acentuado na fixação ocular.
- ▶ **Fase Diagnóstica** (16 a 30 meses): Resposta a estímulos complexos, com preferência por objetos ou movimentos físicos.



4 Implementação Clínica: EarliPoint Evaluation

O sistema **EarliPoint** converte as métricas de rastreamento ocular em dados quantitativos, permitindo diagnóstico objetivo, mapeamento da plasticidade neural e geração de relatórios de desempenho comparativos.

Fonte: Elaborado pelo autor com uso do ChatGPT (OpenAI), 2025. Adaptado de (Jones e Klin, 2013).

Apêndice C - PRISMA 2020 Lista de Verificação

Tabela 5 - PRISMA 2020 Lista de Verificação

Secção e Tópico	Item #	Verificação do item	Local onde o item está
TÍTULO			
Título	1	Identifica a publicação como uma revisão sistemática.	Capa e folha de rosto, p. 1–2
RESUMO			
Resumo	2	Ver a lista de verificação PRISMA 2020 para Resumos.	Resumo, p. 5
INTRODUÇÃO			
Fundamentação	3	Fundamenta a revisão no contexto do conhecimento existente.	Seção 1 – Introdução, p. 18–23
Objetivos	4	Apresenta explicitamente o(s) objetivo(s) ou questão(ões) respeitantes à revisão.	Seção 3 – Objetivos, p. 25
MÉTODOS			
CrITÉRIOS de elegibilidade	5	Especifica os critérios de inclusão e exclusão para a revisão e forma como os estudos foram agrupados para as sínteses.	Seção 6.5 – Escolha das Bases de Dados / Critérios de Inclusão e Exclusão, p. 42–43
Fontes de informação	6	Especifica todas as bases de dados, registos, websites, organizações, listas de referências e outras fontes pesquisadas ou consultadas para identificação dos estudos. Especifica a última data em que cada fonte foi pesquisada ou consultada.	Resumo, p. 5; Seção 6.5 – Escolha das Bases de Dados, p. 42; Figura 6 – Bases de dados científicas utilizadas, p. 44
Estratégia de pesquisa	7	Apresenta as estratégias de pesquisa completas para todas as bases de dados, registos e websites, incluindo todos os filtros e limites utilizados.	Seção 6.6 – Estratégia de Busca, p. 44
Processo de seleção	8	Especifica os métodos utilizados para decidir se um estudo satisfaz os critérios de inclusão da revisão, incluindo quantos revisores fizeram a triagem de cada registo e publicação selecionada, se trabalharam de uma forma independente e, se aplicável, os detalhes de ferramentas de automatização utilizadas no processo.	Seção 6.7 – Estratégia de seleção e Leitura Alinhadas ao PRISMA, p. 45–46; Seção 7.1 – Fluxograma de Prisma, p. 50–51; Figura 8, p. 51
Processo de recolha de dados	9	Especifica os métodos utilizados para recolha de dados das publicações, incluindo quantos revisores recolheram a informação de cada publicação, se trabalharam de uma forma independente, todos os processos de obtenção ou confirmação de dados por parte dos investigadores do estudo e, se aplicável, detalhes de ferramentas de automatização utilizadas.	Seção 6.8 – Extração e Classificação dos Dados, p. 46; Apêndice A – Tabela de Extração de Dados, p. 75–84
Dados dos itens	10a	Lista e define todos os resultados para os quais os dados foram pesquisados. Especifica se foram pesquisados todos os resultados compatíveis com cada domínio em cada estudo (p ex. para todas as medidas, momentos, análises) e, se não, especifica os métodos utilizados para decidir quais resultados a recolher.	Resumo, p. 5; Seção 7.2.4 – QP4: Resultados obtidos pelos modelos, p. 58–59; Apêndice A – Tabela de Extração de Dados, p. 75–84
	10b	Lista e define todas as outras variáveis para as quais os dados foram pesquisados (p. ex. características dos participantes e intervenções, fontes de financiamento). Descreve os pressupostos utilizados sobre informação em falta ou pouco clara.	Resumo, p. 5; Seção 7.2.1 – QP1, p. 52–54; Seção 7.2.2 – QP2, p. 54–56; Seção 7.2.3 – QP3, p. 56–58; Seção 7.2.4 – QP4, p. 58–59; Apêndice A – Tabela de Extração de Dados, p. 75–84

