

Estruturando o Conhecimento sobre TEA: Uma Ontologia para Apoiar a Rede de Cuidados de Crianças Autistas com Base nos *MSD Manuals* e DSM-5

Jéssica Ruana Costa Lima¹, Victor Benoiston Jales de Oliveira¹,
Sebastião Emidio Alves Filho¹, Patrício de Alencar Silva¹

¹ Programa de Pós-Graduação em Ciência da Computação UERN/UFERSA
Universidade do Estado do Rio Grande do Norte, Universidade Federal Rural
do Semi-Árido, Mossoró, RN – Brasi

{jessica.lima71304,victor.oliveira53295}@alunos.ufersa.edu.br

sebastiaoalves@uern.br, patricio.alencar@ufersa.edu.br

Abstract. *Autism Spectrum Disorder (ASD) is characterized by persistent deficits in communication and social interaction, as well as the presence of restrictive and repetitive behaviors, according to the DSM-5. Diagnostic manuals have technical language that is not easily accessible. This research proposes an ontology to represent ASD-related concepts and promote greater understanding. An Ontology Requirements Specification Document (ORSD) was developed, with conceptual modeling in OntoUML and operationalization in OWL. The evaluation was carried out through competency questions and automatic inferences. The objective is to support families, teachers, and caregivers in understanding ASD and the diagnostic process.*

Resumo. *O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é caracterizado por déficits persistentes na comunicação e interação social, e presença de comportamentos restritivos e repetitivos segundo o DSM-5. Os manuais diagnósticos possuem linguagem técnica pouco acessível. Esta pesquisa propõe uma ontologia para representar os conceitos do TEA e promover maior compreensão. Foi desenvolvido um Documento de Especificação de Requisitos da Ontologia, com modelagem em OntoUML, e operacionalização em OWL. A avaliação ocorreu por meio de perguntas de competência e inferências automáticas. O objetivo é apoiar familiares, professores e cuidadores no entendimento do TEA e no processo diagnóstico.*

1. Introdução

O reconhecimento do autismo tem aumentado significativamente nos últimos anos. Uma pesquisa, realizada em 16 cidades nos Estados Unidos em 2022, mostra que 1 em cada 31 crianças com 8 anos de idade foi diagnosticada com TEA [Shaw 2025]. No Brasil, o Censo de 2022 indica que cerca de 2,4 milhões de pessoas estão no espectro autista, com maior incidência entre 5 e 9 anos [Siqueira 2025].

O diagnóstico autista é realizado por meio de observações comportamentais, tendo como base os critérios de diagnóstico descritos no Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-5) [APA 2013]. Outros materiais completam e contribuem

para a obtenção de um diagnóstico preciso. Dentre eles, o *MSD Manuals* [Merck & Co. 2022] encontra-se disponível online e fornece informações clínicas relacionadas ao TEA.

Contudo, as informações presentes nestes documentos encontram-se com uma linguagem científica que, por muitas vezes, dificulta a compreensão e o acesso às informações pela sociedade. A compreensão a respeito do espectro autista é fundamental e depende, muitas vezes, da disposição em conviver com as diferenças, promovendo a aceitação e proporcionando a oportunidade de aprendizado mútuo. [Silva et al. 2012].

Neste contexto, este artigo apresenta a construção de um vocabulário baseada no DSM-5 e nos *MSD Manuals* integrado a relatos qualitativos sobre o TEA, descritos na obra de [Grandin 2015]. Esse vocabulário funcionará como uma base de dados com o intuito de guardar informações a respeito dos sinais, sintomas, tratamento e diagnóstico, sendo uma ontologia o tipo de estrutura de dados utilizado para armazenar esse tipo de conhecimento, promovendo consequentemente uma compreensão maior a respeito do TEA.

Este trabalho expande um artigo previamente publicado por [Lima et al. 2024]. O artigo anterior concentrou-se em uma visão simplificada, abordando as características presentes nos critérios de diagnóstico A e B do TEA, relacionados à interação, comunicação social e comportamentos restritivos e repetitivos. O presente trabalho apresenta uma abordagem mais abrangente, incorporando três visões interligadas: sinais e sintomas, diagnóstico e tratamento do TEA, conforme descrito no *MSD Manuals*. Essa expansão fornece um vocabulário mais robusto, contribuindo para uma compreensão mais completa das características autistas. Os dados estruturados são relacionados diretamente com a forma em que o diagnóstico é obtido. As informações encontram-se organizadas em uma linguagem simples, e com uma exibição interativa por meio da criação da modelagem usando OntoUML e implementação em OWL, testada com consultas SPARQL.

O restante do artigo está organizado como se segue. A Seção 2 traz um breve referencial teórico e trabalhos relacionados. Na Seção 3 é apresentada a metodologia utilizada para a construção da ontologia. Já a Seção 4 mostra a ontologia de referência com sua modelagem e implementação, seguida pelas considerações finais do trabalho.

