U.PORTO

Mestrado Integrado em Medicina

Variabilidade/Disforia de Género e Perturbação do Espetro do Autismo

Alexandra Andrade da Costa

M

2019

Dissertação de candidatura ao grau de mestre em Medicina, submetida ao Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, da Universidade do Porto, em maio de 2019.

- Artigo de revisão bibliográfica

Título: VARIABILIDADE/DISFORIA DE GÉNERO E PERTURBAÇÃO DO ESPETRO DO AUTISMO

Autor: Alexandra Andrade da Costa [1]

Orientador: Professora doutora Paula Maria Figueiredo Pinto de Freitas [2]

Coorientador: Dr.ª Zélia Maria Teixeira Brandão Figueiredo [3]

Afiliação: Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar; Universidade do Porto; Centro Hospitalar Universitário do Porto; Hospital Magalhães de Lemos

[1] Aluna 6º ano do Mestrado Integrado em Medicina ICBAS-UP; número de aluno: 201200110; endereço eletrónico: alexandraacosta@live.com.pt

[2] Professora auxiliar do ICBAS-UP e Psiquiatra da Infância e Adolescência; endereço eletrónico: pmfreitas@icbas.up.pt

[3] Assistente hospitalar graduada do serviço de Psiquiatria do Hospital Magalhães Lemos, E.P.E.; endereço eletrónico: zeliabfigueiredo@gmail.com

VARIABILIDADE/DISFORIA DE GÉNERO E PERTURBAÇÃO DO ESPETRO DO AUTISMO

Maio 2019

Assinatura estudante



Assinatura Orientador



Assinatura coorientador



Resumo

INTRODUÇÃO: A Identidade de Género (IG) de um indivíduo corresponde à sua perceção intrínseca do género a que pertence, podendo não ser congruente com o expectável para o seu sexo biológico. Há um grande espetro de variabilidade de género (VG). A Disforia de Género (DG) é diagnosticada quando há sofrimento decorrente da incoerência entre o sexo designado e a IG. A Perturbação do Espetro do Autismo (PEA) é uma perturbação do desenvolvimento que se caracteriza pela ocorrência de dificuldades persistentes na comunicação recíproca e interação social, bem como presença de comportamentos, interesses e atividades restritas e repetitivas com repercussões significativas a nível pessoal, social e profissional. A literatura mais recente tem relatado uma possível coocorrência entre VG/DG e PEA.

OBJETIVO: Revisão bibliográfica que explore a possível coocorrência de VG/DG e PEA, salientando possíveis justificações para esse fenómeno e a importância de delinear diretrizes de atuação clínica especificas direcionadas a indivíduos com a ocorrência das duas entidades.

MÉTODOS: Utilizando as bases de dados *Pubmed-Medline* e *PsycINFO*, pesquisou-se os seguintes termos: *autismo, disforia de género, perturbação de identidade de género, perturbação do espetro do autismo, síndrome de Asperger* e *variabilidade de género*. De um total de 219 artigos pré-selecionados, em que o mais antigo datava de 2006 ainda que a pesquisa tenha sido realizada sem período de publicação pré-definido, foram selecionados 48 artigos científicos originais, publicados entre junho de 2013 e abril de 2019, todos eles escritos em inglês. O critério de inclusão final foi a abordagem simultânea dos temas VG/DG e PEA. Adicionalmente, foram consultados o *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders V (DSM-V),* a *Classificação Internacional de Doenças – 10 (CID – 10),* e as Normas de Atenção para a saúde das pessoas trans e com variabilidade de género da *World Professional Association for Transgender Health (WPATH).*

DESENVOLVIMENTO: Indivíduos com VG/DG têm consistentemente pontuações mais elevadas em instrumentos validados para rastreio de perturbações do espetro do autismo. Em populações clínicas com PEA, há maior variabilidade de IG. São várias as teorias propostas para explicar a coexistência destas entidades, embora os mecanismos potencialmente envolvidos neste fenómeno permaneçam por esclarecer.

CONCLUSÃO: Efetivamente, há indivíduos com ambos os diagnósticos que beneficiam de diretrizes clínicas de atuação específicas.

PALAVRAS-CHAVE: *autismo, disforia de género, perturbação de identidade de género, perturbação do espetro do autismo, síndrome de Asperger, variabilidade de género.*

Abstract

INTRODUCTION: Gender Identity of a person corresponds to the intrinsic perception of the gender to which it belongs, and may not be congruent with what is expected for its biological sex. There's a great Spectrum of Gender Variability. Gender Dysphoria is diagnosed when there is suffering due to the incoherence between the somatic sex and the gender identity. Autism Spectrum Disorder is characterized by persistent difficulties in reciprocal communication and social interaction, as well as in the presence of restricted and repetitive behaviors, interests and activities with significant repercussions on a personal, social and professional level. The most recent literature has reported a possible co-occurrence between gender variability/gender dysohoria and Autism Spectrum Disorder.

OBJECTIVE: Bibliographical review exploring the possible co-occurrence between gender variability/gender dysohoria and Autism Spectrum Disorder, highlighting the possible justifications for this and the importance of specific clinical guidelines directed to individuals with both.

METHODS: Using the Pubmed-Medline and PsycINFO databases, we searched for the following terms: autism, gender dysphoria, gender identity disorder, autism spectrum disorder, Asperger syndrome, and gender variability. Of a total of 219 pre-selected articles, the oldest of which dated from 2006 even though the research was carried out without a pre-defined publication period, 48 original scientific papers published between june 2013 and april 2019, were selected, all of them in English. The final inclusion criterion was the simultaneous approach of gender variability/gender dysohoria and Autism Spectrum Disorder. In addition, we consulted the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders V, the International Classification of Diseases-10 and the Health Care Standards for Transgender and Gender Variables Professional of the World Professional Association for Transgender Health (WPATH).

DEVELOPMENT: Individuals with gender variability/gender dysphoria consistently score higher validated tools for tracing autism Spectrum disorders. In clinical populations with Autism Spectrum Disorder, there's a greater variability of Gender Identity. There are several theories proposed for the coexistence of these entities, however the true mechanisms potentially involved in this phenomenon remain unclear.

CONCLUSION: There are effectively individuals with both diagnoses who benefit from specific clinical guidelines for action.

KEY WORDS: *Asperger syndrome, autism, autism spectrum disorder, gender dysphoria, gender identity disorder, gender variability.*

Agradecimentos

À minha orientadora, Doutora Paula Freitas, agradeço por acreditar neste trabalho desde o início e por ter sido um apoio constante durante a realização do mesmo.

À minha coorientadora, Doutora Zélia Figueiredo, um especial agradecimento por me introduzir ao mundo da Sexologia, que tanto me apaixona.

À minha querida avó, a principal responsável pela pessoa que hoje sou.

Ao meu pai e à minha mãe, pelo amor e força imensuráveis que me transmitem. Este percurso é tanto meu quanto deles.

Ao meu irmão, pela companhia e carinho em todas as horas.

Aos meus queridos amigos, pela amizade fiel e sincera.

Sem vós, não teria sido possível.

