

GAGUEIRA DESENVOLVIMENTAL PERSISTENTE FAMILIAL: DISFLUÊNCIAS E PREVALÊNCIA

Familial persistent developmental stuttering: disfluencies and prevalence

Paula Roberta Nogueira⁽¹⁾, Cristiane Moço Canhetti de Oliveira⁽¹⁾,
Célia Maria Giacheti⁽¹⁾, Danilo Moretti-Ferreira⁽²⁾

RESUMO

Objetivo: caracterizar e comparar a frequência das disfluências da fala de adultos com gagueira desenvolvimental persistente familiar do sexo masculino e feminino, a severidade do distúrbio e determinar a prevalência familiar e a razão entre gêneros da gagueira nos familiares dos probandos. **Métodos:** participaram 30 adultos com gagueira (18 a 53 anos), divididos em dois grupos, sendo 20 do sexo masculino e 10 do sexo feminino. Os procedimentos realizados foram: história clínica e familiar, avaliação da fluência e Instrumento de Severidade da Gagueira. **Resultados:** as porcentagens de disfluências típicas da gagueira ($p=0,352$), de outras disfluências ($p=0,947$) e do total das disfluências ($p=0,522$) foram semelhantes entre os grupos masculino e feminino. A média de disfluências típicas da gagueira foi 5,23% e de outras disfluências 5,50%. O subtipo leve foi manifestado pela maioria dos participantes (83,3%). Os familiares do gênero masculino apresentaram maior risco de apresentar gagueira ($p<0,001$). Do total de 1002 familiares, 85 apresentaram gagueira. No total de familiares afetados ($n=85$), 53 eram do sexo masculino e 32 do feminino. **Conclusão:** não houve diferenças entre os grupos masculino e feminino nas medidas analisadas. Quanto à frequência das disfluências, aproximadamente metade do total das disfluências foi caracterizada como disfluências típicas da gagueira. O subtipo de gagueira desenvolvimental persistente familiar foi caracterizado principalmente por um distúrbio classificado quanto à severidade como leve. O risco dos familiares dos probandos afetados foi de 8,5%. A gagueira afetou mais pessoas do gênero masculino em relação ao feminino, numa proporção de 3,72:1.

DESCRITORES: Fonoaudiologia; Fala; Avaliação; Distúrbios da Fala, Gagueira; Genética

■ INTRODUÇÃO

Gagueira é um distúrbio da fluência caracterizado pelas rupturas atípicas excessivas durante a formulação linguística¹⁻³, prejudicando a suavidade⁴ e o tempo da fala⁵. Sua principal manifestação é a falha intermitente do sistema nervoso em gerar sinais de comando apropriado para os músculos dos quais a atividade deve ser controlada dinamicamente para a fala fluente ser produzida⁶. Neste

sentido, avaliações objetivas têm um papel importante não somente na etapa inicial do diagnóstico, como também no controle da evolução do distúrbio⁷. A medida de porcentagem de disfluências típicas da gagueira é considerada como “padrão ouro” da avaliação comportamental do distúrbio⁸. Também a classificação da severidade da gagueira é indicada no processo diagnóstico do distúrbio^{4,8-11}.

Quando o distúrbio inicia-se na infância é denominado de gagueira desenvolvimental. Historicamente, há uma variedade de explicações etiológicas para a gagueira¹² e, apesar de sua origem ainda não ser bem compreendida¹³, há um consenso de que fatores genéticos atuam em aproximadamente metade dos casos de gagueira desenvolvimental persistente¹⁴. Nos casos em que

⁽¹⁾ Universidade Estadual Paulista, UNESP, Marília, SP, Brasil.

⁽²⁾ Universidade Estadual Paulista, UNESP, Botucatu, SP, Brasil.

Fonte de auxílio: CAPES

Conflito de interesses: inexistente

há recorrência familiar, ou em que dois ou mais indivíduos da mesma família são acometidos pelo distúrbio, este é denominado de gagueira familiar¹⁵. Este subgrupo de gagueira foi denominado Gagueira Desenvolvimental Persistente Familiar¹⁴ e é o mais prevalente.

Portanto, gagueira desenvolvimental persistente familiar é considerada uma afecção com padrão de herança complexa ou multifatorial¹⁶. O distúrbio é resultado de interações complexas de fatores predisponentes, como o genótipo em um ou mais loci, além de diversos componentes ambientais capazes de ativar, acelerar ou intensificar a manifestação da gagueira.

