

## **ANÁLISE COMPARATIVA DO PERFIL DA FLUÊNCIA DA FALA DE INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE DOWN E COM A SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN**

Palavras-chave: fluência, síndrome de Down, síndrome de Williams-Beuren,

### **Introdução**

A síndrome de Down (SD) frequentemente é citada como uma das condições genéticas que cursa distúrbio da fluência, associado ao distúrbio de linguagem e aprendizagem<sup>1</sup>. O desempenho destes indivíduos em tarefas de expressão verbal é mais prejudicado se comparado às tarefas que avaliam a compreensão verbal, sendo as dificuldades de expressão frequentemente associadas à alteração no planejamento e coordenação neuromotora da fala<sup>2</sup> envolvendo o circuito fonológico<sup>3-4</sup> e/ou à prejuízos predominantemente sintáticos<sup>5</sup> ou igualmente prejudicados em ambos<sup>6</sup>.

Por outro lado a síndrome de Williams-Beuren (SWB) é uma das afecções reconhecidas pelo padrão de fala fluente e bem articulada que sustenta-se pela efetiva participação da alça fonológico-articulatória da memória de trabalho<sup>7-8</sup> e pelo sistema sintático relativamente preservado<sup>8</sup>.

A literatura internacional apresenta vários estudos comparativos entre estas duas síndromes quanto aos aspectos cognitivos e lingüísticos<sup>9-11</sup>, porém não foram encontrados estudos nacionais e internacionais que propusessem uma análise comparativa quanto ao aspecto da fluência da fala. E sendo a fluência da fala uma das características que, segundo a literatura, permeia a distinção fenotípica entre estas duas síndromes; propusemos este estudo com o objetivo de comparar o perfil da fluência da fala de indivíduos com a síndrome de Down e com a síndrome de Williams-Beuren.

### **Material e Método**

A casuística deste estudo foi composta por 51 indivíduos, 17 com síndrome de Down (SD), 17 com síndrome de Williams-Beuren (SWB) e 17 controles com desenvolvimento típico de linguagem que foram selecionados segundo gênero e idade mental. A idade mental foi obtida a partir da avaliação de desempenho intelectual que utilizou a escala Wechsler - WISC III<sup>12</sup> e WAIS<sup>13</sup>. A média da idade mental dos grupos foi de aproximadamente 8,6 anos e as médias de idade cronológica foi 22,2 (SD), 14,8 (SW) e 9,1 anos (Controle).

A amostra de fala foi coletada com o uso da prancha do Roubo dos Biscoitos<sup>14</sup>. A análise da fluência foi realizada segundo Teste de Linguagem – Área da Fluência<sup>15</sup> quanto a tipologia das rupturas (disfluências comuns e gegas), velocidade de fala (palavras/minuto e

sílabas/minuto) e frequência das rupturas (porcentagem de descontinuidade de fala e de disfluências gagas).

Para a análise estatística foram utilizados os testes de análise de variância simples One-Way ANOVA para amostras independentes, o teste Tukey para comparação entre os grupos e o teste de correlação de Pearson para verificar a existência de correlações entre variáveis. O nível de significância adotado para este estudo foi de 0,05 ou 5%.

## Resultados

A análise estatística mostrou a presença de semelhanças e diferenças entre os grupos quanto aos aspectos da fluência da fala. A Tabela 1 permite visualizar as informações referentes à frequência de rupturas da fala e a velocidade de fala dos três grupos: SD, SWB e Controle.

Tabela 1 – Análise dos grupos quanto a frequência de rupturas e velocidade de fala.

	Frequência de rupturas		Velocidade de fala	
	% descontinuidade da fala	% disfluências gagas	Palavras/minuto	Sílabas/minuto
SD	M=16,9	M=8,7	M=50,1	M=87,6
SWB	M=20,4	M=5,56	M=67,6	M=117,9
Controle	M=6,17	M=1,96	M=98,2	M=177,1
ANOVA	F=12,2; p<0,001	F=13,2; p<0,001	F=18,15; p<0,0001	F=20,39; p<0,0001
Tukey	SD vs SW; ns	SD vs SW; p<0,05	SD vs SW; ns	SD vs SW; ns
	SD vs Controle; p<0,01	SD vs Controle; p<0,01	SD vs Controle; p<0,01	SD vs Controle; p<0,01
	Sw vs Controle; p<0,01	Sw vs Controle; p<0,05	SW vs Controle; p<0,01	SW vs Controle; p<0,01

Legenda: ns=não significativa

A análise de variância quanto à porcentagem de disfluências comuns da fala revelou diferença estatisticamente significativa ( $F=6,98; p=0,001$ ) entre os grupos e a comparação entre as médias pelo Teste de Tukey revelou diferença estatisticamente significativa apenas para a comparação entre o grupo com SWB e Controle ( $p<0,01$ ).