2. Trabalhos Relacionados ao Diagnóstico do TEA

Algumas pesquisas adotaram o uso da ontologia como base fornecedora de conhecimento para apoiar profissionais em questões relacionadas ao autismo. Em [Venkatesan et al. 2013], foi proposto um modelo híbrido, combinando duas ontologias de domínios diferentes, uma voltada para as características autistas e outra para a educação. O cruzamento das informações permite extrair dados capazes de auxiliar professores por meio da padronização de ensino.

Os autores em [Hassan and Mokhtar 2022] desenvolveram uma ontologia a partir da extração de informações da literatura médica, focada em identificar sinais, sintomas e fatores de risco provenientes do gene. Já [Silva et al. 2017] desenvolveram um jogo baseado em realidade aumentada, voltado para o público autista, com duas ontologias de características TEA com o intuito de adaptar o ambiente e o conteúdo conforme as necessidades individuais de cada usuário.

2.0.1. Análise comparativa com Trabalhos Correlatos

Diferentemente das ontologias discutidas, que abordam a estruturação das informações sobre o TEA por meio da linguagem OWL, ou seja, em um modelo computacional voltado para uso técnico, a presente pesquisa propõe a aplicação dessas informações em diagramas OntoUML, permitindo uma visualização conceitual mais acessível. As pesquisas anteriormente mencionadas concentram-se em áreas como educação, jogos interativos e estudos genéticos. Neste contexto, apresentamos uma base do conhecimento estruturado focada em três visões: diagnóstico, intervenções e sinais e sintomas, com informações clínicas coletadas não somente do Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-5), como também do *MSD Manuals*. A proposta busca auxiliar profissionais da saúde no rastreamento de traços autistas, bem como a disseminação do conhecimento entre toda a rede de apoio, ao estruturar de forma clara e acessível os dados a respeito do TEA, posicionando-se como um diferencial frente às ontologias existentes.

3. Metodologia

Para o desenvolvimento da base de conhecimento, foram adotadas as cinco etapas descritas no SABiO (Abordagem Sistemática para Construção de Ontologias) [Falbo et al. 1998], uma metodologia que visa a construção sistemática de ontologias de domínio. Essa abordagem segue um roteiro estruturado para a criação de ontologias. Segundo [Guarino 1998], é crucial selecionar ferramentas e métodos eficazes para construir uma ontologia capaz de cumprir o objetivo pretendido. Essas etapas incluem a identificação do propósito, elicitação de requisitos, captura e a formalização da ontologia, design, implementação, avaliação, documentação e a manutenção.

As duas primeiras etapas envolveram a análise da proposta de construção de um vocabulário voltado para o suporte à rede de crianças autistas. Isso incluiu a realização de um estudo detalhado dos *MSD Manuals* sobre os sinais, sintomas, diagnóstico e tratamentos do TEA. A formalização da ontologia e a criação do design que foi desenvolvido utilizando a linguagem OntoUML. A OntoUML é uma linguagem usada para modelagem conceitual bem fundamentada, utilizada para representar, de forma precisa e semântica, os conceitos do mundo real. Ela incorpora os fundamentos da Ontologia Fundacional Unificada (UFO), os quais garantem a consistência nos modelos ontológicos construídos [Guizzardi 2005]. Desse modo, o uso de diagramas baseados em OntoUML permite que as informações complexas sejam exibidas com mais clareza e livres de ambiguidades, garantindo melhor comunicação. De acordo com [Almeida et al. 2019], a UFO-B é um módulo da Unified Foundational Ontology de alto nível usada para descrever entidades que acontecem no tempo, como eventos, processos e transformações. Essa aplicabilidade ontológica fornece uma fundamentação rigorosa para representar tais entidades, por meio da aplicação de estereótipos capazes de capturar relações temporais, participação de objetos e tipos de eventos de maneira semântica e estruturada.

Dessa forma, a modelagem ontológica permite estruturar o conhecimento técnico existente nos manuais clínicos DSM-5 e MSD Manuals empregados em diagramas de classe ontoUML que organizar ontologicamente de forma substancial o conhecimento a respeito das informações prevalentes ao TEA, fazendo com que a acessibilidade seja realizada de forma interativa através de representações visuais compreensíveis, dos termos que compõe o espectro, promovendo uma ponte entre conteúdo especializado e sua aplicação

prática, facilitando o acesso e fornecendo dados para a disseminação de conhecimento sobre o TEA, tanto para profissionais quanto para famílias e o público em geral.

