

Perfil familiar da gagueira: estudo lingüístico, eletromiográfico e acústico

Palavras-chave: gagueira; eletromiografia; genética.

Introdução

A gagueira é um distúrbio de causa desconhecida que se caracteriza pelas interrupções involuntárias do fluxo da fala (repetições, bloqueios e prolongamentos⁽¹⁾. Fatores genéticos tem sido identificados como responsáveis por alguns tipos de gagueira. Os estudos genéticos são de natureza fenotípica ou molecular⁽²⁻³⁾.

O objetivo desse estudo foi identificar o perfil familiar da fluência da fala – aspectos lingüísticos, eletromiográficos e acústicos – em dois grupos distintos de crianças, com e sem história familiar próxima (pais e irmãos) para a gagueira.

Método

Participantes

Participaram do estudo 127 indivíduos, 32 crianças entre 4.0 e 11.11 anos (probandos) e 95 membros da família imediata (pai, mãe, irmãs e irmãos), residentes no município de São Paulo e Grande São Paulo. Os participantes foram divididos em dois grupos: GI (CCG): 17 probandos; 17 pais, 17 mães, 10 irmãos e 13 irmãs; e GII (CSG): 15 probandos; 15 pais, 15 mães, 0 irmãos e 8 irmãs.

O probando foi selecionado para o GI (CCG) cumpridos todos os critérios (esses mesmos critérios foram considerados para a classificação dos familiares):

a) apresentar pontuação do perfil da fluência fora dos valores de referência para a idade; b) receber 11 pontos ou mais no Stuttering Severity Instrument – 3 (SSI-3⁽⁴⁾); (c) apresentar no mínimo 3% de disfluências gagas por 100 sílabas⁽⁵⁾; (d) apresentar gagueira persistente a no mínimo 6 meses.

O probando foi selecionado para o GII (CSG) cumpridos todos os critérios (esses mesmos critérios foram considerados para a classificação dos familiares): a) apresentar pontuação do perfil da fluência de acordo com os valores de referência para a idade⁽⁶⁾; b) receber um total de 10 pontos ou menos no SSI-3; c) apresentar menos de 2% de disfluências gagas por 100 sílabas; d) não apresentar antecedentes familiares para gagueira recuperada ou persistente.

Material

Todos os participantes foram filmados com camera digital Sony DRC-SR62. O programa de análise acústica adotado foi o PRAAT. Os registros das respostas musculares foram coletados utilizando um equipamento de quatro canais, com placa

de conversão analógico/digital e um programa de coleta e processamento de sinais (plataforma Windows - EMG System do Brasil) instalados em um computador de alta resolução. Os eletrodos utilizados foram do tipo descartável Medtrace Mini Ag/AgCl (10mm de diâmetro).

Procedimento

Os processos de seleção e avaliação seguiram os processos éticos pertinentes (CAPPesq HCFMUSP, 266/05). Todos os procedimentos de testagem foram aplicados em todos os participantes sendo:

1. Coleta das tipologias das rupturas – análise da fala auto-expressiva com um mínimo de 200 sílabas expressas, eliciada por estímulo visual de figura. O objetivo foi analisar o padrão das rupturas das rupturas de fala (comuns e gagas);
2. Coleta eletromiográfica – foi analisada a atividade muscular da região perioral – orbicular do lábio inferior; masseter direito; região suprahióidea (ramo anterior do digástrico) e acima da proeminência da tireóide⁽⁷⁾. A variável pesquisada foi a taxa de velocidade do movimento (diadococinesia) alternada (papapa) e sequencial (pataka) em 3 repetições para cada taxa. O objetivo foi avaliar a ativação muscular quanto: força, velocidade, extensão, acurácia e estabilidade do movimento;
3. Coleta acústica – A variável pesquisada foi a taxa de velocidade do movimento (diadococinesia) alternada e sequencial em 3 repetições para cada taxa. O objetivo foi avaliar a duração, VOT, *pitch* e *loudness*.