Lista de abreviaturas

AQ	*Austism Spectrum Quocient*
ASR	*Adult-self-report*
BSRI	*Bem Sex Role Inventory*
CBCL	*Child Behavior Checklist*
CSBQ	*Children's Social Behavior Questionnaire*
DG	Disforia de Género
DSM-V	*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*
ICD-10	*International Classification of diseases 10th*
IG	Identidade de Género
OMS	Organização Mundial de Saúde
PEA	Perturbação do Espetro do Autismo
SRS-A	*Social Responsiveness Scale-Adult Version*
TMQ	*Testosterone-related Medical Questionnaire*
TRG	Tratamento de Redesignação de Género
UGDS	*Utretch Gender Dysphoria Scale*
VBS	Variação Biológica do Sexo
VG	Variabilidade de Género
WPATH	*World Professional Association for Transgender Health*
YSR	*Youth-self-report*

Índice

Variabilidade e Disforia de Género 1

Definição de conceitos 1

Epidemiologia da Variabilidade e Disforia de Género 2

Saúde Mental em indivíduos com Variabilidade e Disforia de Género 3

Tratamento da Disforia de Género 3

Perturbação do Espetro do Autismo 5

Definição de Conceitos 5

Epidemiologia da Perturbação do Espetro do Autismo 5

Saúde mental em indivíduos com Perturbação do Espetro do Autismo 6

Coocorrência de Variabilidade/Disforia de Género e Perturbação do Espetro do Autismo 7

Perturbação do Espetro do Autismo como primeira entidade identificada 7

Variabilidade de Género como primeira entidade identificada *10*

Especificidades do tratamento da Disforia de Género associada a Perturbação do Espetro do Autismo 13

Conclusões 15

Orientações futuras 16

Referências bibliográficas 17

Anexos 21

Índice de Tabelas

Tabela I- Critérios de Diagnóstico de Disforia de Género pelo DSM-V …… 21

Tabela II- Critérios ICD-10 para Transtornos de Identidade de Género …….. 22

Tabela III- Diagnóstico de Perturbação do Espetro do Autismo pelo DSM-V…….…… 23

Variabilidade e Disforia de Género

Definição de Conceitos

A identidade de género (IG) corresponde à perceção intrínseca da pessoa quanto ao género a que pertence[1], não sendo determinada pelas suas características anatómicas[2] e não se limitando à visão binária de género [3,4]. A IG resulta de uma complexa interação entre fatores biológicos e psicossociais[2]. Em condições normais, as crianças adquirem consciência do género a que pertencem entre os dezoito e os trinta e seis meses de idade e, tipicamente, por volta dos quatro anos, começam a preferir brincadeiras culturalmente atribuídas ao seu género designado[2]. Denomina-se por indivíduo cisgénero aquele que apresenta uma IG congruente com o seu sexo biológico[5], havendo ainda indivíduos que se identificam como pertencentes ao género oposto, como não tendo género ou como tendo um género fluído[6].

A variabilidade de género (VG), também designada por não-conformidade ou inconformidade de género, refere-se a situações em que o papel ou expressão de género de um indivíduo difere dos estereótipos culturais para o seu sexo biológico[7], o que por si só não constitui uma entidade patológica[1,8]. Existe uma grande diversidade de IG[1]. Desde os anos 80, criou-se o termo *transgénero*, o qual engloba todas as expressões de género existentes[3].

Segundo os critérios do DSM-V, a Disforia de Género (DG) pressupõe sofrimento psicopatológico inerente à incongruência entre o sexo biológico e a IG do indivíduo [1,4,8,9] por um período de tempo superior a seis meses [4,10]. O sofrimento psicopatológico pode decorrer da aversão por partes corporais específicas associadas ao sexo biológico ou do papel de género culturalmente atribuído ao sexo somático[5]. Os critérios diagnósticos variam mediante a faixa etária, com critérios específicos para crianças, adolescentes e adultos[4]. No ICD-10, a Transexualidade, definida como o desejo de pertencer ao género oposto, é incluída na categoria de doenças de IG[11]. A Organização Mundial de Saúde (OMS) prevê que no ICD-11 se retire a transexualidade da categoria de doenças de saúde mental, passando esta a fazer parte da categoria de doenças do foro sexual[5]. Embora a DG não ocorra necessariamente em todos os indivíduos com VG,[1,8] a sua frequência neste subgrupo é bastante elevada[1].

Uma pessoa com DG deseja alterar a expressão física das suas características sexuais, sujeitando-se a um tratamento de redesignação de género (TRG)[1], passando a adotar uma expressão de género congruente com a sua IG[3,4] o que, muitas vezes, implica tratamento hormonal e/ou cirúrgico[4]. O termo *Transmulher* refere-se a pessoas cujo sexo somático é o masculino, mas que se identificam com o género feminino; *Transhomens* apresentam sexo somático feminino, mas a sua IG é masculina[1]. O travestismo de duplo papel é um comportamento através do qual indivíduos

alcançam excitação sexual através da adoção de formas de expressão de género culturalmente associadas ao sexo feminino[1,4] sem que, na maioria dos casos, o individuo questione o seu género primário[4].

O diagnóstico de DG propicia novas pesquisas sobre o tema e possibilita o acesso a cuidados médicos especializados[1].

As Variações Biológicas do Sexo (VBS) correspondem a alterações do desenvolvimento do sexo cromossómico, anatómico ou gonadal[1] não ajustáveis ao modelo binário convencional de masculino ou feminino[4]. A maioria das pessoas com VBS não tem DG[1]. O DSM-V diferencia DG com ou sem VBS concomitante[4]. Este trabalho irá enfatizar a DG não associada a VBS.

Epidemiologia da Variabilidade e da Disforia de Género

Estimar com precisão a incidência e prevalência da VG e da DG é um processo complexo, sobretudo por questões de ordem social[1] e cultural[12]. Embora o DSM-V mencione uma prevalência de DG de 0,005-0,014% para o sexo masculino designado à nascença e de 0,002-0,003% para o sexo feminino designado à nascença[2,4], estudos populacionais recentes sugerem uma prevalência de DG de 0,6% para o sexo masculino designado à nascença e de 0,2% para o sexo feminino designado à nascença[13], com taxas de VG em 1-2% dos adolescentes, independentemente do sexo biológico[14].

Crê-se que os dados epidemiológicos disponíveis subestimem a real prevalência destas entidades, pelo facto de a maioria dos estudos se basearem apenas no subgrupo de indivíduos com VG que procura TRG[1,4].

Na última década, verificou-se expressivo aumento do número de crianças, adolescentes e adultos referenciados a clínicas de género especializadas[12,15], o que poderá representar um verdadeiro aumento da prevalência de VG e DG[13] ou um incremento do número de pessoas que procuram atendimento médico neste âmbito, dada a atualidade social do tema[1] e a crescente disponibilidade de abordagens terapêuticas[14].

Em Oxfordshire, entre janeiro de 2011 e dezembro de 2016, verificou-se acentuado aumento do número de referenciações a clínicas de género especializadas, sobretudo nos últimos três anos do estudo, e com utentes progressivamente mais jovens[15].

Considerando o sexo designado à nascença, as taxas de encaminhamento a clínicas de género especializadas variam mediante o grupo etário: em crianças, situam-se entre 2:1 e 4,5:1, com predomínio no sexo masculino[4], o que poderá ser parcialmente justificado por uma maior

tolerância social a comportamentos culturalmente associados ao género masculino em meninas[12]; nos adolescentes, a proporção é semelhante entre os sexos[4]; globalmente, a DG predomina em adultos do sexo biológico masculino, com taxas até 6,1 vezes superiores em relação ao sexo feminino[1]. Contudo, no Japão e na Polónia, regista-se maior número de adultos do sexo feminino com DG[4]. Em Oxfordshire, de entre 153 adultos referenciados para redesignação de género, 63,4% eram do sexo masculino e 36,6% do feminino. Destes, 56,9% eram transmulheres, 30,1% transhomens e 8,5% tinham IG não-binária[15].

Saúde mental em indivíduos com VG e DG

Indivíduos com VG e DG são mais vulneráveis à ocorrência de problemas de saúde mental, particularmente ansiedade e depressão[1,14,15]. Ocasionalmente, são as perturbações psiquiátricas comórbidas que motivam a procura de cuidados médicos e, consequentemente, o diagnóstico de DG[1].

Analisando 153 jovens referenciados para TRG em Oxfordshire, 39,2% dos indivíduos tinham algum tipo de comorbilidade psiquiátrica aquando do estudo, sendo que 52,9% dos jovens tinham história passada de doença mental. Destes, 4,6% referiam antecedentes de automutilação[15].

Estudos referem que aos 13,5 anos, 10% dos jovens transgénero já tentaram o suicídio, número que aumenta para cerca de 30% aos 19,2 anos[14].

Após revelação da IG, verifica-se melhoria da sintomatologia associada aos distúrbios psiquiátricos comórbidos[14].

Tratamento da DG

A DG exige uma abordagem multidisciplinar, baseada na melhor evidência clínica disponível e no consenso de especialistas devidamente qualificados[16]. Esta deve ser individualizada e pode compreender alterações na expressão e no papel de género, medicação supressora da puberdade (análogos GnRH), terapia hormonal, cirurgia de redesignação de género ou psicoterapia[15]. As opções disponíveis para o tratamento da DG variam consoante a legislação de cada país[1].