4. Resultados e discussão

Com base em estudos anteriores, o chamado Documento de Especificação de Requisitos de Ontologia (ORSD) deste trabalho pode ser resumido da seguinte forma:

- **Propósito:** A criação da ontologia baseada nos manuais MSD visa demonstrar o processo de identificação de sinais e sintomas, diagnóstico e tratamento do autismo de forma estruturada. Isso facilita o acesso à informação para as famílias de crianças no espectro, promovendo maior compreensão e apoio em seus cuidados.
- **Escopo:** O objetivo principal da ontologia é estruturar de forma clara e simples o processo de identificação de características durante o processo diagnóstico, com foco no apoio às famílias de crianças autistas.
- **Linguagem:** OntoUML com aplicação posterior para OWL
- **Usos pretendidos:** **Uso 1** - Exibir informações gráficas dos *MSD Manuals* sobre sinais e sintomas, diagnóstico e tratamento: Os familiares podem usar a base do conhecimento como referência para compreender como é o processo de diagnose do autismo em seus filhos. **Uso 2** - Identificar características autistas: Professores especializados na área do autismo podem usar a ontologia como uma fonte confiável de informações para auxiliar na identificação de características autistas. **Uso 3** – Desenvolver um vocabulário: Profissionais de saúde podem usar as informações fornecidas pela ontologia como referência para apoiar a tomada de decisões no processo de avaliação da criança. **Uso 4** – Construir uma base de conhecimento: Organizações de apoio, podem promover o acesso à informação sobre o TEA, bem como os cuidados necessários, utilizando os dados disponíveis na ontologia.
- **Usuários pretendidos:** **Usuário 1** – Familiares de indivíduos suspeitos de TEA que estão buscando informações relevantes sobre como funciona o processo de diagnóstico do espectro autista. **Usuário 2** – Professores que poderão utilizar a ontologia como base para compreender as características de crianças dentro do espectro. **Usuário 3** – Profissionais de saúde que usarão a ontologia como uma ferramenta de referência. **Usuário 4** – Organizações de apoio que usarão a ontologia para promover o acesso por meio da informação estruturada.

A definição dos requisitos é parte fundamental para o ORSD, pois garante que a ontologia seja capaz de atender aos seus objetivos, funcionando como guia para desenvolvimento, validação e aplicação. Os Requisitos Não Funcionais (NR) e as Questões de Competência (CQ) do ORSD proposto estão apresentados na Tabela 1.

4.1. Ontologia de Referência

Para representar o conhecimento de forma eficaz, é preciso compreender os conceitos e os relacionamentos entre eles, desenvolvendo uma estrutura formal cujas propriedades possam ser utilizadas por sistemas computacionais para raciocínio automático e inferência lógica [Sowa 1984]. Essa abordagem visa fazer a ponte entre a forma como as máquinas e os humanos processam o conhecimento, promovendo uma arquitetura cognitiva para o processamento da informação.

Tabela 1. Requisitos da Ontologia

| ID | Requisitos Não Funcionais |
|--|--|
| NR1 | A ontologia deve ser baseada nas informações presentes nos manuais MSD para sua construção no que diz respeito aos sinais, sintomas, diagnóstico e intervenção de pacientes com TEA. |
| NR2 | A ontologia deve ser multilíngue. |
| NR3 | A ontologia e todos os seus recursos devem estar disponíveis em um repositório no GitHub. |
| Requisitos Funcionais (Perguntas de Competência) | |
| CQ1 | Quais profissionais estão envolvidos na aplicação de testes de triagem durante a primeira fase de identificação de alguns traços autistas? |
| CQ2 | Quais ferramentas são aplicadas pelo neurologista no processo de triagem das características? |
| CQ3 | Quais são os primeiros sinais que podem ser observados pela família? |

O uso de ontologias serve para explicar a natureza do ser e as características que dão sentido à existência das coisas [Guizzardi et al. 2021]. Ela fornece às máquinas uma visão de mundo estruturada, organizando os dados para possibilitar a exploração da informação de diversas maneiras. Assim, as ontologias atuam como mecanismos de representação cognitiva, auxiliando no desenvolvimento de softwares robustos ao demonstrar conhecimento cognitivo estruturado.

O cérebro humano utiliza habilidades visuais e espaciais para compreender e organizar dados linguísticos [Waltz 2014]. Assim, a ontologia de referência foi modelada na ferramenta Visual Paradigm, utilizando estereótipos que atribuem significados específicos aos conceitos, auxiliando na interpretação dos dados clínicos coletados do MSD Manuals, os quais foram organizados em três visões: Sinais e Sintomas, Diagnóstico e Tratamento.