Resultados

I. Perfil de distribuição da gagueira - Para GI (CCG) foi observada a distribuição entre os membros afetados e não afetados na forma: pais 6 afetados/11 não afetados (0.55); mães 7 afetadas/10 não afetadas (0.7); irmãos 4 afetados/6 não afetados (0.67); irmãs 2 afetadas/10 não afetadas (0.2). O total de membros afetados nas famílias foi de 34%. Para os probandos do sexo masculino foi observado que a distribuição entre pais e mães afetadas foi a mesma (33%). Para os probandos de sexo feminino foi observado que a distribuição foi predominante para as mães afetadas (50%) e pais com taxa de 25%.

II. Perfil da distribuição pelo grau de severidade do distúrbio - Para GI (CCG) foi observada que 29.4% dos probandos apresentou gagueira leve; 53% gagueira moderada e 17.6% gagueira grave. Na análise do grau de similaridade da

gravidade da gagueira entre os probandos foi observado que a gravidade dos familiares afetados não foi similar a do probando, 95% dos familiares apresentaram gagueira leve.

III. Tipologia das rupturas - Para GI (CCG) foi observada uma similaridade na tipologia de rupturas (gagas) entre os probandos e os pais afetados de 44.8%; probandos e as mães afetadas de 64.3% e entre probandos e irmãos/as afetados/as de 64.8%. Na análise do grau de similaridade das rupturas entre os probandos e familiares afetados foi de 12% para grau de similaridade baixo (0 a 24% de similaridade); 35.3% para graus de similaridade médio (25 a 49%); 35.3% para graus de similaridade alto (50 a 74%) e 17.4% para graus de similaridade muito alto (75 a 100%).

IV. Resposta eletromiográfica - Para GI (CCG) na análise entre probandos e familiares afetados, pelo teste Mann-Whitney ($p < 0,05$) não foi observada significância estatística entre probandos e irmãos; probandos e pais e probandos e mães quer a taxa seqüencial quer para a taxa alternada. Na análise intergrupos probandos de GI (CCG) e probandos de GII (CSG), pela ANOVA e Mann-Whitney foi encontrada diferença estatisticamente significativa ($p = 0,037$ e $0,015$) para a taxa sequencial (pataka), ou seja o GI apresenta menor eficiência na tarefa.

V. Resposta acústica - Para GI (CCG) na análise entre probandos e familiares afetados, pelo teste Mann-Whitney ($p < 0,05$) não foi observada significância estatística entre probandos e irmãos. Foi observada significância estatística entre probandos e pais ($p = 0,009$) e entre probandos e mães ($p < 0,01$) para a variável do *pitch*. Para as demais variáveis (duração, VOT e *loudness*) não houve diferença estatisticamente significativa.

Na análise entre-grupos probandos de GI (CCG) e probandos de GII (CSG), pela ANOVA e Mann-Whitney não foi encontrada diferença estatisticamente significativa para nenhuma das variáveis.

Discussão

Na literatura consultada não foi encontrado nenhum estudo semelhante ao aqui apresentado, portanto, as comparações - entre os achados sobre a distribuição da gagueira em famílias, em estudo fenotípico - são possíveis parcialmente.

Quanto à porcentagem de familiares afetados estudos anteriores foram realizados com base em entrevistas e na avaliação específica somente do probando⁽⁹⁾

¹⁰⁾. Em nosso estudo foi encontrado o percentual de 41.1% de mães afetadas; 35.3% de pais afetados; 16.7% de irmãs afetadas e 40% de irmãos afetados. Esses dados são bastante diferentes dos estudos realizados só com base em entrevistas e mais próximos ao estudo com avaliação do probando, indicando que quando há uma testagem objetiva da fluência da fala a tendência é aumentar o número de parentes afetados. Como apontado em nosso estudo grande parte dos familiares afetados apresentava gagueira leve – pelos critérios utilizados em nossa metodologia – o que em caso de uma entrevista poderia não ser considerado pelo indivíduo como gagueira.

Ainda sobre a porcentagem de familiares afetados, agora considerando o sexo do probando, o presente estudo indicou uma distribuição semelhante para meninos e meninas. Sendo o probando do sexo masculino 33,3% tinham familiares com gagueira. Sendo do sexo feminino 36,4% tinham familiares com gagueira. Essa taxa foi mais alta que a encontrada nos estudos anteriormente citados.

