

Prevalência da gagueira em familiares de probandos com gagueira desenvolvimental persistente familiar

Palavras chave: gagueira, prevalência, genética.

Introdução

Gagueira desenvolvimental é uma interrupção crônica na habilidade do indivíduo de produzir uma fala suave, sem esforço e contínua¹, que inicia-se na infância e pode persistir na fase adulta².

O subgrupo de gagueira com recorrência familiar foi denominado gagueira desenvolvimental persistente familiar (GDPF)³⁻⁷.

Prevalência é uma medida da freqüência de um distúrbio e tem sido definida como “o número de casos em uma população definida num tempo específico”⁸. Estudos têm indicado 1% como a prevalência mais precisa da gagueira na população geral^{5,9}.

O objetivo desta pesquisa foi investigar a prevalência da gagueira persistente em familiares de probandos com gagueira desenvolvimental persistente familiar.

Metódo

Participaram 26 probandos gagos com recorrência de gagueira em pelo menos um membro até terceiro grau, residentes no Estado de São Paulo-Brasil. Este grupo era composto por 22M:1F com idade entre 8 a 42 anos (média= 19,6 anos, +/- = 10,7). Projeto aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Instituição, nº 194/2001.

Os critérios de inclusão dos probandos foram: diagnóstico de gagueira desenvolvimental persistente, ser falante nativo do português brasileiro, ter idade acima de 8 anos, apresentar histórico familiar positivo para a gagueira e os parentes informados como gagos apresentarem disponibilidade para realizarem a avaliação fonoaudiológica.

O diagnóstico de gagueira desenvolvimental persistente dos probandos seguiu os seguintes critérios: queixa de gagueira por parte dos pais nos casos infantis ou de adolescentes, ou pelos próprios indivíduos (adultos); ser considerado gago pelos pesquisadores; apresentar disfluências por mais de 36 meses; apresentar um mínimo de 3% de disfluências gagas; apresentar no mínimo gagueira leve de acordo com a classificação do Instrumento de Gravidade da Gagueira (*Stuttering Severity Instrument, SSI-3*)¹⁰.

Foram excluídos do grupo de probandos indivíduos com alterações neurológicas, síndromes genéticas, deficiência mental, epilepsia, transtorno do déficit de atenção e hiperatividade (TDAH) ou condições psiquiátricas.

Procedimentos

O levantamento do histórico clínico visou obter dados quanto ao tipo de início da gagueira, fatores estressantes físicos e/ou emocionais que ocorreram próximo ao surgimento das disfluências, tempo de cronicidade das disfluências, entre outros. O heredograma foi construído a partir de informação dos probandos e/ou dos seus pais.

Os parentes apontados com queixas de gagueira foram contatados e convidados a realizarem a avaliação fonoaudiológica para confirmação do diagnóstico.

Os probandos e seus familiares afetados foram filmados de modo a obter-se amostras de fala contendo 200 sílabas fluentes. A amostra de fala foi transcrita e analisada para determinar a presença ou ausência de gagueira, caracterizar a porcentagem de disfluências gagas e a gravidade da gagueira.

O Instrumento de Gravidade da Gagueira (SSI-3)¹⁰ foi utilizado para cada probando e seus parentes gagos classificando a gagueira em leve, moderada, grave ou muito grave. Este teste avaliou a frequência e duração das interrupções da fala, assim como a presença de concomitantes físicos associados às disfluências, seguindo protocolo proposto por Riley¹⁰.

O *Teste de Qui-quadrado para Proporções* foi aplicado com o intuito de verificar-se diferenças entre as variáveis analisadas. O nível de significância adotado foi de 5%. Utilizou-se o Programa SPSS (*Statistical Package for Social Sciences*, v. 13.0, 2004).

Resultados

Os dados da história clínica dos probandos mostraram que: a gagueira iniciou entre 2 e 8 anos de idade, o início foi gradual em 92.3% dos probandos (24/26), e não apresentaram estresse físico ou emocional próximo ao surgimento do distúrbio. Os probandos apresentaram de 3% a 45% de sílabas gaguejadas (N= 26, média =8.42, +/- =10.6) enquanto que os familiares afetados avaliados com gagueira apresentaram de 3% a 20% de sílabas gaguejadas (N= 45, média = 5.91, +/- = 4.6).