4.2. Diagrama OntoUML

O diagrama OntoUML é composto por componentes ontológicos que formam a base da modelagem dos dados, representando diferentes tipos de entidades e a forma como se relacionam entre si em um domínio modelado [Guizzardi 2005]. Esses componentes são chamados de estereótipos, em que cada um possui um significado específico, e sua atribuição ocorre conforme o contexto abordado dentro de um determinado conceito. Os estereótipos são: *Kind*, *Subkind*, *Role*, *Phase*, *Category*, *Mixin*, *RoleMixin* e *Relator*.

4.2.1. Visão de Sinais e Sintomas

Esta visão encontra-se detalhada na figura 1. A aplicação dos estereótipos pode ser observada na modelagem dos sinais e sintomas do Transtorno do Espectro Autista (TEA), com base nas informações fornecidas pelos *MSD Manuals*, um guia de referência clínica que organiza informações a respeito de condições de saúde. Foram criados os estereótipos para estruturar conceitos de forma coerente e hierárquica. A classe *Kind* Interação Social e Comunicação descreve traços centrais do autismo e está conectada aos subkinds Reciprocidade Emocional, Comunicação Não Verbal e Relacionamentos Sociais. Esses traços estão fundamentados também nos critérios de diagnóstico descritos no DSM-5.

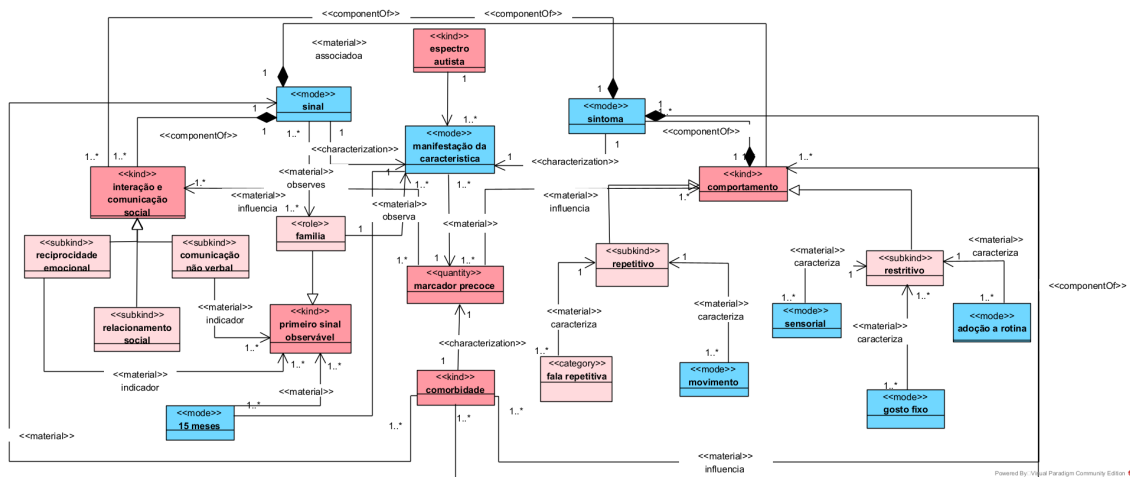


Figura 1. Ontologia de referência (Sinais e Sintomas)

Os aspectos de interação social e comunicação são cruciais para identificar os primeiros sintomas visíveis, normalmente observados nas fases iniciais da vida de um indivíduo. A classe atribuída a essa fase é definida como "15 meses" e estereotipada como "Mode", seguindo os conceitos do *MSD Manuals*, que neste contexto captura estados de comportamento que podem mudar em função da conexão com outros elementos. Destaca-se ainda que essas primeiras observações são mediadas pela família que estão como uma classe do tipo role, a fim de enfatizar o papel do núcleo familiar na identificação precoce de características autistas que podem auxiliar no contexto clínico na obtenção do diagnóstico. A classe manifestações clínicas encontra-se atribuída a um estereótipo *relator*, pois esses componentes influenciam diretamente na percepção dos sintomas iniciais.

A Classe *kind* Comportamento, inclui os subkinds restritivo e repetitivo, interligada aos componentes do tipo mode, como fala repetitiva, movimento e adoção à rotina, aspectos sensoriais e preferências fixas. Já a Classe fatores externos representa variáveis ambientais que influenciam as variações dos sintomas, ressaltando a interação entre o ambiente e o indivíduo. Essa visão promove a compreensão detalhada de como diferentes elementos interagem no contexto clínico auxiliando na análise de fatores essenciais para a identificação das primeiras características autistas observáveis. Essa estrutura fornecer informações que contribuem para a identificação precoce de característica e orienta intervenções antecipadas essenciais para melhores respostas devido à plasticidade neural.

