

**Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”
Faculdade de Filosofia e Ciências – *Campus* de Marília**

AMANDA OLIVEIRA SANTOS

**ANÁLISE DA FLUÊNCIA EM TAREFA DE NARRATIVA ORAL EM INDIVÍDUOS
COM SÍNDROME del22q11.2**

MARÍLIA – SP

2012

S237a

Santos, Amanda Oliveira

Análise da fluência em tarefa de narrativa oral em indivíduos com síndrome del22q11.2 / Amanda Oliveira Santos. – Marília, 2012.

79 f.; 30 cm.

Dissertação (Mestrado em Fonoaudiologia) – Universidade Estadual Paulista, Faculdade de Filosofia e Ciências, 2012.

Bibliografia: f. 62-70

Orientador: Célia Maria Giacheti.

Co-orientador: Natalia Freitas Rossi.

1. Linguagem. 2. Fala. 3. Narração 4. Medida da Produção da Fala. 5. Síndrome de DiGeorge. 6. Síndrome del22q11.2. I. Título.

CDD 616.855

AMANDA OLIVEIRA SANTOS

**ANÁLISE DA FLUÊNCIA EM TAREFA DE NARRATIVA ORAL EM INDIVÍDUOS
COM SÍNDROME del22q11.2**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia da Faculdade de Filosofia e Ciências – UNESP – Campus de Marília, para obtenção do título de Mestre em Fonoaudiologia.

Área de Concentração: Distúrbios da Comunicação.

Orientadora: Prof.^a Dr.^a Célia Maria Giacheti

Co-orientadora: Dr.^a Natalia Freitas Rossi

Apoio: FAPESP; PROPg

MARÍLIA – SP

2012

AMANDA OLIVEIRA SANTOS

ANÁLISE DA FLUÊNCIA EM TAREFA DE NARRATIVA ORAL EM INDIVÍDUOS
COM SÍNDROME del22q11

Dissertação apresentada ao do Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia da Faculdade de Filosofia e Ciências – UNESP – Campus de Marília, para obtenção do título de Mestre em Fonoaudiologia.

BANCA EXAMINADORA

Orientadora: _____

Prof.^a Dr.^a Célia Maria Giacheti, Livre Docente – UNESP/Marília

2^a Examinadora: _____

Dr.^a Luciana Pinato – UNESP/Marília

3^o Examinadora: _____

Prof.^a Dr.^a Dionísia Aparecida Cusin Lamônica, Livre Docente – USP/Bauru

Marília, 10 de Dezembro de 2012.

DEDICATÓRIAS ESPECIAIS

A Deus, meu maior orientador, que me conduziu em todos os caminhos auxiliando sempre nas minhas escolhas, dedico cada linha deste trabalho e agradeço por me guiar sempre para as melhores decisões durante toda minha vida e em especial durante todo o Mestrado.

Aos meus queridos pais, Canindé e Enide, que sempre apoiaram minhas escolhas e me auxiliaram de todas as maneiras em minha trajetória escolar até chegar à tão sonhada faculdade. A vocês, meu orgulho e minha admiração porque souberam dar a mim e aos meus irmãos a melhor educação para sermos pessoas dignas e merecedoras de alegrias como esta que estou recebendo.

Aos meus irmãos, Thiago e Lucas, que me apoiaram, ajudaram e incentivaram para que eu pudesse concretizar este trabalho, diminuindo com carinho a distância da nossa família. A vocês, queridos irmãos, meu eterno amor e carinho, estarei sempre ao lado de vocês.

Aos meus futuros sogros, Vera Lúcia e José Bortolin, que com doçura me ensinaram sempre a escolher os melhores caminhos, conduzindo-me sempre como “pais” em todas minhas decisões. Com carinho, dedico estas palavras para eternizar assim minha admiração e amor por vocês.

Ao meu cunhado Luís Rodrigo, pelas horas de conversa pela internet, pelas orações e palavras de carinho sempre que precisava de um ombro amigo, agradecerei sempre, querido amigo.

Aos tios de coração, Robison (Bil) e Marilena (tia Mari), que com tranquilidade e alegria souberam sempre, desde o dia que os conheci, guiar-me para pensamentos otimistas e felizes.

À minha companheira de dois anos, Taína, que aceitou dividir comigo, dentre muitas coisas, o verdadeiro significado da palavra amizade, a você, querida amiga, minha admiração e orgulho, nós conseguimos, obrigada.

À amiga Tâmara, que me ajudou a entender que sempre podemos mais do que nossas forças parecem aguentar e que soube, com todo seu jeito peculiar, fazer de mim alguém muito melhor, obrigada, querida amiga.

Ao meu noivo e grande amigo, José Ricardo, que com carinho e muito amor, desde pequenas correções ortográficas a grandes abraços de incentivo e de coragem, soube me guiar para lugares onde jamais iria conseguir chegar sozinha. Agradeço muito pelos 4 anos de rodoviária, por entender as minhas “ausências”, nos momentos felizes e tristes e principalmente pelo apoio e incentivo incondicional para eu realizar este Mestrado.

Aos pais e pacientes com a síndrome del22q11.2, que aceitaram participar desse trabalho, acreditando e confiando na pesquisa realizada, mesmo sabendo que não poderiam ter benefício imediato, minha admiração e agradecimentos sinceros por tudo que aprendi durante todo o período de convívio com todos vocês.

AGRADECIMENTOS

Ao Programa de Pós-graduação da Faculdade de Filosofia e Ciências – Campus de Marília por todo apoio acadêmico e financeiro durante o período do Mestrado e pela grande oportunidade em fazer parte da 1ª Turma do Mestrado em Fonoaudiologia da Universidade Estadual Paulista – Campus de Marília/SP.

A minha orientadora, Prof.^a Dr.^a Célia Maria Giacheti, que acreditou e confiou no meu trabalho desde o quarto ano de faculdade, orientando-me muitas vezes além das linhas científicas. À senhora, professora, a minha admiração, carinho e votos de muito sucesso e alegrias. Obrigada por proporcionar a mim o grande aprendizado e o incentivo para acreditar que podemos, com nosso estudo, auxiliar mudanças na qualidade de vida dos familiares e principalmente dos pacientes que atendemos.

A minha co-orientadora, Dr.^a Natália Freitas Rossi, que me auxiliou, orientou, seja presencialmente ou pela internet, independentemente de dia ou hora. Agradeço pela amizade, pela confiança e por acreditar que eu sempre poderia fazer mais e melhor do que estava fazendo. Meu carinho e admiração pelo seu trabalho e todo o estudo realizado, sendo um incentivo para mim e para todos que acreditam na pesquisa no Brasil.

À Prof.^a Dr.^a Maria da Conceição Faria Tandel, professora do Departamento de Estatística, Matemática Aplicada e Computação – DEMAC, da UNESP – *Campus* Rio Claro, não só por toda a realização da análise estatística desta dissertação, mas principalmente pelas orientações, pelo profissionalismo, pelo incentivo à pesquisa e pela oportunidade de conviver e aprender com uma pessoa tão especial.

Ao Prof. Dr. Antonio Richieri-Costa, chefe do setor de Genética do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (HRAC) da USP de Bauru, pelo auxílio científico, orientações e apoio durante a seleção do grupo experimental dessa pesquisa.

À Prof.^a Dr.^a Dagma Venturini M Abramides, que realizou as orientações e aplicações de testes psicológicos, além de agradecer por todas as vezes que me recebeu para orientações e esclarecimentos durante a coleta e elaboração da dissertação.

Ao Prof. Dr. Vitor Geraldi Haase da Universidade Federal de Minas Gerais pela grande oportunidade que tive em aprender mais sobre desenvolvimento neurodesenvolvimental dos pacientes com a síndrome del22q11.2 e por todo o trabalho desenvolvido durante o período do mestrado.

Aos funcionários do Programa de Pós-graduação da Faculdade de Filosofia e Ciências – Campus de Marília, em especial à Sirlêi, ao Paulo e à Ana Paula pelo auxílio e as orientações realizadas desde o processo seletivo até a conclusão deste Mestrado.

Aos funcionários do Escritório de Pesquisa da Faculdade de Filosofia e Ciências – Campus de Marília, representados pela Sílvia Horiguela, que auxiliou e orientou durante o período do mestrado.

Ao serviço da Biblioteca da Faculdade de Filosofia e Ciências – Campus de Marília, pelas orientações e o auxílio para as correções de cunho bibliográfico deste trabalho e das pesquisas realizadas para a elaboração desta dissertação.

Ao Secretário da Educação de Marília, professor Joaquim Bento Feijão, pela autorização e confiabilidade autorizando esta pesquisa nas escolas de Marília.

Às professoras das escolas da rede de ensino público municipal e estadual, pelo auxílio e orientações durante a seleção do grupo controle dessa pesquisa.

À bibliotecária do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (HRAC) da USP, Denise Giacheti, que auxiliou no levantamento bibliográfico, mesmo durante sua licença maternidade.

Às professoras membros da Banca de Qualificação, Prof.^a Dr.^a Dionísia Aparecida Cusin Lamônica e a Dr.^a Luciana Pinato, pelas colocações e sugestões oferecidas que auxiliaram na elaboração desta dissertação.

Ao Prof. Dr. José Ricardo Sturaro, pelo apoio, incentivo e orientações estatísticas durante o início da seleção amostral dessa pesquisa.

Aos meus professores da graduação da Faculdade de Filosofia e Ciências – Campus de Marília em particular, às Dr.^{as} Eliana Maria Gradin Fabron e Maria da Graça Chama Ferraz e Ferraz, minhas primeiras orientadoras, por me despertarem a vontade de querer continuar a vida acadêmica.

Ao professor Dr. Lourenço Chacon Jurado Filho, por todo o conhecimento e orientações que recebi na participação do seu grupo de pesquisa, e que, mesmo de longe, em Portugal, apoiou-me e torceu pela conclusão deste trabalho, meus sinceros votos de sucesso, admiração e carinho.

Aos funcionários do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (HRAC) da USP de Bauru, em especial aos funcionários dos setores de Genética, prontuário, e agendamento, que confiaram na realização desta pesquisa, incentivando e colaborando sempre durante todo o período que permaneci em Bauru para a realização da coleta.

À secretária Maria Aparecida Arazaboni e fonoaudióloga Daniela Ruiz, do Setor de Genética do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (HRAC) da USP de Bauru, por todo apoio, incentivo e disponibilidade para me orientar e auxiliar sempre que foi necessário durante minha permanência no HRAC.

À funcionária Rosemari Frediani Motta do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (HRAC) da USP, pelo auxílio e identificação dos pacientes selecionados para esta pesquisa.

Aos membros do Laboratório de Estudos de Avaliação e Diagnóstico Fonoaudiológico LEAD, em especial à Stella Donadon Santoro, Giulia Ganthouns, Cintia Cristina Fadini, pelos momentos de aprendizagem e estudos e principalmente pela amizade que me deu muitas alegrias durante os últimos 20 meses ao lado de vocês.

Aos membros do Laboratório de Neurodesenvolvimento-LND, pelo grande aprendizado e trabalho desenvolvido em conjunto, pela dedicação dispensada durante minha ida para Belo Horizonte e pela amizade que pude conquistar principalmente das psicólogas Livia, Annelise, Isabella e Andreza, meu muito obrigada.

Aos pais dos alunos selecionados para o grupo controle dessa pesquisa, que acreditaram e confiaram no estudo, e contribuíram para a realização desse estudo.

Às amigas fonoaudiólogas Lara, Isabela, Cyntia, Juliana, Lucilene e Maria Inês, pelo carinho e torcida durante a realização do Mestrado.

Às amigas de graduação Fabiele, Luciana, Tatiane e Isabela, pela amizade conquistada, e, mesmo “ausentes”, cada uma se fez presente durante a realização do Mestrado.

Ao amigo André pela amizade durante toda a graduação e as longas conversas de incentivo e carinho durante a realização do Mestrado.

Às amigas Érica e Elaine, por todo carinho, incentivo e ajuda sempre nos momentos mais difíceis desta caminhada durante o mestrado.

À amiga e companheira de mestrado Marília Seno, pelo apoio e ajuda principalmente na reta final da elaboração da dissertação.

Ao taxista Davi, por me ajudar com amizade e muito profissionalismo durante 6 anos da minha vida em Marília, principalmente nas madrugadas em que precisei ir para Bauru no período da coleta.

Aos amigos de Rio Claro, que entenderam minha ausência durante todo o período que estive em Marília.

À amiga Renata Furlan, pelo incentivo durante o processo seletivo do mestrado e auxílio durante a fase inicial da coleta em Bauru.

À Pró-Reitoria de Pós-Graduação – PROPG/UNESP pela bolsa concedida na fase inicial deste trabalho e, principalmente, à FAPESP pelo auxílio financeiro para a realização desta pesquisa.

À Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo – FAPESP, pela credibilidade e pelo financiamento de minha pesquisa.

“A mente que se abre a uma nova ideia jamais voltará ao seu tamanho original”.

Albert Einstein.

Resumo

A síndrome del22q11.2 é uma condição genética causada por microdeleção na região cromossômica 22q11.2. O desempenho dos indivíduos com essa condição no nível receptivo da linguagem falada, quando comparado àquele no nível expressivo, ainda é controverso. Estudos mostraram superioridade na produção da linguagem em relação à recepção, enquanto outros apontaram que os dois níveis estão comprometidos. Um estudo sobre a fluência da linguagem falada em tarefa de narrativa poderia contribuir para uma melhor caracterização do nível expressivo da linguagem desses indivíduos. O objetivo deste estudo, portanto, foi investigar a fluência da linguagem falada de indivíduos com a síndrome del22q11.2 por meio da caracterização, identificação, localização e comparação das disfluências e da velocidade de fala com as de indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem. Participaram deste estudo 15 indivíduos, de ambos os gêneros, na faixa etária de 7 a 17 anos, com diagnóstico da síndrome del22q11.2 (Grupo Experimental – GE), comparados com outros 15 indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem (Grupo Controle – GC), semelhantes quanto ao gênero e à idade cronológica. Para a caracterização dos indivíduos, foi aplicada a Escala Weschler de Inteligência, o Teste de Vocabulário por Imagens *Peabody* (TVIP) e o Teste de Desempenho Escolar – TDE. A fluência da linguagem falada foi investigada a partir de amostra de narrativa oral eliciada pelo livro *Frog Where Are You?*. A narrativa oral foi transcrita e analisada segundo o Teste de Linguagem Infantil – ABFW, que incluiu a tipologia e a frequência de disfluências comuns e gagas e também a velocidade de fala (palavras e sílabas por minuto). A partir da frequência de ocorrência das disfluências na narrativa, foi obtido o número total de disfluência comum, gaga e total. A partir desses dados, foi realizado o cálculo da porcentagem para a compatibilização dos dados e comparação dos grupos. Foram consideradas rupturas do tipo pausa as interrupções na produção verbal com duração ≥ 2 segundos ($\geq 0,03$ minutos). Foram analisados o número e o tempo de duração das pausas utilizando-se o software PRAAT versão 4.3.27. Após a análise dos aspectos da fluência, o material transcrito foi segmentado para a análise quanto à posição sintática em que as disfluências ocorreram nos enunciados. O parâmetro de segmentação de enunciados adotado foi o número de Unidades Comunicativas ou *Communication Units* (C-Units). Os resultados mostraram que o GE apresentou porcentagem superior de disfluência comum, gaga e de descontinuidade de fala quando comparado ao GC. As disfluências do tipo hesitação, revisão e pausa foram as que apareceram com maior frequência na narrativa oral de história do GE e do GC, no entanto superiores no GE em relação ao GC. Tais disfluências estão mais

relacionadas com a formulação da linguagem falada, no plano conceitual e de seleção lexical, do que com o processo articulatório (fonológico e motor). Quanto à velocidade de fala, o número de palavras e sílabas por minuto apresentado pelo GE foi inferior ao apresentado pelo GC. Esse achado pode ser justificado pelo aumento de disfluências na narrativa oral apresentado pelos indivíduos com a síndrome. Na análise da posição sintática de disfluências na narrativa oral, verificou-se que a porcentagem de disfluências dentro do enunciado foi superior quando comparada com a porcentagem de disfluências entre os enunciados, tanto para o GE quanto para o GC. Esse dado é sugestivo da ocorrência de rupturas na formulação de enunciados que já estão em curso, cuja produção oral já havia sido iniciada e foi interrompida. Assim, considerando que os indivíduos com a síndrome del22q11.2 apresentaram porcentagem superior de disfluências na narrativa, poderíamos especular que esses indivíduos também necessitariam de mais tempo para a formulação dos enunciados da narrativa, em relação aos indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem com a mesma idade cronológica. A partir dos resultados obtidos, podemos concluir que: (1) as disfluências do tipo hesitação, revisão e pausa foram as que apareceram com maior frequência na narrativa oral de história, (2) a frequência de disfluências do GE é superior, (3) a velocidade de fala do GE foi menor quando comparado ao GC e (4) tanto os indivíduos com a síndrome quanto os indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem apresentaram mais disfluências dentro dos enunciados da narrativa.

Palavras-chave: Linguagem, Fala, Narração, Medida da Produção da Fala, Síndrome de DiGeorge, Síndrome del22q11.2.

Abstract

The 22q11.2 deletion syndrome (del22q11.2) is a genetic condition caused by a microdeletion in the chromosome 22q11.2 region. The performance of individuals with this condition at the receptive level of spoken language when compared to that at the expressive level is still controversial. Some studies show superiority in language production with regard to reception, while others suggest that both levels are compromised. A study on speech fluency in narrative tasks could contribute to a better characterization of the expressive level of language in these individuals. The purpose of this study was, therefore, to investigate the speech fluency profile in del22q11.2 syndrome individuals through the characterization, identification, localization and comparison of their disfluencies and speech rate with those of individuals with typical language development. In this study, 15 subjects, male and female, between 7 and 17 years of age, and diagnosed with del22q11.2 syndrome (Experimental Group – EG) were compared with 15 age and gender-matched control subjects with typical language development (Control Group – CG). In order to characterize the subjects, the Wechsler Intelligence Scale, the Peabody Picture Vocabulary Test (PPVT), and *Teste de Desempenho Escolar* (TDE) were used. The speech fluency profile was investigated using an oral narrative sample elicited by the book *Frog, Where Are You?* Each oral narrative was transcribed and analyzed according to the *Teste de Linguagem Infantil* ABFW, which included the type and frequency of normal and stuttered disfluencies and the speech rate (words and syllables per minute). The total number of normal, stuttered and overall disfluencies was obtained based on the frequency of occurrence of disfluencies in the narrative. These data were used to calculate the percentage to match the data and compare the groups. Any interruption in oral production lasting ≥ 2 seconds (≥ 0.03 minutes) was considered a pause. The number and duration of pauses were analyzed using the PRAAT software version 4.3.27. After analyzing the aspects of fluency, we segmented each transcription for the analysis of the syntactic position in which disfluencies occurred in the utterances. The parameter for the utterance segmentation was the number of Communication Units (C-Units). The results showed that EG had a higher percentage of normal and stuttered disfluencies and of speech discontinuity comparing to CG. Disfluencies such as hesitation, review and pause were those which appeared most frequently in the oral narrative of stories by subjects of both groups, though they were higher in EG than in CG. Such disfluencies are more related to the formulation of speech, at the conceptual and the lexical selection level, than to the articulatory process (phonological and motor aspects). As for the speech rate, the number of words and syllables per minute shown by EG was lower

than that shown by CG. This finding can be explained by the increase of disfluencies in the oral narrative presented by del22q11.2 syndrome subjects. In analyzing the syntactic position of disfluencies in oral narrative, it was found that the percentage of disfluencies within an utterance was higher than that of disfluencies between utterances, for both EG and CG. This finding is suggestive of occurrence of speech disruptions during the formulation of utterances which are already in progress, whose oral production had already started and was stopped. Thus, considering that subjects with del22q11.2 syndrome exhibited a higher percentage of disfluencies in their oral narrative, we can speculate that these subjects also need more time to formulate utterances in the narrative comparing to subjects with typical language development matched in chronological age. From these results we conclude that: (1) disfluencies such as hesitation, review and pause were the ones that appeared most frequently in the oral narrative of stories; (2) EG's frequency of disfluencies is higher; (3) EG's speech rate is lower when compared to CG's; and (4) both subjects with del22q11.2 syndrome and those with typical language development showed more disfluencies within the utterances in the narrative.

Keywords: Language, Speech, Storytelling, Speech Production Measurement, DiGeorge syndrome, 22q11.2 deletion syndrome.

LISTA DE FIGURAS

	Página
Figura 1 – Hibridização <i>in situ</i> por Fluorescência de indivíduos com a síndrome del22q11.2 (à esquerda) e representação esquemática do cromossomo 22 (à direita).....	5
Figura 2 – Representação esquemática do cromossomo 22, com destaque para a região cromossômica 22q11.2.....	8
Figura 3 – Resultados dos escores brutos do Teste de Vocabulário por Imagens <i>Peabody</i> – TVIP para o GE em relação ao GC.....	19
Figura 4 – Distribuição dos escores brutos das habilidades acadêmicas nos subtestes de Escrita, Leitura, Aritmética e do escore Total no Teste de Desempenho Escolar (TDE) do GE em relação ao GC.....	21
Figura 5 – Distribuição da porcentagem de disfluências comuns na narrativa oral do GE e do GC.....	27
Figura 6 – Distribuição da porcentagem total de disfluência comum nos indivíduos do GE em relação aos do GC.....	28
Figura 7 – Distribuição da porcentagem de disfluência comum na narrativa oral por classificação etária do GE e do GC.....	31
Figura 8 – Distribuição da porcentagem total de disfluência comum na narrativa oral do por gênero do GE e do GC.....	32
Figura 9 – Distribuição da porcentagem de disfluências gagas na narrativa oral do GC e do GE.....	33
Figura 10 – Distribuição da porcentagem total de disfluência gaga nos indivíduos do GE em relação aos do GC.....	34
Figura 11 – Distribuição da porcentagem de disfluência gaga na narrativa oral por classe etária do GE e do GC.....	37
Figura 12 – Distribuição da porcentagem total de disfluência gaga na narrativa oral do GE e do GC segundo o gênero.....	38
Figura 13 – Distribuição da porcentagem de descontinuidade de fala na narrativa oral do GE em relação GC.....	39
Figura 14 – Distribuição da porcentagem de descontinuidade de fala na narrativa oral por classe etária do GE e do GC.....	41
Figura 15 – Distribuição da descontinuidade de fala por gênero do GE e do GC.....	42
Figura 16 – Valores do tempo de duração das pausas (em minuto) do GE e do GC....	43
Figura 17 – Distribuição dos valores encontrados de palavras por minuto do GE e do GC.....	44
Figura 18 – Distribuição do total de palavras por minuto na narrativa oral por classe etária do GE e do GC.....	47
Figura 19 – Distribuição do total de palavras por minuto na narrativa oral por gênero no GE e no GC.....	48

Figura 20 – Distribuição do total de sílaba por minuto na narrativa oral no GE e no GC.....	49
Figura 21 – Distribuição do total de sílaba por minuto na narrativa oral por classe etária do GE e do GC.....	51
Figura 22 – Distribuição do total de sílaba por minuto na narrativa oral por gênero no GE e no GC.....	52
Figura 23 – Distribuição da porcentagem de DDCU e de DECU na narrativa oral do GE e do GC.....	53
Figura 24 – Distribuição da porcentagem de DDCU e de DECU na narrativa oral do GE e do GC por classificação etária.....	56