Pesquisas de genética molecular têm focado na investigação da suscetibilidade de genes que podem contribuir na transmissão da gagueira¹². Há uma diversidade entre os resultados das investigações, sugerindo que provavelmente gagueira é um distúrbio poligênico, com vários genes que podem aumentar a predisposição genética^{17,18}.

Estudos de mapeamento gênico, associados a análises estatísticas variadas e complexas, como estudos de associação e análise de ligação, têm sido exaustivamente utilizados nos processos de localização e identificação dos loci e alelos especificamente envolvidos que fornecem uma prova definitiva da contribuição genética para a gagueira¹⁹.

Os profissionais que atuam nesta área necessitam compreender que existem subtipos de gagueira, e que estes devem ser caracterizados. Devido à complexidade do distúrbio, a caracterização das manifestações clínicas da gagueira é relevante e auxiliará os processos diagnóstico e terapêutico.

A presente pesquisa, portanto, teve os seguintes objetivos: caracterizar e comparar a frequência das disfluências da fala de adultos com gagueira desenvolvimental persistente familiar do gênero masculino e feminino, a severidade do distúrbio bem como determinar a prevalência familiar e a razão entre gêneros da gagueira nos familiares dos probandos.

■ MÉTODOS

Esta pesquisa se configura como um estudo transversal do tipo quantitativo e qualitativo, realizado com adultos com gagueira do Laboratório de Estudos da Fluência – LAEF do Centro de Estudos da Educação e da Saúde (CEES) da Universidade Estadual Paulista – FFC – Marília.

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Filosofia e Ciências da Universidade Estadual Paulista – CEP/FFC/UNESP sob o protocolo de nº 0724/2013.

Participaram desta pesquisa 30 adultos com gagueira desenvolvimental persistente familiar, de 18 a 53 anos ($X = 31$, $DP = 8,9$), sendo 20 do sexo masculino e 10 do sexo feminino. Esses adultos são referidos como probandos, termo esse comumente utilizado nos estudos de genética, e diz respeito ao primeiro membro da família afetada que procura atendimento para tratamento.

Como critérios de inclusão todos os participantes deveriam apresentar: idade entre 18 a 59 anos (pois um estudo mostrou que pessoas com mais de 60 anos apresentaram algumas diferenças quanto ao perfil da fluência)²⁰; histórico familiar positivo para o distúrbio; duração mínima de 12 meses das disfluências; início da gagueira deve ter ocorrido na infância; mínimo 3% de disfluências típicas da gagueira^{21,22} e apresentar pontuação de 18 ou mais pontos no Instrumento de Severidade da Gagueira que classificava o escore total do teste e a sua severidade (leve, moderada, severa ou muito severa)¹¹.

Foram excluídos adultos que apresentaram outras queixas, alterações auditivas, neurológicas, psicológicas e/ou psiquiátricas.

Os procedimentos foram realizados após a assinatura do Termo de Consentimento, nos quais os próprios adultos com gagueira assinaram concordando livremente e autorizando a participação neste estudo.

Para a seleção dos participantes por meio da aplicação dos critérios de inclusão e de exclusão, os adultos com gagueira foram questionados oralmente sobre os dados de identificação e do histórico familiar. Foram utilizados impressos pré-elaborados, como termo de consentimento livre e esclarecido do participante, ficha de identificação, histórico familiar, protocolo de avaliação da fluência²¹ e protocolo do Instrumento de Severidade da Gagueira¹¹.

Os dados dos antecedentes familiares para realizar o heredograma foram coletados no final da história clínica. Este procedimento foi realizado porque se sabe que a distribuição detalhada da gagueira entre as diversas classes de parentescos permite estimar o risco do distúrbio para cada grau de parentesco²³. Os próprios probandos foram questionados sobre o padrão de fluência de seus parentes bem com a existência de alguém na família que eles soubessem apresentar gagueira, ou que tinha gaguejado na infância. Para possibilitar os probandos a responderem estas questões, a entrevistadora apresentou uma definição padronizada de gagueira oferecendo exemplos que pudessem ilustrá-la. Gagueira foi definida como “interrupção na continuidade do fluxo da fala caracterizada como repetições, prolongamentos, ou bloqueios de sons,

sílabas ou de pequenas palavras¹⁶. Exemplos de repetições de sons ou de sílabas, repetições de palavras monossilábicas, prolongamentos de sons e bloqueios foram oferecidos.