Pontualmente, a psicoterapia e consequente exploração da IG é suficiente para aliviar os sintomas da DG[15], pelo que a abordagem desta entidade patológica não implica necessariamente alteração das características físicas do individuo[1].

A expressão da IG varia com a idade[4], facto que deve ser considerado aquando da escolha da abordagem terapêutica da DG[1]. Há maior fluidez e menor taxa de persistência da DG em crianças, sobretudo nas pré-puberes[1,12]. Nas crianças, a DG persistente que se intensifica na puberdade ocorre numa minoria[5] e sobretudo associada a VG mais extrema e precoce na infância[1,4].

Na avaliação pré-TRG, é crucial garantir que a DG não decorre de outras perturbações psiquiátricas[1], das quais se salientam a perturbação dismórfica corporal e perturbações psicóticas[4]. Contudo, a presença concomitante de outros problemas de saúde mental não inviabiliza a elegibilidade para TRG, após estabilização clínica dos primeiros[1].

A correta abordagem da DG associa-se a melhoria da condição psicopatológica e da qualidade de vida da pessoa[12,17].

Segundo a *World Professional Association for Transgender Health (WPATH),* abordagens com o intuito de forçar a identidade e expressão de género no sentido de as assemelhar ao sexo biológico não são consideradas éticas[1].

Perturbação do espetro do autismo

Definição de Conceitos

A Perturbação do Espetro do Autismo (PEA) é um distúrbio do neurodesenvolvimento[18], não degenerativo[4], cujos critérios do DSM-V se baseiam na ocorrência de dificuldades persistentes na comunicação recíproca e interação social e na presença de comportamentos, interesses e atividades restritas e repetitivas, com repercussões significativas a nível pessoal, social e profissional[4,9].

A PEA compreende um amplo espetro de sintomas e de nível de funcionamento global, podendo ou não estar associada a défice intelectual[19].

Resistência à mudança e comportamentos ritualizados são comuns na PEA, em consonância com os padrões restritos de comportamento que lhe são inerentes[4].

Epidemiologia da PEA

A prevalência mundial de PEA alcança valores na ordem do 1% e parece estar a aumentar[13]. Não é claro se o aumento da prevalência reflete um verdadeiro incremento do número de pessoas com PEA ou se decorre de métodos de diagnóstico cada vez mais sensíveis para a deteção desta entidade patológica[8]. Dados publicados estimam que, aos oito anos de idade, a PEA afete uma em cada cinquenta e nove crianças[20].

A PEA é cerca de quatro vezes mais comum no sexo masculino[4]. Embora não haja uma justificação globalmente aceite para este facto, crê-se que a PEA seja mais difícil de diagnosticar no sexo feminino[21].

Habitualmente, a PEA é diagnosticada durante o segundo ano de vida[13]. A idade ao diagnóstico varia consoante a intensidade dos sintomas de autismo e a coexistência de défice intelectual[22].

Alterações ao nível da capacidade regulatória emocional estão presentes desde o primeiro ano de vida em crianças com diagnóstico de PEA[23]. Embora possa haver alguma sobreposição entre temperamento nesta fase da vida e sinais precoces de PEA, estudos revelam que diferenças na regulação emocional destas crianças podem preceder as manifestações de PEA[23].

Formas de PEA com alto funcionamento tendem a ser diagnosticadas mais tardiamente, sobretudo quando coocorrem com outras comorbilidades psiquiátricas, como distúrbios de ansiedade ou depressão[24].

Os fatores de risco para PEA permanecem por esclarecer[4], sendo esta considerada uma entidade com marcada influência genética[24]. A idade paterna avançada, o baixo peso ao nascer e a exposição intrauterina a ácido valpróico são exemplos de alguns fatores ambientais que têm sido implicados na etiologia da PEA[4].

Saúde mental em pessoas com PEA

A regulação emocional em crianças, adolescentes e adultos com PEA é caracteristicamente atrasada ou ineficaz[19] e associa-se a sintomatologia depressiva e ansiosa[25], cujas taxas de prevalência são superiores em pessoas com PEA relativamente às observadas na população geral[4,24].

A prevalência de comorbilidade psiquiátrica em crianças com PEA varia entre 27% e 95%[26]. A perturbação de ansiedade é a comorbilidade mais frequente nas crianças com PEA, havendo estudos que indicam presença de sintomas de ansiedade em cerca de 80% destas[19]. Em adolescentes e adultos, a principal comorbilidade psiquiátrica associada à PEA é a depressão major[26].

A desregulação emocional destes indivíduos exacerba défices sociais e comunicacionais[27] subjacentes à PEA[25], tendo sido demonstrada recentemente proporcionalidade direta entre o nível de desregulação emocional e o desinteresse social em geral[19].

São relatadas taxas de suicídio mais elevadas entre pessoas com traços e diagnóstico de PEA do que na população geral[24], particularmente com o avançar da idade[19].

Coocorrência de VG/DG e PEA

Embora a literatura relativa à coocorrência entre PEA e VG/DG seja escassa[28], tem sido documentada, maioritariamente em relatos de casos clínicos[29], uma notável coocorrência entre VG/DG e PEA[9].

Ambas as entidades são mais prevalentes no sexo biológico masculino e têm sido descritas de forma mais abrangente nos últimos anos, sendo amplo o espetro de sintomas com que os indivíduos podem apresentar-se[8].

Em 2010, deVries et al. registaram uma incidência de 7,8% de PEA numa amostra de 204 crianças referenciadas a uma clínica de género especializada na Holanda, sobretudo no sexo biológico masculino[30]. A DG persistiu apenas em 5 das 16 crianças que se apresentaram com coocorrência de DG e PEA[31].

Um estudo finlandês estimou uma prevalência de sintomas típicos de PEA de 26% numa amostra de adolescentes submetida a TRG[12].

Usando o *Autism Spectrum Quocient (AQ)*, ferramenta validada para rastreio de sintomas de PEA em adultos[32], Pasterski et al. registaram prevalência de traços de PEA de 7,1% no sexo feminino e de 4,8% no sexo masculino numa subpopulação referenciada por DG[31].

Mediante a resposta ao item 110 (desejo de pertencer ao género oposto) das escalas *Youth-Self-Report (YSR)* e *Adult-Self-Report (ASR)*, Van der Miesen et al. verificaram predomínio de VG em adolescentes e adultos com diagnóstico de PEA[9].

As taxas de prevalência de traços de PEA previamente enunciadas concomitantemente com VG/DG excedem largamente a prevalência de 1% de PEA estimada a nível mundial[33] e de 0,3-1,16% a nível europeu[18].

Alguns estudos evidenciam que sintomas de PEA ocorrem mais frequentemente no sexo biológico feminino com DG do que no masculino[13,34,35].

Perturbação do Espetro do Autismo como primeira entidade identificada

Hisle-Gorman et al.[20], num estudo retrospetivo caso-controlo de 2019, analisaram um total de 292572 crianças entre os 2 e os 18 anos, com recurso à base de dados norte-americana *Military Health System*, entre os anos de 2000 e 2003. Destas, 48762 tinham diagnóstico de PEA, sendo que as restantes 243810 eram controlos saudáveis. Crianças com diagnóstico de PEA tinham uma

probabilidade quatro vezes superior de ser diagnosticadas com DG, relativamente aos controlos sem PEA. Verificaram também que nas situações de coocorrência de DG e PEA, o diagnóstico de PEA era mais tardio do que quando a PEA surgia isolada[20].

Um estudo sueco comparou a pontuação no *Bem Sex Role Inventory (BSRI)*, instrumento validado de quantificação do género[36], de 50 adultos com PEA com 53 adultos com desenvolvimento normotípico, tendo verificado menor grau de masculinização no sexo masculino com PEA e menor taxa de comportamentos tipicamente femininos no sexo feminino com PEA[37], o que pode, segundo os autores, ser interpretando como transparecendo maior amplitude e fluidez de género em pessoas com PEA[1].