LISTA DE TABELAS

	Página
Tabela 1 – Características clínicas gerais descritas em estudos com indivíduos com a síndrome del22q11.2.....	6
Tabela 2 – Estatística descritiva do Teste de Vocabulário por Imagens <i>Peabody</i> –TVIP para o GE e o GC.....	19
Tabela 3 – Estatística descritiva do desempenho acadêmico no teste de Desempenho Escolar (TDE), para o GE e o GC.....	21
Tabela 4 – Valores dos resultados da estatística descritiva da porcentagem de disfluências comuns encontradas na narrativa oral do GE e do GC.....	27
Tabela 5 – Valores encontrados da porcentagem total de disfluência comum no GE e no GC.....	28
Tabela 6 – Valores encontrados da porcentagem total de disfluência comum no GE e no GC por classificação etária.....	30
Tabela 7 – Valores encontrados da porcentagem de disfluência comum segundo o gênero do GE e do GC.....	31
Tabela 8 – Valores dos resultados da estatística descritiva da porcentagem de disfluências gagas encontradas na narrativa oral do GE e do GC.....	33
Tabela 9 – Valores encontrados da porcentagem total de disfluência gaga no GE e no GC.....	34
Tabela 10 – Valores encontrados da porcentagem total de disfluência gaga no GE e no GC por classificação etária.....	36
Tabela 11 – Valores encontrados da porcentagem total de disfluência gaga no GE e no GC segundo o gênero.....	37
Tabela 12 – Valores encontrados da porcentagem de descontinuidade de fala no GE e no GC.....	38
Tabela 13 – Valores encontrados para a porcentagem de descontinuidade de fala no GE e no GC por classificação etária.....	40
Tabela 14 – Valores encontrados da porcentagem de descontinuidade de fala no GE e no GC por gênero.....	41
Tabela 15 – Valores encontrados do tempo de duração das pausas (em minuto) no GE e no GC.....	43
Tabela 16 – Valores da estatística encontrados para o número de palavras por minuto no GE e no GC.....	44
Tabela 17 – Valores encontrados para o número de palavras por minuto no GE e no GC por classificação etária.....	46
Tabela 18 – Valores encontrados para o número de palavras por minuto no GE e no GC segundo o gênero.....	47
Tabela 19 – Valores encontrados do número de sílabas por minuto no GE e no GC.....	48

Tabela 20 – Valores encontrados do número de sílabas por minuto do GE e no GC por classificação etária.....	50
Tabela 21 – Valores encontrados do número de sílabas por minuto no GE e no GC segundo o gênero.....	51
Tabela 22 – Valores estatísticos encontrados para a porcentagem de DDCU e de DECU na narrativa oral do GE e do GC.....	52
Tabela 23 – Valores estatísticos encontrados na comparação intra-grupo (GE e GC) para a porcentagem de DDCU e de DECU na narrativa oral.....	53
Tabela 24 – Valores encontrados para a porcentagem de DDCU e de DECU para o GE e o GC por classificação etária.....	55

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

- ABEP – Associação Brasileira de Empresas de Pesquisa
- APAE – Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais
- CEES – Centro de Estudos da Educação e Saúde
- CEP – Comitê de Ética em Pesquisa
- CGH – Hibridização Genômica Comparativa
- CU – *Communication Units* (Unidade Comunicativa)
- DDCU – Disfluência Dentro da Unidade Comunicativa
- DECU – Disfluência Entre a Unidade Comunicativa
- FISH – Hibridização in situ por Fluorescência
- GE – Grupo Experimental
- GC – Grupo Controle
- HRAC – Hospital de Reabilitação Crânio Fácil
- MLPA – Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
- QIT – Quociente Intelectual Total
- TCLE – Consentimento Livre e Esclarecido
- TDE – Teste de Desempenho Escolar
- TVIP – Vocabulary Test Image Peabody
- WISC – Escala de Inteligência para Crianças
- WAIS – Escala de Inteligência para Adolescentes

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	1
2	REVISÃO DE LITERATURA	3
2.1	Síndrome del22q11.2	3
2.1.1	Histórico	3
2.1.2	Etiologia e diagnóstico laboratorial	4
2.1.3	Características clínicas e sistêmicas	5
2.1.4	Aspectos comportamentais, cognitivos, da fala e da linguagem	7
3	JUSTIFICATIVAS E HIPÓTESE	12
4	OBJETIVOS	15
5	MATERIAL E MÉTODOS	16
5.1	Aspectos Éticos	16
5.2	Seleção dos participantes com a síndrome del22q11.2	16
5.3	Descrição dos participantes	16
5.3.1	Grupo Experimental (GE)	16
5.3.2	Grupo controle (GC)	17
5.4	Procedimentos para caracterização dos participantes do Grupo Experimental e Controle	17
5.4.1	Desempenho Intelectual – Escala Wechsler de Inteligência	17
5.4.2	Vocabulário receptivo-auditivo – Teste de Vocabulário por Imagens (Peabody)	18
5.4.3	Habilidades Acadêmicas – Teste de Desempenho Escolar (TDE)	19
5.5	Procedimentos para coleta da narrativa oral e análise dos aspectos da fluência	22
5.6	Posição sintática das disfluências no enunciado	23
5.7	Análise Estatística	25
6	RESULTADOS	26
6.1	Aspectos da Fluência	26
6.1.1	Disfluência comum	26
6.1.2	Disfluência Gaga	32
6.1.3	Descontinuidade de fala	38
6.1.4	Tempo de Duração das Pausas	42
6.1.5	Velocidade de fala	43
6.2	Posição sintática das disfluências no enunciado	52
7	DISCUSSÃO	57
8	CONCLUSÃO	63
	REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	64
	ANEXOS	73
	ANEXO 1 – Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP)	74

ANEXO 2 – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido – grupo experimental.	76
ANEXO 3 – Termo de Consentimento Livre Esclarecido – grupo controle.	79

1 INTRODUÇÃO

A síndrome del22q11.2 (OMIM#188400/#192430) é um distúrbio neurodesenvolvimental de origem genética causado por microdeleção no braço longo do cromossomo 22 na região q11.2, com perda de aproximadamente 40 genes (SHPRINTZEN, 2008).

A frequência da síndrome del22q11.2 pode estar subestimada na população, em função de casos que são sub-diagnosticados por apresentarem expressão fenotípica leve, que é de difícil reconhecimento pelo clínico (GOTHELF, 2007). Sua frequência é de 1 para 2000 nascidos vivos, sendo considerada rara (SHPRINTZEN, 2008).

As características clínicas mais comuns da síndrome del22q11.2 são: alterações cardíacas (RYAN et al., 1997), face longa, fendas palpebrais estreitas, nariz proeminente com ápice e base nasal alargada, fissura labiopalatina, incluindo a fissura submucosa, retrognatia e má oclusão (ARDINGER; ARDINGER, 2002; ROBIN; SHPRINTZEN, 2005).

Problemas de fala, de aprendizagem, cognitivos, de raciocínio lógico-matemático e comportamentais são manifestações comuns no fenótipo dessa condição (SHPRINTZEN et al., 1978; GOLDING-KUSHNER; WELLER; SHPRINTZEN, 1985; KOK; SOLMAN, 1995; SHPRINTEZEN, 2008; GOTHELF et al., 2009; FOMIM et al., 2010; ZEMBLE et al., 2010).

Embora, rara, essa condição genética tem sido um dos distúrbios neurodesenvolvimentais genéticos que vêm sendo mais investigados quanto aos aspectos cognitivos, de linguagem e comportamentais (DYKENS; HODAPP, 2007).

Alguns fatores poderiam ser apontados como propulsores do crescente aumento no número de pesquisas sobre a síndrome del22q11.2 nos últimos anos, a saber: (1) a correlação entre sintomas esquizofrênicos e o gene *COMT*, localizado na região 22q11.2, sendo essa síndrome considerada um modelo neurobiológico de investigação da base genética da esquizofrenia (MURPHY; JONES; OWEN, 1999; BAKER; SKUSE, 2005; EGAN et al., 2001); (2) o perfil neurocognitivo peculiar da síndrome del22q11.2, caracterizado por dificuldades significativas na execução de tarefas não-verbais, com relativa superioridade no desempenho de tarefas verbais – embora ambos os domínios (verbal e não-verbal) tendam a estar rebaixados quando comparados aos seus pares por idade cronológica e com desenvolvimento típico (SWILLEN et al., 1997; WOODIN et al., 2001; LAJINESS-O'NEILL et al., 2006, KATES et al., 2007; JACOBSON et al., 2010); e (3) o conjunto de manifestações clínicas (e.g. neurológica, cognitiva e de complicações sistêmicas) e, por sua vez, o impacto social e educacional em função desses comprometimentos, como parte do fenótipo de

transtornos neurodesenvolvimentais genéticos raros, a exemplo dessa síndrome (BISHOP, 2010).

Dentre esses três fatores, o perfil neurocognitivo peculiar foi o que impulsionou a realização deste estudo. Os achados são ainda controversos, uma vez que estudos reportaram o desempenho favorável desses indivíduos nas tarefas cognitivas verbais (SWILLEN et al., 1997; WOODIN et al., 2001; LAJINESS-O'NEILL et al., 2006; KATES et al., 2007; JACOBSON et al., 2010), enquanto outros estudos mostraram desempenho prejudicado quando esses indivíduos foram avaliados na tarefa de fluência verbal, com diminuição da velocidade e quantidade de informação verbal quando comparados aos seus pares por idade cronológica e desenvolvimento típico de linguagem (BEARDEN et al., 2005; VICARI et al., 2012).

2 REVISÃO DE LITERATURA

Este capítulo aborda estudos sobre o histórico, a etiologia e diagnóstico laboratorial e os aspectos comportamentais, cognitivos, da fala e da linguagem na síndrome del22q11.2.

2.1 Síndrome del22q11.2

2.1.1 Histórico

As diferentes publicações e a heterogeneidade clínica desta condição genética parecem justificar as diferentes denominações encontradas na literatura corrente: (1) síndrome Sedláčková (SEDLÁČKOVÁ, 1955), (2) síndrome de DiGeorge (DIGEORGE, 1965), (3) síndrome velocardiofacial (SHPRINTZEN et al., 1978) (5) CATCH22 (WILSON et al., 1993), e, mais recentemente, (6) síndrome del22q11.2 (BASSETT et al., 1998).

A síndrome del22q11.2 foi reconhecida em 1978 a partir do estudo publicado por Shprintzen (fonoaudiólogo) e seus colaboradores, que apresentaram um conjunto de características clínicas observadas em 12 indivíduos: fenótipo facial típico, malformações múltiplas incluindo fissura palatina, anomalias cardíacas, distúrbio comportamental, dificuldade de aprendizagem e hipernasalidade (SHPRINTZEN et al., 1978).

Em 1955, a foniatra tcheca Eva Sedláčková identificou um conjunto de manifestações em 26 crianças. Esse conjunto de características fenotípicas incluía: alterações velares congênitas, fala hipernasal, dismorfismo facial (fendas palpebrais estreitas, hipertelorismo ocular, base nasal larga, lábio superior curto com hipoplasia do filtro, anomalias dentárias e orelhas dismórficas com estreitos dutos externos), dígitos longos e deficiência intelectual. Essa condição foi denominada “síndrome Sedláčková” (SEDLÁČKOVÁ, 1955).

DiGeorge (1965) estudou quatro crianças: três delas por meio de autópsia, indentificando ausência de timo e de glândulas paratireoide, e, na quarta criança, ainda viva, hipoparatiroidismo e infecções recorrentes (DIGEORGE, 1965). Com base no conceito proposto anteriormente por Cooper, Peterson e Good (1965), atribuiu-se a *causa mortis* das crianças à ausência congênita do timo e da paratireoide, além de as anormalidades associadas, todas relacionadas ao sistema imunológico humano. Acreditando ser uma nova síndrome, atribuiu-lhe o nome de “síndrome de DiGeorge”, publicando o estudo em 1968 (DIGEORGE, 1968; OMIM, 2012).

O uso da nomenclatura síndrome del22q11.2 foi sugerido em 1991 quando foi identificada microdeleção na região 22q11 relacionada com a síndrome de DiGeorge e com a síndrome velocardiofacial (SCAMBLER et al., 1991).

Em 1993, Wilson e colaboradores propuseram o acrônimo CATCH22 (alteração conotruncal do coração, alterações faciais e outras alterações decorrentes de anomalias no cromossomo 22) (WILSON et al., 1993).

A denominação síndrome del22q11.2 passou a ser a mais utilizada por vários pesquisadores, em virtude de as demais nomenclaturas não retratarem o fenótipo complexo da síndrome, optando-se pelo uso da terminologia que faz referência à região cromossômica deletada (THOMAS; GRAHAM, 1997; BASSETT et al., 1998). Por isso, nesta pesquisa, adotou-se a terminologia síndrome del22q11.2 para especificar a condição estudada.

2.1.2 Etiologia e diagnóstico laboratorial

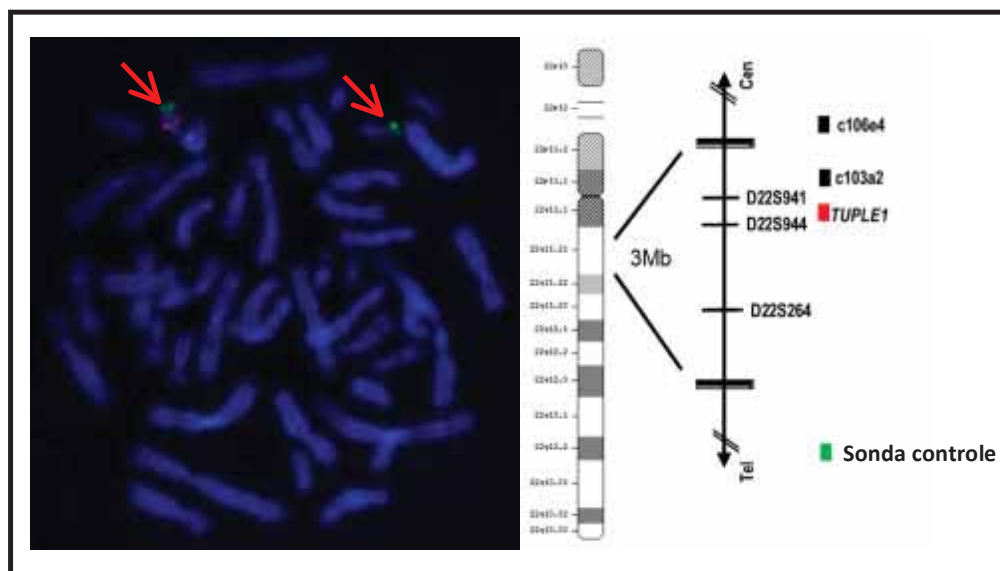
A síndrome del22q11.2 é causada por uma deleção submicroscópica na região 22q11.2, conhecida por microdeleção ou síndrome de genes contíguos (SHPRINTZEN, 2008). Em aproximadamente 85% dos casos diagnosticados, a deleção na região 22q11.2 é de 3Mb, levando à perda de aproximadamente 60 genes, e cerca de 8% dos casos apresentam uma deleção de 1,5 Mb, com a perda de 30 a 40 genes (DREW et al., 2011).

Apenas 15% dos casos com a síndrome del22q11.2 apresentam padrão de herança autossômica dominante, sendo a maioria deles de origem “*de novo*”, ou seja, essa alteração genética não é herdada, mas sim decorrente de rearranjos durante a divisão celular (RYAN et al., 1997; SWILLEN et al., 2000; SHPRINTZEN, 2008).

Dentre os exames laboratoriais utilizados para o diagnóstico da síndrome del22q11.2, a técnica de Hibridização *in situ* por Fluorescência (FISH) é a que mais tem sido aplicada. Esse exame utiliza sondas com sequência de DNA, marcadas com fluorocromos, as quais permitem identificar a ausência do segmento cromossômico 22q11.2 (Figura 1). É válido destacar que os indivíduos com resultado FISH negativo ainda assim podem não ter o diagnóstico da síndrome mediante a presença de sinais clínicos positivos, uma vez que deleções atípicas na região cromossômica 22q11.2, frequentemente inferiores a 1,5Mb, requerem o uso de outras técnicas laboratoriais, a exemplo da técnica *Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification* (MLPA) e da técnica *Comparative Genomic Hybridization*, o teste de Hibridização Genômica Comparativa (CGH). Essas técnicas permitem não somente

localizar a perda de segmentos específicos, como também determinar o tamanho da deleção (SHPRINTZEN, 2008; GOTHELF et al., 2009).

Figura 1 – Hibridização *in situ* por Fluorescência de indivíduos com a síndrome del22q11.2 (à esquerda) e representação esquemática do cromossomo 22 (à direita).



Legenda: As setas sinalizam os dois cromossomos 22. O sinal verde é uma sonda controle e o sinal vermelho é uma sonda com sequência de DNA da região 22q11.2. Nota-se que uma das cópias do cromossomo 22 (à esquerda) não apresenta o sinal vermelho, sinalizando a deleção do gene *TUPLE1* na região 22q11.2. **Fonte:** Modificado de Belanger et al., (2009).

2.1.3 Características clínicas e sistêmicas

Mais de 180 características clínicas já foram descritas como parte do fenótipo da síndrome del22q11.2, o que confere heterogeneidade clínica a essa condição (ROBIN; SHPRINTZEN, 2005; SHPRINTZEN, 2008), conforme pode ser visto na Tabela 1.

As principais características incluem anomalia cardíaca congênita, dismorfologias da face, alterações comportamentais, de fala, de linguagem e de aprendizagem (ROBIN; SHPRINTZEN, 2005; SHPRINTZEN, 2008; PHILIP; BASSETT, 2011).

Quanto às anomalias cardíacas, aproximadamente 80% dos casos apresentam alguma forma de alteração congênita (ARDINGER; ARDINGER, 2002). As anomalias mais frequentes são: malformações conotruncais, Tetralogia de Fallot, interrupção de arco aórtico e defeitos do septo ventricular (MELO; CARVALHO, 2007).

Tabela 1 – Características clínicas gerais descritas em estudos com indivíduos com a síndrome del22q11.2.

Características Clínicas			
Estudo	N	Idade (anos)	Dados encontrados
Sedláčková, 1955	?	?	Alteração velofaríngea congênita, fala hipernasal, face típica*, anomalias dentárias, dedos longos, baixo peso.
Strong, 1968	4	2 a 5	Retardo no desenvolvimento neuropsicomotor, face típica*, anomalia cardíaca congênita.
Shprintzen et al., 1978	12	4 a 17	Alterações de palato, fissura submucosa, anomalia cardíaca congênita, retardo no desenvolvimento neuropsicomotor, face típica*.
Lipson et al., 1991	38	1 a 30	Alterações de palato, fissura submucosa, insuficiência velofaríngea, face típica*, anomalia cardíaca congênita.
Ryan et al., 1997	558	0 a 18	Alterações de palato, fissura submucosa, insuficiência velofaríngea, retardo no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotireoidismo, anomalia cardíaca congênita.
Bassett et al., 2005	78	≥ 17	Face típica, hipotireoidismo, fissura submucosa, insuficiência velofaríngea, anomalia cardíaca congênita, estrabismo, seborreia.
Óskarsdóttir et al., 2005	100	≤ 19	Complicações imunológicas, alterações de palato, fissura submucosa, hipotireoidismo, face típica*, anomalia cardíaca congênita.
Sandrin-Garcia et al., 2007	29	6 a 17	Alterações de palato, insuficiência velofaríngea, retardo no desenvolvimento neuropsicomotor, face típica*, anomalia cardíaca congênita.
Fomin et al., 2010	14	8 a 18	Face típica*, anomalia cardíaca congênita, infecções renais.
Zemble et al., 2010	22	2 a 3	Alterações renais e esqueléticas

Legenda: fase típica*- Retrognatismo, nariz alongado e base larga, fendas palpebrais estreitas, N=número de indivíduos, ?=dado não apresentado no artigo.

Alterações endocrinológicas e autoimunes foram descritas em vários estudos e as mais frequentes são superiores às encontradas na população em geral, são elas: (1) hipocalcemia (21 a 72%), (2) agenesia tímica (até 30%) e (3) transtornos imunológicos (10 a 55%), esta última podendo ainda justificar as infecções de recorrência (MCLEAN-TOOKE; SPICKETT; GENNERY, 2007; BALLESTA et al., 2008).

Dentre as alterações faciais consideradas típicas nesta síndrome, destacam-se a presença de face longa, fendas palpebrais estreitas, nariz proeminente com ápice e base nasal alargada, fissura labiopalatina, incluindo a fissura submucosa, lábio superior curto com

hipoplasia, retrognatia, anomalias dentárias e orelhas dismórficas com dutos externos estreitos (SEDLÁČKOVÁ, 1955; SPHPRINTZEN et al., 1978; ARDINGER; ARDINGER, 2002; ROBIN; SHPRINTEZEN, 2005; GOTHELF, 2007; SANDRIN-GARCIA et al., 2007).

Nas crianças, as características faciais mais marcantes incluem padrão facial alongado, com retrognatismo, fendas palpebrais estreitas e ápice e bases nasal alargada. Esses indivíduos também podem apresentar leve assimetria facial, que pode ser observada durante o sorriso, devido à disfunção do músculo depressor do ângulo da boca (ARDINGER; ARDINGER, 2002). Ao longo dos anos, com o desenvolvimento físico desses indivíduos, o padrão facial tende a modificar-se, sendo tais características mais evidentes por volta dos 7 anos de idade, período em que o distúrbio de fala também pode ser mais perceptível, o que, por sua vez, contribui para o diagnóstico da síndrome del22q11.2 (BUTTS, 2009).

A hipernasalidade é uma das principais características clínicas citadas como parte do fenótipo desta síndrome, sendo decorrente da incompetência velofaríngea bem como da presença de fissuras submucosas e úvula bífida (SPHPRINTZEN et al., 1978; GOTHELF, 2007; SANDRIN-GARCIA et al., 2007).

2.1.4 Aspectos comportamentais, cognitivos, da fala e da linguagem

Assim como visto para os aspectos físicos e sistêmicos, a variabilidade clínica também é observada quanto aos aspectos comportamentais e cognitivos (GOTHELF et al., 2009; PHILIP; BASSETT, 2011).

Os estudos que descreveram o fenótipo comportamental dos indivíduos com a síndrome del22q11.2 apresentaram um conjunto de manifestações, com destaque para: esquizofrenia (BASSETT et al., 1998), personalidade tímida e introvertida (SWILLEN et al., 2000), sintomas psiquiátricos com episódios recorrentes de depressão (SWILLEN et al., 2000; NIKLASSON et al., 2001; JANSEN et al., 2007), agressividade, déficit de atenção, hiperatividade, dificuldade de interação social (LAJINESS-O'NEILL et al., 2006; JANSEN et al., 2007; GOTHELF, 2007) e transtorno do pensamento (PHILIP; BASSETT, 2011).

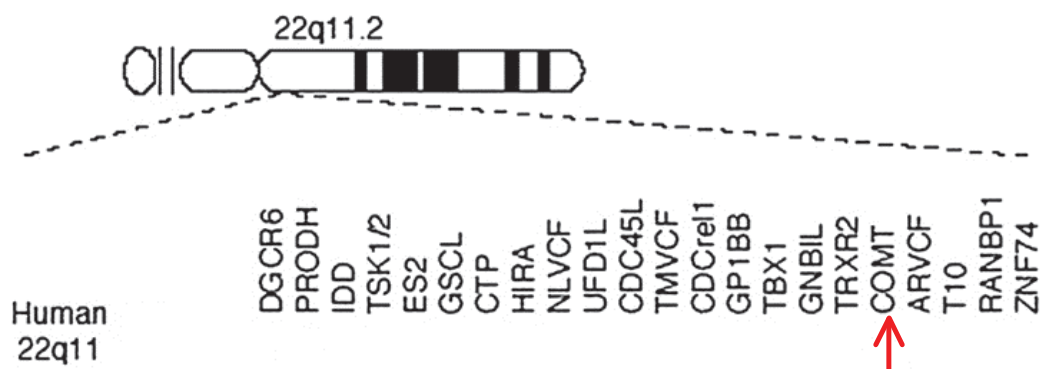
A esquizofrenia é um problema relativamente frequente em jovens adultos com a síndrome del22q11.2 (SHPRINTZEN; SINGER, 1992; BASSETT; CHOW, 1999; MURPHY; JONES; OWEN, 1999; BAKER; SKUSE, 2005; ANTSHEL et al., 2010; ELIEZ et al., 2010; KATES, 2011) e tem sido identificada em aproximadamente 20 a 30% dos casos diagnosticados com essa síndrome (GOTHELF, 2007; PHILIP; BASSETT, 2011).

A alta prevalência da esquizofrenia nos indivíduos com esta condição parece apontar para uma possível associação entre a esquizofrenia e a alteração genética na região cromossômica 22q11.2, contribuindo para que os pesquisadores adotassem essa associação como um modelo neurobiológico para investigação da base genética da esquizofrenia (SCAMBLER et al., 1991; SHPRINTZEN; SINGER, 1992; KARAYIORGOU et al., 1995; GOTHELF, 1997; BASSETT et al., 1998; BASSETT; CHOW, 1999; MURPHY; JONES; OWEN, 1999; FEINSTEIN et al., 2002; GOTHELF, 2007; GOTHELF et al., 2009).