As amostras de fala coletadas foram transcritas num total de 200 sílabas fluentes, considerando-se as sílabas fluentes e não fluentes. Posteriormente, foram realizadas as análises das amostras de fala e caracterizada a tipologia das disfluências, de acordo com a seguinte descrição²¹:

- *Outras disfluências*: repetição de palavra não monossilábica, repetição de frase, interjeição, revisão e frase incompleta.
- *Disfluências típicas da gagueira*: repetição de parte da palavra, repetição de palavra monossilábica, bloqueio e prolongamento de som.

Na caracterização da frequência das rupturas foram utilizadas as seguintes medidas: porcentagem total de disfluências, porcentagem de outras disfluências e porcentagem de disfluências típicas da gagueira.

Para o diagnóstico de gagueira, foi adotado o critério de presença de no mínimo 3% de disfluências típicas da gagueira bem como o distúrbio ser classificado no mínimo como leve no Instrumento de Severidade da Gagueira¹¹. Dessa forma, foram excluídos os casos de gagueira muito leve.

Para a análise estatística foi utilizado o Teste de Mann-Whitney com o objetivo de verificar possíveis diferenças entre as variáveis consideradas entre os gêneros masculino e feminino. Outro método de análise estatística utilizado foi à aplicação do Teste

de Qui-quadrado para Proporções, com o intuito de verificar possíveis diferenças entre a prevalência de gagueira para os familiares provenientes dos probandos dos gêneros masculino e feminino. O nível de significância adotado para a aplicação dos testes estatísticos foi de 5% (0,050). A análise dos dados foi realizada utilizando o programa SPSS (*Statistical Package for Social Sciences*), em sua versão 22.0.

■ RESULTADOS

Os resultados referentes aos dados da frequência das disfluências, da severidade do distúrbio, bem como da prevalência familiar e da razão sexual foram apresentados em tabelas e figura. Quanto à frequência das disfluências observa-se que não houve diferenças entre os grupos masculino e feminino quanto aos valores obtidos referentes às disfluências típicas da gagueira (DTG), às outras disfluências (OD) e ao total das disfluências (TG). Para as três medidas analisadas, o grupo masculino mostrou uma tendência de maior variabilidade em relação ao feminino, principalmente quanto às disfluências típicas da gagueira (DTG) e ao total de disfluências (TD) (Tabela 1).

Vale ressaltar também que, aproximadamente metade do total das disfluências (TD) foi caracterizada como disfluências típicas da gagueira (DTG), e outra metade como outras disfluências (OD) (Tabela 1).

Tabela 1 – Distribuição dos valores da porcentagem das disfluências típicas da gagueira, das outras disfluências e do total das disfluências dos adultos com gagueira dos grupos do gênero masculino e do gênero feminino.

