

# Perfil familiar da fluência da fala - estudo linguístico, acústico e eletromiográfico\*\*

## Speech fluency family profile - a linguistic, acoustic and electromyographic study

Claudia Regina Furquim de Andrade\*

\*Fonoaudióloga. Professora Titular do Departamento de Fisioterapia, Fonoaudiologia e Terapia Ocupacional da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Endereço para correspondência: R. Cipotânea, 51 - São Paulo - SP - CEP 05360-160 (clauan@usp.br).

\*\*Trabalho Realizado no Laboratório de Investigação Fonoaudiológica da Fluência, Funções da Face e Disfagia (LIF-FFFD) da FMUSP.

Artigo Original de Pesquisa

Artigo Submetido a Avaliação por Pares

Conflito de Interesse: não

Recebido em 17.05.2010.  
Revisado em 17.06.2010.  
Aceito para Publicação em 17.06.2010.

### Abstract

Background: genetic factors as a possible cause of stuttering. Aim: to identify the speech fluency family profile (linguistic, electromyographic and acoustic aspects) in children with and without a close family history of stuttering. Method: the study included a total of 127 individuals, 32 children (probands) and 95 members of the immediate family (father, mother, sisters and brothers). The individuals were divided in two groups: GI (SC) was composed of 17 probands with a diagnosis of stuttering, 17 fathers, 17 mothers, 10 brothers, and 13 sisters, and GII (NSC) was composed of 15 fluent probands, 15 fathers, 15 mothers, no brothers, and 8 sisters. All testing procedures were applied to all participants as follows: 1) identification of disruption typology; 2) electromyographic analyses; and 3) acoustic analyses. Results: the percentage of affected mothers was 41.1%, and the percentage of affected fathers was 35.3%. In addition, the percentage of affected sisters was 6.7%, and 40% of the brothers were affected. Similarity was observed in the typology of speech disruptions in all of the affected individuals of the same family; however, a trend towards a greater severity of the disorder in probands was observed. Similarity was found in muscle activation for diadochokinesia rates in all the affected individuals in the same family. This suggests the existence of a speech motor pattern within the same family that can be measured by capturing peripheral muscle activation. Similarity was found in the acoustic variation for diadochokinetic rates in all affected individuals of the same family. Conclusion: this study represents one of the first endophenotypic research proposals on stuttering characterized by two aspects: objective inclusion criteria and the type of stuttering symptomatology manifested.

**Key Words:** Speech; Language and Hearing Sciences; Stuttering; Genetics.

### Resumo

Tema: fatores genéticos como possíveis responsáveis pela gagueira. Objetivo: identificar o perfil familiar da fluência da fala - aspectos linguísticos, eletromiográficos e acústicos - em crianças com e sem história familiar próxima para a gagueira. Método: participaram do estudo 127 indivíduos, 32 crianças (probandos) e 95 membros da família imediata (pai, mãe, irmãs e irmãos) divididos em dois grupos: GI (CCG): 17 probandos com diagnóstico de gagueira; 17 pais, 17 mães, 10 irmãos e 13 irmãs; e GII (CSG): 15 probandos fluentes; 15 pais, 15 mães, 0 irmãos e 8 irmãs. Todos os procedimentos de testagem foram aplicados em todos os participantes: 1. Coleta das tipologias das rupturas; 2. Coleta eletromiográfica; 3. Coleta acústica. Resultados: foi encontrado o percentual de 41,1% de mães afetadas; 35,3% de pais afetados; 6,7% de irmãs afetadas e 40% de irmãos afetados. Foi observada 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. Foi encontrada similaridade na ativação muscular para as taxas de diadococinesia em todos os afetados de uma mesma família. Sugere-se um padrão motor para a fala, numa relação passível de ser mensurada pela captação da ativação muscular periférica, dentro de uma mesma família. Foi encontrada similaridade na variação acústica para as taxas de diadococinesia em todos os afetados de uma mesma família. Conclusão: esta pesquisa se caracteriza como uma primeira proposta de estudo endofenotípico da gagueira, em dois aspectos: critérios objetivos de inclusão e tipo de sintomatologia manifesta da gagueira.

**Palavras-Chave:** Fonoaudiologia; Gagueira; Genética.

Referenciar este material como:



Andrade CRF. Perfil familiar da fluência da fala - estudo linguístico, acústico e eletromiográfico. Pró-Fono Revista de Atualização Científica. 2010 jul-set;22(3):169-74.