O gene *COMT*, localizado na região cromossômica 22q11 (Figura 2), é considerado um dos genes candidatos para a esquizofrenia (MURPHY; JONES; OWEN, 1999), uma vez que a haploinsuficiência desse gene, ou seja, a presença de apenas uma cópia funcional, parece estar relacionada com manifestações esquizoides (EGAN et al., 2000). Esse gene tem importante função neuroquímica cerebral e exerce importante papel nos processos neurobiológicos do comportamento e da personalidade humana (BEARDEN et al., 2005).

Estudos de correlação genótipo-fenótipo têm mostrado que a deleção da região crítica da síndrome del22q11.2 está relacionada com a presença de manifestações psiquiátricas (DREW et al., 2011).

Figura 2 – Representação esquemática do cromossomo 22, com destaque para a região cromossômica 22q11.2.



Legenda: A seta indica a localização do gene *COMT*, que é apontado como um dos genes candidatos à base genética da esquizofrenia. **Fonte:** Modificado de Gothelf (2007).

Os problemas comportamentais apresentados pelos indivíduos com a síndrome del22q11.2 também podem estar relacionados com o desempenho cognitivo desses indivíduos. O desempenho em tarefas de memória, de percepção visual e de capacidade de atenção mostra-se mais prejudicado em indivíduos com a síndrome que apresentam sintomas esquizofrênicos, quando comparados aos indivíduos com a síndrome sem tais sintomas

(AMELSVOORT et al., 2004). Assim, indivíduos com a síndrome com mais problemas externalizantes (e.g. comportamentos agressivos) tendem a apresentar níveis intelectuais inferiores em relação àqueles com problemas internalizantes (e.g. depressão) (JANSEN et al., 2007).

A dificuldade de atenção apresentada pelos indivíduos com a síndrome del22q11.2 tem sido apontada como uma manifestação subjacente às deficiências cognitivas não-verbais, mais especificamente decorrentes dos prejuízos de funções executivas, como a capacidade de controle inibitório (GOTHELF, 2007; KATES et al., 2007), a atenção seletiva (SIMON et al., 2005) e a resolução temporal (SIMON, 2008).

O desempenho cognitivo na síndrome del22q11.2 é bastante variável, configurando desde a presença de deficiência intelectual leve à moderada (GERDES et al., 1999; MOSS et al., 1999) àquela limítrofe ou dentro dos parâmetros de normalidade (EVA et al., 2006; DE SMEDT et al., 2007; ANTSHEL et al., 2010).

Diferenças entre os domínios cognitivos verbais e não-verbais foram citadas em pesquisas sobre o perfil neuropsicológico de crianças com a síndrome del22q11.2. Essas diferenças pairam sobre o índice do Quociente Intelectual Verbal (QIV), superior ao do QI executivo (SWILLEN et al., 1997; WOODIN et al., 2001; LAJINESS-O'NEILL et al., 2006; JACOBSON et al., 2010).

Entretanto, os achados são discordantes, uma vez que estudos também encontraram índices igualmente rebaixados tanto para o QIV quanto para o QIE (GERDES et al., 1999; MOSS et al., 1999; GREEN et al., 2009; ANTSHEL et al., 2010), indicando que tanto as habilidades verbais (linguagem, fala, leitura, compreensão) quanto as não-verbais (motoras, aritméticas e de organização visuoespacial) estão significativamente prejudicadas nesta condição (WIDDERSHOVEN et al., 2008; VICARI, et al., 2012).

O desenvolvimento atípico da linguagem, observado logo nos primeiros anos de vida, é motivo de grande preocupação por parte dos pais de indivíduos com a síndrome del22q11.2 (GOLDING-KUSHNER; WELLER; SHPRINTZEN, 1985; GERDES et al., 1999; SCHERER; D'ANTONIO; KALBFLEISCH, 1999). Vários estudos citaram as dificuldades de comunicação relacionadas às dificuldades da linguagem falada desses indivíduos no nível receptivo e, principalmente, no expressivo (SOLOT et al., 2001).

Estudos atribuíram as alterações observadas no desenvolvimento da linguagem falada dos indivíduos com a síndrome del22q11.2 à presença de fissura de palato e à disfunção velofaríngea, causando a hipernasalidade e a ininteligibilidade de fala (SHPRINTZEN et al., 1978; GOLDING-KUSHNER; WELLER; SHPRINTZEN; 1985). No entanto, outros estudos

mostraram que a ininteligibilidade de fala desses indivíduos também está associada às dificuldades na aquisição do sistema fonológico (SCHERER; D'ANTONIO; KALBFLEISCH, 1999; SCHERER; D'ANTONIO; RODGERS, 2001).

É interessante notar que estudos comparando indivíduos com a síndrome del22q11.2, com fissura palatina e com hipernasalidade a indivíduos sem a síndrome, também com fissura palatina e hipernasalidade, mostraram que os indivíduos com a síndrome apresentaram mais alterações na linguagem falada do que os indivíduos com fissura isolada. Esses achados sugeriram que as dificuldades de linguagem falada apresentadas pelos indivíduos com a síndrome excedem às dificuldades decorrentes das alterações orofaciais (D'ANTONIO et al., 2001; BAYLIS; PETER; MOLLER, 2009).

Apesar de os achados apontarem para prejuízos mais significativos na produção da linguagem falada quando comparada com o nível de compreensão desses indivíduos (GERDES et al., 1999; SCHERER; D'ANTONIO; KALBFLEISCH, 1999; SCHERER; D'ANTONIO; RODGERS, 2001), estudos também mostraram que o vocabulário receptivo (palavras isoladas) frequentemente está prejudicado (GOLDING-KUSHNER; WELLER; SHPRINTZEN, 1985; KOK; SOLMAN, 1996; SCHERER; D'ANTONIO; KALBFLEISCH, 1999; PERSSON et al., 2006) e, ao que parece, tem certa relação com a produção da linguagem falada, vistas as dificuldades de seleção lexical na narração oral de história (PERSSON et al., 2006).

As dificuldades de linguagem têm sido citadas, principalmente, por estudos que adotaram procedimentos que priorizam o acesso a tarefas linguísticas mais complexas, como as requeridas para a organização do discurso na conversação e na narrativa (GOLDING-KUSHNER; WELLER; SHPRINTZEN, 1985; SCHERER; D'ANTONIO; KALBFLEISCH, 1999), sendo tais dificuldades observadas na presença, ou não, de deficiência intelectual, sugerindo fazer parte do fenótipo da síndrome del22q11.2 (SOLOT et al., 2000).

Esses indivíduos apresentam dificuldades pragmáticas (MURPHY, 2004), com limitações na capacidade para contribuir com informações relevantes e pertinentes ao tópico discursivo, comprometendo a interação social dos mesmos (PERSSON et al., 2006; FERRO et al., 2008).

No entanto, o reconhecimento das alterações de linguagem como parte do fenótipo da síndrome del22q11.2 tem sido questionado com base nos estudos que mostraram que o desempenho destes indivíduos é semelhante ao de seus pares com desenvolvimento típico, quando excluídos das análises os indivíduos com prejuízo intelectual, sugerindo que as

alterações de natureza linguística apresentadas pelos indivíduos com a síndrome eram secundárias ao déficit intelectual (MOSS et al., 1999, VICARI et al., 2012).

Esses achados fortaleceram a hipótese de que indivíduos com a síndrome del22q11.2 e sem deficiência intelectual apresentam “Transtorno de Aprendizagem Não-Verbal”, caracterizado pelas dificuldades de leitura, escrita e aritmética (SIMON et al., 2005; DE SMEDT et al., 2006; DE SMEDT et al., 2008; DE SMEDT et al., 2009).

O prejuízo no processamento numérico é uma das principais características apontadas como parte das dificuldades apresentadas por crianças e adolescentes com essa síndrome. Indivíduos com a síndrome apresentam tanto dificuldades na recuperação de eventos numéricos, ou seja, na habilidade para realizar contas e problemas oralmente; como nas representações visuais numéricas. As dificuldades relacionadas às representações numéricas verbais tendem a ser mais evidentes com o passar dos anos, quando é requerida maior complexidade nas tarefas de processamento numérico verbal (LAJINESS-O’NEILL et al., 2006; KATES et al., 2007).

Estudos relataram dificuldades na realização de tarefas de fluência verbal, com diminuição da velocidade e quantidade de informação produzida quando os indivíduos com a síndrome del22q11.2 foram comparados aos seus pares por idade cronológica e desenvolvimento típico de linguagem (BEARDEN et al., 2005; VICARI et al., 2012).

A tarefa de fluência verbal tem sido apontada como um importante recurso para análise da efetividade do processamento verbal (linguagem falada), partindo-se da premissa de que, quanto maior o escore nesta tarefa, mais efetiva é a velocidade de processamento de informações por parte do indivíduo (SCHLINDWEIN-ZANINI, 2010).

Essa tarefa, no entanto, não permite obter informações sobre circunstâncias mais complexas de produção da linguagem falada, a exemplo da narrativa oral. A narrativa oral tem sido valorizada por pesquisadores como um recurso metodológico importante na investigação do processamento da linguagem falada, adotando-se as disfluências como sinais de dificuldades vivenciadas pelo indivíduo durante a construção ou recuperação da informação (FIESTAS et al., 2005; GUO; TOMBLIN; SAMELSON, 2008). Assim sendo, esse foi o direcionamento adotado neste estudo para investigar os aspectos da fluência da linguagem falada de indivíduos com a síndrome del22q11.2.

3 JUSTIFICATIVAS E HIPÓTESE

O fenótipo neurocognitivo da síndrome del22q11.2 tem sido objeto de estudo de vários investigadores, uma vez que é um transtorno neurodesenvolvimental genético em que os indivíduos apresentariam superioridade¹ para desempenhar tarefas verbais, quando comparadas às não-verbais, principalmente de natureza visuoespacial, embora esses indivíduos frequentemente apresentem desempenho rebaixado para ambas as tarefas, verbais e não-verbais, em relação ao esperado para a idade cronológica (SWILLEN et al., 1997; WOODIN et al., 2001; LAJINESS-O'NEILL et al., 2006; KATES et al., 2007; JACOBSON et al., 2010).

Outra peculiaridade dessa síndrome parece estar relacionada com os aspectos da linguagem falada. Dificuldades de linguagem foram descritas como características presentes desde os primeiros anos de vida desses indivíduos (SCHERER; D'ANTONIO; KALBFLEISCH, 1999; MOSS et al., 1999; SOLOT et al., 2000), no entanto, nota-se que os achados são divergentes quanto ao desempenho no que diz respeito às habilidades receptivas e expressivas da linguagem.

Apesar de as habilidades receptivas e expressivas terem sido descritas como igualmente prejudicadas para os indivíduos com essa síndrome (MOSS et al., 1999), estudos mostraram comprometimento mais significativo nas habilidades receptivas, quando comparadas às habilidades expressivas (GLASER et al., 2002). Ainda por outro lado, estudos têm chamado a atenção para o fato de que as dificuldades na produção da linguagem falada apresentadas pelos indivíduos com a síndrome del22q11.2 parecem exceder as alterações anatomo-funcionais dos órgãos fonoarticulatórios desses indivíduos (GERDES et al., 1999; MOSS et al., 1999; PERSSON et al., 2006; JACOBSON et al., 2010). Dificuldades em tarefas mais complexas, como na produção da narrativa oral (PERSSON et al., 2006) e na tarefa de fluência verbal, evidenciando dificuldades na recuperação semântica também foram descritas e fazem parte do fenótipo dessa condição (BEARDEN et al., 2005; VICARI et al., 2012).

Apesar de a fluência verbal ter sido estudada (BEARDEN et al., 2005; VICARI et al., 2012), a produção da linguagem falada, vista pelos aspectos da fluência da fala na tarefa de narrativa oral de história de indivíduos com a síndrome del22q11.2, ainda é um tema que não foi investigado em pesquisas nacionais e internacionais. Esses aspectos da fluência têm sido

¹O termo “superioridade” foi utilizado para se referir à discrepância entre as habilidades verbais e as não-verbais, sendo as verbais descritas como superiores às não-verbais no fenótipo neurocognitivo da síndrome del22q11.2, sem que isso signifique atribuir qualquer sentido de integridade dessa habilidade.

utilizados em pesquisas com indivíduos com desenvolvimento típico e com alterações de linguagem, também como forma de análise efetividade linguística e, não necessariamente, no sentido de verificar a existência, ou não, de gagueira (BEFI-LOPES, 2011).

Dentro deste contexto, a investigação do perfil da fluência da fala de indivíduos com síndromes genéticas, principalmente em situação de narrativa oral de histórias, tem se mostrado um recurso importante para a caracterização das alterações de linguagem falada de outras condições genéticas, como na síndrome de Down, na síndrome de Williams-Beuren (ROSSI; MORETTI-FERREIRA; GIACHETI, 2007; ROSSI et al., 2009; GIACHETI; MEDINA; ROSSI, 2009; ROSSI et al., 2011) e nos indivíduos com o Transtorno do Espectro Alcoólico Fetal (GANTHOUS; ROSSI; GIACHETI, prelo).

Assim, considerando-se que: (1) a produção da narrativa oral é uma habilidade cognitiva e linguística complexa (SILVA; SPINILLO, 2000; NORBURY; BISHOP, 2003), (2) a produção de uma fala fluente reflete a inter-relação de competências cognitivas e linguísticas (ANDRADE, 2004) e (3) indivíduos com a síndrome del22q11.2 apresentam alterações tanto cognitivas (SWILLEN et al., 2000; WOODIN et al., 2001; LAJINESS-O'NEILL et al., 2006; KATES et al., 2007; JACOBSON et al., 2010) quanto linguísticas (GERDES et al., 1999; MOSS et al., 1999; PEARSON et al., 2006; JACOBSON et al., 2010), formulou-se a hipótese de que os indivíduos com a síndrome apresentariam perfil da fluência da linguagem falada diferente e, talvez, com maior número de disfluências quando comparados aos indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem com mesma idade cronológica.

Hipotetizou-se que a frequência elevada de disfluências, se encontrada, seria para as disfluências não gagas (e.g. pausas preenchidas, repetição, falsos inícios e revisão), as quais têm sido relacionadas com problemas de formulação de linguagem (MILLER; IGLESIAS, 2010).

Para responder a essa hipótese, optou-se, neste estudo, por analisar os aspectos da fluência – tipo e frequência de disfluências, velocidade de fala e posição sintática das disfluências nos enunciados – a partir da elaboração da narrativa oral de história, partindo-se da premissa de que a produção oral da narrativa tem sido valorizada por pesquisadores como um importante recurso metodológico na investigação do processamento da linguagem falada, adotando-se as disfluências como sinais de dificuldades encontradas pelo indivíduo na construção ou na recuperação da informação verbal (FIESTAS et al., 2005; GUO; TOMBLIN; SAMELSON, 2008).

Assim, assumindo que as disfluências seriam sinais de dificuldades encontradas pelo falante para a formulação da linguagem falada, propusemos analisar a posição sintática em que essas disfluências estariam ocorrendo na narrativa – se haveria mais disfluências nas fronteiras sintáticas dos enunciados ou dentro dos enunciados. A proposta de mapear o local de ocorrência de disfluências no *corpus* linguístico tem sido utilizada na investigação dos mecanismos de planejamento e de produção da linguagem falada, assumindo que disfluências entre enunciados (posição inicial do enunciado ou em fronteira sintática entre enunciados) sinalizam problemas na preparação da mensagem no plano do macroplanejamento de unidades comunicativas (preparação conceitual), enquanto as disfluências dentro do enunciado (entre as palavras que compõem o enunciado) são sinais de problemas no plano do microplanejamento² da mensagem (seleção lexical e codificação morfológica) (LEVELT, 1989; CLARK; TREE, 2002; KIRCHER et al., 2004).

²O modelo de produção da linguagem falada proposto por Levelt (1989, 1999) sugere que a preparação da mensagem se dá num plano de macro e de microplanejamento. O macroplanejamento opera no nível de preparação daquilo que se quer falar, ou seja, na preparação conceitual. O microplanejamento opera na seleção lexical (escolha das palavras) e na codificação morfológica (gramatical).

LEVELT, W. J. **Speaking**: from intention to articulation. Cambridge, MA: MIT Press, 1989.

LEVELT, W. J. Models of word production. **Trends in Cognitive Sciences**, v. 3, n. 6, p. 223-232, 1999.

4 OBJETIVOS

O objetivo principal desta pesquisa foi investigar a fluência da linguagem falada na narrativa oral de história em indivíduos com a síndrome del22q11.2 e compará-la com aquela em indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem.

Para responder ao objetivo principal desta pesquisa foram estabelecidos os seguintes objetivos específicos, a saber:

1. Caracterizar a fluência da linguagem falada de indivíduos com a síndrome del22q11.2 e compará-la com a de indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem.
2. Na presença de disfluências, caracterizar o tipo e a frequência de disfluências ocorridas na narrativa oral de história em indivíduos com a síndrome del22q11.2 e compará-las com aquelas em indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem.
3. Comparar a velocidade de fala da narrativa oral de história em indivíduos com a síndrome del22q11.2 e indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem.
4. Identificar e comparar a ocorrência das disfluências quanto à posição sintática nos enunciados da narrativa oral em indivíduos com a síndrome del22q11.2 e indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem.

5 MATERIAL E MÉTODOS

5.1 Aspectos Éticos

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Faculdade de Filosofia e Ciências, registro nº 0142/2011 (ANEXO 1).

Ressalta-se que foram respeitados todos os quesitos que regem a resolução do Conselho Nacional de Saúde – CNS/196 – sobre Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisas Envolvendo Seres Humanos e recomendações do Comitê de Ética em Pesquisa da Instituição. Os responsáveis pelos indivíduos foram convidados a assinar o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) – indivíduos do Grupo Experimental (ANEXO 2) e indivíduos do Grupo Controle (ANEXO 3) –, mediante explicação dos procedimentos do projeto, anteriormente ao início da coleta de dados.

5.2 Seleção dos participantes com a síndrome del22q11.2

No total foram contatados 28 indivíduos do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais – HRAC – USP – Bauru e um do Centro de Estudos da Educação e Saúde – CEES – Marília-SP que atendiam aos critérios de inclusão estabelecidos nesta pesquisa: resultado FISH positivo para a deleção na região cromossômica 22q11.2, idade cronológica entre 6 e 18 anos, limiares tonais dentro do parâmetro de normalidade, abaixo de 25dBNA (DAVIS; SILVERMAN, 1970).

Foi realizado agendamento, mediante autorização prévia dos pais e seguindo os horários de retorno ambulatoriais previamente agendados pelo HRAC, conforme norma do Hospital. Dos 29 indivíduos com FISH positivo, 15 compareceram para aplicação dos procedimentos previstos nesta pesquisa, os quais compuseram o Grupo Experimental (GE).

5.3 Descrição dos participantes

5.3.1 Grupo Experimental (GE)

O GE foi composto por 15 indivíduos com idade entre 7 e 17 anos (M= 11,6, DP= 2,6) com diagnóstico da síndrome del22q11.2, positivos para a deleção na região 22q11.2, pela técnica de *Fluorescent In Situ Hybridization* (FISH).

O nível socioeconômico foi caracterizado pelo instrumento “Critério de Classificação Econômica Brasil”, disponível no site da Associação Brasileira de Empresas de Pesquisa – ABEP (2003). A classificação quanto ao nível socioeconômico do grupo foi variável, da classe A à D.

Quanto à escolaridade, 12/15 frequentam o ensino regular, 2/15 que não são alfabetizados frequentavam o ensino especial (APAE) e 1/15 que não conseguiu acompanhar o ensino regular deixou de frequentar a escola na 2ª série e atualmente não frequenta a escola ou qualquer outra instituição de ensino.

5.3.2 Grupo Controle (GC)

Os indivíduos pertencentes ao Grupo Controle (GC) foram selecionados segundo os critérios de idade cronológica e gênero correspondente ao GE. Os indivíduos foram indicados por professores das redes de ensino municipal e estadual, localizadas na cidade de Marília-SP, mediante autorização da Secretaria da Educação, segundo critérios estabelecidos para esta pesquisa, ou seja: (1) não apresentar queixa de dificuldade de linguagem falada; (2) não apresentar baixo desempenho escolar; (3) parear quanto ao gênero e à idade cronológica com o GE; (4) não possuir histórico de encaminhamentos e/ou tratamentos fonoaudiológicos ou pedagógicos; (5) não pertencer à classe econômica E, única classificação não encontrada no GE, (6) apresentar limiares abaixo de 25 dBNA (DAVIS; SILVERMAN, 1970) e (7) apresentar QIT dentro dos parâmetros de normalidade (≥ 80).

Para caracterizar o nível socioeconômico foi utilizado o mesmo instrumento do GE. Nos indivíduos do GC também foram identificados níveis socioeconômicos variáveis da classe A à D.

Todos os indivíduos estavam regularmente matriculados na rede pública municipal e estadual de Marília, sendo que 2/15 frequentavam a 2ª série, 2/15 a 3ª série, 2/15 a 4ª série, 4/15 a 5ª série, 3/15 a 8ª série, 1/15 o 1º ano do ensino médio e 1/15 o 3º ano do ensino médio.

5.4 Procedimentos para caracterização dos participantes do Grupo Experimental e Controle

5.4.1 Desempenho Intelectual – Escala Wechsler de Inteligência

Para a caracterização da amostra, foi realizada a aplicação da Escala Wechsler de Inteligência, aplicada por psicólogo das Instituições envolvidas para mensurar o Quociente Intelectual Total (QIT) do GE e do GC.

Indivíduos com idade entre 6 e 16 anos foi aplicado a escala WISC-III (WECHSLER, 1991), adaptação brasileira de Figueiredo (2001), e para os indivíduos com idade superior ou igual a 17 anos foi utilizado a escala WAIS-III (WECHSLER, 1997), adaptação brasileira de Nascimento (2004). Os parâmetros de desempenho previstos pelo teste, segundo classificação da escala Wechsler (1991), são: intelectualmente deficiente (≤ 69), limítrofe (70 a 79), médio inferior (80 a 89), médio (90 a 109), médio superior (110-119).

O Quociente Intelectual Total (QIT) do GE variou de 68 (deficiência intelectual) a 110 (inteligência média superior) e do GC variou de 90 (inteligência média) a 110 (inteligência média superior).

5.4.2 Vocabulário receptivo-auditivo – Teste de Vocabulário por Imagens (*Peabody*)

O Teste de Vocabulário por Imagens *Peabody* – TVIP (DUNN et al., 1986) foi utilizado para caracterizar a amostra por meio da avaliação do vocabulário receptivo-auditivo dos indivíduos do GE e do GC. Incluem: pessoas, ações, qualidades, partes do corpo, tempo, natureza, lugares, objetos, animais, termos matemáticos, ferramentas e instrumentos, a partir de 125 pranchas organizadas de acordo com o grau de dificuldade.

Durante a aplicação do teste, o indivíduo deve apontar para a figura, apresentada em cada prancha contendo quatro figuras, que melhor representa a palavra falada pelo examinador, que solicita que o indivíduo aponte de acordo com estímulo verbal.

Os escores brutos obtidos foram utilizados para mensurar valores da análise estatística. Após a obtenção do valor de cada indivíduo, tal valor foi classificado de acordo com a pontuação obtida: (1) baixa superior, (2) média baixa, (3) média alta, (4) alta inferior, (5) alta e (6) alta superior.

Os indivíduos do GE obtiveram classificação baixa inferior para 13 dos indivíduos e baixa superior para 2 indivíduos. No GC os indivíduos obtiveram quatro diferentes classificações: 4 com classificação alta, 1 com pontuação alta superior, 5 com classificação alta inferior e 5 com classificação média.

Na Tabela 2 são apresentados os valores dos resultados estatísticos descritivos para expor a variável “Vocabulário Receptivo-Auditivo”, especificando os escores encontrados para os grupos GE e GC no Teste de Vocabulário por Imagens – TVIP (*Peabody*). O valor de *p* foi obtido por meio do teste “*Mann-Whitney*”. Os resultados mostraram que houve diferença estatisticamente significativa do GE em relação ao GC.