Pasterski et al. encontraram uma prevalência de 5,5% de traços autistas em 91 adultos transexuais, sem diferença significativa entre os sexos, e com quase todos a relatar instalação da DG na puberdade[31].

Van der Miesen et al.[9] compararam a IG de 573 adolescentes (469 do sexo masculino e 104 do sexo feminino) com PEA e 807 adultos (610 do sexo masculino e 191 do sexo feminino) com PEA, com 1016 adolescentes e 846 adultos da população geral. Dos que tinham PEA, 6,5% dos adolescentes (com predomínio do sexo feminino) e 11,4% dos adultos (sem diferença significativa em relação ao sexo) tinham IG correspondente à do sexo oposto, em contraste com 3-5% dos adolescentes e adultos controlo[9]. Houve aumento das cotações globais para PEA nos indivíduos com VG, não havendo associação particular a nenhum subdomínio da PEA, nomeadamente ao nível da socialização, comunicação e interesses restritos[9].

Um estudo retrospetivo numa clínica de Pedopsiquiatria em Manhattan analisou 409 jovens do sexo masculino e 83 do sexo feminino com diagnóstico de PEA pela escala *Child Behaviour Checklist (CBCL)*, através da resposta ao item 110 ("wish to be opposite sex")[18]: 5,1% dos jovens com PEA responderam positivamente a esse item, em comparação com 0,7% no grupo controlo, sendo 7,76 vezes mais provável um jovem com PEA ter VG do que um jovem com desenvolvimento normotípico, sem diferença estatisticamente significativa após ajuste dos resultados para o sexo biológico (5,1% sexo masculino e 4,8% sexo feminino) ou para a idade.[18] Esta medida não é específica para o diagnóstico de DG, sendo incorreto assumir que estes indivíduos que respondem afirmativamente ao item 110 têm DG, podendo haver apenas um interesse específico direcionado ao outro género que resulte num estado transitório de sentimento de inconformidade de género, sem que de facto questionem o seu género primário[38].

Na Austrália, comparou-se a prevalência de VG em 90 homens e 219 mulheres com PEA, com 103 homens e 158 mulheres sem a condição, através da aplicação do instrumento de análise *Gender-*

Identity/Gender-Dysphoria Questionnaire[39], havendo maior prevalência de VG (3,9%) no subgrupo com PEA, onde há maior diversidade de IG[2].

Um outro estudo avaliou o impacto da exposição pré-natal a níveis elevados de testosterona, utilizando a escala validada *Testosterone-related Medical Questionnaire (TMQ)*[40] em 830 mulheres: 415 com diagnóstico confirmado de PEA e capacidade de comunicação preservada e 415 mulheres sem PEA como grupo controlo. O subgrupo com PEA teve maior taxa de DG e pontuações mais elevadas no *TMQ*, traduzindo forte exposição androgénica pré-natal e, simultaneamente, maior VG[41].

A exposição pré-natal a elevados níveis de androgénios em pessoas com VBS é apontada como uma possível explicação para a coocorrência de DG e PEA[12]. A mutação do gene CYP11B1, que codifica a 11β-desidrogenase tipo 1, é a segunda causa mais comum de Hiperplasia Congénita da Suprarrenal, patologia que pode provocar virilização da genitália feminina dentro do útero materno[42].

Mulheres com Hiperplasia Congénita da Suprarrenal têm, consistentemente, pontuações mais elevadas no *AQ*[32] do que mulheres não afetadas[41], assim como IG tipicamente mais masculina[2].

A teoria do *Extremo do Cérebro Masculino* permite compreender que raparigas com PEA, pela exposição pré-natal a níveis elevados de testosterona, podem identificar-se mais prontamente com o género masculino, com consequente dificuldade em enquadrar-se no padrão feminino estereotipado, o que, em alguns casos, pode propiciar desenvolvimento de DG[2]. Esta teoria, contudo, apenas explicaria a coocorrência de DG e PEA no sexo feminino[12], permanecendo inexplicada a variabilidade comportamental relativamente à IG no sexo masculino[1,43].

A PEA pode motivar comportamentos obsessivos e repetitivos que, quando direcionados a atividades e/ou objetos culturalmente associados ao sexo oposto, podem cumprir critérios para VG ou DG[29], tal como defendido por VanderLaan et al.[44]

Ao contrário de crianças com neurodesenvolvimento normotípico, crianças com PEA, devido ao seu pensamento caracteristicamente rígido e à comum dificuldade em gerir emocionalmente mudanças, podem intensificar sentimentos relativos à VG e, com o crescimento, desenvolver DG[9]. Porém, crianças com DG sem PEA podem ter interesses restritos e intensos devido a outros fenómenos subjacentes, atendendo à etiologia multifatorial da DG[29].

Alguns autores defendem que jovens com PEA experienciam menor pressão social em enquadrar-se em estereótipos sociais, nomeadamente os referentes ao género, o que poderia suscitar menor sofrimento neste subgrupo[6]. Porém, outros estudos documentam que jovens com PEA vivenciam frequentemente angústia pela diferença e sensação de não enquadramento com os pares que,

quando referentes a questões de IG, podem culminar numa apresentação clínica compatível com DG e condicionar importante sofrimento emocional[12].

Variabilidade de Género como primeira entidade identificada

Vermaat et al.[13] estudaram a presença de sintomas de PEA através da aplicação da ferramenta *AQ* numa amostra de adultos referenciados por suspeita de DG, avaliados pela *Utretch Gender Dysphoria Scale (UGDS)*, uma escala validada para rastreio de DG[45]. Nos subgrupos com pontuações de *UGDS* sugestivas de DG, as pontuações *AQ* foram semelhantes às esperadas para a sua IG, o que demonstra atenuação da perceção das diferenças entre sexos e maior fluidez de IG em pessoas com PEA[13,46].

Vermaat et al. argumentam que a intensidade dos sintomas de DG é diretamente proporcional à intensidade dos sintomas de PEA, particularmente nas subescalas referentes a comportamentos estereotipados e dificuldades em gerir mudanças, defendendo que indivíduos com VG/DG obtêm pontuações mais elevadas apenas em alguns subdomínios de PEA[13].

Heylens et al. analisaram 532 adultos referenciados por DG segunda a *UGDS*[45] numa clínica de género especializada na Bélgica, entre outubro de 2010 e setembro de 2015[8]. A população com DG, independentemente do sexo biológico, teve pontuações superiores em todos os subdomínios de PEA nas escalas *Social Responsiveness Scale Adult Version (SRS-A)* e *AQ*, ambas validadas para medição de traços de autismo[8]. Na população com DG, 27,11% obteve uma pontuação superior a 60 no *SRS-A*, o que indica a presença de traços de autismo moderados a severos[8].

Skagerberg et al.[33] aplicaram a *SRS*[47] a 166 jovens referenciados por DG a uma clínica do Reino Unido. Destes jovens, 54,2% obtiveram pontuações compatíveis com PEA[33], sem diferença estatisticamente significativa entre os sexos nem predomínio de nenhum subdomínio de PEA[4].

Van der Miesen et al. aplicaram um questionário para rastreio de PEA -*Children's Social Behavior Questionnaire (CSBQ)*[9]- a 490 jovens com DG e a 2507 jovens com desenvolvimento normotípico, estimando uma prevalência de sintomas de PEA de 14,5% no grupo com DG, contrastando com os 3,5% no grupo com desenvolvimento normotípico[43] e com o 1% estimado na literatura para a população geral[48]. Contrariamente ao defendido por Vermaat et al.[13], este estudo encontrou aumento de vários subdomínios de sintomas de PEA nos jovens com DG, nomeadamente: maior frequência de comportamentos estereotipados; maior resistência a mudanças; maior dificuldade a nível social; maior dificuldade a nível da linguagem social e também maiores problemas em termos de orientação temporo-espacial. Tal sugere que vários subdomínios da PEA possam estar

envolvidos na coocorrência de DG e PEA[43], tal como defendido por Strang et al.[49] e VanderLaan et al.[47]. No grupo com DG, o sexo biológico masculino revelou mais comportamentos estereotipados que o feminino, o que sugere uma diferente base etiológica na génese da coocorrência de VG/DG e PEA consoante o sexo somático[43].