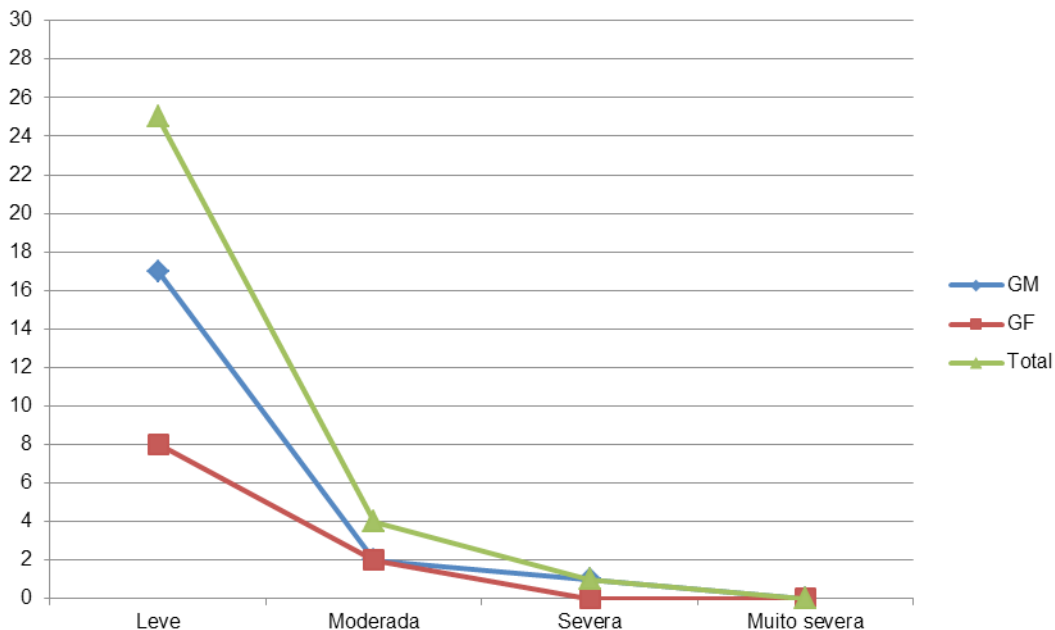
Frequência das disfluências							
Variável	Gênero	N	Média	Desvio-padrão	Mínimo	Máximo	Valor de p
%DTG	masculino	20	5,50	3,07	3,00	17,00	0,352
	feminino	10	4,70	1,97	3,00	8,50	
	total	30	5,23	2,75	3,00	17,00	
%OD	masculino	20	5,55	2,22	2,00	11,50	0,947
	feminino	10	5,40	1,78	3,50	8,50	
	total	30	5,50	2,06	2,00	11,50	
%TD	masculino	20	11,10	4,52	6,00	25,00	0,522
	feminino	10	10,10	3,43	7,00	17,00	
	total	30	10,77	4,16	6,00	25,00	

Legenda: %DTG= Disfluências Típicas da Gagueira; %OD= Outras Disfluências; %TD= Total de Disfluências; N: número de participantes.

Valor-p referente ao Teste de Mann-Whitney - valores significantes estão em negrito e com asterisco.

A análise da severidade da gagueira mostrou que o grupo de adultos com gagueira desenvolvimental persistente familiar manifestou maior prevalência do subtipo de gagueira leve em relação à moderada,

severa ou muito severa. Essa tendência também foi observada quando os grupos foram separados em masculino e feminino. Nenhum dos participantes manifestou gagueira muito severa (Figura 1).



Legenda: GM= Grupo masculino; GF= Grupo feminino.

Escore da severidade: 10-17= muito leve; 18-24= leve; 25-31= moderada; 32-36= severa; 37-46= muito severa (Instrumento de Severidade da Gagueira- SSI-3, Riley, 1994).

Figura 1 – Comparação dos grupos do gênero masculino e feminino, e do total dos adultos quanto à severidade da gagueira

A prevalência familiar da gagueira nos probandos foi investigada por meio da contagem do número de familiares dos gêneros masculino e feminino que apresentava gagueira para cada probando. Observa-se que, a prevalência da gagueira foi estatisticamente maior para os familiares do gênero masculino em relação aos familiares do gênero feminino, tanto para os probandos masculinos, femininos e para o total dos probandos. No entanto, não houve diferença estatisticamente significativa quando foi analisado o total de afetados

provenientes dos probandos do gênero masculino em relação ao feminino ($p=0,242$) (Tabela 2).

A análise separada por gênero do probando mostrou que a classe de maior risco para o desenvolvimento da gagueira foi a classe dos familiares do gênero masculino provenientes de probandos do sexo feminino (0,164). A classe que mostrou menor risco para o distúrbio foi familiares do gênero feminino provenientes de probandos do sexo feminino (0,032). A razão masculino/feminino mostrou a maior prevalência da gagueira em pessoas do gênero masculino (Tabela 2).

Tabela 2 – Prevalência familiar de gagueira em parentes dos probandos, representada pelo número de indivíduos gagos do gênero masculino e feminino divididos pelo número total de parentes do gênero masculino e feminino, e razão masculino/feminino (M/F)

	Probandos do gênero masculino	Probandos do gênero feminino	Total
Familiares gagos do gênero masculino	40/372 = 0,107	27/165 = 0,164	67/537 = 0,125
Familiares gagos do gênero feminino	13/308 = 0,042	5/157 = 0,032	18/465 = 0,039*
Valor de p	0,001*	< 0,001*	< 0,001*
Total dos familiares gagos (masculino e feminino)	53/680 = 0,078	32/322 = 0,099	85/1002 = 0,085
Valor de p	0,242		
Razão M/F	3,08	5,40	3,72

Legenda: M/F= Masculino/feminino

Valor-p referente ao Teste de Qui-quadrado – valores significantes estão em negrito e com asterisco.