Tabela 2 – Estatística descritiva do Teste de Vocabulário por Imagens *Peabody* – TVIP para o GE e o GC.

	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	p
GE	54,00	61,00	62,00	70,00	5,15	8,45	0,000003234***
GC	95,00	108,10	110,00	121,00	7,75	7,17	

Teste “*Mann-Whitney*”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação=valor em porcentagem.

Na Figura 3 os valores dos escores brutos do GE em relação ao GC são apresentados. Os resultados mostraram que o escore bruto do GE foi inferior em relação ao do GC.

Figura 3 – Resultados dos escores brutos do Teste de Vocabulário por Imagens *Peabody* – TVIP para o GE em relação ao GC.



5.4.3 Habilidades Acadêmicas – Teste de Desempenho Escolar (TDE)

O desempenho acadêmico foi avaliado por meio da aplicação do Teste de Desempenho Escolar (TDE) de Stein (1994) para os indivíduos do GE e do GC. O TDE é um instrumento psicométrico com a finalidade de obter o desempenho das capacidades fundamentais para o desempenho escolar, especialmente para escrita, aritmética e leitura e é utilizado neste estudo para caracterizar a casuística e confirmar ou não o quadro de distúrbio de aprendizagem. O teste foi padronizado e normatizado para a população brasileira a partir do desempenho de escolares

de 1ª a 6ª séries do Ensino Fundamental, subdivididos em três subtestes: Escrita: escrita do nome próprio e de palavras isoladas apresentadas, como em ditado; Aritmética: solução oral de problemas e cálculo de operações aritméticas por escrito; e Leitura: reconhecimento de palavras isoladas do contexto.

Os três subtestes apresentam escala de itens em ordem crescente de dificuldade e foram apresentados aos indivíduos independentemente de sua série, uma vez que o indivíduo poderia interromper o subteste assim que os itens apresentados em determinado nível da escala não fossem possíveis de serem resolvidos.

O escore bruto obtido em cada subteste foi utilizado para fins de comparação nas tabelas de classificação dos escores brutos, por série escolar, proposta pelo teste, e então o desempenho dos indivíduos foi classificado em: “Inferior”, “Médio” ou “Superior”. Os indivíduos do GE apresentaram dois tipos de classificação segundo os parâmetros de pontuação do TDE: 14 com pontuação inferior e 1 com pontuação média. No GC foram identificados quatro tipos de classificação para o TDE: 1 indivíduo com pontuação inferior, 1 com pontuação média superior, 8 com pontuação média e 5 com pontuação superior.

Na Tabela 3 são apresentados os valores da estatística descritiva do Teste de Desempenho Escolar (TDE) para as variáveis relacionadas às habilidades acadêmicas, a partir dos subtestes de Escrita, Leitura e Aritmética, especificando os escores parciais e o escore Total para o teste. O valor de p foi obtido por meio do teste “*Mann-Whitney*”. Os resultados apontaram que houve diferença estatisticamente significativa para os três subtestes do TDE do GE em relação ao GC.

A Figura 4 apresenta a distribuição dos escores brutos do GE em relação ao GC nos subtestes de Escrita, Leitura e Aritmética e o escore bruto total do TDE. Nota-se pela distribuição dos dados que o GE apresentou escores inferiores quando comparados com os do GC para todos os itens avaliados no TDE, principalmente nos subtestes de Escrita e Aritmética.

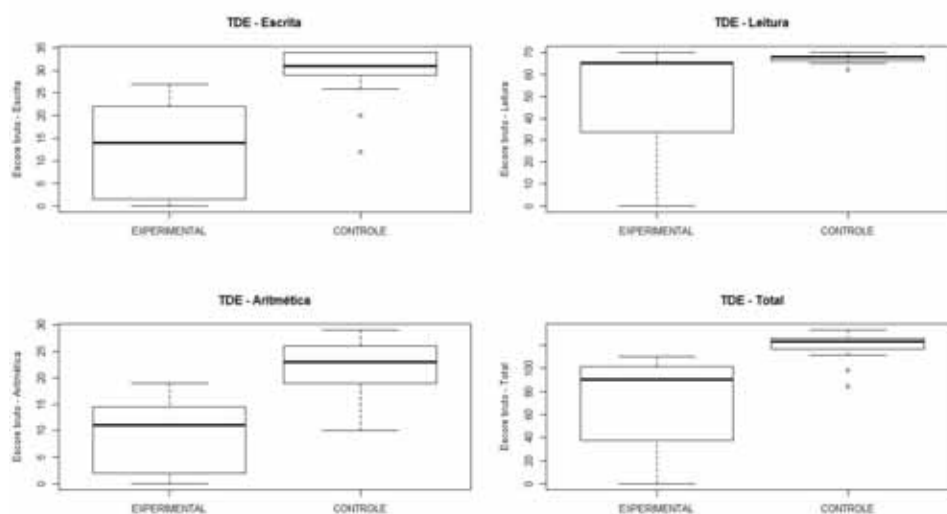
Tabela 3 – Estatística descritiva do desempenho acadêmico no teste de Desempenho Escolar (TDE), para o GE e o GC.

	TDE	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	p
Escrita	GE	0,00	12,93	14,00	27,00	10,27	79,42	0,00005884***
	GC	12,00	29,47	31,00	34,00	6,17	20,95	
Leitura	GE	0,00	48,40	65,00	70,00	29,79	61,55	0,003732*
	GC	62,00	67,20	68,00	70,00	2,18	3,24	
Aritmética	GE	0,00	9,07	11,00	19,00	7,08	78,04	0,00009153***
	GC	10,00	22,00	23,00	29,00	5,53	25,13	
Total	GE	0,00	70,40	90,00	110,00	44,00	62,50	0,0000398***
	GC	84,00	118,70	123,00	133,00	12,99	10,92	

Teste “Mann-Whitney”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação=valor em porcentagem.

Figura 4 – Distribuição dos escores brutos das habilidades acadêmicas nos subtestes de Escrita, Leitura, Aritmética e do escore Total no Teste de Desempenho Escolar (TDE) do GE em relação ao GC.



5.5 Procedimentos para coleta da narrativa oral e análise dos aspectos da fluência

Para análise dos aspectos da fluência foi realizada a coleta de uma amostra de narrativa oral de indivíduos do GE e do GC. Essa coleta foi realizada utilizando o livro *Frog where are you?*, de Mayer (1969), que é composto por 29 pranchas de venetas sequenciais sem escrita. Primeiramente, foi solicitado ao indivíduo que manuseasse o livro seguindo a instrução de folhear todas as páginas para que depois ele contasse uma história a partir do livro. Após o manuseio, foi dada a instrução para que o indivíduo contasse a melhor história que pudesse com o apoio do livro.

Todas as amostras foram gravadas (áudio e vídeo) utilizando a câmera SONY DCR-SX83 e o microfone de cabeça marca TSI, modelo MS115 MCL-VHF, sem fio, posicionado a 5 cm da boca e acoplado no gravador digital portátil.

A amostra de narrativa oral foi completamente transcrita para a análise da fluência que foi realizada segundo a proposta do Teste de Linguagem Infantil – ABFW, Área de Fluência (ANDRADE et al., 2004). Essa proposta leva em consideração: (1) frequência e tipologia das disfluências, classificadas em disfluências comuns (hesitações; interjeições; revisões; palavras não terminadas; repetições de segmento e repetições de frases), e das disfluências gegas (duas ou mais repetições de sons e/ou sílabas, e/ou palavras; prolongamentos; bloqueios, pausas e intrusões), mais relacionadas com o processamento da fala; (2) porcentagem de descontinuidade de fala, calculada a partir da soma de disfluências comuns e gegas e porcentagem de disfluências gegas, calculada a partir do total de disfluências gegas; e (3) velocidade da fala, que analisa o número de palavras e sílabas por minuto, sendo para tal considerado o número total de palavras e sílabas fluentes em relação ao tempo total de duração da narrativa.

Neste estudo um quarto item foi considerado como parte da análise da fluência: a porcentagem de disfluências comuns, calculada a partir do total de disfluências comuns.

O registro da ocorrência de disfluências foi considerado para toda a amostra da narrativa oral de história, sendo realizado o cálculo de compatibilização em porcentagem do número de sílabas fluentes, conforme sugerido pelo teste ABFW, em relação ao número de ocorrência das disfluências comuns e gegas para fins de comparação entre os participantes.

O tempo total da duração da amostra da fala, o registro do número de pausas e o tempo de duração das mesmas foram analisados utilizando o software PRAAT versão 4.3.27. Segundo as normas do teste, foram consideradas rupturas do tipo pausa as interrupções na produção verbal com duração ≥ 2 segundos ($\geq 0,03$ minutos).

5.6 Posição sintática das disfluências no enunciado

Após análise quanto aos aspectos da fluência, o material transcrito foi segmentado para proceder com a análise quanto à posição sintática em que as disfluências ocorreram nos enunciados que compuseram a narrativa oral.

O parâmetro de segmentação de enunciados adotado neste estudo foi o número de Unidades Comunicativas ou *Communication Units* (C-Units). Esta é uma medida formal de segmentação de enunciados, a qual foi proposta por Loban (1976) para segmentação de amostras de linguagem obtidas em situação de discurso (e.g. conversação e narrativa). Uma C-Unit corresponde a uma oração principal (sintaticamente independente) e todas as suas dependentes (LOBAN, 1976; MILLER; GILLAN; PEÑA, 2001; MILLER; IGLESIAS, 2010), ou seja, uma C-Unit pode conter apenas uma oração principal (oração absoluta ou orações coordenadas entre si), mas um número indefinido de orações dependentes por subordinação (uma ou mais orações que dependem sintaticamente da oração principal).

A segmentação dos enunciados da narrativa oral em *C-Units* foi realizada utilizando o código (/) para sinalizar a fronteira sintática entre os enunciados, segundo critérios propostos por Miller, Gillan e Peña (2001) e Miller e Iglesias (2010), a saber:

- a) Orações sintaticamente independentes (orações absolutas ou compostas por coordenação):
- na presença de orações absolutas (períodos simples), a fronteira sintática foi inserida após a oração principal (e.g. O menino estava procurando o sapo dentro da bota^{C-Unit-1} / O cachorro estava procurando o sapo no pote^{C-Unit-2}). Total de C-Unit=2.
 - na presença de orações compostas por coordenação, a fronteira sintática foi inserida antes da conjunção coordenada (e.g. O menino estava procurando o sapo dentro da bota^{C-Unit 1} / e o cachorro estava procurando no pote^{C-Unit-2}). Total de C-Unit=2.
- b) Para orações sintaticamente dependentes (orações subordinadas):
- na presença de orações subordinadas, a fronteira sintática foi inserida após todas as orações dependentes (subordinadas) ligadas à oração principal (e.g. O menino estava procurando o sapo dentro da bota porque o sapo havia fugido enquanto o menino estava dormindo /). Total de C-Unit=1.
- c) Orações incompletas:

- na presença de orações incompletas seguidas por revisão (semântica ou sintática), a fronteira sintática foi inserida seguindo os mesmos critérios estabelecidos nos itens “a” ou “b”, incluindo-se como parte do enunciado a oração incompleta (e.g. O menino estava procurando o cachorro estava procurando o sapo na árvore enquanto o menino subiu na pedra^{C-Unit-1}). Total de C-Unit=1. Note que o segmento sublinhado “o cachorro estava procurando” traz uma revisão semântica do segmento anterior “O menino estava procurando”. Neste caso, a fronteira sintática foi inserida seguindo o critério “b”, para orações sintaticamente dependentes, incluindo-se a oração incompleta.
- na presença de orações incompletas sem revisão, ou seja, quando não houve continuidade da ideia em curso, a fronteira sintática foi inserida após a oração a incompleta (e.g. O menino estava^{C-Unit-1} incompleto /. A coruja apareceu por cima das pedras^{C-Unit-2}). Total de C-Unit=2.

d) Trechos de discurso direto na narrativa:

- na presença de trechos de discurso direto na narrativa (diálogo entre os personagens da história), a fronteira sintática foi inserida após o trecho completo do diálogo, contabilizando uma única C-Unit para todo o trecho (e.g. O menino perguntou para o cachorro, “Você viu o sapo”. E o cachorro disse “Não”^{C-Unit-1} /). Total de C-Unit=1.

Após a segmentação da narrativa oral, as disfluências foram classificadas quanto ao total de ocorrências quanto à posição sintática nos enunciados (C-Units): número de disfluências entre C-Units (e.g. O menino estava procurando o sapo dentro da bota^{C-Unit-1} / #ah^{hesitação} O cachorro estava procurando o sapo no pote^{C-Unit-2}) e número de disfluências inter C-Unit (e.g. O menino estava procurando #ah^{hesitação} o sapo dentro da bota^{C-Unit-1} / O cachorro estava procurando o sapo no pote^{C-Unit-2}).

Para que os indivíduos pudessem ser comparados entre si, considerando-se que o número de C-Units na narrativa foi variável entre eles, foi aplicada a regra de compatibilização dos dados, assim como fora utilizada no cálculo do percentual de disfluências. A partir do número total de C-Units (representando 100%), foi calculado o percentual de disfluências, a partir número total de disfluências dentro e entre C-Units, respectivamente, obtendo-se o percentual de disfluências dentro da CU (%DDCU) e entre CU

(%DECU). As disfluências foram computadas no seu total quanto ao local de ocorrência, não sendo realizada análise por tipologia de disfluências.

5.7 Análise Estatística

A análise estatística foi realizada utilizando-se os dados coletados em relação aos aspectos da fluência. As variáveis quantitativas foram testadas quanto à distribuição de normalidade dos dados aplicando-se o teste *Shapiro-Wilk*. Utilizou-se teste estatístico não paramétrico para as variáveis que não apresentaram distribuição normal – disfluência comum, disfluência gaga, descontinuidade de fala, tempo de duração das pausas e posição sintática das disfluências na narrativa oral (dentro do enunciado e entre os enunciados) – e teste estatístico paramétrico para as variáveis com distribuição normal (palavras por minuto e sílabas por minuto).

O teste paramétrico *t-Student* foi utilizado para os dados com distribuição normal para duas amostras independentes (comparação entre o GE e o GC para palavras por minuto e sílabas por minuto).

Para os dados que não atenderam à normalidade foi utilizado o teste não paramétrico de *Mann-Whitney* para duas amostras independentes (comparações entre o GE e o GC para a porcentagem total de disfluência comum, porcentagem total de disfluência gaga, porcentagem de descontinuidade de fala, tempo de duração das pausas) e o teste de *Wilcoxon* para duas amostras dependentes (comparação dentro do GE e do GC para a porcentagem de disfluências dentro do enunciado e entre enunciados).

O teste de *Kruskal Wallis* foi utilizado para as análises estatísticas com três amostras independentes (comparação entre três diferentes classificações etárias do GE e do GC). Para essa análise, os indivíduos do GE e do GC foram reagrupados segundo a classificação etária adotada no estudo do perfil da fluência de indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem de Martins e Andrade (2008), a saber: Escolares, com idade de 7 a 12 anos; Início da adolescência, com idade de 12 a 14 anos; e Final da adolescência, com idade entre 15 e 18 anos para a análise dos dados da fluência.

As variáveis analisadas quanto à classificação etária foram: porcentagem total de disfluência comum, porcentagem total de disfluência gaga, porcentagem de descontinuidade de fala, palavras por minuto e sílabas por minuto. Essas mesmas variáveis também foram analisadas segundo gênero (masculino e feminino) do GE e do GC.

6 RESULTADOS

Os resultados quanto aos aspectos da fluência serão apresentados na seguinte ordem: (1) disfluência comum, (2) disfluência gaga, (3) descontinuidade de fala, (4) tempo de duração da pausa, (5) velocidade de fala e (6) posição sintática das disfluências no enunciado.

6.1 Aspectos da Fluência

6.1.1 Disfluência comum

Na Tabela 4 são apresentados os valores da estatística descritiva da disfluência comum, especificando a porcentagem encontrada para cada tipo de disfluência para o GE e o GC. Os indivíduos do GE apresentaram valor de média superior para todos os valores de disfluências comuns em relação aos do GC, exceto para a repetição de frases, que não foi encontrada no GE e no GC.

O valor de p não foi calculado para cada tipo de disfluência comum, pois o número de parâmetros investigados é superior ao número de indivíduos de cada grupo, e estatisticamente não é viável.

A Figura 5 apresenta a distribuição da porcentagem de disfluências comuns observadas na narrativa oral de história dos indivíduos do GE em relação aos do GC.

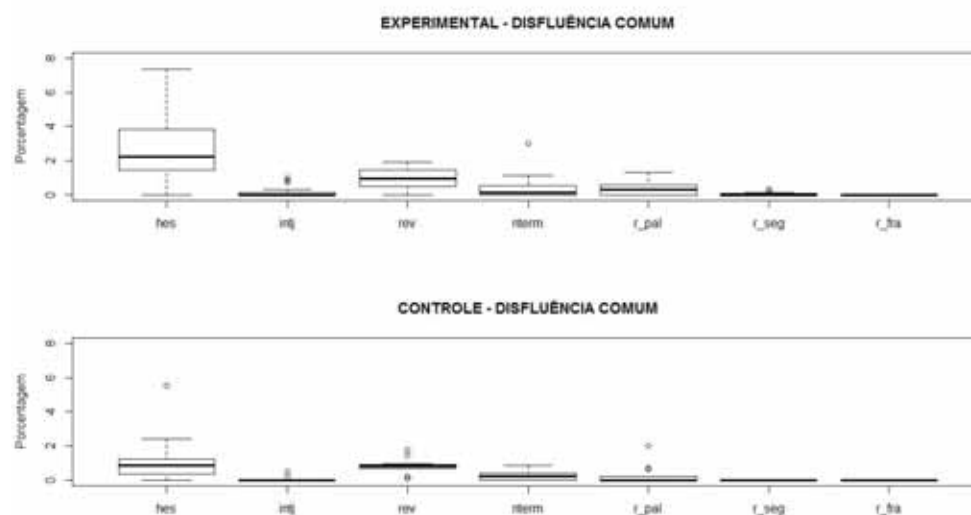
A hesitação e a revisão foram as disfluências comuns que apareceram com maior frequência na narrativa oral tanto do GE quanto do GC, embora no GE essas disfluências tenham sido mais frequentes do que no GC.

Tabela 4 – Valores dos resultados da estatística descritiva da porcentagem de disfluências comuns encontradas na narrativa oral do GE e do GC.

Disfluências Comuns		Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV
Hesitação	GE	0,00	2,78	2,22	7,35	2,03	73,00
	GC	0,00	1,17	0,86	5,51	1,41	120,37
Interjeição	GE	0,00	0,19	0,00	1,00	0,35	187,23
	GC	0,00	0,04	0,00	0,47	0,13	295,46
Revisão	GE	0,00	0,91	0,95	1,93	0,64	70,34
	GC	0,09	0,79	0,81	1,77	0,44	55,96
Palavra não Terminada	GE	0,00	0,44	0,14	3,03	0,80	178,95
	GC	0,00	0,25	0,21	0,86	0,26	102,48
Repetição de Palavra	GE	0,00	0,38	0,32	1,31	0,40	105,66
	GC	0,00	0,27	0,00	1,99	0,53	197,88
Repetição de Segmento	GE	0,00	0,06	0,00	0,30	0,11	180,49
	GC	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.
Repetição de Frases	GE	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.
	GC	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação (porcentagem); N.C.= Não calculado.

Figura 5 – Distribuição da porcentagem de disfluências comuns na narrativa oral do GE e do GC.



Legenda: hes = hesitação; intj = interjeição; rev = revisão; nterm = palavra não terminada; r_pal = repetição de palavras; r_seg = repetição de segmentos; r_fra = repetição de frases.

Na Tabela 5 são apresentados os valores da estatística da porcentagem total de disfluência comum encontrada para o GE e o GC. Os indivíduos do GE e do GC foram comparados quanto à porcentagem total de disfluência comum utilizando-se o teste “*Mann-Whitney*”. Nota-se que os indivíduos do GE e do GC mostraram-se estatisticamente diferentes.

Tabela 5 – Valores encontrados da porcentagem total de disfluência comum no GE e no GC.

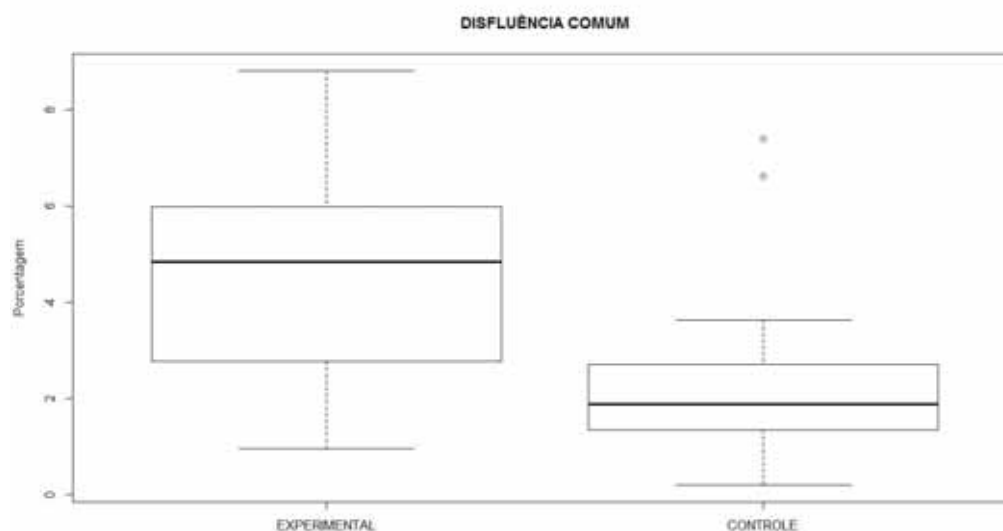
	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	p
GE	0,96	4,77	4,85	8,82	2,44	51,21	0,008957**
GC	0,20	2,52	1,89	7,40	2,05	81,18	

Teste “*Mann-Whitney*”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação (em porcentagem).

Na Figura 6 são apresentados os valores da porcentagem total de disfluência comum encontrada no GE e no GC. Identifica-se pelos resultados que os indivíduos do GE apresentaram valores superiores quando comparados aos indivíduos do GC.

Figura 6 – Distribuição da porcentagem total de disfluência comum nos indivíduos do GE em relação aos do GC.



A porcentagem total de disfluência comum foi analisada tendo-se em vista a classificação etária dos indivíduos do GE e do GC, subdivididos em: Escolares, Início e Final da adolescência, como descrito no capítulo da Metodologia. Na Tabela 6 são apresentados os valores dos resultados da estatística descritiva dos indivíduos do GE em relação aos do GC por classificação etária. O valor de p para o GE foi obtido por meio do teste “*Kruskal Wallis*”, verificando-se que não houve diferença estatisticamente significativa para o GE.

Tabela 6 – Valores encontrados da porcentagem total de disfluência comum no GE e no GC por classificação etária.

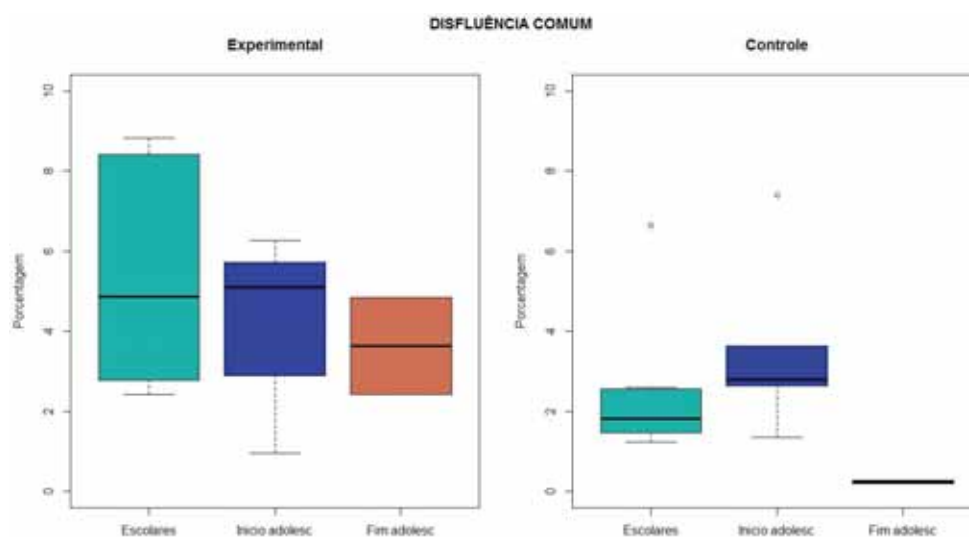
Classificação Etária	GE					GC						
	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	“Kruskal Wallis”					
Escolares	2,43	5,42	4,87	8,82	2,76	50,98	p= 0,5802					
Início da Adoles.	0,96	4,19	5,10	6,27	2,21	52,88						
Final da Adoles.	2,43	3,64	3,64	4,85	1,71	47,01						
							Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV
							1,23	2,44	1,82	6,63	1,76	72,03
							1,35	3,56	2,79	7,40	2,30	64,47
							0,20	0,23	0,23	0,27	0,05	21,06

Teste “Kruskal Wallis”

Legenda: **Mín.**= Mínimo; **Máx.**= Máximo; **Início da Adoles.**= Início da Adolescência; **Final da Adoles.**= Final da Adolescência; **DP**= Desvio Padrão; **CV**= Coeficiente de Variação (em porcentagem).