4.2.2. Visão Diagnóstico

Com o intuito de gerar uma maior participação dos familiares no contexto do processo de avaliação de coleta das características, a segunda visão desenvolvida refere-se ao processo clínico e diagnóstico para o TEA, abrangendo os aspectos descritos no DSM-5, como parte de um processo mais amplo. A classe exames é então atribuída ao tipo *Kind*, que se ramifica em análises clínicas e metabólicas, aplicadas por profissionais, como neurologistas e psicólogos, que desempenham papéis fundamentais no processo de descoberta do diagnóstico. Os elementos de testes de rastreamento do tipo mode, são compostos por *subkind*, como SCQ e M-CHAT-R/F, que são utilizadas para identificar possíveis marca-

dores precoces, funcionando como ferramentas iniciais de triagem. A Figura 2 demonstra a estrutura desta visão.

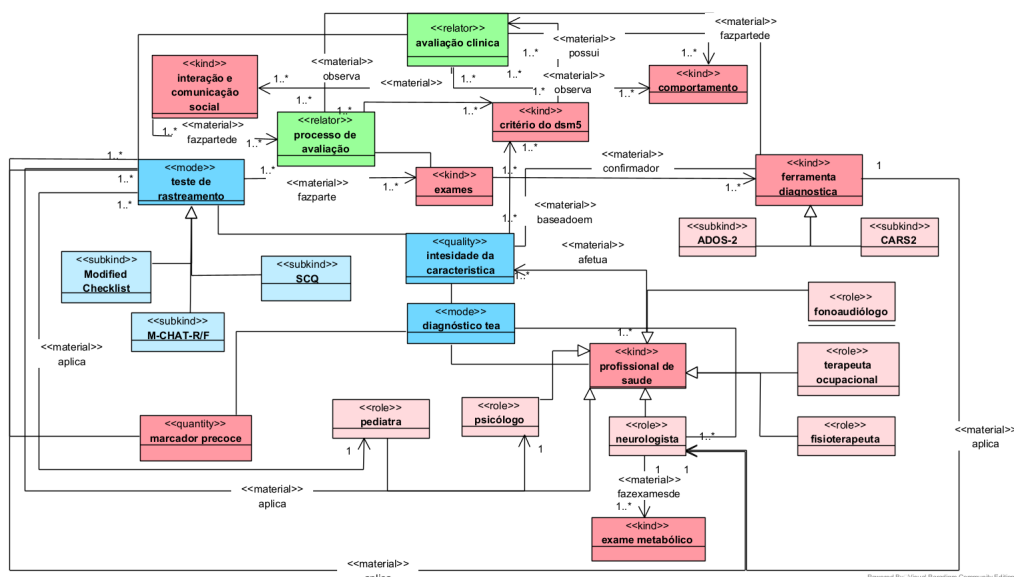


Figura 2. Processo Diagnóstico do TEA

A classe ferramenta diagnóstica do tipo *Kind* no diagrama OntoUML, contempla os *subkinds* ADOS-2 e CARS2, que são amplamente utilizados para o estudo detalhado da intensidade das características do TEA, a essa classe atribuímos tipo quality. Os profissionais como pediatras, neurologistas e psicólogos são representados por papéis específicos desta maneira é atribuído o estereótipo a essas classes de role, evidenciando os responsáveis pela aplicação das ferramentas e exames que influenciam diretamente o diagnóstico. A base do conhecimento destaca ainda a importância de uma abordagem multidisciplinar para a confirmação do diagnóstico, oferecendo detalhada e interconectada dos componentes clínicos e profissionais envolvidos no acompanhamento e identificação das características TEA.

4.2.3. Visão Intervenções TEA

Por fim foi desenvolvida a visão destinada as intervenções realizadas no contexto do autismo, o elemento central desse diagrama é a classe tratamento TEA do tipo *category*, que conecta diferentes componentes como o *Kind* interação e comunicação social, que interliga intervenções cognitivas, sociais e comunicativas, como DIR e ACA, que estão presentes no OntoUML atribuídas ao tipo *subkind*. Essas intervenções, realizadas por profissionais especializados, são fundamentais no acompanhamento da pessoa com TEA.

O *subkind* fonoterapia, demonstra a importância do papel do fonoaudiólogo no desenvolvimento comunicativo, essa integração dos tipos de tratamento terapêuticos permite observar as possíveis evoluções, respeitando e as necessidades individuais de cada pessoa. Vale ressaltar que a progressão das habilidades pode variar de acordo com a frequência e a aplicação das intervenções. Ou seja, duas pessoas com mesmo nível de suporte podem apresentar trajetória divergentes, essas possibilidades fazem parte da complexidade do espectro. Salienta-se que as abordagens terapêuticas também incluem intervenções físicas

e ocupacionais, que são representadas neste diagrama como terapia física e ocupacional atribuída ao tipo kind, e relacionadas com processamento sensorial e a função motora, que são trabalhadas por fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais, como mostrado na figura 3.