■ DISCUSSÃO

A literatura contemporânea tem mostrado a importância da melhor compreensão dos subtipos de gagueira. No entanto, poucas investigações caracterizaram as medidas de disfluências e a severidade do distúrbio nos diferentes subgrupos, e descreveram sobre a prevalência familiar e a razão entre gêneros. Sendo assim, este estudo caracterizou a frequência das disfluências da fala de adultos com gagueira desenvolvimental persistente familiar, a severidade do distúrbio bem como determinou a prevalência familiar e a razão entre gêneros nos familiares dos probandos com gagueira.

Os dados obtidos na fala espontânea dos adultos com gagueira desenvolvimental persistente familiar permitiram verificar que em média o grupo manifestou 10,77% de rupturas, sendo aproximadamente metade caracterizada como disfluências típicas da gagueira (DTG) e a outra metade como outras disfluências (OD). Este equilíbrio na distribuição da ocorrência de rupturas dos adultos com gagueira entre DTG e OD encontrado neste estudo é similar aos resultados de uma pesquisa realizada com 40 crianças com gagueira falantes do português brasileiro²⁴.

No entanto, os dados sobre essa distribuição similar das rupturas no grupo de pessoas com gagueira diferem dos achados sobre as disfluências em pessoas fluentes, pois adultos fluentes falantes do português brasileiro mostraram que ocorre uma maior quantidade de outras disfluências em relação às disfluências típicas da gagueira²⁰. Os dados sugerem, portanto, que o perfil da fluência

de pessoas com gagueira distingue do perfil das pessoas fluentes na distribuição entre as outras disfluências e as disfluências típicas da gagueira.

Quando os dados foram comparados com falantes fluentes do português brasileiro, foi possível observar que os adultos com gagueira manifestaram o valor da frequência do total de disfluências aumentado em relação aos fluentes (intervalo de confiança na faixa etária estudada foi de 8,32% a 9%)²⁰. Porém, esse número ficou relativamente próximo (10,77%) nos resultados desta investigação. Este achado era esperado uma vez que a principal manifestação da gagueira é o aumento na frequência de disfluências típicas da gagueira¹⁻³, e a soma dessas disfluências com as outras disfluências é o que ocasionou o aumento do total da disfluências.

Os resultados referentes aos valores obtidos quanto à frequência de disfluência corroboram descrição prévia²⁵. Valores quantitativos das disfluências de 10 adultos com gagueira de diferentes severidades mostraram uma média de 10,25% do total das disfluências, 5,25% das outras disfluências e 5,02% de disfluências típicas da gagueira²⁵.

Vale destacar que, algumas definições de gagueira descrevem a presença de um aumento na quantidade de disfluências típicas da gagueira¹⁻³. Os resultados deste estudo corroboram estas descrições, pois a média apresentada pelo grupo foi de 5,23% destas disfluências, e o critério utilizado pela comunidade científica reconhece o mínimo de 3%²².

Especificamente sobre a frequência de disfluências típicas da gagueira, o resultado obtido

neste estudo (5,23%) foi menor quando comparado com uma pesquisa realizada com 22 adultos com gagueira desenvolvimental persistente falantes do inglês americano (7,1%)²⁶.

Estes achados são importantes para os fonoaudiólogos que realizam o diagnóstico dos distúrbios da comunicação, pois auxiliam na distinção com maior segurança dos distúrbios da fluência, contribuindo também para a classificação da severidade do distúrbio, e conseqüentemente, a avaliação da eficácia terapêutica.

No entanto, destaca-se o fato de que adultos com gagueira também manifestam as outras disfluências que fazem parte da comunicação de qualquer falante²⁵. Esses dados sugerem que essa característica ocorre para qualquer idade, tendo em vista que uma investigação realizada com crianças com gagueira, também mostrou a presença de outras disfluências ou também nomeadas de disfluências comuns²⁴.