Os probandos possuíam 604 parentes, sendo 63 parentes afetados (10.4% - 63/604), 48 do gênero masculino e 15 do gênero feminino (3.2M:1F), com idade variando de 7 a 68 anos (média de 33.6 anos, +/- = 16.6). A média de indivíduos com gagueira por família foi de 2.42 indivíduos (63/26).

As prevalências de gagueira encontradas foram nos parentes de primeiro grau 14.5% (19/131), de segundo grau de 11.8% (28/237) e de terceiro grau 6.7% (16/236). Quando comparado às prevalências encontradas entre os três grupos de parentesco de

indivíduos afetados verificamos que entre os parentes de primeiro e segundo graus não houve diferença estatisticamente significativa, entre os parentes de segundo e terceiro graus houve diferença estatisticamente significativa ($p= 0.044$) e entre parentes de primeiro e terceiro graus houve diferença estatisticamente significativa ($p= 0.002$) (Tabela 1).

Tabela 1 – Prevalência familiar de gagueira persistente nos parentes dos probandos, separados por grau de parentesco, representada pelo número de parentes gagos divididos pelo número total de parentes.

Grupo	Total	Total de gagos	Prevalência (%)	Significância (p)
Parentes de 1º grau	131	19	14,5%	
Parentes de 2º grau	237	28	11,8%	0,009
Parentes de 3º grau	236	16	6,7%	
Total	604	63	10,4%	

Teste de Qui-quadrado para Proporções: $1^\circ = 2^\circ$, $1^\circ \neq 3^\circ$, $2^\circ \neq 3^\circ$

A prevalência entre parentes do gênero masculino foi de 15.7% (48/304) e entre os parentes do gênero feminino foi de 5% (15/300), diferença estatisticamente significativa ($p < 0.001$).

Discussão

O início gradual da gagueira em indivíduos com gagueira desenvolvimental persistente familiar foi descrito na literatura¹¹ e nossos achados foram similares, bem como a ausência de estresse físico e/ou emocional próximo ao surgimento do distúrbio.

A prevalência da gagueira encontrada nos parentes de probandos gagos (10.4%) foi muito maior do que na população em geral (estimada em 1%), concordando com relatos prévios da literatura^{6,12-14}.

A maior prevalência de gagueira ocorreu nos parentes de probandos do gênero feminino, semelhante aos achados de alguns pesquisadores^{12,15}, porém, dado este divergente de outros estudiosos^{3,14}. Os parentes do gênero masculino de probandos do gênero feminino apresentaram o maior risco para gagueira (21.1%), corroborando os achados de Yairi e Ambrose¹⁶. Quando esta prevalência (0.211) foi comparada com a frequência de gagueira (0.048) nos parentes do gênero feminino de probandos do gênero masculino, encontramos aproximadamente que o risco foi 4 vezes maior, semelhante aos

achados de Andrews e colaboradores⁹. Porém, estes achados se contrapõem com outros estudiosos^{3,14}, que encontraram em probandos adultos, um maior risco de gagueira nos parentes do gênero masculino de probandos do gênero masculino.

A distribuição da gagueira entre os familiares dos probandos confirmou que o risco do distúrbio não é uniforme, concordando com a literatura^{9,13-14,17-19}. Janssen e colaboradores³ revelaram que para probandos adultos, a maior prevalência de gagueira ocorreu para os filhos dos probandos. Nossos resultados encontraram a maior prevalência de gagueira nos pais de probandos do gênero masculino e nos filhos, irmãos e tios de probandos do gênero feminino. Embora estes resultados pareçam divergir, na verdade, eles se completam, pois, pode ter advindo da diferença da idade entre as amostras, pois enquanto nossa amostra foi composta apenas por 38.5% de adultos, a amostra de Janssen³ e colaboradores foi formada apenas por adultos. Ambrose e colaboradores¹⁴ investigou a frequência de gagueira em familiares de crianças gagas pré-escolares e mostrou que a maior prevalência para probandos do gênero masculino foi para os pais, como nossos achados, mas para probandos do gênero feminino a maior frequência foi para as irmãs, enquanto que nossos resultados mostraram os filhos e irmãos como familiares de maior risco (0.500) para apresentar a gagueira.