Na Figura 7 são apresentadas as variações da porcentagem do total de disfluência comum por classificação etária do GE e do GC. Observa-se que, nas três classificações etárias, os indivíduos do GE obtiveram porcentagem de disfluência comum superior em relação à do GC, com diferença estatisticamente significativa.

Figura 7 – Distribuição da porcentagem de disfluência comum na narrativa oral por classificação etária do GE e do GC.



A porcentagem total de disfluência comum também foi analisada segundo o gênero dos participantes do GE e do GC. Na Tabela 7 são apresentados os valores dos resultados estatísticos para ambos os grupos e o valor de p foi obtido por meio do teste “*Mann-Whitney*”, não sendo encontrada diferença estatisticamente significativa para ambos os grupos.

Tabela 7 – Valores encontrados da porcentagem de disfluência comum segundo o gênero do GE e do GC.

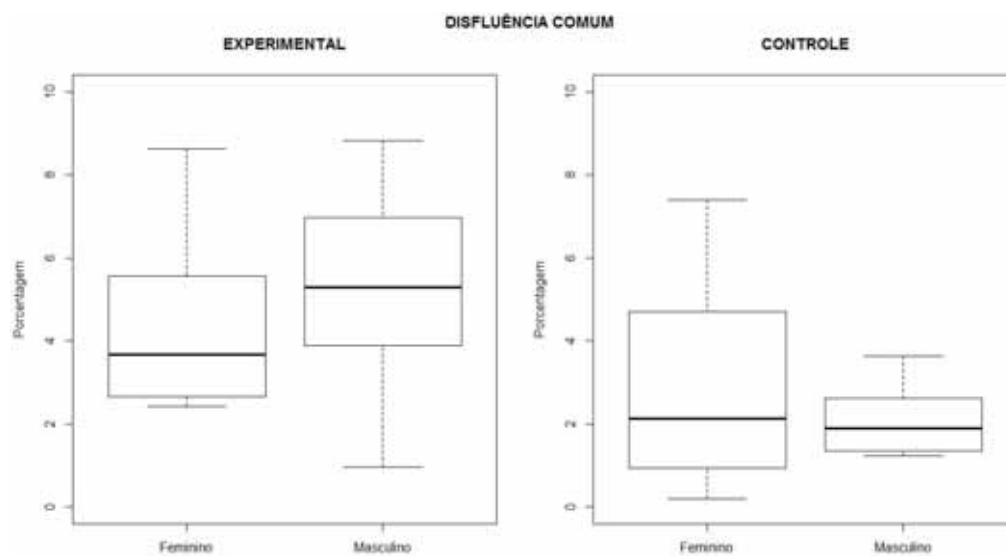
	Gênero	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	p
GE	Fem.	2,43	4,35	3,67	8,62	2,20	50,48	0,4511
	Masc.	0,96	5,25	5,29	8,82	2,79	53,20	
GC	Fem.	0,20	2,90	2,13	7,40	2,71	93,60	0,8665
	Masc.	1,23	2,10	1,89	3,64	0,90	42,94	

Teste “*Mann-Whitney*”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

A Figura 8 mostra a distribuição da porcentagem de disfluência comum para os indivíduos dos gêneros feminino e masculino do GE e do GC, identificando que os dois gêneros no GE apresentaram valores superiores do percentual de disfluência comum em relação aos gêneros do GC.

Figura 8 – Distribuição da porcentagem total de disfluência comum na narrativa oral segundo o gênero do GE e do GC.



6.1.2 Disfluência Gaga

Na Tabela 8 são apresentados os valores dos resultados da estatística descritiva para a porcentagem de disfluências gagas do GE e do GC. O valor de p não foi calculado para cada tipo de disfluência, pois o número de parâmetros investigados é superior ao número de indivíduos de cada grupo.

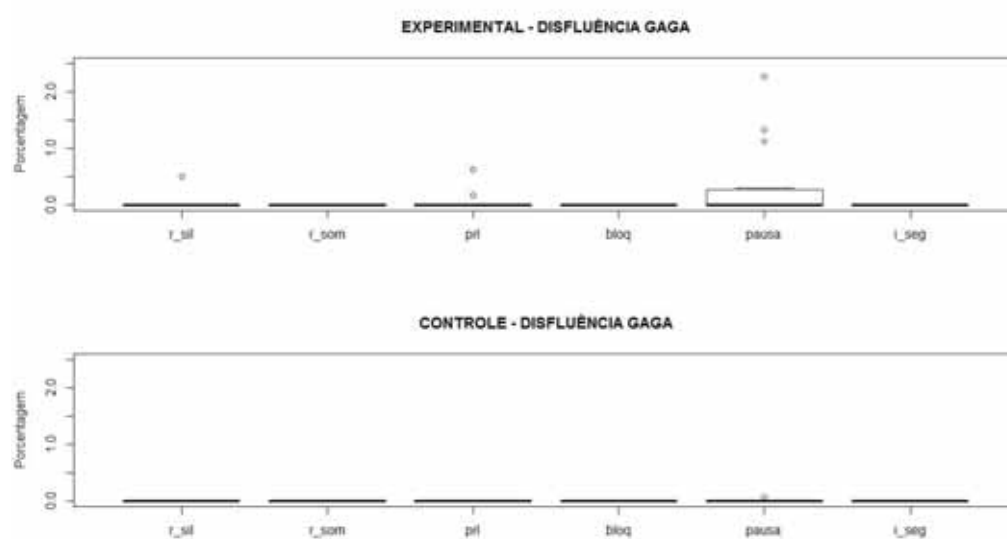
As porcentagens de disfluências gagas encontradas no GE e no GC são apresentadas na Figura 9. Identificou-se que no GC apenas um indivíduo apresentou disfluência gaga do tipo pausa. o

Tabela 8 – Valores dos resultados da estatística descritiva da porcentagem de disfluências gagas encontradas na narrativa oral do GE e do GC.

Disfluências Gagas		Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV
Repetição de Sílabas	GE	0,00	0,03	0,00	0,49	0,13	387,3
	GC	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.
Repetição de Som	GE	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.
	GC	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.
Prolongamento	GE	0,00	0,05	0,00	0,63	0,16	313,19
	GC	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.
Bloqueio	GE	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.
	GC	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.
Pausa	GE	0,00	0,35	0,00	2,27	0,68	194,68
	GC	0,00	0,004	0,00	0,06	0,02	387,30
Inserção de Segmento	GE	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.
	GC	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem); N.C.= Não calculado.

Figura 9 – Distribuição da porcentagem de disfluências gagas na narrativa oral do GC e do GE.



Legenda: r_sil = repetição de sílaba; r_som = repetição de som; prl = prolongamento; bloq = bloqueio; i_seg = inserção de segmento.

Os indivíduos do GE e do GC foram comparados quanto à porcentagem total de disfluência gaga, utilizando-se o teste “*Mann-Whitney*” para obter os valores estatísticos e identificar o p (Tabela 9). Os resultados apontaram diferença estatisticamente significativa entre os grupos.

Tabela 9 – Valores encontrados da porcentagem total de disfluência gaga no GE e no GC.

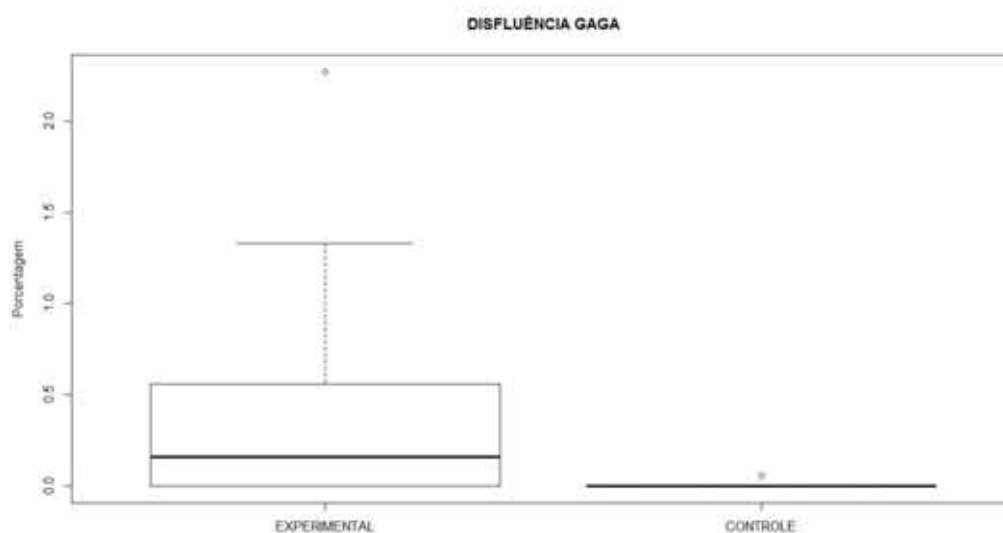
	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	p
GE	0,00	0,43	0,16	2,27	0,66	152,33	0,004173**
GC	0,00	0,004	0,00	0,06	0,02	387,30	

Teste “*Mann-Whitney*”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

Na Figura 10 são apresentados os valores da porcentagem total de disfluência gaga do GE com o GC, identificando valores superiores de disfluência gaga para os indivíduos do GE em relação aos do GC.

Figura 10 – Distribuição da porcentagem total de disfluência gaga nos indivíduos do GE em relação aos do GC.



A porcentagem total de disfluência gaga foi analisada tendo-se em vista a classificação etária dos indivíduos do GE e do GC, subdivididos em: Escolares, Início e Final da

adolescência, como descrito no capítulo da Metodologia. Na Tabela 10 são apresentados os valores dos resultados da estatística descritiva dos indivíduos do GE em relação aos do GC por classificação etária. O valor de p para o GE foi obtido por meio do teste “*Kruskal Wallis*”, verificando-se que não houve diferença estatisticamente significativa para o GE.

Tabela 10 – Valores encontrados da porcentagem total de disfluência gaga no GE e no GC por classificação etária.

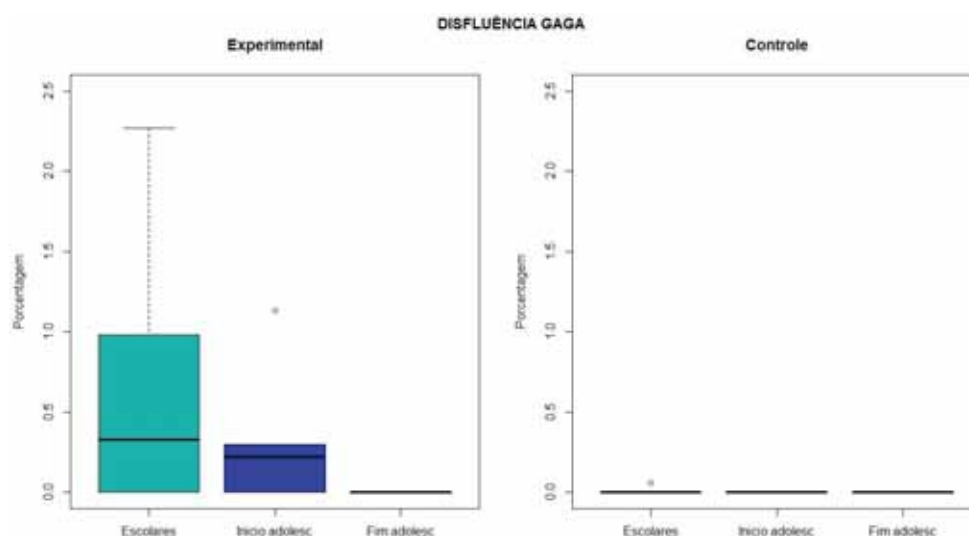
Classificação Etária	GE					GC						
	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV
Escolares	0,00	0,61	0,32	2,27	0,81	133,00	0,00	0,007	0,00	0,06	0,02	282,84
Início da Adoles.	0,00	0,33	0,22	1,13	0,47	141,39	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.
Final da Adoles.	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.

Teste “*Kruskal Wallis*”

Legenda: **Mín.**= Mínimo; **Máx.**= Máximo; **Início da Adoles.**= Início da Adolescência; **Final da Adoles.**= Final da Adolescência; **DP**= Desvio Padrão; **CV**= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem); **N.C.**= Não Calculado.

Na Figura 11 são apresentados os valores da porcentagem total de disfluência gaga do GE em relação ao GC por classificação etária. No GE os indivíduos da classe etária dos Escolares foram os que apresentaram valores superiores de disfluência gaga em relação às outras duas classes do GE. Apenas um indivíduo da classificação etária de Escolares do GC apresentou disfluência gaga do tipo pausa, representado pelo *outlier* da Figura 14 do GC.

Figura 11 – Distribuição da porcentagem de disfluência gaga na narrativa oral por classificação etária do GE e do GC.



A porcentagem total de disfluência gaga também foi analisada quanto ao gênero no GE e no GC. Os valores dos resultados estatísticos de ambos os grupos, bem como os valores de p obtidos pelo teste “*Mann-Whitney*”, estão apresentados na Tabela 11. Na comparação foi encontrada diferença estatisticamente significativa no GE.

Tabela 11 – Valores encontrados da porcentagem total de disfluência gaga no GE e no GC segundo o gênero.

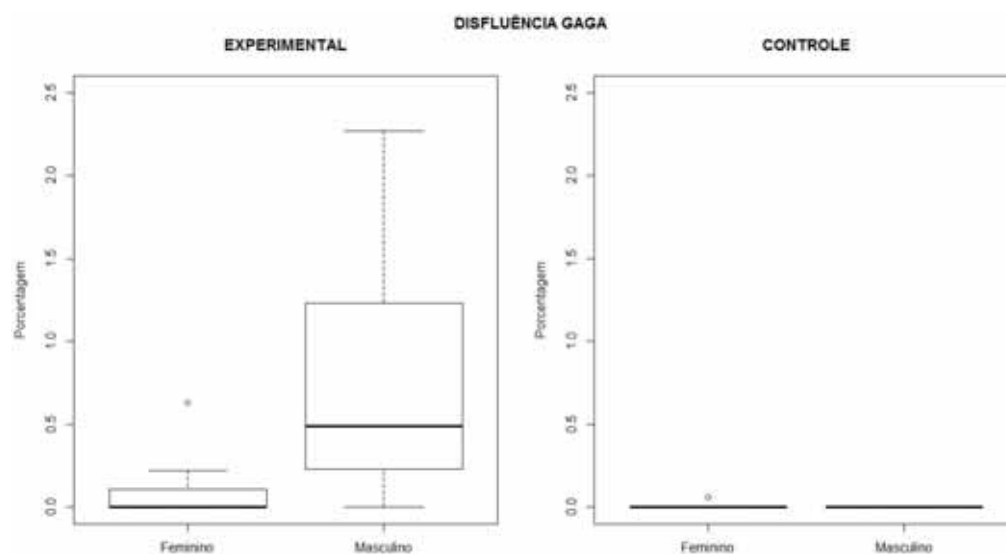
	Gênero	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	p
GE	Fem.	0,00	0,11	0,00	0,63	0,23	211,95	0,02402*
	Masc.	0,00	0,81	0,49	2,27	0,81	99,94	
GC	Fem.	0,00	0,01	0,00	0,06	0,02	282,84	0,4227
	Masc.	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	N.C.	

Teste “*Mann-Whitney*”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem); N.C.= Não Calculado.

Na Figura 12 são apresentados os valores da porcentagem total de disfluência gaga por gênero do GE e do GC. Identifica-se que indivíduos do gênero masculino do GE obtiveram porcentagem superior em relação ao gênero.

Figura 12 – Distribuição da porcentagem total de disfluência gaga na narrativa oral do GE e do GC segundo o gênero.



6.1.3 Descontinuidade de fala

Os valores dos resultados da estatística referente à porcentagem de descontinuidade de fala do GE em relação ao GC são apresentados na Tabela 12. O valor de p foi obtido por meio do teste “*Mann-Whitney*”. Identifica-se que os indivíduos do GE apresentaram porcentagem de descontinuidade de fala superior em relação aos do GC, com diferença estatisticamente significativa.

Tabela 12 – Valores encontrados da porcentagem de descontinuidade de fala no GE e no GC.

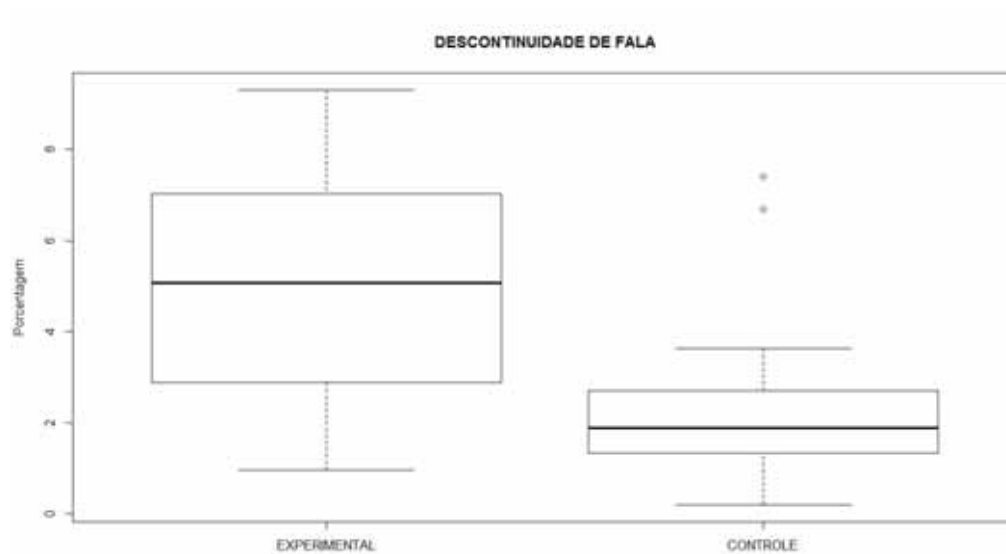
	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	p
GE	0,96	5,20	5,08	9,31	2,58	49,53	0,005442**
GC	0,20	2,52	1,89	7,40	2,06	81,39	

Teste “*Mann-Whitney*”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

A porcentagem de descontinuidade de fala do GE e do GC é apresentada na Figura 13, identificando que os indivíduos do GE apresentaram porcentagem superior.

Figura 13 – Distribuição da porcentagem de descontinuidade de fala na narrativa oral do GE em relação ao GC.



Na Tabela 13 são apresentados os valores dos resultados da estatística dos indivíduos do GE em relação aos do GC por classificação etária. O valor de p para o GE foi obtido por meio do teste “*Kruskal Wallis*”, verificando-se que não houve diferença estatisticamente significativa para o GE.

Tabela 13 – Valores encontrados para a porcentagem de descontinuidade de fala no GE e no GC por classificação etária.

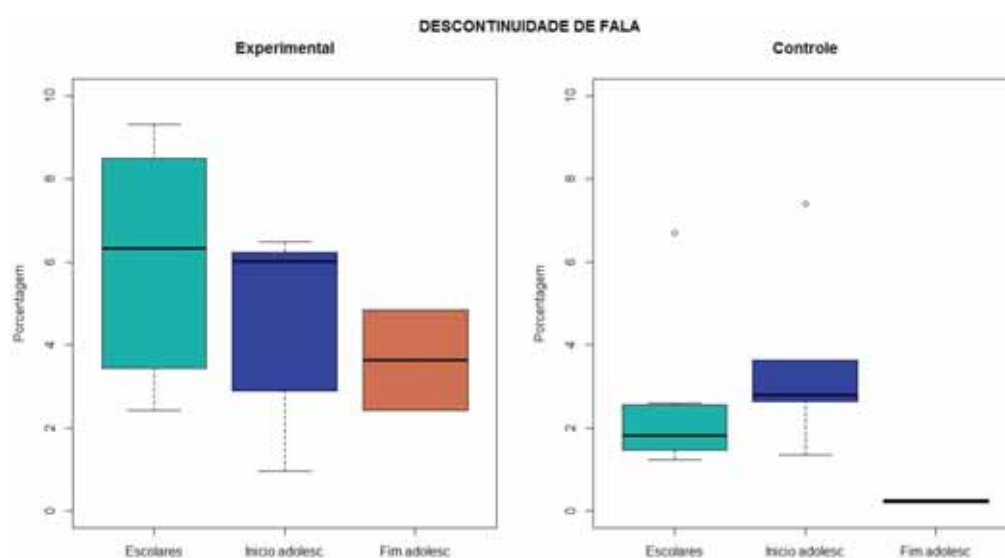
Classificação Etária	GE					GC						
	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	“Kruskal Wallis”					
Escolares	2,43	6,03	6,32	9,31	2,75	45,68	1,23	2,45	1,82	6,69	1,78	72,64
Início da Adoles.	0,96	4,51	6,02	6,49	2,47	54,65	p= 0,36					
Final da Adoles.	2,43	3,64	3,64	4,85	1,71	47,01	0,20	0,23	0,23	0,27	0,05	21,06

Teste “Kruskal Wallis”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; **Início da Adoles.**= Início da Adolescência; **Final da Adoles.**= Final da Adolescência; **DP**= Desvio Padrão; **CV**= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

Os resultados das porcentagens da descontinuidade de fala para o GE e o GC por classificação etária são apresentados na Figura 14. Destaca-se que a porcentagem de descontinuidade de fala decresce do Início da adolescência para o Final da adolescência para ambos os grupos (GE e GC).

Figura 14 – Distribuição da porcentagem de descontinuidade de fala na narrativa oral por classificação etária do GE e do



GC.

A porcentagem de descontinuidade de fala também foi analisada quanto à distribuição por gênero nos indivíduos do GE e do GC e seus resultados são apresentados na Tabela 14. O valor de *p* foi obtido por meio teste “*Mann-Whitney*”, não sendo encontrada diferença estatisticamente significativa para ambos os grupos.

Tabela 14 – Valores encontrados da porcentagem de descontinuidade de fala no GE e no GC segundo o gênero.