Um estudo belga revelou elevada prevalência de sintomas típicos de PEA numa subpopulação com diagnóstico de DG, embora sem diferença estatisticamente significativa entre os sexos biológicos[8].

Alterações no padrão de reatividade e integração sensorial são características da PEA[4]. Uma sobre resposta no sexo masculino com DG a estímulos sensitivos culturalmente associados ao género feminino, nomeadamente brilhantes, tem sido apontado como possível responsável por pontuações mais elevadas no subdomínio de PEA relativo a comportamentos estereotipados e alterações sensoriais neste subgrupo[43].

O elevado peso ao nascimento é sugerido como possível marcador de mecanismos comuns na génese de PEA e DG[43]. Desvios em relação ao peso médio ao nascimento (aumentado ou diminuído) associam-se a aumento do risco de PEA, embora os mecanismos subjacentes permaneçam por esclarecer[47]. Numa amostra de crianças referenciadas por DG, as que tinham sintomas compatíveis com PEA pesavam em média mais 372g (11,5%) ao nascimento. Um maior peso ao nascimento foi associado a uma maior taxa de inconformidade de género, e ambos estes fatores estão relacionados com a presença de traços clínicos de autismo[47], sendo possível que, por um lado, o elevado peso ao nascer afete certas zonas cerebrais implicadas na PEA e, por outro, condicione exposição a baixos níveis de testosterona no sexo masculino e a masculinização somática no sexo feminino[47].

Strang et al., num estudo longitudinal ao longo de vinte e dois meses, entrevistaram vinte e dois jovens com diagnóstico de PEA e de DG pelos critérios do DSM-V[4], registando diferentes trajetórias de comportamento relativo ao género: embora a IG da maioria tenha permanecido constante ao longo do estudo, duas mulheres transgénero alteraram para IG não binária; uma mulher transgénero alterou para homem cisgénero; e um adolescente com IG não-binária alterou para mulher cisgénero[6]. A maioria dos adolescentes referem que os primeiros sinais de VG remontam ao ensino primário ou até antes[6], o que não corrobora a hipótese de sintomas congruentes com DG serem unicamente motivados por comportamentos e interesses obsessivos característicos da PEA[29].

A DG pode motivar interesses obsessivos e restritos relativos ao género experienciado pela pessoa, culminando numa apresentação clínica que cumpre critérios para PEA[29].

Habitualmente, o diagnóstico de PEA faz-se na infância[4]. Na subpopulação com PEA e VG/DG concomitantes, a deteção de sintomas característicos de PEA é mais tardia, o que levanta a hipótese de a associação entre VG/DG e PEA ser mais evidente no autismo menos grave sem défices intelectuais -autismo de alto funcionamento- e nas mulheres, situações em que o diagnóstico de PEA costuma ser mais tardio[14].

Especificidades do tratamento da DG associada a PEA

A PEA e a DG são entidades patológicas cuja abordagem terapêutica é complexa[20].

O diagnóstico de PEA não constitui um impedimento para o tratamento da DG[1,6], sendo que a maioria dos adolescentes em que ambas as entidades coexistem está clinicamente apta para TRG[34]. A atenuação dos sintomas de DG em quatro adolescentes ao longo do estudo de Strang et al. não justifica a não intervenção ou o atraso na instituição de tratamento para a DG em pessoas com PEA, não havendo evidência de taxas superiores de atenuação de DG em adolescentes com a coocorrência relativamente a adolescentes unicamente com DG[6]. A urgência de necessidade de tratamentos relacionados com a VG em indivíduos com PEA e VG/DG é semelhante à da população somente com VG/DG[6].

A estabilidade clínica das pessoas com PEA torna-as mais capazes de decidir quanto às opções disponíveis para a abordagem da DG[34].

Pessoas com coocorrência de DG e PEA são particularmente vulneráveis à estigmatização e ao desenvolvimento de problemas do foro mental, pela associação de défices sociais inerentes à PEA com o estigma social relacionado com a DG[9]. Van der Miesen et al. relatam maior prevalência de distúrbios internalizados, sobretudo depressão, ansiedade e perturbação de somatização, em indivíduos com coocorrência de DG e PEA[9] do que quando estas entidades ocorrem isoladamente[14].

A ocorrência concomitante de PEA e DG condiciona a abordagem clínica, dado os desafios sociais, comunicativos, percetivos e adaptativos que os jovens com PEA enfrentam[34] e que podem limitar ou atrasar o acesso destes utentes a cuidados médicos especializados[5].

Os défices comunicativos da PEA fundamentam a importância de uma análise consistente da IG do individuo ao longo do tempo[43], com múltiplas sessões que possibilitem a completa exploração da IG e com aplicação de métodos específicos para facilitação da comunicação neste subgrupo[6].

Questões relativas a preservação da fertilidade devem ser consideradas com especial precaução no subgrupo com PEA e DG que procura TRG, atendendo ao facto de a PEA comprometer a capacidade de pensamento abstrato, interferindo na capacidade de antecipação e decisão quanto a eventos futuros[17].

A experiência de viver de acordo com a IG durante pelo menos um ano antes da instituição de tratamento médico irreversível para a DG, bem como suporte emocional específico[6] possibilitam uma decisão mais consciente e fundamentada relativamente às diversas possibilidades de TRG[15],

assumindo particular relevância no subgrupo com PEA, pelas dificuldades acrescidas que estas pessoas enfrentam[34].

A existência de traços de PEA num individuo com VG/DG é encarada em alguns estudos como um fator protetor, na medida em que torna a pessoa menos consciente dos estereótipos e expetativas sociais, diminuindo também a sensibilidade à reação dos demais em relação à sua IG[34].

Importa ressalvar o amplo espetro de apresentações relacionadas com o género que podem ocorrer e que não se limitam à visão binária de género[34], sobretudo atendendo ao facto de haver maior fluidez de IG em pessoas com PEA[2].

Conclusões

A bibliografia relativa a este tema é escassa, sendo adiantadas algumas teorias que justifiquem a possível coocorrência de VG/DG e PEA, embora nenhuma seja suficientemente satisfatória[38].

Embora a prevalência da coocorrência de DG e PEA e os seus mecanismos comuns sejam desconhecidos, há efetivamente indivíduos que padecem de ambas as patologias[33] e que beneficiariam de diretrizes específicas de atuação clínica[1,12,14]. O médico especialista deve estar sensibilizado para um diagnóstico simultâneo destas entidades[50], sendo que o aparente aumento da DG e da PEA[8] e o incremento da procura de tratamentos de redesignação de género justificam o investimento em serviços especializados na área[15].

É imperativo desenvolver métodos de diagnósticos rigorosos e padronizados para avaliar as pessoas referenciadas por VG e DG com critérios para o diagnóstico de PEA[29], de forma a estimar com maior acuidade a prevalência da coocorrência[9].

Alguns autores defendem ser mais conveniente estudar a ocorrência de traços de autismo na subpopulação com VG/DG, ao invés de pesquisar especificamente um diagnóstico de PEA, dada a maior frequência dos primeiros[33].

Ressalva-se que a maioria dos instrumentos usados para diagnóstico de PEA não tem o género em consideração e não está validado para subgrupos clínicos, nomeadamente com DG[5]. Prevalece a incerteza se estarão efetivamente a ser quantificados sintomas de PEA em indivíduos com DG ou se as pontuações mais elevadas nas escalas de PEA decorrem de dificuldades sociais inerente à DG.

É pertinente monitorizar as mudanças em termos de saúde mental sempre que qualquer intervenção seja realizada, nomeadamente após TRG, para comparação dos dados obtidos[8].

Comportamentos relacionados com o género oposto poderão derivar de interesses restritos devido à PEA e que podem ser transitórios, tornando essencial que o diagnóstico clínico seja cauteloso, de forma a diferenciar uma verdadeira DG de sintomas compatíveis com tal devidos à PEA e potencialmente reversíveis[5].

A prevalência de sintomas de PEA em crianças referenciadas por problemas de saúde mental é elevada[43], e não exclusiva do subgrupo com DG, o que sugere que este critério não seja específico para a coocorrência de DG e PEA[29].