Os resultados mostraram uma prevalência de gagueira nos parentes de primeiro grau (14.5%) similar à encontrada por Kidd²⁰ (15%), e muito diferente a encontrada por Yairi¹⁵ (45%), Yairi e Ambrose¹¹ (46,6%) e Ambrose e colaboradores¹⁴ (42%).

Nossos dados mostraram, portanto, que a probabilidade de um indivíduo com recorrência familiar de gagueira apresentar o distúrbio, reflete a proximidade do relacionamento biológico (como descrito por Kidd)²¹ e não o relacionamento social.

Conclusões

Os resultados apresentam implicações clínicas relevantes: (1) o histórico familiar para a gagueira é fundamental no diagnóstico para auxiliar a determinar o risco para a cronicidade da gagueira, (2) o gênero masculino representa um risco muito maior para a recorrência da gagueira do que o feminino e; (3) o prognóstico pode ser formulado no contexto do histórico familiar da gagueira.

Finalmente, os dados mostram que há um componente genético e a realização de futuros estudos de ligação na investigação de genes candidatos devem ser estimulados.

Referencias Bibliográficas

- 1- Felsenfeld S. Finding susceptibility genes for developmental disorders of speech: the long and winding road. *J Commun Disord.* 2002;35:329-45.
- 2- Zebrowski PM, Kelly EM. *Manual of stuttering intervention.* Singular Thomson Learning, Canada. 2002.
- 3- Janssen P, Kraaimaat F, Brutton GJ. Relationship between stutterers' genetic history and speech-associated variables. *J Fluency Disord.* 1990;15:39-48.
- 4- Poulos MG, Webster WG. Family history as a basis for subgrouping people who stutter. *J Speech Hear Res.* 1991;34:5-10.
- 5- Bloodstein O. *A handbook on stuttering.* 5th edn. National Easter Seal Society, Chicago. 1995.
- 6- Yairi E, Ambrose NG, Cox N. Genetics of stuttering: a critical review. *J Speech Lang Hear Res.* 1996;39:771-84.
- 7- Drayna D, Kilshaw J, Kelly J. The sex ratio in familial persistent stuttering. *Am J Hum Genet.* 1999; 65:1473-5.
- 8- Last JM. *A dictionary of epidemiology.* Oxford University Press, Oxford. 1995.
- 9- Andrews G, Graig A, Feyer AM, Hoddinott S, et al. Stuttering: a review of research findings and theories circa 1982. *J Speech Hear Disord.* 1983; 48:226-46.
- 10- Riley G. *Stuttering severity instrument for young children (SSI-3) (3rd ed.).* Austin, TX: Pro-Ed. 1994.
- 11- Yairi E, Ambrose NG. Onset of stuttering in preschool children: select factors. *J Speech Hear Res.* 1992; 35:782-88.
- 12- Kidd KK, Kidd JR, Records MA. The possible causes of the sex ratio in stuttering and its implications. *J Fluency Disord.* 1978; 3:13-23.
- 13- Cox NJ, Kramer PL, Kidd KK. Segregation analysis of stuttering. *Genet Epidemiol.* 1984; 1:245-53.
- 14- Ambrose NG, Yairi E, Cox NJ. Genetics aspects of early childhood stuttering. *J. Speech Hear. Res.* 1993; 36:701-6.
- 15- Yairi E. The onset of stuttering in two-and-three-year-old children: a preliminary report. *J Speech Hear Disord.* 1983; 48: 171-7.
- 16- Yairi E, Ambrose NG. *Early childhood stuttering: for clinicians by clinicians.* Pro-Ed, Austin. 2005.
- 17- Lalouel J, Rao D, Morton N, Elston R. A unified model for complex segregation analysis. *Am J Hum Genet.* 1983; 35:816-26.
- 18- Seider RA, Gladstein KL, Kidd KK. Recovery and persistence of stuttering among relatives of stutterers. *J Speech Hear Disord.* 1993; 48:402-9.
- 19- Felsenfeld S. Progress and needs in the genetics of stuttering. *J Fluency Disord.* 1996; 21:77-103.
- 20- Kidd KK. Stuttering as a genetic disorder. In: Curlee R, Perkins W. *Genetic aspects of speech and language disorders* College-Hill, San Diego, 149-169. 1994.
- 21- Kidd KK. Recent progress in the genetics of stuttering. In: Ludlow CL, Cooper J. *Genetics aspects of speech and language disorders.* Academic Press, New York, 197-213. 1983.