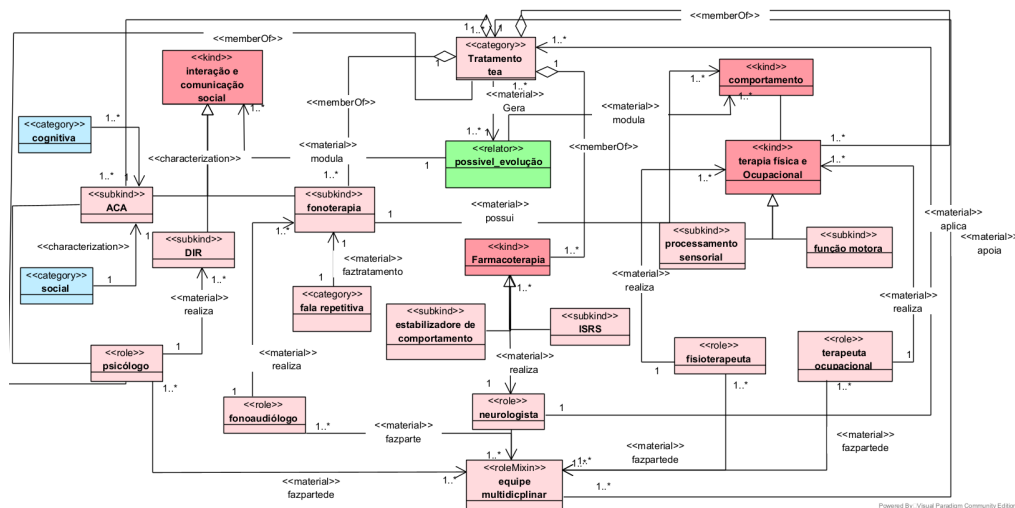


Figura 3. Processo de Intervenções TEA

É importante destacar que esses acompanhamentos funcionam de forma integrada coordenado por uma equipe multidisciplinar, que nesta visão é atribuída ao estereótipo *Kind*, garantindo com que o apoio ao tratamento autista seja realizado de forma holística. Além disso as relações existentes na ontologia entre terapias e profissionais envolvidos enfatiza a personalização necessária para entender as necessidades distintas de cada pessoa TEA. Por fim, nesta etapa, os profissionais da saúde participaram da validação dos diagramas, sugerindo ajustes nos termos e linguagem para tornar a base de conhecimento mais clara e objetiva.

4.2.4. Ontologia Operacional

Conforme [Guizzardi et al. 2021], com a implementação da gUFO (Generalized Unified Foundational Ontology), tornou-se possível organizar hierarquias de tipos que refletem diretamente os conceitos da UFO (Unified Foundational Ontology), na qual permite a realização de consultas por categorias genéricas da OntoUML, como relatores e modos, proporcionando assim uma abordagem mais profunda, com operacionalização mais eficaz e maior flexibilidade.

No contexto deste projeto, com o diagrama OntoUML validado por dois profissionais especializados na área do TEA, deu-se início à construção da ontologia operacional. Essa etapa utilizou relatores para representar elementos complexos, como as manifestações das características autistas, que se expressam de forma distinta, refletindo a individualidade de cada ser humano. Esses relatores incluem a avaliação clínica e o processo de diagnóstico, que estão intrinsecamente ligados à descoberta do diagnóstico clínico realizado por profissionais de saúde. As classes exportadas do OntoUML para a ferramenta protegé em linguagem OWL encontram-se estruturadas hierárquicamente localizadas de forma mais profunda devido as novas formas de operacionalização da gUFO.

A figura 4 mostra a estruturação dessas classes.