Uma análise específica sobre as variações de distribuição dos membros afetados, por sexo, demonstra a importância de avaliações específicas da fluência. Os resultados do nosso estudo por volta de 33% é compatível com o obtido por Ambrose⁽¹⁰⁾. Em outros dois estudos, baseados em entrevistas, esse percentual foi em torno de 17%⁽⁹⁻¹⁰⁾.

Foi observado que existe uma similaridade na tipologia das rupturas da fala em todos os afetados de uma mesma família, mesmo havendo uma tendência a maior gravidade do distúrbio nos probandos. Esse dado deve ser melhor investigado pois é sabido que a gagueira se manifesta de maneira diferente em crianças e adultos.

Foi encontrada uma similaridade na ativação muscular para as taxas de diadococinesia em todos os afetados de uma mesma família. Houve diferença na comparação entre os probandos do grupo de pesquisa e do grupo controle. Há a sugestão de um padrão motor para a fala, numa relação passível de ser mensurada pela captação da ativação muscular periférica, dentro de uma mesma família. Esse aspecto necessita de outros estudos para que possa ser efetivamente considerado.

Foi encontrada uma similaridade na variação acústica para as taxas de diadococinesia em todos os afetados de uma mesma família. Esse achado é relevante mas necessita de outros estudos controlados para que possa ser efetivamente considerado.

Tirando as variações óbvias para a composição dos grupos a única diferença estatisticamente significativa entre GI e GII (na comparação entre os probandos) foi para a taxa sequencial (pataka) sugerindo que o GI apresenta menor eficiência na tarefa motora da fala.

Conclusão

A pesquisa realizada se caracteriza como uma primeira proposta de estudo endofenotípico da gagueira, pelo menos em dois aspectos: critérios objetivos de inclusão e tipo de sintomatologia manifesta da gagueira. O estudo tem limitações óbvias e não deve ser generalizado, mas constitui uma sugestão interessante para novos estudos. O estudo também contribui como um modelo para uma avaliação padronizada de inclusão de participantes nos estudos da genética molecular.

Referências

1. Yairi E. Disfluency characteristics of childhood stuttering. In: Curlee & Sigal (orgs). *Nature and Treatment of Stuttering: New Directions*. Boston: Allyn & Bacon, 1997. p. 49-78.
2. Kang C, Riazuddin S, Mundorff J, Krasnewich D, Friedman P, Mullikin JC, Drayna D. Mutations in the lysosomal enzyme-targeting pathway and persistent stuttering. *New England Journal of Medicine*. 2010; 362(8):677-685.
3. Dworzynski K, Remington A, Rijdsdijk F, Howell P, Plomin R. Genetic etiology in cases of recovered and persistent stuttering in an unselected, longitudinal sample of young twins. *American Journal of Speech-Language Pathology*. 2007; 16(2): 169-178.
4. Riley, G.D. *A Stuttering Severity Instrument for children and adults*. Austin: Pro-Ed, 1994.
5. Yairi E, Ambrose N. Onset of stuttering in preschool children: selected factors. *Journal of Speech and Hearing Research*. 1992; 35:782-788.
6. Andrade CRF. *Perfil da Fluência da Fala: Parâmetro comparativo diferenciado por idade para crianças, adolescentes, adultos e idosos (CD-ROM)*. Barueri, Pró Fono, 2006.
7. Sassi FC, Andrade CRF. Acoustic analyses of speech naturalness: A comparison between two therapeutic approaches. *Pró-Fono*. 2004; 16(1):31-38.
9. Cox, NJ, Seider RA, Kidd KK. Some environmental factors and hypotheses for stuttering in families with several stutterers. *Journal of Speech and Hearing Research*. 1984; 27(4):543-548.
10. Ambrose NG, Yairi E, Cox N. Genetic aspects of early childhood stuttering. *Journal of Speech and Hearing Research*. 1993; 36(4):701-706.