Os achados referentes à severidade do distúrbio não mostram consenso na literatura. Os resultados desta pesquisa corroboram um estudo realizado com 10 adultos com gagueira, no qual 50% foi classificado com gagueira leve, 10% moderada, 20% severa e 20% muito severa²⁵, sugerindo, portanto, que a gagueira leve é a mais prevalente. No entanto, os resultados discordam dos dados referentes aos probandos de outro estudo realizado com 17 crianças com gagueira, pois 53% foram classificadas como gagueira moderada, 29,4% como gagueira leve e 17,6% severa²⁷. Na mesma publicação, a autora mostrou que 95% dos familiares afetados (total de 20 pessoas familiares de primeiro grau) apresentou gagueira leve, resultado este similar ao encontrado neste estudo.

Uma pesquisa realizada com 47 adultos falantes do inglês americano com gagueira familiar classificou a severidade com o uso do Instrumento de Severidade da Gagueira¹¹, e encontrou 19 com gagueira muito leve²⁸. No entanto, os casos de gagueira classificada como muito leve não foram considerados na presente pesquisa, por isso a análise comparativa foi realizada com um total de 28 adultos. Sendo assim, os resultados obtidos corroboraram os descritos anteriormente, pois a maioria apresentou gagueira leve (42,85%)²⁸.

Destaca-se o fato de que resultados sobre a severidade e frequência das disfluências no subtipo de gagueira desenvolvimental persistente familiar na bibliografia compilada não foram encontrados.

Com relação à prevalência da gagueira, observou-se que o número de familiares afetados do gênero masculino foi maior do que o número de familiares do gênero feminino para o total dos probandos. Esse resultado confirma dados prévios

de que gagueira é um distúrbio que apresenta maior prevalência do gênero masculino^{7,15,24,29}. Portanto, familiares do gênero masculino de probandos com gagueira apresentaram maior risco (12,5%) do que os familiares do gênero feminino (3,9%).

A prevalência da gagueira persistente familiar foi maior para os familiares do gênero masculino provenientes de probandos do gênero feminino (16,4%) confirmando a literatura³⁰. O risco de um familiar do gênero masculino (12,5%) foi 3,2 vezes maior do que o risco do familiar do gênero feminino (3,9%). Esse dado corrobora investigações prévias que relataram a maior prevalência de gagueira entre pessoas do gênero masculino^{16,24}.

Os dados mostraram que, apesar do risco de um familiar proveniente de um probando do gênero feminino (9,9%) ter apresentado uma tendência de ser maior em relação ao risco de um familiar proveniente de um probando do gênero masculino (7,8%), esta diferença não foi estatisticamente significativa ($p=0,242$). Embora a literatura aponte que probandos do gênero feminino apresentam maior prevalência da gagueira entre os seus familiares³¹, os resultados obtidos nesta investigação não corroboram esta descrição. O risco geral de um familiar proveniente de um probando apresentar gagueira persistente, independente do gênero, foi de 8,5%.

Os resultados apresentam restrições em decorrência do número de participantes do estudo, mas podem contribuir como base para novas pesquisas e, apresentam implicações clínicas relevantes, tanto no diagnóstico como no prognóstico do paciente.

Neste sentido, o fonoaudiólogo deve incluir em sua rotina diagnóstica o procedimento intitulado de histórico familiar para auxiliar na determinação do risco que essa pessoa apresenta para o desenvolvimento da gagueira persistente, bem como para definir o subgrupo de gagueira familiar ou isolada. Além disso, essas informações irão nortear as orientações que o profissional deverá oferecer aos familiares sobre os possíveis riscos que uma pessoa pode apresentar para o surgimento da gagueira.

■ CONCLUSÃO

Os resultados obtidos no presente estudo mostraram que em média a frequência do total das disfluências do grupo de adultos com gagueira desenvolvimental persistente familiar foi de 10,77%, sendo que aproximadamente metade foi classificada como outras disfluências, e a outra metade como disfluências típicas da gagueira. Quanto à comparação das frequências das disfluências entre os grupos masculino e feminino não houve diferenças estatisticamente significantes. O subtipo de gagueira desenvolvimental persistente familiar

foi caracterizado principalmente por um distúrbio leve quanto à severidade. Apesar de a maioria do distúrbio ter sido classificado como leve, a gagueira pode gerar impactos na qualidade de vida do falante e por isso necessita ser valorizada.

Os dados de prevalência familiar mostraram que o risco de uma pessoa apresentar gagueira quando há algum familiar afetado foi de 8,5%, sendo que este risco aumenta quando a pessoa for do sexo masculino. A razão entre gêneros mostrou que a gagueira afetou mais pessoas do gênero masculino em relação ao feminino, numa proporção de 3,72:1.