## Introdução

A gagueira é um distúrbio de causa desconhecida que se caracteriza pelas interrupções involuntárias do fluxo da fala (repetições, bloqueios e prolongamentos)<sup>1-4</sup>. Fatores genéticos tem sido identificados como responsáveis por alguns tipos de gagueira<sup>5-30</sup>.

Os estudos fenotípicos da gagueira indicam um padrão de segregação da gagueira em famílias. O distúrbio ocorre com mais frequência em determinadas famílias. Os indivíduos do sexo masculino com parentes de primeiro grau gagos, tem maior risco de desenvolver a doença. A gagueira esta mais relacionada às relações biológicas do que às relações de adoção. Os estudos demonstram uma maior correlação entre gêmeos monozigóticos do que entre gêmeos dizigóticos. Tanto o modelo multifatorial poligênico (muitos genes com pequeno efeito) quanto *locus* isolado (um gene com largo efeito) parecem ser aplicáveis ao estudos genéticos da gagueira; que o modelo para transmissão por variação de sexo indica diferenças nos limiares genéticos, sugerindo que, para o sexo feminino, são necessários mais alelos susceptíveis para a expressão fenotípica do que para o sexo masculino<sup>5-14</sup>.

Os estudos genotípicos da gagueira ainda não identificaram claramente o modo de herança e ainda não indicam uma sobreposição óbvia das regiões cromossômicas envolvidas no distúrbio. As análises genômicas até então realizadas indicam como possíveis regiões cromossômicas candidatas: 18,1,12,5,15,2,9,13,1,3<sup>15-29</sup>. Estudo recente aponta uma susceptibilidade para a gagueira associada às variações nos genes responsáveis pelo metabolismo lisossomiais (12q23.3 região genômica)<sup>29</sup>.

Um componente crítico para a evolução dos estudos genéticos na gagueira tem sido o critério de seleção dos membros afetados e não afetados. Sobre o assunto pode ser considerado que, parte significativa dos estudos já realizados foram baseados em questionários e/ou relatos pessoais e familiares. Poucos estudos foram desenvolvidos com algum tipo de avaliação objetiva e profissional<sup>9,11-12,18</sup>.

A precisão e confiabilidade na classificação de ambos, probandos e demais membros afetados das famílias é uma medida fenotípica importante porque garante a sensibilidade e especificidade do diagnóstico. Embora estudos com grandes amostras e de diferentes populações possam ser vantajosos, em termos de uma generalização potencial dos achados genéticos, dados de amostras mais homogêneas também podem ser de

interesse, uma vez que são geneticamente mais homogêneos (micro ou endofenótipos) e portanto, mais próximos ou mais diretamente vinculados à expressão do gene<sup>18</sup>.

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

As hipóteses de estudo foram:

- . H1 - relação criança e família - o antecedente genético direto implica em similaridade na tipologia das rupturas de fala em todos os afetados de uma mesma família. Essa hipótese se baseia no pressuposto que a atuação do gene seria refletida diretamente no padrão da fala, ou seja, estaria vinculada à sintomatologia manifesta da fala;
- . H2 - relação criança e família - o antecedente genético direto implica em similaridade na ativação muscular para as taxas de diadococinesia em todos os afetados de uma mesma família. Essa hipótese se baseia no pressuposto que a atuação do gene seria refletida diretamente no padrão motor para a fala, numa relação passível de ser mensurada pela captação da ativação muscular periférica;
- . H3 - relação criança e família - o antecedente genético direto implica em similaridade na variação acústica para as taxas de diadococinesia em todos os afetados de uma mesma família. Essa hipótese se baseia no pressuposto que a atuação do gene seria refletida diretamente no padrão acústico da fala, ou seja, estaria vinculada aos fatores de produção do sinal sonoro;
- . H4 - relação probando GI e GII - os escores finais de tipologias, ativação muscular e variação acústica da fala serão diferenciados negativamente para as crianças de GI. Essa hipótese se baseia no pressuposto que a atuação do gene de hereditariedade para a gagueira responde pela ocorrência do fenômeno ou pelos resultados observados.