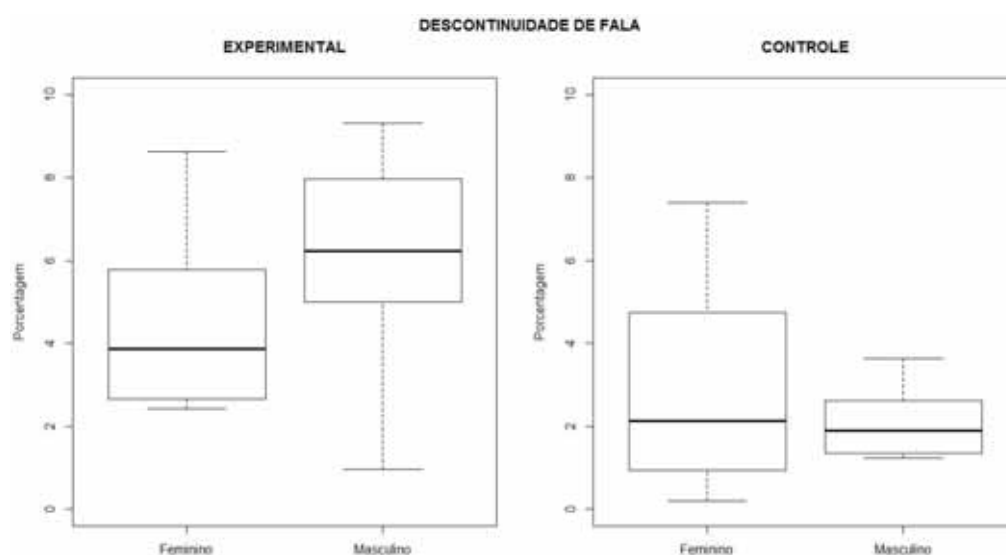
	Gênero	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	<i>p</i>
GE	Fem.	2,43	4,46	3,87	8,62	2,24	50,23	0,2707
	Masc.	0,96	6,06	6,23	9,31	2,84	46,87	
GC	Fem.	0,20	2,90	2,13	7,40	2,72	93,77	0,8665
	Masc.	1,23	2,10	1,89	3,64	0,90	42,94	

Teste “*Mann-Whitney*”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

Na Figura 15 é apresentada a porcentagem da descontinuidade de fala segundo o gênero do GE e do GC. Identificou-se que indivíduos do gênero masculino do GE obtiveram porcentagem superior quando comparados aos indivíduos do gênero feminino do mesmo grupo. Quanto ao GC, a porcentagem dos indivíduos do gênero feminino é superior à dos indivíduos do gênero masculino.

Figura 15 – Distribuição da porcentagem de descontinuidade de fala por gênero do GE e do GC.



6.1.4 Tempo de Duração das Pausas

Os valores do tempo de duração das pausas (em minutos) do GE e do GC estão apresentados na Tabela 15. O valor de p foi obtido pelo teste “*Mann-Whitney*”. Não foi encontrada diferença estatisticamente significativa.

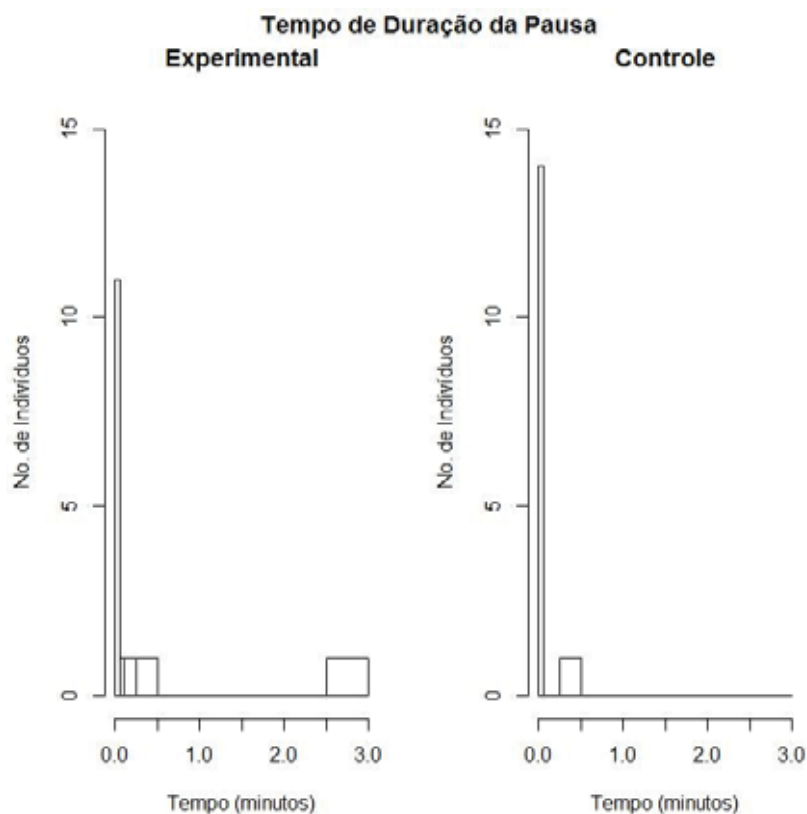
Na Figura 16 os valores do tempo de duração das pausas são apresentados para o GE e para o GC. Notou-se pela distribuição dos dados que os indivíduos do GE apresentaram tempo de duração das pausas entre 0,03 minutos (maior do que 2 segundos) e 3.0 minutos, enquanto os indivíduos do GC apresentaram tempo de duração das pausas entre 0,03 minutos e 0,5 minutos.

Tabela 15 – Valores encontrados do tempo de duração das pausas (em minuto) no GE e no GC.

	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	p
GE	0,00	0,24	0,00	2,54	0,65	306,33	0,10
GC	0,00	0,21	0,00	0,37	0,10	387,30	

Teste “Mann-Whitney”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

Figura 16 – Valores do tempo de duração das pausas (em minuto) do GE e do GC.

6.1.5 Velocidade de fala

6.1.5.1 Palavras por minuto

Os valores estatísticos encontrados para o número de palavras por minuto são apresentados na Tabela 16. O valor de p para a comparação do GE em relação ao GC foi obtido pelo teste estatístico “t-Student”.

Os valores encontrados identificaram que houve diferença estatisticamente significativa do GE em relação ao GC. Observa-se que os indivíduos do GE apresentaram média inferior para o número de palavras por minuto quando comparados aos do GC.

Tabela 16 – Valores da estatística encontrados para o número de palavras por minuto no GE e no GC.

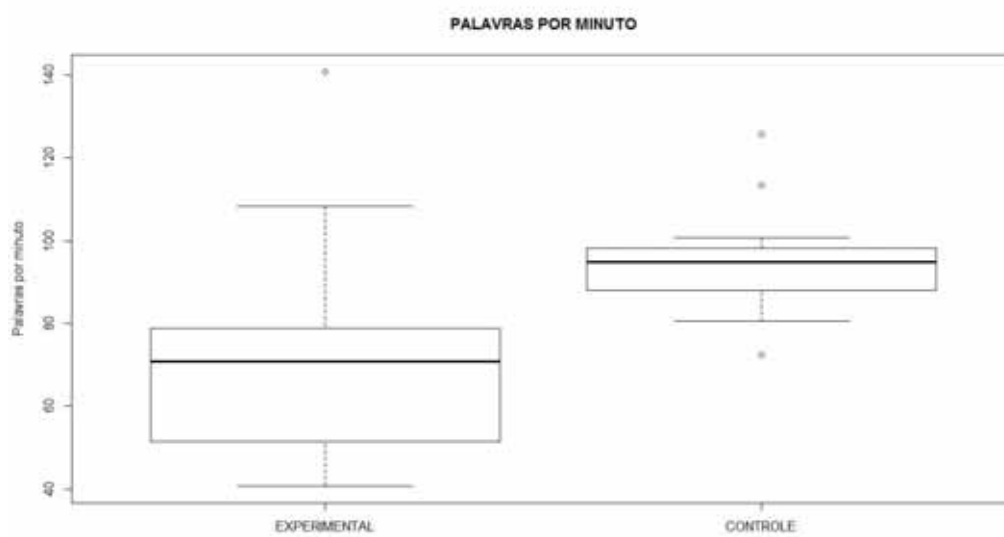
	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	p
GE	40,68	70,67	70,85	140,90	27,04	38,27	0,003171**
GC	72,45	94,26	94,87	125,80	12,93	13,72	

Teste “t-Student”

Legenda: **Mín.**= Mínimo; **Máx.**= Máximo; **Fem.**= Feminino; **Masc.**= Masculino; **DP**= Desvio Padrão; **CV**= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

Na Figura 17 é apresentada a distribuição do número de palavras por minuto encontradas para o GE e o GC. Identificou-se que os indivíduos do GE apresentaram valores inferiores de palavras por minuto em relação aos do GC.

Figura 17 – Distribuição dos valores do número de palavras por minuto do GE e do GC.



Os resultados dos valores das medidas estatísticas de palavras por minuto do GE e do GC foram calculados por classificação etária e são apresentados na Tabela 17. O valor de p para o GE foi obtido pelo teste “*Kruskal Wallis*”, não sendo encontrada diferença estatisticamente significante.

Tabela 17 – Valores encontrados para o número de palavras por minuto no GE e no GC por classificação etária.

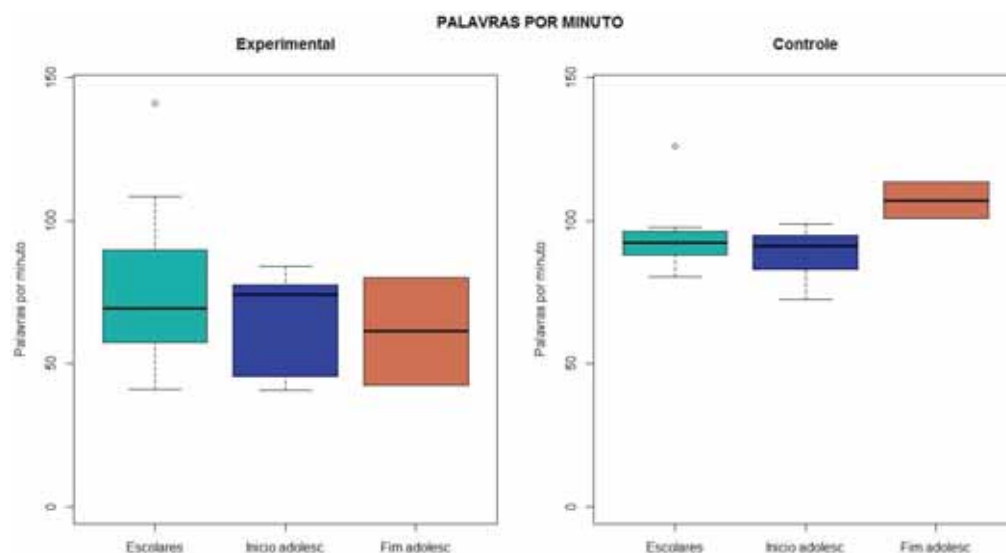
Classificação Etária	GE						GC					
	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV
Escolares	41,05	76,94	69,44	140,90	32,23	41,88	80,50	94,94	92,34	125,80	13,61	14,33
Início da Adoles.	40,68	64,38	74,10	84,08	19,86	30,85	72,45	88,04	91,22	98,67	10,47	11,89
Final da Adoles.	42,55	61,31	61,31	80,07	26,53	43,27	100,70	107,10	107,10	113,40	9,01	8,41

Teste “*Kruskal Wallis*”

Legenda: **Mín.**= Mínimo; **Máx.**= Máximo; **Início da Adoles.**= Início da Adolescência; **Final da Adoles.**= Final da Adolescência; **DP**= Desvio Padrão; **CV**= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

A distribuição do número de palavras por minuto para o GE e o GC por classificação etária é apresentada na Figura 18.

Figura 18 – Distribuição do número de palavras por minuto na narrativa oral por classificação etária do GE e do GC.



O número total de palavras por minuto também foi analisado segundo o gênero dos indivíduos do GE e do GC. Os valores estatísticos são apresentados na Tabela 18. Os valores de p do GE e do GC foram obtidos por meio teste “t-Student”, não sendo encontrada diferença estatisticamente significante para ambos os grupos.

Tabela 18 – Valores encontrados para o número de palavras por minuto no GE e no GC segundo o gênero.

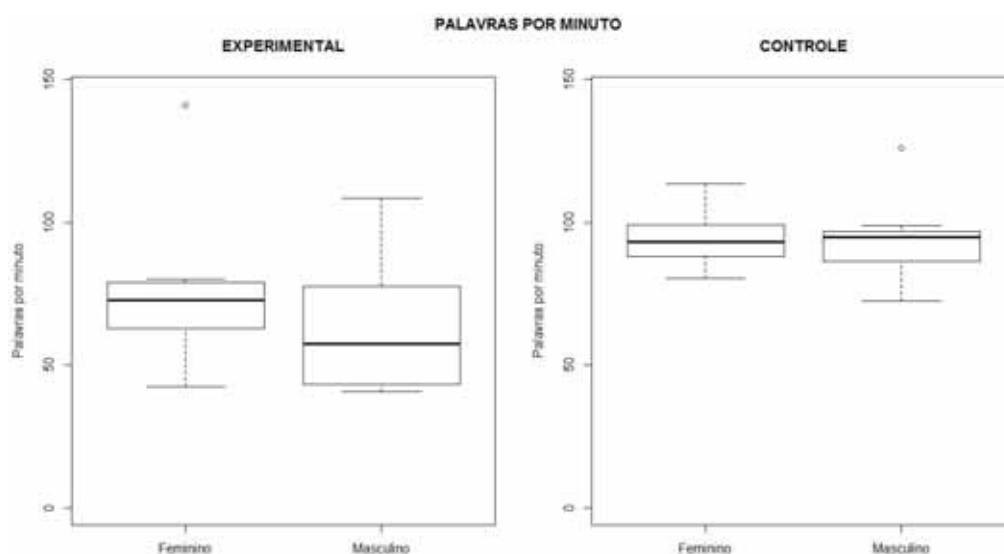
	Gênero	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	p
GE	Fem.	42,55	76,51	72,64	140,88	28,71	37,53	0,3909
	Masc.	40,68	64,00	57,43	108,44	25,44	39,75	
GC	Fem.	80,50	94,27	93,05	113,44	9,99	10,60	0,9971
	Masc.	72,45	94,24	94,97	125,85	16,55	17,56	

Teste “t-Student”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

Os valores estatísticos do número de palavras por minuto para o GE e o GC segundo o gênero são apresentados na Figura 19. Identificou-se que os indivíduos do gênero feminino do GE apresentaram número de palavras por minuto superior em relação aos indivíduos do gênero masculino, no entanto sem diferença estatisticamente significativa.

Figura 19 – Distribuição do número de palavras por minuto na narrativa oral do GE e do GC segundo o gênero.



6.1.5.2 Sílabas por minuto

Os valores estatísticos do número de sílabas por minuto do GE e do GC são apresentados na Tabela 19. O valor de p foi obtido pelo teste “t-Student”. Identificou-se diferença estatisticamente significativa entre os grupos.

Tabela 19 – Valores encontrados do número de sílabas por minuto no GE e no GC.

	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	p
GE	46,31	110,80	119,10	154,20	33,84	30,53	0,0001341**
GC	114,80	161,50	172,10	224,40	32,67	20,24	

Teste “t-Student”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

A distribuição do número de sílabas por minuto para o GE e o GC é apresentada na Figura 20. Identificou-se que o GE apresentou número de sílabas por minuto inferior ao do GC.

Figura 20 – Distribuição do número de sílabas por minuto na narrativa oral do GE e do GC.



Os resultados dos valores das medidas estatísticas do número de sílabas por minuto do GE e do GC foram calculados por classificação etária e são apresentados na Tabela 20. O valor de p para o GE foi obtido pelo teste “*Kruskal Wallis*”, não sendo encontrada diferença estatisticamente significativa.

Tabela 20 – Valores encontrados do número de sílabas por minuto do GE e do GC por classificação etária.

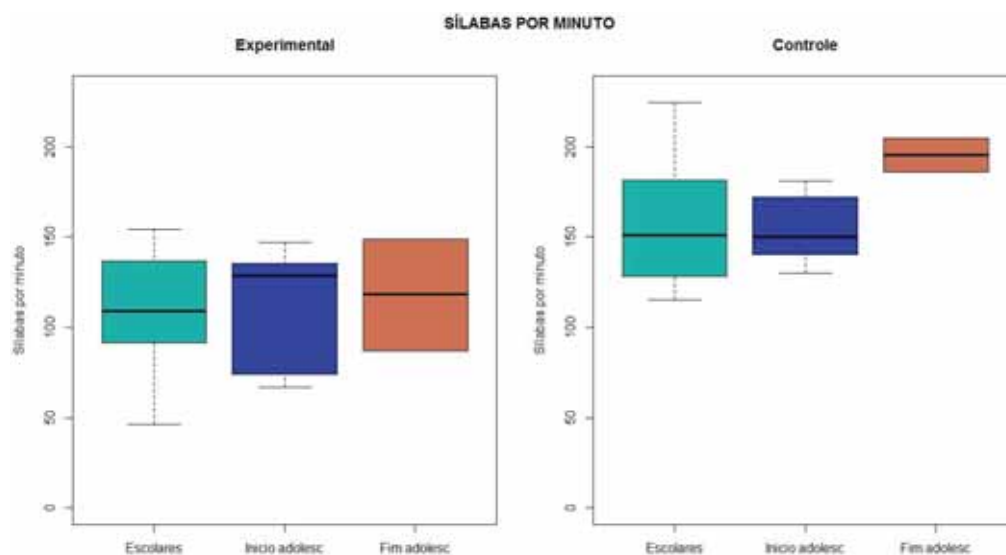
Classificação Etária	GE					GC						
	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	“Kruskal Wallis”					
Escolares	46,31	109,40	108,80	154,20	34,88	31,90	p=0,9435					
Início da Adoles.	66,73	110,30	128,60	147,00	37,12	33,64						
Final da Adoles.	87,23	117,90	117,90	148,60	43,41	36,81						
							Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV
							114,80	157,30	150,70	224,40	38,25	24,31
							129,70	154,5	149,80	181,00	21,56	13,95
							186,00	195,30	195,30	204,60	13,14	6,73

Teste “Kruskal Wallis”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; **Início da Adoles.**= Início da Adolescência; **Final da Adoles.**= Final da Adolescência; **DP**= Desvio Padrão; **CV**= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

A distribuição dos valores do número de sílabas por minuto para o GE e o GC por classificação etária é apresentada na Figura 21.

Figura 21 – Distribuição do número de sílabas por minuto na narrativa oral por classificação etária do GE e do GC.



O número total de sílabas por minuto também foi analisado segundo o gênero dos indivíduos do GE e do GC e os resultados são apresentados na Tabela 21. Os valores de *p* para o GE e o GC foram obtidos por meio do teste estatístico “*t-Student*”, não sendo encontrada diferença estatisticamente significativa.

Tabela 21 – Valores encontrados do número de sílabas por minuto no GE e no GC segundo o gênero.

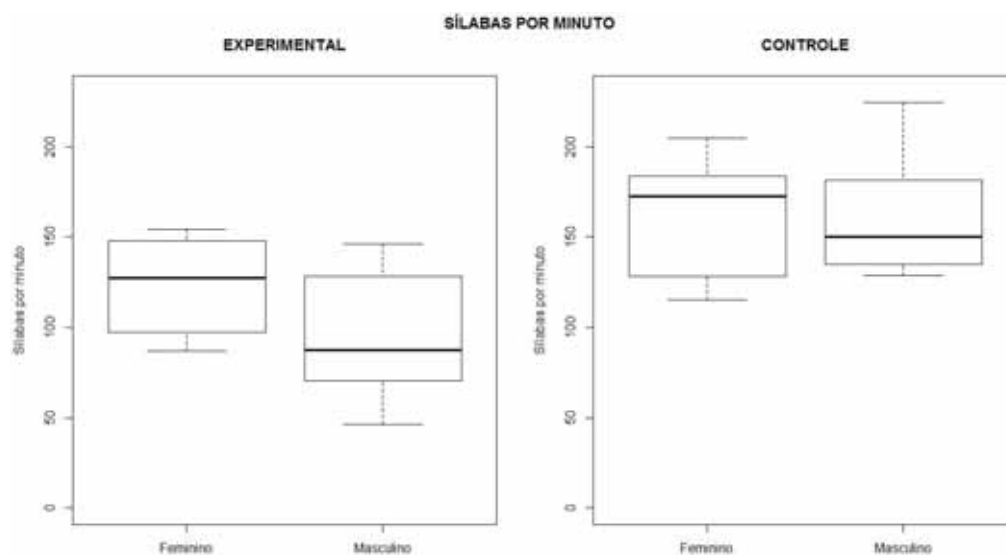
	Gênero	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	<i>p</i>
GE	Fem.	87,23	127,22	123,26	26,64	21,62	154,18	0,1329
	Masc.	46,31	87,44	96,63	37,46	38,76	146,10	
GC	Fem.	114,77	172,24	160,88	32,71	20,33	204,62	0,9449
	Masc.	128,42	149,78	162,11	35,24	21,74	224,39	

Teste “*t-Student*”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

Os resultados dos valores encontrados do número de sílabas por minuto para o GE e o GC segundo o gênero são apresentados na Figura 22.

Figura 22 – Distribuição do número de sílabas por minuto na narrativa oral do GE e do GC segundo o gênero.



6.2 Posição sintática das disfluências no enunciado

Na Tabela 22 são apresentadas a porcentagem de Disfluências Dentro da C-Unit (DDCU) e a porcentagem de Disfluências Entre C-Unit (DECU) no GE e no GC. Os valores de p foram obtidos por meio do teste “*Mann-Whitney*”, não sendo encontrada diferença estatisticamente significativa.

Tabela 22 – Valores estatísticos encontrados para a porcentagem de DDCU e de DECU na narrativa oral do GE e do GC.

Posição sintática		Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	p
DDCU	GE	33,33	69,21	75,00	100,00	20,86	30,14	0,1457
	GC	33,33	80,70	85,00	100,00	17,77	22,02	
DECU	GE	0,00	30,79	25,00	66,66	20,86	67,76	0,1461
	GC	0,00	19,23	15,00	66,66	17,67	91,93	

Teste “*Mann-Whitney*”

Legenda: DDCU= Disfluências Dentro da C-Unit; DECU= Disfluências Entre C-Unit; Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; Fem.= Feminino; Masc.= Masculino; DP= Desvio Padrão; CV= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

Para comparar a porcentagem de DDCU e de DECU intra-grupos (GE e GC) foi utilizado o teste “*Wilcoxon*” (Tabela 23). Destaca-se que ambos os grupos (GE e GC) apresentaram diferença estatisticamente significativa.

Tabela 23 –Valores estatísticos encontrados na comparação intra-grupo (GE e GC) para a porcentagem de DDCU e de DECU na narrativa oral.

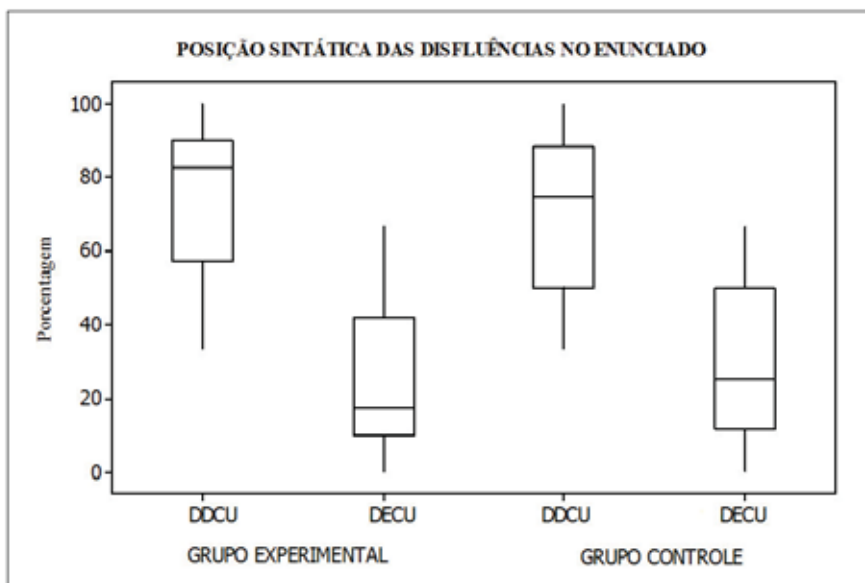
	Posição sintática	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	p
GE	DDCU	33,33	69,21	75,00	100,00	20,86	30,14	0,008539**
	DECU	0,00	30,79	25,00	66,66	20,86	67,76	
GC	DDCU	33,33	80,70	85,00	100,00	17,77	22,02	0,001201**
	DECU	0,00	19,23	15,00	66,66	17,67	91,93	

Teste “*Wilcoxon*”

Legenda: DDCU= Disfluências Dentro da C-Unit; DECU= Disfluências Entre C-Unit; **Mín.**= Mínimo; **Máx.**= Máximo; **DP**= Desvio Padrão; **CV**= Coeficiente de Variação (valor em porcentagem).

Na Figura 23 é apresentada a distribuição da porcentagem de DDCU e de DECU do GE e do GC. Identificou-se que ambos os grupos (GE e GC) apresentaram porcentagem superior de DDCU em relação à porcentagem de DECU.

Figura 23 – Distribuição da porcentagem de DDCU e de DECU na narrativa oral do GE e do GC.