Secção e Tópico	Item #	Verificação do item	Local onde o item está
Medidas de efeito	11	Especifica para cada resultado a(s) medida(s) de efeito (p. ex. risco relativo e diferença de média) utilizada(s) na síntese ou apresentação dos resultados.	Seção 7.2.4 – QP4: Resultados obtidos pelos modelos em termos de eficácia e métricas, p. 58–59
Método de síntese	12a	escreve os processos utilizados para decidir os estudos elegíveis para cada síntese (p. ex. apresentar as características da intervenção apresentada no estudo e comparar com os grupos planeados para cada síntese (item #5)).	Seção 6.5 – Escolha das Bases de Dados, p. 42–43; Seção 6.6 – Estratégia de Busca, p. 44; Seção 6.7 – Estratégia de seleção e Leitura Alinhadas ao PRISMA, p. 45–46; Seção 6.8 – Extração e Classificação dos Dados, p. 46; Seção 7.2 – Discussão dos Resultados, p. 52–61
	12b	Descreve todos os métodos necessários de preparação de dados para apresentação ou síntese, tais como lidar com os dados em falta no resumo da estatística, ou conversões de dados.	Seção 6.8 – Extração e Classificação dos Dados, p. 46; Apêndice A – Tabela de Extração de Dados, p. 75–84
	12c	Descreve todos os métodos utilizados para apresentar ou exibir os resultados individuais de estudos e sínteses.	Seção 7.2.1 – QP1, p. 52–54; Seção 7.2.2 – QP2, p. 54–56; Seção 7.2.3 – QP3, p. 56–58; Seção 7.2.4 – QP4, p. 58–59; Seção 7.2.5 – QP5, p. 59–61; Figuras 9–13, p. 53–61
	12d	Descreve todos os métodos utilizados para resumir os resultados e fornece uma justificação para a(s) escolha(s). Se foi realizada uma meta-análise, Descreve o(s) modelo(s) e método(s) para identificar a presença e extensão da heterogeneidade estatística, e de software utilizado(s).	Seção 7.2 – Discussão dos Resultados, p. 52–61; Apêndice A – Tabela de Extração de Dados, p. 75–84
RESULTADOS			
Seleção dos estudos	13a	Descreve os resultados do processo de pesquisa e seleção, desde o número de registos identificados na pesquisa até ao número de estudos incluídos na revisão, idealmente utilizando um fluxograma.	Seção 7.1 – Fluxograma de Prisma, p. 50–51; Figura 8 – Fluxograma PRISMA, p. 51
	13b	Cita estudos que parecem satisfazer os critérios de inclusão, mas que foram excluídos, e explica as razões da exclusão.	Seção 7.1 – Fluxograma de Prisma, p. 50–51
Características dos estudos	14	Cita cada estudo incluído e apresenta as suas características.	Seção 7.2 – Discussão dos Resultados, p. 52–61; Apêndice A – Tabela de Extração de Dados, p. 75–84
Resultados individuais dos estudos	15	Para todos os resultados de cada estudo, apresenta: (a) resumo da estatística para cada grupo (quando apropriado) e (b) uma estimativa do efeito e a sua precisão (p. ex. intervalo de confiança/credibilidade), utilizando idealmente tabelas ou gráficos estruturados.	Seção 7.2.4 – QP4, p. 58–59; Apêndice A – Tabela de Extração de Dados, p. 75–84
Resultados das sínteses	16a	Para cada síntese, resumo das características e risco de viés entre os estudos selecionados.	Características: Seção 7.2 – Discussão dos Resultados, p. 52–61; Apêndice A – Tabela de Extração de Dados, p. 75–84. Risco de viés: Seção 6.13 – Avaliação do risco de viés dos estudos incluídos, p. 49
	16b	Apresenta os resultados de todas as sínteses estatísticas realizadas. Se foi feita uma meta-análise, apresenta para cada resultado o resumo da estimativa e a sua precisão (p. ex. intervalo de confiança/credibilidade) e medidas de heterogeneidade estatística. Se forem comparados grupos, descreve a direção do efeito.	Seção 7.2.4 – QP4: Resultados obtidos pelos modelos em termos de eficácia e métricas, p. 58–59

Secção e Tópico	Item #	Verificação do item	Local onde o item está
	16c	Apresenta os resultados de todas as investigações de possíveis causas de heterogeneidade entre os resultados do estudo.	Seção 7.2.5 – QP5: Confiabilidade, validação e XAI, p. 59–61; Apêndice A – Tabela de Extração de Dados, p. 75–84
	16d	Apresenta resultados de todas as análises de sensibilidade realizadas para avaliar a robustez dos resultados sintetizados.	Seção 7.2.5 – QP5: Confiabilidade, validação e XAI, p. 59–61
DISCUSSÃO			
Discussão	17a	Fornece uma interpretação geral dos resultados no contexto de outra evidência.	Seção 7.2 – Discussão dos Resultados, p. 52–61; Seção 8 – Resposta à Questão de Pesquisa, p. 62; Seção 9 – Conclusões, p. 63
	17b	Discute todas as limitações da evidência, incluídas na revisão.	Seção 9 – Conclusões, p. 63
	17c	Discute todas as limitações dos processos de revisão utilizados.	Seção 6.13 – Limitações dos processos de revisão utilizados, p. 49
	17d	Discute as implicações dos resultados para a prática, política e investigação futura.	Seção 9 – Conclusões, p. 63
OUTRAS INFORMAÇÕES			
Disponibilidade dos dados, códigos e outros materiais	18	Reporta quais dos seguintes materiais estão acessíveis publicamente e onde podem ser encontrados: modelo de formulários de recolha de dados extraídos dos estudos incluídos, dados utilizados para análise; código analítico, qualquer outro material utilizado na revisão.	Seção 6.9 – Disponibilização da Base de Dados, p. 47; Seção 6.10 – Softwares Utilizados, p. 47