O profissional da saúde, portanto, deve cada vez mais aprimorar seus conhecimentos sobre os diferentes subtipos de gagueira, na tentativa de encaminhar ou de oferecer um atendimento de qualidade, que responda as reais necessidades das diferentes pessoas que gaguejam.

■ AGRADECIMENTOS

Agradecemos à Coordenação de Aperfeiçoamento de Nível Pessoal (CAPES), pelo apoio concedido para realização dessa pesquisa.

ABSTRACT

Purpose: to characterize and to compare the frequency of speech disfluency in adults with familial persistent developmental stuttering in males and females, the stuttering severity and then to determinate the familial prevalence and the sex ratio of stuttering among the families members of probands. **Methods:** subjects were 30 adults who stutter (ages between 18 and 53 years old), divided in two groups: one with 20 males, and the other with 10 females. Data were gathered by clinical and familial history, fluency assessment and Stuttering Severity Instrument. **Results:** the percentages of stuttering-like disfluencies (SLD) ($p=0.352$), of other disfluencies (OD) ($p=0.947$) and of total disfluencies (TD) ($p=0.522$) were similar between males and females. A mean of 5.23% of SLD and 5.5% of OD were found among subjects. The mild subgroup was the prevalent one among the participants (83.3%). The members of male's families presented a greater risk to stutter when compared to females ($p<0,001$). From the 1002 members of the families analyzed, 85 presented stuttering, of which 53 were male and 32 female. **Conclusions:** there were no differences between males and females concerning the analyzed measures. Regarding the frequency of disfluencies, results around a half of the total disfluencies were characterized as SLD. The subgroup of familial persistent developmental stuttering was characterized mainly as mild. The risk among relatives of affected probands was 8.5%. The familial prevalence data showed that risk that a person has to manifest stuttering when there is some familial affected was 8.5%. The sex ratio of stuttering was 3.72 males to 1 female (3.72:1).

KEYWORDS: Speech Language and Hearing Sciences; Speech; Evaluation; Speech Disorders; Stuttering; Genetic

■ REFERÊNCIAS

1. Bleek B, Reuter M, Yaruss JS, Cook S, Faber J, Montag C. Relationship between personality characteristics of people who stutter and the impact of stuttering on everyday life. *J Fluency Disord.* 2012;37:325-33.
2. Civier O, Bullock D, Max L, Guenther FH. Computational modeling of stuttering caused by impairments in a basal ganglia thalamo-cortical circuit involved in syllable selection and initiation. *Brain Lang.* 2013;126:263-78.
3. Cook S, Donlan C, Howell P. Stuttering severity, psychosocial impact and lexical diversity as predictors of outcome for treatment of stuttering. *J Fluency Disord.* 2013;38:124-33.
4. Sasisekaran J. Nonword repetition and nonword reading abilities in adults who do and do not stutter. *J Fluency Disord.* 2013;38:275-89.
5. Liu J, Wang Z, Huo Y, Davidson SM, Klahr K, Herder CL et al. A functional imaging study of self-regulatory capacities in persons who stutter. *Plos One.* 2014;9(2):898-91.
6. Smith A, Sadagopan N, Walsh B, Weber-Fox C. Increasing phonological complexity reveals heightened instability in inter-articulatory coordination in adults who stutter. *J Fluency Disord.* 2010;35:1-18.