Na Tabela 24 são apresentadas as porcentagens de DDCU e de DECU na comparação segundo a classificação etária do GE e do GC. O valor de p foi obtido por meio do teste “*Kruskal Wallis*”, não sendo identificada diferença estatisticamente significativa para o GE.

Tabela 24 – Valores encontrados para a porcentagem de DDCU e de DECU para o GE e o GC por classificação etária.

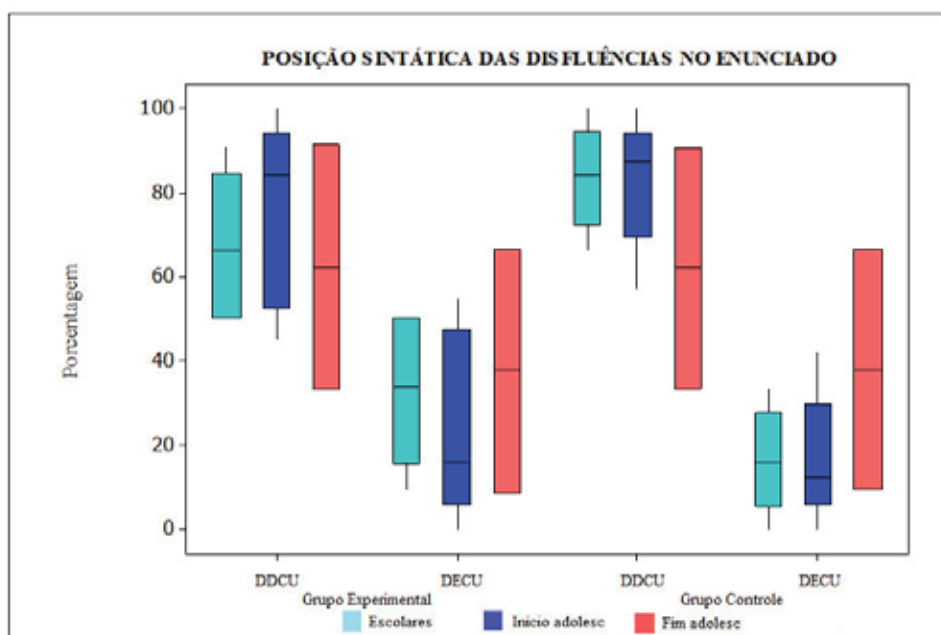
Classificação Etária	GE					GC						
	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	CV	“Kruskal Wallis”					
Escolares	50,00	66,94	66,22	90,62	17,17	25,65						
Início da Adoles.	45,16	75,57	84,21	100,00	22,39	29,63	p= 0,761					
Final da Adoles.	33,33	62,36	62,36	91,40	41,06	65,84	66,66	83,33	83,33	100,00	23,57	28,29

Teste “Kruskal Wallis”

Legenda: Mín.= Mínimo; Máx.= Máximo; **Início da Adoles.**= Início da Adolescência; **Final da Adoles.**= Final da Adolescência; **DP**= Desvio Padrão; **CV**= Coeficiente de Variação (valor porcentagem).

Na Figura 24 é apresentada a distribuição da percentagem de DDCU e de DECU do GE e do GC por classificação etária.

Figura 24 – Distribuição da percentagem de DDCU e de DECU na narrativa oral do GE e do GC por classificação etária.



7 DISCUSSÃO

Os resultados encontrados para caracterizar o vocabulário receptivo-auditivo, obtidos por meio do *Peabody*, apontaram diferença estatisticamente significativa dos escores brutos entre os indivíduos dos dois grupos (GE e GC) (Tabela 2 e Figura 3). Indivíduos com a síndrome del22q11.2 apresentaram pontuação abaixo da média em relação aos seus pares e foi evidenciada pontuação superior para os indivíduos do GC em relação aos do GE. Tais achados corroboram dados da literatura descritos por Golding-Kushner, Weller e Shprintzen (1985) e por Scherer, D'Antonio e Kalbfleisch (1999).

Quanto ao desempenho acadêmico, o GE apresentou escores inferiores quando comparados aos do GC, com diferenças estatisticamente significantes nas três habilidades acadêmicas investigadas no TDE (escrita, leitura e aritmética) e, também, no escore total do TDE (Tabela 3 e Figura 4). O GE apresentou desempenho prejudicado principalmente nas habilidades de escrita e de aritmética. Comprometimentos nas habilidades acadêmicas foram citados por vários estudos, sendo considerados uma característica comum ao fenótipo da síndrome del22q11.2 (CAPELLINI et al., 2000; DE SMEDT et al., 2009).

Neste estudo propusemos investigar os aspectos da fluência em tarefa de narrativa oral em indivíduos com a síndrome del22q11.2, partindo da hipótese de que o perfil de fluência apresentado pelos indivíduos com essa síndrome (GE) seria diferente daquele apresentado por indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem (GC), semelhantes quanto ao gênero e à idade cronológica do GE. Nossa hipótese era de que os indivíduos com a síndrome apresentariam mais disfluências na narrativa oral do que os indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem, principalmente para as disfluências consideradas “comuns”.

Na caracterização do perfil da fluência da linguagem falada dos indivíduos do GE e do GC, verificamos que a hesitação, a interjeição, a revisão, a palavra não terminada e a repetição de palavras foram as disfluências comuns que apareceram na narrativa oral de ambos os grupos. A repetição de segmento foi identificada somente no GE (Tabela 4).

Dentre as disfluências comuns observadas na narrativa oral, a hesitação e a revisão foram as que tiveram maior frequência tanto para o GE quanto para o GC (Tabela 4, Figura 5). Quando a frequência das disfluências do tipo hesitação e revisão foi comparada nos dois grupos, a porcentagem dessas disfluências foi superior para o GE em relação o GC (Tabela 4 e Figura 5), o que justifica a diferença estatisticamente significativa encontrada entre os grupos (GE e GC) e também a porcentagem total de disfluências comuns na narrativa, superior para o GE (Tabela 5).

É importante que fique claro que as disfluências observadas de forma mais frequente na narrativa oral dos indivíduos com a síndrome (a hesitação e a revisão) ou mesmo do GC não têm aqui uma conotação de distúrbio de fluência, uma vez que também são observadas na fala de indivíduos com desenvolvimento típico. Esse argumento pode ser sustentado com base nos modelos teóricos cognitivos do processamento da linguagem falada que adotam as pausas preenchidas e silenciosas como um recurso temporal para o processamento da informação (BORTFELD et al., 2001).

Como o próprio nome diz, as disfluências comuns (e.g. hesitação, interjeição, revisão, repetições) são observadas também na fala de sujeitos fluentes (sem patologia da fluência). O que nos chama a atenção é a frequência aumentada dessas disfluências comuns no GE. Essas disfluências, dependendo de sua frequência, podem representar manifestações de incertezas linguísticas durante a produção da linguagem falada e podem ser utilizadas pelo indivíduo para ampliar a compreensão da mensagem (ANDRADE, 2000a; JUSTE; ANDRADE, 2006).

Quanto às disfluências gags verificou-se que a disfluência do tipo pausa foi a que apareceu na narrativa oral de ambos os grupos. Já a repetição de sílaba e o prolongamento foram observados somente na narrativa oral do GE (Tabela 8 e Figura 9). Analisando a distribuição dos dados referentes ao número de pausas na narrativa oral de histórias, nota-se que a porcentagem de pausa na narrativa do GE também foi superior em relação ao GC (Tabela 8 e Figura 9), o que influenciou na diferença estatisticamente significativa encontrada entre o GE e o GC para a porcentagem total de disfluências gags (Tabela 9).

É válido destacar que as porcentagens encontradas para as disfluências gags no GE foram inferiores a cinco ocorrências (repetição de sílaba e prolongamento), o que é esperado para indivíduos sem patologia da fluência (JUSTE; ANDRADE, 2006). Ocorrências superiores a cinco foram observadas somente para a disfluência do tipo pausa, tanto na narrativa oral do GE quanto na do GC.

Assim como as disfluências do tipo hesitação e revisão, as disfluências do tipo pausa são consideradas rupturas comuns de serem observadas na produção da linguagem falada de todos os indivíduos (BORTFELD et al., 2001) e têm sido descritas como as mais frequentes na narrativa oral, observadas em estudos com transtornos neurodesenvolvimentais genéticos que cursam com prejuízo intelectual (ver ROSSI et al., 2009; ROSSI et al., 2011; GANTHOUS; ROSSI; GIACHETI, prelo), a exemplo da nossa casuística, em indivíduos com distúrbio específico de linguagem (HALL, 2004; GUO; TOMBLIN; SAMELSON, 2008; CÁCERES et al., 2012).

A variação quanto à classificação da disfluência do tipo pausa como uma disfluência comum ou como uma disfluência gaga pode ser justificada pelas diferentes taxonomias para a classificação das disfluências encontradas na literatura. Nesse sentido, é importante mencionar que, apesar de a pausa estar dentre as disfluências gagas, segundo a taxonomia sugerida pelo instrumento ABFW (ANDRADE, 2004), adotado nesta pesquisa, entendemos que a pausa pode ser utilizada com a mesma função da hesitação, propiciando ao indivíduo mais tempo para concluir a mensagem ou para introduzir uma nova informação (BORTFELD et al., 2001; CLARK; FOX TREE, 2004; MONIZ; MATA; VIANA, 2007).

O fato de os indivíduos com a síndrome ter apresentado porcentagem superior para algumas das disfluências comuns (hesitação e revisão) e gagas (pausa) investigadas nesta pesquisa justifica a porcentagem superior de descontinuidade de fala do GE em relação ao GC (Tabela 12 e Figura 13).

Outro aspecto investigado a partir do registro do número de pausas superiores a 2 segundos (0,03 minutos) foi o tempo médio de duração dessas pausas, o que poderia ser uma informação adicional na investigação das rupturas do fluxo de produção da narrativa oral. Os dados obtidos mostraram que, apesar de o GE ter apresentado mais pausas na narrativa oral de história, e conseqüentemente mais interrupções no fluxo da narração, verificou-se que o tempo médio de duração das pausas na narrativa foi relativamente semelhante para os grupos (GE e GC). Entretanto, nota-se na distribuição dos dados (Figura 16) que os indivíduos do GE apresentaram tempo de duração das pausas entre 0,03 minutos (maior do que 2 segundos) e 2,27 minutos, enquanto apenas um indivíduo do GC apresentou tempo de duração das pausas entre 0,03 minutos e 0,5 minutos, valor este maior no GE.

O tempo de duração das pausas em amostras de linguagem (e.g. conversação e narrativa oral) tem sido descrito como uma característica da linguagem falada de indivíduos com alteração de linguagem (GUO; TOMBLIN; SAMELSON, 2008; ROSSI et al., 2009; ROSSI et al., 2011; CÁCERES et al., 2012). Assim, a variação encontrada no GE, mostrando indivíduos com tempo de duração de pausas de até 2,27 minutos, e o número de participantes podem ter influenciado na análise dos dados.

Quanto à velocidade de fala, os resultados mostraram que o número de palavras por minuto (Tabela 16 e Figura 17) e de sílabas por minuto (Tabela 19 e Figura 20) apresentado pelo GE foi significativamente inferior ao apresentado pelo GC. Esse achado pode ser justificado pelo aumento de disfluências na narrativa oral (e.g. hesitação e pausa) apresentado pelos indivíduos com a síndrome del22q11.2, uma vez que os parâmetros da velocidade de fala levam em consideração o número de palavras e, conseqüentemente, de sílabas fluentes na

narrativa, havendo, portanto, uma diminuição no número de palavras e sílabas por minuto. Achado semelhante foi reportado em crianças prematuras (SOUZA; ANDRADE, 2004), em indivíduos com a síndrome de Down (GIACHETI; MEDINA; ROSSI, 2009) e indivíduos com a síndrome de Williams (ROSSI et al., 2009; ROSSI et al., 2011).

A diminuição da velocidade e quantidade de informação verbal produzida por indivíduos com a síndrome del22q11.2, quando comparados aos indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem, já foi descrita na literatura (BEARDEN et al., 2005; VICARI et al., 2012) em tarefa de evocação semântica.

A partir dos aspectos da fluência analisados nos dois grupos, mais especificamente referentes à frequência de ocorrência de disfluências na narrativa, foi realizada análise quanto à posição sintática dessas disfluências, adotando-se a segmentação da narrativa em *Communication Units* (C-Units), por ser esta uma medida formal de segmentação de enunciados que tem sido amplamente utilizada em pesquisas com narrativa oral (MILLER; IGLESIAS, 2010).

Os resultados dessa análise mostraram que não foi encontrada diferença estatisticamente significativa entre os grupos (GE e GC) quando comparados quanto à porcentagem de disfluência dentro e entre C-Units (DDCU e DECU, respectivamente), conforme pode ser visto (Tabela 22). A semelhança encontrada entre os grupos quanto à porcentagem de disfluência em relação à posição sintática nos enunciados da narrativa justifica a diferença estatisticamente significativa encontrada na comparação intra-grupos (GE e GC) entre a porcentagem de disfluências dentro do enunciado (DDCU) e a porcentagem de disfluências entre os enunciados (DECU) (Tabela 23).

Apoiadas no modelo cognitivo de produção da linguagem falada, as disfluências têm sido consideradas sinais importantes do processamento da informação verbal, por indicarem déficit nessa formulação que pode ocorrer em diferentes fases do processo de produção da informação no momento do planejamento conceitual, na recuperação lexical ou na fase de planejamento articulatório da fala (SHIBERG, 2001; BORTFELD et al., 2001). As disfluências entre enunciados sinalizariam problemas na preparação da mensagem no plano do macroplanejamento de unidades comunicativas (preparação conceitual), ao passo que as disfluências dentro do enunciado (entre as palavras que compõem o enunciado) seriam indicativas de problemas do falante no plano de microplanejamento da mensagem (seleção lexical e codificação morfológica) (LEVELT, 1999; CLARK; FOX TREE, 2002; KIRCHER et al., 2004); assim, os resultados encontrados sugeriram que as rupturas na formulação de

enunciados, tanto do GE quanto do GC, ocorrem nos enunciados que já estão em curso, cuja produção oral foi iniciada e depois interrompida.

Apesar de a distribuição das disfluências na narrativa oral ter sido semelhante para os grupos (GE e GC), em função da posição sintática na narrativa (Tabelas 22 e 23 e Figura 23), é válido retomar que o GE apresentou porcentagem superior para as discontinuidades da fala (disfluências comuns e gags), o que de certo modo nos leva a especular, a partir deste conjunto de informações, que os indivíduos com a síndrome del22q11.2 estudados apresentaram mais problemas na elaboração dos enunciados no plano do microplanejamento da mensagem (seleção lexical e codificação morfológica), quando comparados com os do GC. Falantes com fortes representações linguísticas apresentam menos problemas para seleção lexical e, portanto, apresentariam menos interrupções (rupturas) na narrativa (GUO; TOMBLIN; SAMELSON, 2008).

Apesar de não ter constituído um objetivo específico deste estudo, a análise dos aspectos da fluência segundo a classificação etária e o gênero dos grupos (GE e GC) foi realizada para fins de complementação dos dados desta pesquisa, uma vez que não encontramos na literatura estudos sobre essa temática. E sabe-se que os fatores idade e gênero têm sido considerados como relevantes nas pesquisas sobre fluência da linguagem falada.

Em relação à classificação etária, os resultados mostraram que a porcentagem total de disfluência comum (Tabela 6 e Figura 7) e de discontinuidade de fala (Tabela 13 e Figura 14) tende a diminuir com o aumento da idade dos indivíduos do GC, principalmente, no período entre o início da adolescência e o fim da adolescência. Já a velocidade de fala tende a aumentar ao longo dos anos, o que foi visto para o GE a partir do número de sílabas por minuto. A diminuição na porcentagem de ocorrências das disfluências em função da idade tem sido justificada pelo desenvolvimento linguístico, principalmente quanto às representações léxico-sintáticas e semânticas (GUO; TOMBLIN; SAMELSON, 2008) e, também, pela maturidade do sistema neuromotor da fala (MARTINS; ANDRADE, 2008). Considerando que o GE não apresentou tal declínio em função da idade, podemos sugerir que os indivíduos do nosso estudo com a síndrome del22q11.2 apresentaram parâmetros desenvolvimentais, principalmente linguísticos, atípicos, o que por si só nos remeteria a novas perguntas de pesquisa com esta população.

Em relação à posição sintática das disfluências no enunciado, apesar de os dados não terem apontado para diferenças estatisticamente significantes, segundo a classificação etária, para a porcentagem de disfluências entre e dentro do enunciado, destaca-se que a porcentagem de disfluências entre enunciados tem um ligeiro aumento entre a idade do início

da adolescência e a do final da adolescência, e ligeira diminuição dessas disfluências dentro do enunciado, verificada para ambos os grupos (GE e GC), mas principalmente para o GC (Figura 24). Ao longo dos anos, em função da maturidade dos mecanismos cognitivos e linguísticos da linguagem falada, as disfluências tendem a ocorrer entre fronteiras sintáticas, assegurando uma melhor preparação conceitual (macroplanejamento) da informação, antes de o enunciado ser colocado em curso, diminuindo assim as chances de ocorrência de rupturas dentro do enunciado (LEVELT, 1999; CLARK; FOX TREE, 2002; KIRCHER et al., 2004).

Na análise segundo o gênero, não foram encontradas diferenças entre os grupos para os aspectos da fluência avaliados neste estudo (porcentagem de disfluências comuns, gags e da descontinuidade de fala), exceto para a porcentagem total de disfluência gaga, que foi superior para os indivíduos do gênero masculino do GE (Tabela 11).

É válido destacar que, apesar de não ter sido proposta uma análise mais específica do desempenho narrativo, foi possível observar que os indivíduos com a síndrome del22q11.2 apresentaram dificuldade para a organização do esquema narrativo típico de história oral, no encadeamento lógico-temporal de eventos e no uso de estruturas linguísticas mais complexas (vocabulário e enunciados). Essas dificuldades foram descritas em estudos anteriores (SCHERER; D'ANTONIO; KALBFLEISCH et al., 1999; SOLOT et al., 2000; PERSSON et al., 2006; FERRO et al., 2008), e merecem investigações futuras.

8 CONCLUSÃO

Na caracterização do perfil da fluência da linguagem falada de indivíduos com a síndrome de del22q11.2, concluímos que:

- hesitação, interjeição, revisão, palavra não terminada e repetição de palavras foram as disfluências comuns que apareceram na narrativa oral de ambos os grupos. A repetição de segmento foi identificada somente no GE. Quanto à disfluências gags, a pausa foi a disfluência que apareceu na narrativa oral de ambos os grupos. A repetição de sílaba e o prolongamento apareceram somente no GE.

- as disfluências do tipo hesitação, revisão e pausa foram as que apareceram com maior frequência na narrativa oral de história. Essas disfluências também foram as mais frequentes na narrativa oral dos indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem. Tais disfluências estão mais relacionadas com a formulação da linguagem falada, no plano conceitual e de seleção lexical, do que com o processo articulatório (fonológico e motor).

- quando comparamos o GE ao GC, a frequência de disfluências do GE foram superiores em relação ao GC, o que significa que os indivíduos com a síndrome têm mais rupturas na narrativa oral do que os indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem.

- a velocidade de fala do GE foi menor quando comparada à do GC, o que pode ser justificado pelo aumento de disfluências na narrativa oral do GE.

- tanto os indivíduos do GE quanto os indivíduos do GC apresentaram mais disfluências dentro dos enunciados da narrativa, o que sugere que os mesmos apresentaram mais rupturas ligadas à informação que já estava sendo processada.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ABEP, Associação Brasileira de Empresas de Pesquisa. Critério de Classificação Econômica Brasil. Disponível em: www.abep.org. Acesso em: 2011.

AMELSVOORT, T. V. et al. Cognitive deficits associated with schizophrenia in velo-cardio-facial syndrome. **Schizophrenia Research**, v. 70, n. 2-3, p. 223-232, 2004.

ANDRADE, C. R. F. Processamento da fala – aspectos da fluência. **Pró-Fono: Revista Atualizada Científica**, Carapicuíba, v. 12, n. 1, p. 69-71, mar./2000 (a).

ANDRADE, C. R. F. et al. **ABFW – Teste de Linguagem Infantil nas Áreas de Fonologia, Vocabulário, Fluências e Pragmática.** Carapicuíba: Pró-Fono, 2004.

ANTSHEL, K. M. et al. Cognitive and psychiatric predictors to psychosis in velocardiofacial syndrome: a 3-year follow-up study. **Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry**, v. 49, n. 4, p. 333-344, 2010.

ARDINGER, H. H.; ARDINGER, R. H. Clinical presentation of velo-cardio-facial syndrome. **Progress in Pediatric Cardiology**, v. 15, p. 93-97, 2002.

BAKER, K. D.; SKUSE, D. H. Adolescents and young adults with 22q11 deletion syndrome: psychopathology in an at-risk group. **The British Journal of Psychiatry**, v. 186, p. 115-120, 2005.

BALLESTA, M. M. J. et al. Review of 22 patients with 22q11.2 deletion syndrome: phenotype spectrum. **Anales de Pediatria**, v. 69, n. 4, p. 304-310, 2008.

BASSETT, A. S. 22q11 deletion syndrome in adults with schizophrenia. **American Journal of Medical Genetics**, v. 81, n. 4, p. 328-37, 1998.

BASSETT, A. S.; CHOW, E. W. C. 22q11 deletion syndrome: a genetic subtype of schizophrenia. **Biological Psychiatry**, v. 46, n. 7, p. 882-891, 1999.

BASSETT, A. S. Clinical features of 78 adults with 22q11 deletion syndrome. **American Journal of Medical Genetics**, v. 138, p. 307-313, 2005.

BASSETT, A. S. et al. Copy number variations and risk for schizophrenia in 22q11.2 deletion syndrome. **Human Molecular Genetics**, v. 17, n. 24, p. 445-453, 2008.

BAYLIS, A. L.; WATSON, P. J.; MOLLER, K. T. Structural and functional causes of hypernasality in velocardiofacial syndrome. **Folia Phoniátrica et Logopaedica**, v. 61, n. 2, p.93-96, 2009.

BEARDEN, C. E. et al. Effects of COMT genotype on behavioral symptomatology in the 22q11.2 deletion syndrome. **Child Neuropsychol.**, v. 11, n. 1, p. 109-117, 2005.

BEFI-LOPES, D. M. Distúrbios Específicos de Linguagem. In: **Fonoaudiologia: Intervenções e alterações da linguagem oral infantil**. Org. Simone Lopes-Herrera e Luciana Paula Maximino. Editora Novo Conceito Saúde. Cap. 2, p. 31-50, p. 216, 2011.

BELANGERO, S. I. N. et al. Delección 22q11.2 en pacientes con defecto cardiaco conotruncal y fenotipo del síndrome de la delección 22q11.2. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, v. 92, n. 4, São Paulo, 2009.

BISHOP, D. V. M. Which neurodevelopmental disorders get researched and why?. **Plos One**, v. 5, n. 11, p. 15112, 2010.

BOTTO, L. D. et al. A population-based study of the 22q11.2 deletion: phenotype, incidence, and contribution to major birth defects in the population. **American Academy of Pediatrics**, v.112, n. 1, p. 101-107, 2003.

BORTFELD, H. et al. Disfluency rates in conversation: effects of age, relationship, topic, role, and gender. **Language and Speech**, v. 44, n. 2, p. 123-147, 2001.

BROWN, J. J. et al. Graves' disease in DiGeorge syndrome: patient report with a review of endocrine autoimmunity associated with 22q11.2 deletion. **Journal Pediatric Endocrinologist Metabolic**, v. 17, n. 11, p.1575-1579, 2004.

BUTTS, S. C. The facial phenotype of the velo-cardio-facial syndrome. **International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology**, v. 73, n. 3, p. 343-50, 2009.

CÁCERES, A. M. et al. A pausa silente é mais longa no discurso das crianças com distúrbio específico de linguagem?. In: **Anais do XX Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia**. Disponível em: http://www.sbfa.org.br/portal/anais2012/trabalhos_select.php?tt=Busca&id_artigo=2733.

CALNAN, J. S. Congenital large pharynx. A new syndrome with a report on 41 personal cases. **British Journal of Plastic Surgery**, v. 24, n. 3, p. 263-271, 1971.