## 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), sem distinção de raça e sexo, matriculados na rede pública de ensino de pré-escola e ciclo básico, residentes no município de São Paulo e Grande São Paulo. Os processos de seleção e

avaliação seguiram os processos éticos pertinentes: Parecer da Comissão de Ética (CAPPesq HCFMUSP, 266/05) e a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, pelas famílias dos probandos. Os participantes foram divididos em dois grupos:

. GI (criança com gagueira - CCG): 17 probandos; 17 pais, 17 mães, 10 irmãos e 13 irmãs. Total de participantes: 74;

. GII (criança sem gagueira - CSG): 15 probandos; 15 pais, 15 mães, 0 irmãos e 8 irmãs. Total de participantes: 53.

Os critérios de inclusão em para o probando em GI e para consideração de familiar afetado foram:

- . apresentar pontuação do perfil da fluência fora dos valores de referência para a idade<sup>31-32</sup>;
- . receber 11 pontos ou mais no *Stuttering Severity Instrument - 3* (SSI-3)<sup>33</sup>;
- . apresentar no mínimo 3% de disfluências gagas por 100 sílabas<sup>8</sup>;
- . apresentar gagueira persistente há no mínimo 6 meses<sup>8</sup>.

Os critérios de inclusão em para o probando em GII e para consideração de familiar não afetado foram:

- . apresentar pontuação do perfil da fluência de acordo com os valores de referência para a idade<sup>31-32</sup>;
- . receber um total de 10 pontos ou menos no SSI-3<sup>33</sup>;
- . apresentar menos de 2% de disfluências gagas por 100 sílabas<sup>8</sup>;
- . não apresentar antecedentes familiares para gagueira recuperada ou persistente<sup>8</sup>.

## Material

Todos os participantes foram filmados com câmera digital Sony DRC-SR62. 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). O programa de análise acústica adotado foi o PRAAT.

## Procedimento

Os procedimentos de testagem aplicados em

todos os participantes foram:

- . coleta das tipologias das rupturas - o objetivo foi analisar o padrão das rupturas de fala (comuns e gagas) a partir de amostra de fala espontânea<sup>31</sup>;
- . coleta eletromiográfica - a variável pesquisada foi a taxa de velocidade do movimento (diadococinesia) alternada (papapa) e sequencial (pataka) em três repetições para cada taxa<sup>34</sup>. Para a captação da atividade elétrica muscular da região perioral foram colocados os eletrodos nas posições: orbicular do lábio inferior; masseter direito; região suprahióidea (ramo anterior do digástrico) e acima da proeminência da tireóide<sup>35</sup>. O objetivo foi avaliar a ativação muscular quanto à: força, velocidade, extensão, acurácia e estabilidade do movimento;
- . coleta acústica - a variável pesquisada foi a taxa de velocidade do movimento (diadococinesia) alternada (papapa) e sequencial (pataka) em três repetições para cada taxa<sup>34</sup>. O objetivo foi avaliar: a duração, *Voice Onset Time* (VOT), *pitch* e *loudness*.

## Resultados

### Perfil de distribuição da gagueira

A Tabela 1 indica a distribuição dos membros afetados e não afetados em GI.

Pela distribuição de sexo o GI foi composto por 13 probandos do sexo masculino e 4 probandos do sexo feminino, na razão de 3.25/1 (Tabela 2).

### Perfil da distribuição pelo grau de severidade do distúrbio

Para GI (CCG), segundo a classificação do SSI-3, foi observado 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 e seus familiares afetados foi observado que a gravidade dos familiares afetados não foi similar a dos probandos, 95% dos familiares apresentaram gagueira leve.

### 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%. Entre os probandos e as mães afetadas de 64,3% e entre probandos e irmãos/as afetados/as de 64,8%. A 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%).

#### Resposta eletromiográfica

Para GI (CCG) na análise entre probandos e familiares afetados, pelo Mann-Whitney U test com nível de significância de 0.95 não foi observada significância estatística entre: probandos/irmãos; probandos/pais; e probando/mães, quer para a taxa sequencial quer para a taxa alternada.

Na análise entre-grupos probandos de GI (CCG) e probandos de GII (CSG), pela ANOVA e Mann-Whitney foi encontrada diferença estatisticamente significativa (p.037 e 0.015) para a taxa sequencial (pataka), ou seja o GI apresenta menor eficiência na tarefa.

#### Resposta acústica

Para GI (CCG) na análise entre probandos e familiares afetados, pelo Mann-Whitney U test com nível de significância de 0.95 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 as variáveis pesquisadas.

#### 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.

Embora a comparação dos resultados deva ser observada com cuidado, dadas as diferentes metodologias, se considerado o estudo de Yairi e colaboradores<sup>12</sup>, é visível que, quanto mais elaborado o critério de inclusão, mais altas as proporções de afetados numa mesma família. 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.