A análise dos dados quanto à tipologia de rupturas mostrou que houve diferença estatisticamente significativa para as disfluências gagas, sendo as médias de 11,5, 7,8 e 2,2 ( $F=4,02; p=0,02$ ) para SD, SWB e Controle, respectivamente. A comparação entre as médias de rupturas gagas dos grupos pelo Teste de Tukey mostrou que o grupo com a SD foi estatisticamente diferente quando comparado aos grupos com SWB e controles para as rupturas gagas.

Os grupos também foram comparados quanto à porcentagem de trechos de fala ininteligíveis mostrando que esta foi uma característica freqüente no grupo com a SD (M=2,05; p<.01).

A análise de correlação de Pearson foi realizada para verificar o índice de correlação entre as variáveis; total de disfluências comuns *versus* os tipos de disfluências comuns e total de disfluências gagas *versus* tipos de disfluências gagas (Tabela 2). A partir desta análise foi possível analisar quais as variáveis que apresentaram índices de correlação forte positiva ( $0,8 \geq r < 1$ ), o que estariam mais diretamente relacionadas ao aumento de disfluências comuns ou gagas, para cada grupo especificamente.

Tabela 2 – Coeficiente de correlação entre variáveis disfluências comuns e entre rupturas e gagas

Total de disfluências comuns	Hesitação	Interjeição	Revisão	Palavra não terminada	Repetição de Palavras	Repetição de Segmentos	Repetição de Frases
SD	0,851	0,395	0,481	0,930	0,831	0,776	0,774
SW	0,916	0,955	0,820	0,725	0,994	0,986	0,973
Controle	0,812	0,856	0,616	0,594	-0,016	0,558	0,205

  

Total de disfluências gagas	Repetição de Sílabas	Repetição de sons	Prolongamento	Bloqueio	Pausa	Intrusão
SD	0,349	0,774	0,863	0,888	0,800	*
SW	0,977	*	0,981	0,982	0,397	0,981
Controle	*	*	*	*	0,966	*

\*disfluências não observadas na amostra

A correlação entre a porcentagem de descontinuidade de fala e os valores encontrados para o fluxo de palavras por minuto e de sílabas por minuto mostrou que há uma relação inversamente proporcional entre estas variáveis com índices de correlação próximos de -0,8.

## Discussão

Apresentamos neste estudo a comparação do perfil da fluência da fala de indivíduos com duas síndromes genéticas distintas, não somente pelos mecanismos genéticos relacionados à sua causa, como também pelo fenótipo neurocognitivo e lingüístico de cada uma delas. Vários estudos compararam habilidades de memória, sintaxe, semântica e pragmática de indivíduos com estas duas síndromes<sup>9-11</sup>; no entanto não há relato na literatura de estudo comparativo entre estas síndromes quanto aos aspectos da fluência da fala.

Os resultados mostraram que na análise comparativa entre os grupos com SD e SWB em relação ao Controle, o grupo com a SD diferencia-se pela porcentagem de disfluências gagas enquanto que a SWB diferencia-se pela porcentagem de disfluências comuns, o que sugere ser este um importante aspecto que diferencia o fenótipo da fluência da fala entre estas duas síndromes genéticas. Os achados referentes às disfluências comuns na SWB corroboraram outro estudo.<sup>16</sup>

As análises também permitiram identificar quais as variáveis que apresentaram índices de correlação forte positiva intra-grupo, possibilitando indicar que o SD apresentou relação positiva para palavras não terminadas. A análise qualitativa dos dados mostrou que esta ruptura de fala ocorreu freqüentemente, dissociada dos mecanismos de revisão<sup>17</sup> o que somada às dificuldades sintáticas apresentadas pelo grupo com a SD pode justificar parte da produção verbal truncada comum a eles<sup>5</sup>. Por sua vez, os resultados mostraram que revisões, repetição de frases e de segmentos foram rupturas de fala que contribuíram para a freqüência aumentada de disfluências comuns na fala dos indivíduos com a SWB e que associados à enunciados mais estruturados do ponto de vista sintático e fonológico<sup>7-8</sup> contribuíram para a “aparente” fluidez verbal nesta síndrome.

Medidas relacionadas à velocidade de fala mostraram que ambos os grupos, SD e SWB, apresentaram valores inferiores aos encontrados para o grupo controle. A análise de correlação entre a porcentagem de descontinuidade de fala e os valores encontrados para o fluxo de palavras por minuto e de sílabas por minuto indicou uma relação inversamente proporcional entre estas variáveis. Tais achados sugerem que a velocidade de fala dos grupos com a SD e com a SWB foi diretamente influenciada pelas rupturas de fala comuns e principalmente gagas para a SD. Destaca-se que em relação aos indivíduos com a SD a velocidade de fala diminuída também foi influenciada pela presença de ininteligibilidade de fala. Tal ininteligibilidade sugere ser mais relacionada ao uso de processos fonológicos não mais esperados para a faixa etária do grupo com SD, como o processo de redução de sílaba e a presença de imprecisão articulatória.