7. Oliveira CMC, Souza HA, Santos AC, Cunha DS. Análise dos fatores de risco para gagueira em crianças disfluentes sem recorrência familiar. *Rev CEFAC*. 2012;14(6):1028-35.
8. Karimi H, Jones M, O'Brian S, Onslow M. Clinician percent syllables stuttered, clinician severity ratings and speaker severity ratings: are they interchangeable? *Int J Lang Commun Disord*. 2014;49(3):364-8.
9. Howell P. Screening school-aged children for risk of stuttering. *J Fluency Disord*. 2013;38:102-23.
10. Bakhtiar M, Seifpanahi S, Ansari H, Ghanadzade M, Packman A. Investigation of the reliability of the SSI-3 for preschool Persian-speaking children who stutter. *J Fluency Disord*. 2010;35:87-91.
11. Riley GD. *Stuttering Severity Instrument for Children and Adults*. Austin: Pro Ed; 1994.
12. Rautoski P, Hannus T, Simberg S, Sandnabba NK, Santtila P. Genetics and environmental effects on stuttering: A twin study from Finland. *J Fluency Disord*. 2013;38:202-10.
13. Domingues CEF, Canhetti-Oliveira CMC, Oliveira BV, Juste FS, Andrade CRF, Giacheti CM et al.. A genetic linkage study in Brazil identifies a new locus for persistent developmental stuttering on chromosome 10. *Genet Mol Res*. 2014;13:2094-101.
14. Drayna D, Kilshaw J, Kelly J. The sex ratio in familial persistent stuttering. *Am J Hum Genet*. 1999;65:1473-5.
15. Yairi E, Ambrose NG, Cox N. Genetics of stuttering: a critical review. *J Speech Lang Hear Res*. 1996;39:771-84.
16. Ambrose NG, Cox NJ, Yairi E. The genetic basis of persistence and recovery in stuttering. *J Speech Lang Hear Res*. 1997;40(3):567-80.
17. Kang C, Riazuddin S, Mundorff J, Krasnewich D, Friedman P, Mullikin JC et. al. Mutations in the lysosomal enzyme-targeting pathway and persistent stuttering. *N England J Med*. 2010;362:677-85.
18. Raza MH, Riazuddin S, Drayna D. Identification of an autosomal recessive stuttering locus on chromosome 3q13.2-3q13.33. *Hum Genet*. 2010;128:461-3.
19. Wittke-Thompson JK, Ambrose N, Yairi E, Roe C, Cook EH, Ober C et al. Genetic studies of stuttering in a founder population. *J Fluency Disord*. 2007;32(1):33-50.
20. Martins VO, Andrade CRF. Perfil evolutivo da fluência da fala de falantes do Português brasileiro. *Pró-Fono R Atual Cien*. 2008;20(1):7-12.
21. Gregg AB, Yairi E. Disfluency patterns and phonological skills near stuttering onset. *J Commun Disord*. 2012;45:426-38.
22. Tumanova V, Conture EG, Lambert EW. Speech disfluencies of preschool-age children who do and do not stutter. *J Commun Disord*. 2014;49:25-41.
23. Yairi E, Ambrose N. Epidemiology of stuttering: 21 st century advances. *J Speech Lang Hear Res*. 2013;66:66-87.
24. Juste F, Andrade CRF. Tipologia das rupturas de fala e classes gramaticais em crianças gagas e fluentes. *Pró-Fono R Atual. Cien*. 2006;18(2):129-40.
25. Souza BJ, Paschoalino CF, Cardoso MV, Oliveira CMC. Frequência e tipologia das disfluências: Análise comparativa entre taquifemicos e gagos. *Rev CEFAC*. 2013;15(4):857-63.
26. Ingham RJ, Wang Y, Ingham JC, Bothe AK, Grafton ST. Regional brain activity change predicts responsiveness to treatment for stuttering in adults. *Brain Lang*. 2013;127:510-9.
27. Andrade CRF. Perfil familiar da fluência da fala - estudo linguístico, acústico e eletromiográfico. *Pró-Fono R Atual Cien*. 2010;22(3):169-74.
28. Manning W, Beck JG. The role of psychological processes in estimates of stuttering severity. *J Fluency Disord*. 2013;38:356-67.
29. Yairi E, Ambrose NG, Paden EP, Throneburg RN. Predictive factors of persistence and recovery: pathways of childhood stuttering. *J Commun Disord*. 1996;29(1):51-77.
30. Andrews G, Craig A, Feyer AM, Hoddinott S, Howie P, Neilson M. Stuttering a review of research findings and theories circa. *J Speech Hear Res*. 1983;48:226-46.
31. Kidd KK, Heimburch R, Records M. Vertical transmission of susceptibility to stuttering with sex-modified expression. *Proc Natl Acad Sci*. 1981;78:606-10.

<http://dx.doi.org/10.1590/1982-0216201517510214>

Recebido em: 24/05/2014

Aceito em: 15/07/2014

Endereço para correspondência:

Paula Roberta Nogueira

Av. Hygino Muzzi Filho, 737, Vila Universitária

Marília – SP – Brasil

CEP: 17525-000

E-mail: paulinha.21@hotmail.com