TABELA 1. Distribuição dos membros afetados e não afetados em GI.

Familiar	Afetados	% Afetados	Não Afetados	% Não Afetados	Total
pai	6	35,3%	11	64,7%	17
mãe	7	41,2%	10	58,8%	17
irmãs	3	23%	10	77%	13
irmãos	4	40%	6	60%	10
total	20	35%	37	65%	57

TABELA 2. Proporção de familiares com gagueira, na família imediata, de probandos do sexo masculino e feminino.

Familiar	Probando Masculino (N = 13)	Probando Feminino (N = 4)
pais	5 / 31,3%	1 / 25%
irmãos	4 / 25%	0
total masculino	9 / 56,3%	1 / 25%
mães	5 / 31,3%	2 / 50%
irmãs	2 / 12,5%	1 / 25%
total feminino	7 / 43,8%	3 / 75%
total na família imediata	16 / 80%	4 / 20%

Quanto às hipóteses do estudo para a H1 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 confirma a hipótese, mas deve ser melhor investigado pois é sabido que a gagueira se manifesta de maneira diferente em crianças e adultos.

Para a H2 foi encontrada uma similaridade na ativação muscular para as taxas de diadococinesia em todos os afetados de uma mesma família. Houve diferença na comparação dos probandos do grupo de pesquisa quando comparados aos probandos do grupo controle. Esse resultado deve ser considerado com cuidado, é só um primeiro achado sobre o assunto. Há a sugestão de um padrão motor para a fala, numa relação passível de ser mensurada pala captação da ativação muscular periférica, dentro de uma mesma família. Esse aspecto necessita de outros estudos para que possa ser efetivamente considerado.

Para a H3 é pertinente que usemos o mesmo raciocínio que para H2. 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 para que possa ser efetivamente considerado.

Para H4 os resultados do estudo - em decorrência do tamanho da amostra, da metodologia de avaliação adotada e dos resultados ainda pouco consistentes e sem possibilidades de comparações com achados da literatura - não permitem que haja a confirmação da hipótese.

## Conclusão

A pesquisa se caracteriza como uma primeira proposta de estudo endofenotípico da gagueira na consideração de dois aspectos replicáveis: critérios objetivos de inclusão e avaliação da sintomatologia manifesta da gagueira. O estudo tem limitações óbvias e não deve ser generalizado, mas constitui uma sugestão interessante para novos estudos. A pesquisa também contribui como um modelo para uma avaliação padronizada para a inclusão de participantes nos estudos genéticos da gagueira.

O estudo foi suportado pela Fapesp (2006/06026-8) e pelo CNPq (470494/2004-2).

**Agradecimentos:** aos alunos de iniciação científica - Talita Maria Fortunato-Tavares (Fapesp 2006/51104-7), Vanessa Tomé Gonçalves (CNPq PIBIC 109897/2005-6), Joel Vieira de Lima Junior (Fapesp 2007/00565-7), Danilo Pacheco de Queiróz (CNPq PIBIC 116604/2008 5) sem os quais não teria sido possível a realização do mesmo.