A presença de prejuízos articulatórios associados à omissões e transposições silábicas, alterações sintáticas, ausência de mecanismos de reparo e revisão da fala,

dificuldades na formulação da linguagem, prejuízos no seqüenciamento e resolução de problemas são manifestações comuns aos indivíduos com a SD e que também fazem parte das manifestações do quadro de taquifemia<sup>17</sup>, o que pode gerar certa dificuldade no diagnóstico dos distúrbios da fluência na SD. Estudos sistemáticos sobre esta temática poderão discutir melhor esta questão.

### Conclusão

A fluência da fala, segundo nossos resultados, pode ser uma importante distinção fenotípica da SD, quando comparada com a SWB. Pela análise comparativa dos três grupos (SD, SWB e Controle) concluímos que as rupturas gagas são as principais manifestações que distinguem a produção verbal de indivíduos com a SD, sinalizando o envolvimento de prejuízos no processamento da palavra no nível do som e no planejamento motor.

### Referências Bibliográficas

1. Van Borsel J, Tetnowski JA. Fluency disorders in genetic syndromes. *J Fluency Disord.* 2007;32(4):279-96.
2. Miller JE. Desenvolvimento lexical em crianças pequenas com síndrome de Down. In: Chapman RS. *Processos e Distúrbios na Aquisição de Linguagem.* Porto Alegre: Artes Médicas, 1996.
3. Laws G, Bishop DV. A comparison of language abilities in adolescents with Down syndrome and children with specific language impairment. *J. Speech Lang Hear Res.* 2004; 46(6):1324-39.
4. Nichols S, Jones W, Roman MJ, Wulfeck B, Delis DC, Reilly J, Bellugi U. *Mechanisms of verbal memory impairment in four neurodevelopmental disorders.* *Brain and Language,* 2004;88(2):180-9.
5. Miles S, Chapman, RS. Narrative content as described by individuals with Down syndrome and typically developing children. *J. Speech Lang Hear Res.* 2002; 45(1):175-89.
6. Vicari S, Marotta L, Carlesimo GA. *Verbal short-term memory in Down's syndrome: an articulatory loop deficit?* *J. Intell Disab Res.* 2004;48(2):80-92.
7. Vicari S, Bellucci S, Carlesimo GA. Procedural learning deficit in children with Williams syndrome. *Neuropsychologia.* 2001;39(7):665-77.
8. Volterra V, Caselli MC, Capirci O, Tonucci F, Vicari S. Early linguistic abilities of Italian children with Williams syndrome. *Dev Neuropsychol.* 2003;23(1-2):33-58.
9. Annaz D, Karmiloff-Smith A, Johnson MH, Thomas MS. A cross-syndrome study of the development of holistic face recognition in children with autism, Down syndrome, and Williams syndrome. *J Exp Child Psychol.* 2009 Apr;102(4):456-86.
10. Ypsilanti A, Grouios G. Linguistic profile of individuals with Down syndrome: comparing the linguistic performance of three developmental disorders. *Child Neuropsychol.* 2008 Mar;14(2):148-70.

- 11: Vicari S, Verucci L, Carlesimo GA. Implicit memory is independent from IQ and age but not from etiology: evidence from Down and Williams syndromes. *J Intellect Disabil Res.* 2007 Dec;51(Pt 12):932-41.
12. Wechsler D. WISC-III: escala de inteligência Wechsler para crianças: manual. 3a. ed. São Paulo: Casa do Psicólogo; 2002. p. 322.
13. Wechsler D. WAIS-III: escala de inteligência Wechsler para adultos. São Paulo: Casa do Psicólogo; 2004. p. 271.
14. Alves D, Souza LAP. Performance de moradores da grande São Paulo na descrição da prancha do roubo de biscoitos. *Revista CEFAC.* 2005; 7(1): 13-20.
15. Andrade CRF. Fluência. In: Andrade CRF, Beffi-Lopes DM, Fernandes FDM, Wertzner HF. ABFW: Teste de Linguagem Infantil nas Áreas de Fonologia, Vocabulário, Fluência e Pragmática. 2ª ed. rev. ampl. atual. Barueri: Pró-Fono; 2004. p. 51-82.
16. Rossi, NF, Moretti-Ferreira, D, Souza, DH, Giacheti, CM. Perfil da fluência da fala na síndrome de Williams-Beuren: estudo preliminar. *Pro-Fono Revista de Atualização Científica.* 2009 (no prelo).
- 17: Van Borsel J, Vandermeulen A. Cluttering in Down syndrome. *Folia Phoniatr Logop.* 2008;60(6):312-7.