A maioria dos estudos que relata maior prevalência de sintomas de PEA em amostras referenciadas por DG usam escalas inespecíficas para o diagnóstico de PEA, sendo questionável se as pontuações elevadas representam efetivamente aumento da prevalência de sintomas de PEA nesta

subpopulação ou se são subsequentes a outros distúrbios psicológicos prevalentes neste subgrupo[14], nomeadamente ansiedade e depressão[1], e potencialmente reversíveis com tratamento adequado para a DG[13,14].

Como a PEA está presente desde fases precoces do desenvolvimento, a hipótese de a PEA ser mais elevada na população com inconformidade de género faria prever maiores taxas de comorbilidade psiquiátrica em crianças e adolescentes com incongruência de género e PEA. Contudo, verifica-se que o risco de depressão em indivíduos com DG e PEA aumenta substancialmente com a entrada na adolescência, o que é consistente com a hipótese que defende que défices sociais em adolescentes com PEA poderiam motivar a incongruência de género[38].

Uma limitação às estimativas apresentadas é o facto de apenas incluírem utentes com DG referenciados nesse âmbito, o que exclui das amostras epidemiológicas pessoas com PEA mais severa, com VG sem DG e ainda indivíduos com DG não referenciados[8].

Vários especialistas em ambas as áreas defendem a importância de rastrear rotineiramente PEA em amostras referenciadas por VG/DG e vice-versa[34].

Orientações futuras

Pesquisas futuras devem enfatizar os mecanismos subjacentes à coocorrência de DG e PEA[9].

É importante averiguar a coocorrência de VG e PEA em populações não referenciadas[18], comparando estes valores com os obtidos em amostras de utentes referenciados por DG[33].

Embora alguns estudos defendam não haver diferença significativa na prevalência de VG em pessoas com PEA consoante o sexo biológico, a base etiológica subjacente poderá ser diferente, o que justifica mais estudos nesse âmbito[18].

A IG é cada vez mais compreendida dentro de um espetro, sobretudo em pessoas com PEA concomitante[1], motivando a necessidade de aprofundar a investigação em relação a IG não binárias[51], bem como a sua correta abordagem clínica no contexto da DG que podem motivar[1].

Referências bibliográficas

1. World Professional Association for Transgender Health (WPATH). Standards of Care for the Health of Transsexual, Transgender, and Gender Nonconforming People (7th version). 2009:120. doi:10.1080/15532739.2011.700873

2. George R, Stokes MA. Gender identity and sexual orientation in autism spectrum disorder. 2017. doi:10.1177/1362361317714587

3. Byne W, Karasic DH, Coleman E, et al. Gender Dysphoria in Adults: An Overview and Primer for Psychiatrists. *Transgender Heal*. 2018;3(1):57-73. doi:10.1089/trgh.2017.0053

4. Association AP. *Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais: DSM-5*. (Artmed Editora LTDA, ed.).; 2014.

5. Lehmann K, Leavey G. Individuals with gender dysphoria and autism: barriers to good clinical practice. *J Psychiatr Ment Health Nurs*. 2017;24(2-3):171-177. doi:10.1111/jpm.12351

6. Strang JF, Powers MD, Knauss M, et al. "They Thought It Was an Obsession": Trajectories and Perspectives of Autistic Transgender and Gender-Diverse Adolescents. *J Autism Dev Disord*. 2018;48(12):4039-4055. doi:10.1007/s10803-018-3723-6

7. Kaltiala-Heino R, Työläjärvi M, Lindberg N. Sexual experiences of clinically referred adolescents with features of gender dysphoria. *Clin Child Psychol Psychiatry*. 2019;24(2):365-378. doi:10.1177/1359104519827069

8. Heylens G, Aspeslagh L, Dierickx J, et al. The Co-occurrence of Gender Dysphoria and Autism Spectrum Disorder in Adults: An Analysis of Cross-Sectional and Clinical Chart Data. *J Autism Dev Disord*. 2018;48(6):2217-2223. doi:10.1007/s10803-018-3480-6

9. van der Miesen AIR, Hurley H, Bal AM, de Vries ALC. Prevalence of the Wish to be of the Opposite Gender in Adolescents and Adults with Autism Spectrum Disorder. *Arch Sex Behav*. 2018;47(8):2307-2317. doi:10.1007/s10508-018-1218-3

10. Turban JL, Keuroghlian AS. Dynamic Gender Presentations: Understanding Transition and "De-Transition" Among Transgender Youth. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2018;57(7):451-453. doi:10.1016/j.jaac.2018.03.016

11. World Health Organization (WHO). ICD-10 5th edition-V1-eng. 2016;1:1080. doi:10.1136/annrheumdis-2017-212880

12. Kaltiala-Heino R, Sumia M, Työläjärvi M, Lindberg N. Two years of gender identity service for minors: Overrepresentation of natal girls with severe problems in adolescent development. *Child Adolesc Psychiatry Ment Health*. 2015;9(1):1-9. doi:10.1186/s13034-015-0042-y

13. Vermaat LEW, van der Miesen AIR, de Vries ALC, et al. Self-Reported Autism Spectrum Disorder Symptoms Among Adults Referred to a Gender Identity Clinic. *LGBT Heal*. 2018;5(4):226-233. doi:10.1089/lgbt.2017.0178

14. Turban JL. Potentially Reversible Social Deficits Among Transgender Youth. *J Autism Dev Disord*. 2018;48(12):4007-4009. doi:10.1007/s10803-018-3603-0

15. Fielding J, Bass C. Individuals seeking gender reassignment: marked increase in demand for services. *BJPsych Bull*. 2018:1-5. doi:10.1192/bjb.2018.30

16. Shumer DE, Nokoff NJ, Spack NP. Advances in the Care of Transgender Children and

Adolescents. *Adv Pediatr*. 2016;63(1):79-102. doi:10.1016/j.yapd.2016.04.018

17. Strang JF, Psy D, Jarin J, et al. Transgender Youth Fertility Attitudes Questionnaire : Measure Development in Nonautistic and Autistic Transgender Youth and Their Parents. *J Adolesc Heal*. 2017. doi:10.1016/j.jadohealth.2017.07.022

18. Janssen A, Huang H, Duncan C. Gender Variance Among Youth with Autism Spectrum Disorders: A Retrospective Chart Review. *Transgender Heal*. 2016;1(1):63-68. doi:10.1089/trgh.2015.0007

19. Neuhaus E, Webb SJ, Bernier RA. Linking social motivation with social skill: The role of emotion dysregulation in autism spectrum disorder. *Dev Psychopathol*. 2019:1-13. doi:10.1017/S0954579419000361

20. Hisle-Gorman E, Landis CA, Susi A, et al. Gender Dysphoria in Children with Autism Spectrum Disorder. *LGBT Heal*. 2019;6(3):lgbt.2018.0252. doi:10.1089/lgbt.2018.0252

21. Margari L, Palumbi R, Peschechera A, et al. Sex-Gender Comparisons in Comorbidities of Children and Adolescents With High-Functioning Autism Spectrum Disorder. *Front Psychiatry*. 2019;10(March):1-5. doi:10.3389/fpsyt.2019.00159

22. Geelhand P, Bernard P, Klein O, Tiel B Van, Kissine M. The role of gender in the perception of autism symptom severity and future behavioral development. *Mol Autism*. 2019:1-8.