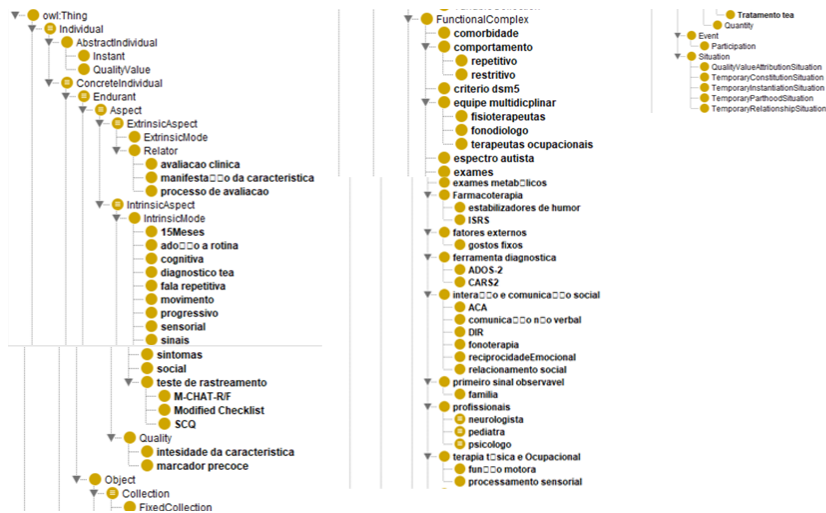


Figura 4. Hierarquia das Classes

A próxima fase caracterizada pela é a serialização do diagrama OntoUML, para garantir a consistência dos dados utilizados para construir a base do conhecimento por meio do uso da linguagem formal OWL. Com o uso da ferramenta protégé é possível realizar inferências com base nos axiomas e regras lógicas definidas. Para descobrir novas informações a extração das respostas foi aplicado como object Properties, “realizateste” e “realizaexames”. Com base nisso, a ontologia foi capaz de responder as questões de competência na fase de validação, com o objetivo de informar os familiares sobre o funcionamento do processo de diagnóstico do TEA e sobre quais profissionais procurar caso identifiquem características autistas. A figura 5 apresenta as respostas obtidas.

CQ1:Quais profissionais estão envolvidos na aplicação de testes de triagem durante a primeira fase de identificação de alguns traços autistas?

SPARQL Query:

```
PREFIX : <http://example.com>
SELECT ?profissional ?teste
WHERE {
  ?teste :realizadopor ?profissional .
}
```

Execute

| ?profissional | ?teste |
|---------------|----------------------|
| Pediatra | testeDeRastreamento2 |
| Psicologo | testeDeRastreamento2 |
| Neurologista | testeDeRastreamento2 |

3 results

CQ2:Quais ferramentas são aplicadas pelo neurologista no processo de triagem das características?

SPARQL Query:

```
PREFIX : <http://example.com>
PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#>
SELECT DISTINCT ?procedimento
WHERE {
  ?neurologista rdf:type :neurologista .
  { ?neurologista :realizaExame ?procedimento . }
  UNION
  { ?neurologista :realizateste ?procedimento . }
}
```

Execute

| ?procedimento |
|------------------------|
| ferramenta_diagnostica |
| exame metabolicos |
| testeDeRastreamento2 |

CQ3:Quais são os primeiros sinais que podem ser observados pela família?

SPARQL Query:

```
PREFIX : <http://example.com>
SELECT ?familia ?observacao
WHERE {
  ?familia rdf:type :familia .
  ?familia :realizaobservacao ?observacao .
}
ORDER BY ?data
```

Execute

| ?familia | ?observacao |
|----------|------------------------------|
| Familia | interacao comunicacao social |
| Familia | Reciprocidade emocional |
| Familia | Comunicação não verbal |

Figura 5. Questões de competência

Dessa maneira a presente ontologia atingiu o objetivo pretendido, as respostas obtidas fornecem informações referentes as primeiras características observáveis do TEA, os profissionais responsáveis pela análise durante o processo diagnóstico e as ferramentas utilizadas em cada etapa, oferecendo um cenário detalhado das etapas do diagnóstico e os primeiros sinais observáveis, para que famílias possam estimular atividades com seus filhos mesmo antes da conclusão do diagnóstico.

Esse resultado torna-se ainda mais relevante quando se considera que, embora o conhecimento sobre o autismo tenha aumentado desde 1940, os seres humanos ainda estão tão confusos quanto antes [Grandin 2015]. Segundo [DeBellis et al. 2024] uma enorme quantidade de informações presentes no âmbito digital encontra-se expressa em textos e linguagem natural (NL), que é limitado por máquinas. Em consonância com os autores, o uso de ontologias aliada a modelos de linguagem (LLM) permite transformar grandes volumes de textos em formatos compreensíveis por máquinas, além de extrair conhecimento de forma mais precisa. Esse método pode ser aplicado na análise de prontuários clínicos para reconhecimento de padrões de sinais e sintomas do autismo.

5. Conclusão

O presente projeto atendeu ao propósito inicial, ao apresentar uma ontologia de referência para o Transtorno do Espectro Autista (TEA), baseada na metodologia SABio, com os dados coletados do DSM-5 e *MSD Manuals*, utilizando as linguagens OntoUML e OWL para fazer a descrição dos conceitos estruturados em três visões principais: (1) diagnóstico, (2) sinais e sintomas e (3) tratamento. A proposta visa facilitar a compreensão de informações clínicas e comportamentais sobre o TEA, por meio do uso de uma linguagem simples. A Ontologia foi validada por duas profissionais especializadas na área do espectro autista, cuja as contribuições foram significativas para a construção do diagrama de classe OntoUML, a fim de atingir o objetivo almejado, que é auxiliar no reconhecimento precoce de sinais do autismo e acompanhamento mais afetivo das crianças dentro do espectro. Além disso, a base do conhecimento pode atender a diversos campos, como o desenvolvimento de futuras pesquisas, educação, auxílio a profissionais de saúde e familiares de pessoas autistas.