## Referências Bibliográficas

1. Ambrose N, Yairi E. Normative data for early childhood stuttering. *J Speech Lang Hear Res.* 1999;42:895-909.
2. Yairi E, Ambrose NG, Niermann R. The early months of stuttering: a developmental study. *J Speech Hear Res.* 1993;36:521-8.
3. Starkweather CW, Givens-Ackerman J. *Stuttering.* Austin, Pro-Ed 1997.
4. Bloodstein O. Incipient and developed stuttering as two distinct disorders - Resolving a dilemma. *J Fluency Disord.* 2001;26:67-73.
5. Andrews G, Morris-Yates A, Howie P, Martin NG. Genetic factors in stuttering confirmed. *Arch Gen Psychiatry.* 1991; 48:1034-5.
6. Yairi E, Ambrose N. Onset of stuttering in preschool children: selected factors. *J Speech Hear Res.* 1992;35: 782-8.
7. Mellon CD, Umar F, Hanson ML. Stuttering as a phenotype for behavioral genetics research. *J Am Med Genetics.* 1993;48:179-83.
8. Ambrose NG, Yairi, E, Cox N. Genetic aspects of early childhood. *J Speech Hear Res.* 1993;36:701-6.
9. Cox N. Stuttering: A complex behavioral disorder for our times? *J Am Med Genet.* 1993;48:177-8.
10. Janssen P, Kloth S, Kraaimaat F, Brutton GJ. Genetic factors in stuttering: a replication of Ambrose, Yairi and Cox's (1993) study with adults probands. *J Fluency Disord.* 1996;21:105-8.
11. Felsenfelder S. Progress and needs in the genetics of stuttering. *J Fluency Disord.* 1996;21:77-103.
12. Yairi E, Ambrose N, Cox N. Genetics of stuttering: a critical review. *J Speech Hear Res.* 1996;39:771-84.
13. 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):169-78.
14. VanBeijsterveldt CE, Felsenfeld S, Boomsma DI. Bivariate genetic analyses of stuttering and nonfluency in a large sample of 5-year old twins. *J Speech Hear Res.* 2009; [Epub ahead of print].
15. Drayna D. Genetic linkage studies of stuttering: ready for prime time? *J Fluency Disord.* 1997;22:237-41.
16. Drayna D, Kilshaw J, Kelly J. The sex ratio in familial persistent stuttering. *J Hum Genet.* 1999;65(5):1473-5.
17. Drayna D. Genetic research in stuttering. *SFA Newsletter.* 2000; p. 07.
18. Felsenfeld S, Kirk KM, Zhu G, Statham DJ, Neale MC, Martin NG. A study of genetic and environmental etiology of stuttering in a selected twin sample. *Behavior Genet.* 2000;30(5):350-66.
19. Drayna D. New avenues in genetic research. *SFA Newsletter.* 2001; p. 01.
20. Drayna D. Genetic studies gain Ground. *The Stuttering Foundation.* 2004; Summer 1: p. 07.

21. Felsenfelder S. Finding susceptibility genes for developmental disorders of speech: the long and winding road. *J Comm Disord.* 2002;35:329-45.
22. Viswanath N, Lee HS, Chakraborty R. Evidence for a major gene influence on persistent developmental stuttering. *Hum Bio.* 2004;76(3):401-12.
23. Shugart YY, Mundorff J, Kilshaw J, Doheny K, Doan B, Wanyee J, Green ED, Drayna D. Results of a genome-wide linkage scan for stuttering. *J Am Med Genet(2004).* 1993; 124:133-5.
24. Viswanath N, Lee H, Chakraborty R. Evidence for a major gene influence on persistent developmental stuttering. *Hum Bio.* 2004;76(2):401-12.
25. Riaz N, Steinberg S, Ahmad J, Pluzhnikov A, Riazuddin S, Cox N, Drayna D. *Am J Hum Genet.* 2005;76:647-51.
26. Subramanian A, Yairi E. Identification of traits associates with stuttering. *J Commun Disord.* 2006;39(3):200-16.
27. Suresh R, Ambrose N, Pluzhnikov A, Wittke-Thompson JK, Wu X, Cook EH et al. New complexities in the genetics of stuttering: significant sex-specific linkage signals. *Am J Hum Genet.* 2006;78(4):554-63.
28. Wittke-Thompson JK, Ambrose N, Yairi E, Roe C, Cook EH, Ober C, Cox NJ. Genetic studies of stuttering in a founder population. *J Fluency Disord.* 2007;32(1):33-50.
29. Domingues, CEF. Estudos moleculares das regiões cromossômicas 18p e 18q proximal em portadores de gagueira persistente familiar [dissertação]. Botucatu (SP): Universidade Estadual Paulista - Instituto de Biociências; 2009.
30. 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):677-85.
31. Andrade CRF. Fluência In: Andrade CRF., Béfi-Lopes DM, Wertzner HF, Fernandes FDM. ABFW - Teste de linguagem infantil: nas áreas de fonologia, vocabulário, fluência e pragmática. 2. ed. Barueri: Pró-Fono; 2004. cap. 3, p. 51-94.
32. Andrade CRF. Perfil da Fluência da Fala: Parâmetro comparativo diferenciado por idade para crianças, adolescentes, adultos e idosos (CD-ROM). Barueri: Pró Fono; 2006.
33. Riley GD. A Stuttering Severity Instrument for children and adults. Austin: Pro-Ed; 1994.
34. Freed D. Motor speech disorders: diagnosis and treatment. San diego: Singular; 2000.
35. Sassi FC, Andrade CRF. Acoustic analyses of speech naturalness: A comparison between two therapeutic approaches. *Pró-Fono.* 2004;16(1):31-8.