23. Paterson SJ, Wolff JJ, Elison JT, et al. The Importance of Temperament for Understanding Early Manifestations of Autism Spectrum Disorder in High-Risk Infants. *J Autism Dev Disord*. 2019;(0123456789). doi:10.1007/s10803-019-04003-2

24. Dell'Osso L, Carpita B, Muti D, et al. Mood symptoms and suicidality across the autism spectrum. *Compr Psychiatry*. 2019;(xxxx):12-15. doi:10.1016/j.comppsych.2019.03.004

25. Mazefsky CA, Yu L, White SW, Siegel M, Pilkonis PA. The emotion dysregulation inventory: Psychometric properties and item response theory calibration in an autism spectrum disorder sample. *Autism Res*. 2018;11(6):928-941. doi:10.1002/aur.1947

26. Dovgan K, Mazurek MO. Impact of multiple co-occurring emotional and behavioural conditions on children with autism and their families. *J Appl Res Intellect Disabil*. 2019;(February):jar.12590. doi:10.1111/jar.12590

27. Quinn BP, Stark MD, Hunter AK, Evans A, Hennessey KA. Purpose in adolescents diagnosed with an autism spectrum disorder. *J Adolesc*. 2019;73(September 2018):53-62. doi:10.1016/j.adolescence.2019.03.001

28. Shumer DE, Reisner SL, Edwards-Leeper L, Tishelman A. Evaluation of Asperger Syndrome in Youth Presenting to a Gender Dysphoria Clinic. *LGBT Heal*. 2015;3(5):387-390. doi:10.1089/lgbt.2015.0070

29. Zucker KJ, Nabbijohn AN, Santarossa A, et al. Intense/obsessional interests in children with gender dysphoria: A cross-validation study using the Teacher's Report Form. *Child Adolesc Psychiatry Ment Health*. 2017;11(1):1-8. doi:10.1186/s13034-017-0189-9

30. De Vries ALC, Noens ILJ, Cohen-Kettenis PT, Van Berckelaer-Onnes IA, Doreleijers TA. Autism spectrum disorders in gender dysphoric children and adolescents. *J Autism Dev Disord*. 2010;40(8):930-936. doi:10.1007/s10803-010-0935-9

31. Pasterski V, Gilligan L, Curtis R. Traits of autism spectrum disorders in adults with gender dysphoria. *Arch Sex Behav*. 2014;43(2):387-393. doi:10.1007/s10508-013-0154-5

32. Jia R, Steelman ZR, Jia HH. Psychometric Assessments of Three Self-Report Autism Scales (AQ, RBQ-2A, and SQ) for General Adult Populations. *J Autism Dev Disord*. 2019;0(0):0. doi:10.1007/s10803-019-03880-x

33. Skagerberg E, Di Ceglie D, Carmichael P. Brief Report: Autistic Features in Children and Adolescents with Gender Dysphoria. *J Autism Dev Disord*. 2015;45(8):2628-2632. doi:10.1007/s10803-015-2413-x

34. Strang JF, Meagher H, Kenworthy L, et al. Initial Clinical Guidelines for Co-Occurring Autism Spectrum Disorder and Gender Dysphoria or Incongruence in Adolescents. *J Clin Child Adolesc Psychol*. 2018;47(1):105-115. doi:10.1080/15374416.2016.1228462

35. M. H, C. B, G.S. C. Androgen and psychosexual development: Core gender identity, sexual orientation, and recalled childhood gender role behavior in women and men with congenital adrenal hyperplasia (CAH). *J Sex Res*. 2004;41(1):75-81. http://www.embase.com/search/results?subaction=viewrecord&from=export&id=L39162913%5Cnhttp://sfx.library.uu.nl/utrecht?sid=EMBASE&issn=00224499&id=doi:&atitle=Androgen+and+psychosexual+development%3A+Core+gender+identity%2C+sexual+orientation%2C+and+recal.

36. Geldenhuys M, Bosch A. A Rasch Adapted Version of the 30-Item Bem Sex Role Inventory (BSRI). *J Pers Assess*. 2019;0(0):1-12. doi:10.1080/00223891.2018.1527343

37. Bejerot S, Eriksson JM. Sexuality and gender role in autism spectrum disorder: A case control study. *PLoS One*. 2014;9(1):1-9. doi:10.1371/journal.pone.0087961

38. Turban JL, van Schalkwyk GI. "Gender Dysphoria" and Autism Spectrum Disorder: Is the Link Real? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2018;57(1):8-9.e2. doi:10.1016/j.jaac.2017.08.017

39. Fisher AD, Ristori J, Castellini G, et al. Psychological characteristics of Italian gender dysphoric adolescents: a case–control study. *J Endocrinol Invest*. 2017;40(9):953-965. doi:10.1007/s40618-017-0647-5

40. Ingudomnukul E, Baron-Cohen S, Wheelwright S, Knickmeyer R. Elevated rates of testosterone-related disorders in women with autism spectrum conditions. *Horm Behav*. 2007;51(5):597-604. doi:10.1016/j.yhbeh.2007.02.001

41. Pohl A. CS. AB. B-CS. Uncovering steroidopathy in women with autism. *Mol Autism*. 2014:1-12.

42. Parajes S, Loidi L, Reisch N, et al. Functional consequences of seven novel mutations in the CYP11B1 gene: Four mutations associated with nonclassic and three mutations causing classic 11β-hydroxylase deficiency. *J Clin Endocrinol Metab*. 2010;95(2):779-788. doi:10.1210/jc.2009-0651

43. van der Miesen AIR, de Vries ALC, Steensma TD, Hartman CA. Autistic Symptoms in Children and Adolescents with Gender Dysphoria. *J Autism Dev Disord*. 2018;48(5):1537-1548. doi:10.1007/s10803-017-3417-5

44. VanderLaan DP, Postema L, Wood H, et al. Do children with gender dysphoria have intense/obsessional interests? *J Sex Res*. 2015;52(2):213-219. doi:10.1080/00224499.2013.860073

45. Alberse AME, de Vries ALC, Elzinga WS, Steensma TD. Self-perception of transgender clinic referred gender diverse children and adolescents. *Clin Child Psychol Psychiatry*. 2019. doi:10.1177/1359104518825279

46. Lai M, Harrison NA. Autism Attenuates Sex Differences in Brain Structure : A Combined Voxel-Based Morphometry. *Am J Neuroradiol*. 2012;33(1):83-89.

47. VanderLaan DP, Leef JH, Wood H, Hughes SK, Zucker KJ. Autism Spectrum Disorder Risk Factors and Autistic Traits in Gender Dysphoric Children. *J Autism Dev Disord*. 2015;45(6):1742-1750. doi:10.1007/s10803-014-2331-3

48. Lai M-C, Lombardo M V., Baron-Cohen S, et al. The "Reading the Mind in the Eyes" Test: Complete Absence of Typical Sex Difference in ~400 Men and Women with Autism. *PLoS One*. 2015;10(8):e0136521. doi:10.1371/journal.pone.0136521

49. Strang JF, Kenworthy L, Dominska A, et al. Increased Gender Variance in Autism Spectrum Disorders and Attention Deficit Hyperactivity Disorder. *Arch Sex Behav*. 2014;43(8):1525-1533. doi:10.1007/s10508-014-0285-3

50. Hsieh S, Leininger J. Resource List: Clinical Care Programs for Gender-Nonconforming Children and Adolescents. *Pediatr Ann*. 2014;43(6):238-244. doi:10.3928/00904481-20140522-11

51. Turban JL, Ehrensaft D. Research Review: Gender identity in youth: treatment paradigms and controversies. *J Child Psychol Psychiatry Allied Discip*. 2018;59(12):1228-1243. doi:10.1111/jcpp.12833

Anexos

Tabela I- Critérios de Diagnóstico de DG pelo DSM-V[4]

Disforia de Género em Adolescentes e Adultos	**302.85 (F64.1)**

A. Incongruência acentuada entre o género experimentado/expresso e o género designado de uma pessoa, com duração de pelo menos seis meses, manifestada por no mínimo dois dos seguintes:

1. Incongruência acentuada entre o género experimentado/expresso e as características sexuais primárias e/ou secundárias (ou, em adolescentes jovens, as características sexuais secundárias previstas).
2. Forte desejo de livrar-se das próprias características sexuais primárias e/ou secundárias em razão de incongruência acentuada com o género experimentado/expresso (ou, em adolescentes jovens, desejo de impedir o desenvolvimento das características sexuais secundárias previstas).
3. Forte desejo pelas características sexuais primárias e/ou secundárias do outro género.
4. Forte desejo de ser do outro género (ou outro género alternativo diferente do género designado).
5. Forte desejo de ser tratado como o outro género (ou como algum género alternativo diferente do designado).
6. Forte convicção de ter os sentimentos e reações típicos do outro género (ou de algum género alternativo diferente do designado).

B. A condição está associada a sofrimento clinicamente significativo ou prejuízo no funcionamento social, profissional ou em outras áreas importantes da vida do indivíduo.