No entanto, a proposta apresenta desafios quanto à manutenção, visto que novas atualizações e descobertas clínicas sobre o TEA surgem frequentemente, exigindo esforço sistemático de manutenção. Como futuras aplicabilidades, pretende-se integrar um banco de dados contendo informações reais sobre características de crianças autistas com diferentes níveis de suporte, visto que não existe padronização de comportamentos, além de introduzir na fase de validação teste com pais, professores e toda a equipe multidisciplinar responsável pela obtenção do diagnóstico e intervenção TEA. Adicionalmente, será desenvolvida uma interface interativa, baseada em LLM (Large Language Model), para consultas mais simples, com uma linguagem mais humanizada, como um chat, a fim de gerar informações, funcionando como uma conversa entre os familiares, profissionais e a ferramenta, com o intuito de levar a compreensão do autismo para toda a sociedade.

Referências

- Almeida, J. P. A., Falbo, R. A., and Guizzardi, G. (2019). Events as entities in ontology-driven conceptual modeling. In *International Conference on Conceptual Modeling*, pages 469–483. Springer.
- APA, A. P. A. (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: DSM-5*. American Psychiatric Association, Arlington, VA, 5th edition.
- DeBellis, M., Dutta, N., Gino, J., and Balaji, A. (2024). Integrating ontologies and large language models to implement retrieval augmented generation. *Applied Ontology*, 19(4):389–407.

- Falbo, R. d. A., Menezes, C. S. d., and Rocha, A. R. (1998). A systematic approach for building ontologies. In *IBERAMIA*, volume 1484, pages 349–360. Springer.
- Grandin, T. (2015). *O cérebro autista: pensando através do espectro*. Editora Record.
- Guarino, N. (1998). *Formal ontology in information systems: Proceedings of the first international conference (FOIS'98), June 6-8, Trento, Italy*, volume 46. IOS press.
- Guizzardi, G. (2005). *Ontological foundations for structural conceptual models*. Phd thesis - research ut, graduation ut, University of Twente.
- Guizzardi, G., Fonseca, C. M., Almeida, J. P. A., Sales, T. P., Benevides, A. B., and Porrello, D. (2021). Types and taxonomic structures in conceptual modeling: a novel ontological theory and engineering support. *Data & Knowledge Engineering*, 134:101891.
- Hassan, M. M. and Mokhtar, H. M. (2022). Autismont: an ontology-driven decision support for autism diagnosis and treatment. *Egyptian informatics journal*, 23(1):95–103.
- Lima, J., Oliveira, V., Silva, P., and Alves, S. (2024). Understanding asd: Design and development of a domain ontology to assist professionals in understanding autistic children based on dsm-5. In *Proceedings of the Joint Ontology Workshops (JOWO) - Episode X: The Tukker Zomer of Ontology, and satellite events co-located with the 14th International Conference on Formal Ontology in Information Systems (FOIS 2024)*.
- Merck & Co. (2022). Manual msd – versão para profissionais de saúde. Acesso em: 20 jun. 2025.
- Shaw, K. A. (2025). Prevalence and early identification of autism spectrum disorder among children aged 4 and 8 years—autism and developmental disabilities monitoring network, 16 sites, united states, 2022. *MMWR. Surveillance Summaries*, 74.
- Silva, A. B. B., Gaiato, M. B., and Reveles, L. T. (2012). *Mundo singular*. Rio de janeiro: Objetiva.
- Silva, S. D., Neto, F. M. M., de Lima, R. M., de Macêdo, F. T., Santo, J. R. S., and Silva, W. L. N. (2017). Knowledgemon hunter: a serious game with geolocation to support learning of children with autism and learning difficulties. In *2017 19th symposium on virtual and augmented reality (SVR)*, pages 293–296. IEEE.
- Siqueira, B. (2025). Censo 2022 identifica 2,4 milhões de pessoas diagnosticadas com autismo no Brasil . <https://agenciadenoticias.ibge.gov.br/agencia-a-noticias/2012-agencia-de-noticias/noticias/43464-censo-2022-identifica-2-4-milhoes-de-pessoas-diagnosticadas-com-autismo-no-brasil>. Acesso em: 22 jun. 2025.
- Sowa, J. F. (1984). *Conceptual structures: information processing in mind and machine*. Addison-Wesley Longman Publishing Co., Inc.
- Venkatesan, K., Nelaturu, S., Vullamparthi, A. J., and Rao, S. (2013). Hybrid ontology based e-learning expert system for children with autism. In *2013 International Conference of Information and Communication Technology (ICoICT)*, pages 93–98. IEEE.
- Waltz, D. L. (2014). The state of the art in natural-language understanding. *Strategies for natural language processing*, pages 3–32.