Especificar se com um transtorno do desenvolvimento sexual.
Especificar se pós-transição: O indivíduo fez uma transição para uma vida em tempo integral no género desejado (com ou sem legalização da mudança de género) e fez (ou está a preparar-se para fazer) pelo menos um procedimento médico ou um regime de tratamento transexual.

Disforia de género em Crianças	**302.6 (F64.2)**

A. Acentuada incongruência entre o género experimentado/expresso e o género designado de uma criança, com duração de pelo menos seis meses, manifestada por pelo menos seis dos seguintes (um deles deve ser o Critério A1):

1. Forte desejo de pertencer ao outro género ou insistência de que é do sexo oposto (ou algum género alternativo diferente do designado).
2. Em meninos, preferência por travestismo ou simulação de trajes femininos; em meninas, insistência em usar apenas roupas esteriotipadamente masculinas.
3.Preferências intensas e persistentes por papéis do sexo oposto em brincadeiras de *faz-de-conta* ou de fantasias persistentes acerca de ser do sexo oposto.
4. Intenso desejo por brinquedos, jogos ou atividades estereotípicos do sexo oposto.
5. Forte preferência por brincar com companheiros do sexo oposto.
6. Em meninos, forte rejeição de brinquedos, jogos e atividades tipicamente masculinos e forte evicção de brincadeiras agressivas e competitivas; em meninas, forte rejeição de brinquedos, jogos e atividades tipicamente femininas.
7. Intenso desgosto com a própria anatomia sexual.
8. Desejo intenso por características sexuais primárias e/ou secundárias compatíveis com o género experimentado.

B. A perturbação está associada a sofrimento clinicamente significativo ou prejuízo no funcionamento social, ocupacional ou em outras áreas importantes da vida do indivíduo.
Especificar se:
Com um transtorno do desenvolvimento sexual.

Tabela II- Critérios ICD-10 para Transtornos de Identidade de Género[11]

Transtornos da identidade de género – CID10 (F64)

Transexualismo (F64.0)

Desejo de viver e ser aceite enquanto pessoa do sexo oposto. Este desejo acompanha-se em geral de um sentimento de mal-estar ou de inadaptação por referência ao seu próprio sexo anatómico e do desejo de submeter-se a uma intervenção cirúrgica ou a um tratamento hormonal com a finalidade de tornar o seu corpo tão conforme quanto possível ao sexo desejado. Para que o diagnóstico possa ser efetuado é necessário:

1. Persistência da identidade transexual por mais de 2 anos.
2. O transtorno não ser sintoma de nenhuma doença mental ou genética, intersexo ou anormalidade cromossómica.

Transtorno de identidade sexual na infância (F64.2)

Transtorno que usualmente se manifesta no início da infância (e sempre bem antes da puberdade), caracterizado por um persistente e intenso sofrimento em relação a pertencer a um determinado sexo, juntamente com o desejo de ser (ou a insistência de que se é) do outro sexo. Há uma preocupação persistente com a roupa e as atividades do sexo oposto e repúdio do próprio sexo. O diagnóstico requer uma profunda perturbação da identidade sexual normal; não é suficiente que uma menina seja traquinas ou que o menino tenha uma atitude afeminada.

Exclui:

- Orientação sexual egodistónica (F66.1)
- Transtorno da maturação sexual (F66.0)

Tabela III – Diagnóstico de PEA pelo DSM-V[4]

Critérios Diagnósticos	**299.00** (F84.0)

A. Déficits persistentes na comunicação social e na interação social em múltiplos contextos, conforme manifestado pelo que segue, atualmente ou por história prévia (os exemplos são apenas ilustrativos, e não exaustivos; ver o texto):
   1. Déficits na reciprocidade socioemocional, variando, por exemplo, de abordagem social anormal e dificuldade para estabelecer uma conversa normal a compartilhamento reduzido de interesses, emoções ou afeto, a dificuldade para iniciar ou responder a interações sociais.
   2. Déficits nos comportamentos comunicativos não verbais usados para interação social, variando, por exemplo, de comunicação verbal e não verbal pouco integrada a anormalidade no contato visual e linguagem corporal ou déficits na compreensão e uso gestos, a ausência total de expressões faciais e comunicação não verbal.
   3. Déficits para desenvolver, manter e compreender relacionamentos, variando, por exemplo, de dificuldade em ajustar o comportamento para se adequar a contextos sociais diversos a dificuldade em compartilhar brincadeiras imaginativas ou em fazer amigos, a ausência de interesse por pares.

   Especificar a gravidade atual:
   A gravidade baseia-se em prejuízos na comunicação social e em padrões de comportamento restritos e repetitivos (ver Tabela 2).

B. Padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades, conforme manifestado por pelo menos dois dos seguintes, atualmente ou por história prévia (os exemplos são apenas ilustrativos, e não exaustivos; ver o texto):
   1. Movimentos motores, uso de objetos ou fala estereotipados ou repetitivos (p. ex., estereotipias motoras simples, alinhar brinquedos ou girar objetos, ecolalia, frases idiossincráticas).
   2. Insistência nas mesmas coisas, adesão inflexível a rotinas ou padrões ritualizados de comportamento verbal ou não verbal (p. ex., sofrimento extremo em relação a pequenas mudanças, dificuldades com transições, padrões rígidos de pensamento, rituais de saudação, necessidade de fazer o mesmo caminho ou ingerir os mesmos alimentos diariamente).
   3. Interesses fixos e altamente restritos que são anormais em intensidade ou foco (p. ex., forte apego a ou preocupação com objetos incomuns, interesses excessivamente circunscritos ou perseverativos).
   4. Hiper ou hiporreatividade a estímulos sensoriais ou interesse incomum por aspectos sensoriais do ambiente (p. ex., indiferença aparente a dor/temperatura, reação contrária a sons ou texturas específicas, cheirar ou tocar objetos de forma excessiva, fascinação visual por luzes ou movimento).

   Especificar a gravidade atual:
   A gravidade baseia-se em prejuízos na comunicação social e em padrões restritos ou repetitivos de comportamento (ver Tabela 2).

C. Os sintomas devem estar presentes precocemente no período do desenvolvimento (mas podem não se tornar plenamente manifestos até que as demandas sociais excedam as capacidades limitadas ou podem ser mascarados por estratégias aprendidas mais tarde na vida).

D. Os sintomas causam prejuízo clinicamente significativo no funcionamento social, profissional ou em outras áreas importantes da vida do indivíduo no presente.

E. Essas perturbações não são mais bem explicadas por deficiência intelectual (transtorno do desenvolvimento intelectual) ou por atraso global do desenvolvimento. Deficiência intelectual ou transtorno do espectro autista costumam ser comórbidos; para fazer o diagnóstico da comorbidade de transtorno do espectro autista e deficiência intelectual, a comunicação social deve estar abaixo do esperado para o nível geral do desenvolvimento.

Nota: Indivíduos com um diagnóstico do DSM-IV bem estabelecido de transtorno autista, transtorno de Asperger ou transtorno global do desenvolvimento sem outra especificação devem receber o diagnóstico de transtorno do espectro autista. Indivíduos com déficits acentuados na comunicação social, cujos sintomas, porém, não atendam, de outra forma, critérios de transtorno do espectro autista, devem ser avaliados em relação a transtorno da comunicação social (pragmática).

Especificar se:

Com ou sem comprometimento intelectual concomitante

Com ou sem comprometimento da linguagem concomitante

Associado a alguma condição médica ou genética conhecida ou a fator ambiental
(**Nota para codificação:** Usar código adicional para identificar a condição médica ou genética associada.)

Associado a outro transtorno do neurodesenvolvimento, mental ou comportamental
(**Nota para codificação:** Usar código[s] adicional[is] para identificar o[s] transtorno[s] do neurodesenvolvimento, mental ou comportamental associado[s].)

Com catatonia (consultar os critérios para definição de catatonia associados a outro transtorno mental, p. 119-120) (**Nota para codificação:** usar o código adicional 293.89 [F06.1] de catatonia associada a transtorno do espectro autista para indicar a presença de catatonia comórbida.)