CAMPBELL, H. D.; WEBB, G. C.; YOUNG, I. G. A human homologue of the *Drosophila melanogaster* sluggish-A (proline oxidase) gene maps to 22q11.2, and is a candidate gene for type-I hyperprolinaemia. **The Journal Human Genetic**, v. 101, p. 69-74, 1997.

CAPELLINI, A. S. et al. Avaliação de leitura e escrita em indivíduos com sinais da síndrome velocardiofacial (SVCF). In: **Anais da V Jornada Carioca da Abenepi**. Abstract. Rio de Janeiro: Associação Brasileira de Neuropsiquiatria Infantil, set./2001.

CAPOVILLA, F. C. et al. Desenvolvimento do vocabulário receptivo-auditivo da pré-escola à oitava série: normatização fluminense baseada em aplicação coletiva da tradução brasileira do Peabody Picture Vocabulary Test. In: CAPOVILLA, F. C. (Ed.). **Ciência cognitiva: teoria, pesquisa e aplicação**. São Paulo: Universidade de São Paulo, Instituto de Psicologia, 1997. v. 1.

CLARK, H.; TREE, J. F. Using uh and um in spontaneous speaking. **Cognition**, v. 84, p. 73-111, 2002.

D'ANTONIO, L. et al. Analysis of speech characteristics in children with velocardiofacial syndrome (VCFS) and children with phenotypic overlap without VCFS. **Cleft Palate-Craniofacial Journal**, v. 39, n. 5, p. 455-467, 2001.

DAVIS, H.; SILVERMAN, S. R. **Hearing and Deafness**. Holt: Rinehart and Winston, 1970.

DE SMEDT, B. et al. Mathematical disabilities in young primary school children with velo-cardio-facial syndrome. **Genetic Counseling**, v. 17, n. 3, p. 259-280, 2006.

DE SMEDT, B. et al. Intellectual abilities in a large sample of children with velo-cardio-facial syndrome: an update. **Journal of Intellectual Disability Research**, v. 51, n. 9, p. 666-670, 2007.

DE SMEDT, B. et al. Cognitive correlates of mathematical disabilities in children with velo-cardio-facial syndrome. **Genetic counseling**, v. 19, n. 1, p. 71-94, 2008.

DE SMEDT, B. Mathematical learning disabilities in children with 22q11.2 deletion syndrome: a review. **Developmental Disabilities Research Reviews**, v. 15, n. 1, p. 4-10, 2009.

DIGEORGE, A. M. A new concept of the cellular basis of immunity. **The Journal Pediatric**, v. 67, n. 5, p. 907, 1965.

DIGEORGE, A. M. **Congenital absence of the thymus and its immunologic consequences: concurrence with congenital hypoparathyroidism**. White Plains, NY: March of Dimes-Birth Defects Foundation, 1968. p. 116-121.

DREW, L. J. et al. The 22q11.2 microdeletion: fifteen years of insights into the genetic and neural complexity of psychiatric disorders. **International Journal Developmental Neuroscience**, v. 29, n. 3, p. 259-281, 2011.

DUNN, L. M. et al. **Test de vocabulario en imágenes Peabody**: adaptación hispanoamericana. Circle Pines, MN: American Guidance Service, 1986.

DYKENS, E. M.; HODAPP, R. M. Three steps toward improving the measurement of behavior in behavioral phenotype research. **Children Adolescent Psychiatric Clinical North. Am.**, v. 16, n. 3, p. 616-630, 2007.

EGAN, M. F. et al. Effect of COMT Val108/158 Met genotype on frontal lobe function and risk for schizophrenia. **PNAS**, v. 98, n. 12, p. 6917-6922, 2001.

ELIEZ, S. et al. Children and adolescents with velocardiofacial syndrome: a volumetric MRI. **The American Journal of Psychiatry**, v. 157, n. 3, p. 409-415, 2000.

EVA, W. C. et al. Neurocognitive profile in 22q11 deletion syndrome and schizophrenia. **Schizophrenia Research**, v. 87, n. 1-3, p. 270-278, 2006.

FEINSTEIN, C. et al. Psychiatric disorders and behavioral problems in children with velocardiofacial syndrome: usefulness as phenotypic indicators of schizophrenia risk. **Society of Biological Psychiatry**, v. 51, p. 312-318, 2002.

- FERRO, M. R. et al. Habilidades sociais em pacientes com síndrome velocardiocfacial. **Revista Arquivos de Ciências da Saúde**, v. 15, n. 4, p. 157-162, 2008.
- FIESTAS, C. E. et al. Use of mazes in the narrative language samples of bilingual and monolingual 4- to 7-year old children. In: INTERNATIONAL SYMPOSIUM ON BILINGUALISM, 4th, 2003, Somerville, MA. **ISB4: Proceedings of the 4th International Symposium on Bilingualism**, 2005. p. 730-740.
- FOMIN, A. B. F. et al. DiGeorge Syndrome: a not so rare disease. **Clinical Science**, v. 65, n. 9, p. 865-69, 2010.
- GANTHOUS, G.; ROSSI, N. F.; GIACHETI, C. M. Aspectos da fluência na narrativa oral de indivíduos com transtorno do espectro alcoólico fetal. **Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia**, no prelo.
- GERDES, M. et al. Cognitive and behavior profile of preschool children with chromosome 22q11.2 deletion. **American Journal of Medical Genetics**, v. 85, n. 2, p. 127-33, 1999.
- GIACHETI, C. M.; MEDINA, F. D. D.; ROSSI, N. F. Análise comparativa do perfil da fluência da fala de indivíduos com a síndrome de Down e com a síndrome de Williams-Beuren. In: **17º Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia e 1º Congresso Ibero-Americano de Fonoaudiologia**, 2009.
- GLASER, B. et al. Language skills in children with velocardiocfacial syndrome (deletion 22q11.2). **The Journal of Pediatrics**, v. 140, n. 6, p. 753-758, 2002.
- GOLDING-KUSHNER, K. J.; WELLER, G.; SHPRINTZEN, R. J. Velo-cardio-facial syndrome: language and psychological profiles. **Journal Craniofacial Genetic Developmental Biologic**, v. 5, n. 3, p. 259-266, 1985.
- GOODMAN, B. K. Hyperprolinaemia in patients with deletion (22)(q11.2) syndrome. **Journal of Inherited Metabolic Disease**, v. 23, n. 8, p. 847-848, 2000.
- GOORHUIS-BROUWER, S. M. et al. Specific language impairment in children with velocardiocfacial syndrome: four case studies. **Cleft Palate–Craniofacial Journal**, v. 40, n. 2, p. 190-105, 2003.
- GOTHELF, D.. Abnormal cortical activation during response inhibition in 22q11.2 deletion syndrome. **Human Brain Mapping**, v. 28, n. 6, p. 533-542, 2007.
- GOTHELF, D. et al. Velocardiofacial Syndrome. **Journal of Mental Health Research In Intellectual Disabilities**, v. 2, n. 2, p. 149-164, 2009.
- GREEN, T. et al. Psychiatric disorders and intellectual functioning throughout development in velocardiocfacial (22q11.2 deletion) syndrome. **Journal American Academy Children Adolescent Psychiatry**, v. 48, n. 11, p.1060-1068, 2009.
- GUO, L. Y.; TOMBLIN, J. B.; SAMELSON, V. Speech disruptions in the narratives of

English-speaking children with specific language impairment. **Journal of Speech, Language, and Hearing Research**, v. 51, n. 3, p. 722-738, 2008.

HALL, N. E. Lexical development and retrieval in treating children who stutter. **Language Speech Hearing Services Schools**, v. 35, n. 1, p. 57-69, 2004.

JACOBSON, C. et al. Core neuropsychological characteristics of children and adolescents with 22q11.2 deletion. **Journal of Intellectual Disability Research**, v. 54, n. 8, p. 701-713, 2010.

JACQUET, H. et al. Hyperprolinemia is a risk factor for schizoaffective. **Disorder Molecular Psychiatry**, v. 10, n. 5, p. 479-485, 2005.

JANSEN, P. W. et al. Behavioral problems in relation to intelligence in children with 22q11.2 deletion syndrome: a matched control study. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 143, p. 574-580, 2007.

JUSTE, F.; ANDRADE, C. R. F. de. Tipologia das rupturas de fala e classes gramaticais em crianças gagas e fluentes. **Pró-Fono: Revista de Atualização Científica**, Barueri (SP), v. 18, n. 2, p. 129-140, maio-ago/2006.

KARAYIORGOU, M. et al. Schizophrenia susceptibility associated with interstitial deletions of chromosome 22q11. In: **Proceedings of the National Academy of Sciences**, v. 92, p. 7612-7616, 1995.

KARAYIORGOU, M.; SIMON, T. J.; GOGOS, J. A. 22q11.2 microdeletions: linking DNA structural variation to brain dysfunction and schizophrenia. **Nature Reviews Neuroscience**, v. 11, n. 6, p. 402-416, 2010.

KATES, W. R. et al. The neural correlates of non-spatial working memory in velocardiofacial syndrome (22q11.2 deletion syndrome). **Neuropsychologia**, v. 45, n. 12, p. 2863-2873, 2007.

KATES, W. R. Neuroanatomic predictors to prodromal psychosis in velocardiofacial syndrome (22q11.2 deletion syndrome): a longitudinal study. **Biological Psychiatry**, v. 69, p. 945-952, 2011.

KIRCHER, T. T. et al. Pausing for thought: engagement of left temporal cortex during pauses in speech. **Neuroimage**, v. 21, n. 1, p. 84-90, 2004.

KOK, L. L.; SOLMAN, R. T. Velocardiofacial syndrome: learning difficulties and intervention. **Journal Medical Genetic**, v. 32, n. 8, p. 612-618, 1995.

LAJINESS-O'NEILL, R. et al. The neuropsychological phenotype of velocardiofacial syndrome (VCFS): relationship to psychopathology. **Archives of Clinical Neuropsychology**, v. 21, p. 175-184, 2006.

LEPACH, A. C.; PETERMANN, F. Nonverbal and verbal learning: a comparative study of children and adolescents with 22q11 deletion syndrome, non-syndromal Nonverbal Learning Disorder and memory disorder. **Neurocase**, v. 17, n. 6, p. 480-490, 2011.

- LEVELT, W. J. **Speaking**: from intention to articulation. Cambridge, MA: MIT Press, 1989.
- LEVELT, W. J. Models of word production. **Trends in Cognitive Sciences**, v. 3, n. 6, p. 223-232, 1999.
- LIPSON, A. H. et al. Velocardiofacial (Shprintzen) syndrome: an important syndrome for the dysmorphologist to recognize. **Journal Medical Genetic**, v. 28, n. 9, p. 596-604, 1991.
- LOBAN, W. **Language development: kindergarten through grade twelve**. Urbana, IL: National Council of Teachers of English, 1976.
- MAYER, M. **Frog where are you?**. New York: Dial Books for Young Readers, 1969.
- MARTINS, V. O.; ANDRADE, C. R. F. Perfil evolutivo da fluência da fala de falantes do Português brasileiro. **Pró-Fono: Revista de Atualização Científica**, v. 20, n. 1, p. 7-12, jan-mar/2008.
- MCLEAN-TOOKE, A.; SPICKETT, G. P.; GENNERY, A. R. Immunodeficiency and autoimmunity in 22q11.2 deletion syndrome. **Scand J Immunol**, v. 66, p. 1-7, 2007.
- MELO, K. M.; CARVALHO, B. T. C. Síndrome de DiGeorge: aspectos clínico-imunológicos e manejo. **Revista Brasileira Alérgica Imunopatológica**, v. 302, p. 47-50, 2007.
- MILLER, L.; GILLAN, R. B.; PEÑA, E. D. **Dynamic assessment and intervention: improving children's narrative abilities**. Austin, TX: PRO-ED, 2001. p. 7-18.
- MILLER, J.; IGLESIAS, A. **Systematic Analysis of Language Transcripts (SALT)**. S.l.: SALT Software, LLC, 2010.
- MONIZ, H.; MATA, A. I.; VIANA, M. C. XXII Encontro Nacional da Associação Portuguesa de Linguística, Lisboa, APL, 2007. p. 329-343.
- MONTCEL, S. T. D. et al. Prevalence of 22q11 microdeletion. **Journal Medical Genetic**, v. 33, p. 719, 1996.
- MOSS, E. M. et al. Psychoeducational profile of the 22q11.2 microdeletion: a complex pattern. **The Journal of Pediatrics**, v. 34, p. 193-198, 1999.
- MURPHY, K. C.; JONES, L. A.; OWEN, M. J. High rates of schizophrenia in adults with velo-cardio-facial syndrome. **Arch Gen Psychiatry**, v. 56, n. 10, p. 940-945, 1999.
- MURPHY, K. C. The behavioural phenotype in velo-cardio-facial syndrome. **Journal of Intellectual Disability Research**, v. 48, n. 6, p. 524-530, 2004.
- NIKLISSON, L. et al. Neuropsychiatric disorders in the 22q11 deletion syndrome. **Journal of Medical Genetics**, v. 3, n. 1, p. 79-89, 2001.
- NORBURY, C. F.; BISHOP, D. V. Narrative skills of children with communication impairments. **International Journal of Language & Communication Disorders**, v. 38, n. 3, p. 287-313, 2003.

O'CONNELL, D. C.; KOWAL, S.; HORMANN, H. Semantic determinants of pauses. **Psychologische Forschung**, v. 33, p. 50-67, 1969.

Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). McKusick-Nathans Institute for Genetic Medicine, Johns Hopkins University (Baltimore, MD) and National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine (Bethesda, MD). Disponível em: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>. Acesso em: agosto/2012.

ÓSKARSDÓTTIR, S.; VUJIC, M.; FASTH, A. Incidence and prevalence of the 22q11 deletion syndrome: a population-based study in Western Sweden. **Archives of Disease in Childhood**, v. 89, n. 2, p. 148-151, 2004.

ÓSKARSDÓTTIR, S. et al. Presenting phenotype in 100 children with the 22q11 deletion syndrome. **Europe Journal Pediatric**, v. 164, n. 3, p. 146-153, 2005.

PERSSON, C. et al. Language skills in 5-8-year old children with 22q11 deletion syndrome. **International Journal Language Communication Disorders**, v. 41, n. 3, p. 313-333, 2006.

PHILIP, N.; BASSETT, A. Cognitive, behavioural and psychiatric phenotype in 22q11.2 deletion syndrome. **Behavior Genetics**, v. 41, n. 3, p. 403-412, 2011.

ROBIN, N. H.; SHPRINTZEN, R. J. Defining the clinical spectrum of deletion 22q11.2. **The Journal Pediatric**, v. 147, n. 1, p. 90-96, 2005.

ROOS, J. L. Genetics of schizophrenia: communicating scientific findings in the clinical setting. **African Journal of Psychiatry**, v. 14, n. 2, p. 105-111, 2011.

ROSSI, N. F.; MORETTI-FERREIRA, D.; GIACHETI, C. M. Perfil comunicativo de indivíduos com a síndrome de Williams-Beuren. **Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia**, v. 12, n. 1, p. 1-9, 2007.

ROSSI, N. F. et al. Speech fluency profile in Williams-Beuren syndrome: a preliminary study. **Pro Fono**, v. 21, n. 2, p. 107-111, 2009.

ROSSI, N. F. et al. Analysis of speech fluency in Williams syndrome. **Research in Developmental Disabilities**, v. 32, n. 6, p. 2957-2962, 2011.

ROUILLON, I. et al. Velopharyngoplasty for noncleft velopharyngeal insufficiency. **Archives of Otolaryngology-Head & Neck Surgery**, v. 135, n. 7, p. 652-656, 2009.

RYAN, A. K. et al. Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: a European collaborative study. **Journal of Medical Genetics**, v. 34, n. 10, p. 798-804, 1997.

SANDRIN-GARCIA, P. et al. Fluorescence in situ hybridization (FISH) screening for the 22q11.2 deletion in patients with clinical features of velocardiofacial syndrome but without cardiac anomalies. **Genetics and Molecular Biology**, v. 30, n. 1, p. 21-24, 2007.

SCAMBLER, P. J. et al. Microdeletions within 22q11 Associated with sporadic and familial DiGeorge syndrome. **Genomics**, v. 10, n. 1, p. 201-206, 1991.

SCHERER, N. J.; D'ANTONIO, L. L.; KALBFLEISCH, J. H. Early speech and language development in children with velocardiofacial syndrome. **American Journal of Medical Genetics (Neuropsychiatric Genetics)**, v. 88, n. 6, p. 714-723, 1999.

SCHERER, N. J.; D'ANTONIO, L. L.; RODGERS, J. R. et al. Profiles of communication disorder in children with velocardiofacial syndrome: comparison to children with Down syndrome. **Genetics in Medicine**, v. 3, n. 1, p. 72-78, 2001.

SCHLINDWEIN-ZANINI, R. Avaliação neuropsicológica de adultos. In: **Avaliação neuropsicológica**. Cap. 21. Org. Leandro F. Malloy-Diniz, Daniel Fuentes, Paulo Mattos, Neander Abreu e colaboradores. S.l.: Artmed, 2010. p. 234-246.

SEDLÁČKOVÁ, E. The syndrome of the congenital shortening of the soft palate. **Cas Lek Cesk**, v. 94, p. 1304-1307, 1955.

SHPRINTZEN, R. J. et al. A new syndrome involving cleft palate, cardiac anomalies, typical facies, and learning disabilities: velo-cardio-facial syndrome. **Cleft Palat Journal**, v. 5, n. 1, p. 56-62, 1978.

SHPRINTZEN, R. J.; SINGER, L. Upper airway obstruction and the Robin sequence. **International Anesthesiol Clinical**, v. 30, n. 4, p. 109-114, 1992.

SHPRINTZEN, R. J. Velo-cardio-facial syndrome: 30 years of study. **Developmental Disabilities Research Reviews**, v. 14, p. 3-10, 2008.

SILVA, M. E. L. E.; SPINILLO, A. G. A influência de diferentes situações de produção na escrita de histórias. **Psicologia: Reflexão e Crítica**, v. 13, n. 3, p. 337-350, 2000.

SILVA, J. M. A. et al. Doença de Graves e deficiência de IgA como manifestações da síndrome de deleção 22q11.2. **Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia**, v. 54, n. 6, p. 572-577, 2010.

SIMON, T. J. et al. Visuospatial and numerical cognitive deficits in children with chromosome 22q11.2 deletion syndrome. **Cortex**, v. 41, p. 145-155, 2005.

SIMON, T. J. A new account of the neurocognitive foundations of impairments in space, time and number processing in children with chromosome 22q11.2 deletion syndrome. **Dev Disabil Res Ver**, v. 14, n. 1, p. 52-58, 2008.

SOLOT, C. B. et al. Communication disorders in the 22q11.2 microdeletion syndrome. **Journal Communication Disorders**, v. 33, n. 3, p. 187-203, 2000.

SOLOT, C. B. Communication issues in 22q11.2 deletion syndrome: Children at risk. **Genetics in Medicine**, v. 3, n. 1, p. 67-71, 2001.

STEIN, L. M. **Teste de Desempenho Escolar**. São Paulo: Casa do Psicólogo, 1994.

STRONG, W. B. Familial syndrome of right-sided aortic arch, mental deficiency, and facial dysmorphism. **The Journal Pediatric**, v. 73, n. 6, p. 882-888, 1968.

SWILLEN, A. et al. Intelligence and psychosocial adjustment in velocardiofacial syndrome: a study of 37 children and adolescents with VCFS. **Journal Medical Genetic** v. 34, n. 6, p. 453-458, 1997.

SWILLEN, A. et al. 22q11 deletion syndrome: update and review of the clinical features, cognitive-behavioral spectrum, and psychiatric complications. **American Journal of Medical Genetics (Semin. Med. Genet.)**, v. 97, n. 2, p. 128-135, 2000.

THOMAS, J. A.; GRAHAM, J. M. J. Chromosome 22q11 deletion syndrome: an update and review for the primary pediatrician. **Clinic Pediatric (Phila)**, v. 36, n. 5, p. 253-266, 1997.

VICARI, S. et al. Neuropsychological profile of Italian children and adolescents with 22q11.2 deletion syndrome with and without intellectual disability. **The Journal Pediatric**, v. 140, n. 6, p. 753-758, 2012.

WANG, G. et al. Sequential treatment of speech disorders in velocardiofacial syndrome patients: an 8-year retrospective evaluation. **Journal Craniofacial Surgery**, v. 20, n. 2, p. 1934-1938, 2009.

WECHSLER, D. **Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC)**. 3. ed. San Antonio, TX: Psychological Corporation, 1991.

WECHSLER, D. **WAIS-III: administration and scoring manual**. San Antonio, TX: Psychological Corporation, 1997.

WIDDERSHOVEN, J. C. C. et al. Possible mechanisms and gene involvement in speech problems in the 22q11.2 deletion syndrome. **Journal of Plastic, Reconstructive & Aesthetic Surgery**, v. 61, n. 9, p. 1016-1023, 2008.

WILSON, D. I. Minimum prevalence of chromosome 22q11 deletions. **American Journal of Human Genetics**, v. 55, n. 3, p. 18-22, 1993.


WOODIN, M. et al. Neuropsychological profile of children and adolescents with the 22q11.2 microdeletion. **Genetics in Medicine**, v. 3, n. 1, p. 34-39, 2001.

XU, B. et al. Strong association of de novo copy number mutations with sporadic schizophrenia. **Nature Genetics**, v. 40, n. 7, p. 880-885, 2008.

ZEMBLE, R. et al. Secondary immunologic consequences in chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome). **Clinical Immunology**, v. 136, p. 409-418, 2010.

ANEXOS

ANEXO 1 – Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP).

unesp  UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA
"JULIO DE MESQUITA FILHO"
Campus de Marília

Parecer do Projeto nº. 0142/2011

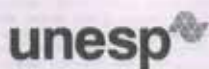
IDENTIFICAÇÃO
1. Título do Projeto: ANÁLISE DA FLUÊNCIA EM TAREFA DE NARRATIVA ORAL EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME del22q11.2
2. PESQUISADOR RESPONSÁVEL:
Autor(a): Célia Maria Giacheti
3. Instituição do Pesquisador: Faculdade de Filosofia e Ciências – UNESP/Marília
4. Apresentação ao CEP: 09/07/2011
5. Apresentar relatório em: Semestralmente durante a realização da pesquisa.

Objetivos
Este estudo tem como objetivo analisar e comparar a fluência na narrativa oral de indivíduos com a síndrome del22q11.2 e comparar com indivíduos com desenvolvimento típico de fala e linguagem quanto a frequência e tipo de disfluências (comuns e gags), local de ocorrência das disfluências e velocidade de fala.

SUMÁRIO DO PROJETO
A síndrome del22q11.2 (Velocardiofacial) é uma condição genética autossômica dominante causada por uma microdeleção cromossômica na região 22q11.2. A literatura compilada mostra que o perfil cognitivo da síndrome del22q11.2 é caracterizado pela superioridade de habilidades verbais em detrimento das dificuldades viso-construtivas, bem como a presença de prejuízos mais severos para a linguagem receptiva em relação a linguagem expressiva. No entanto, observa-se que os estudos, principalmente, no que compete a caracterização das dificuldades de linguagem oral são ainda escassos e as manifestações relacionadas à fala abrangem de forma mais sistemática alterações decorrentes da fissura de palato e da incompetência velofaríngea. Este estudo tem como objetivo analisar a fluência na narrativa oral de indivíduos com a síndrome del22q11.2 e comparar com indivíduos com desenvolvimento típico de fala e linguagem quanto a frequência e tipo de disfluências (comuns e gags), local de ocorrência das disfluências e velocidade de fala. Serão avaliados 15 indivíduos de ambos os gêneros, na faixa etária de 6 a 18 anos de idade cronológica com diagnóstico da síndrome del22q11.2, os quais serão comparados a outros 15 indivíduos com desenvolvimento típico de fala e linguagem com idade mental semelhante para fins de formação do grupo controle. A narrativa oral será obtida a partir do livro Frog Where Are You ? e a análise do perfil da fluência da fala será realizada segundo proposta do Teste de Linguagem Infantil – ABFW, Área de Fluência. Também será analisado o local de ocorrência das disfluências (entre enunciados e no meio do enunciado). Os dados serão analisados por meio de estatística descritiva e testes estatísticos paramétricos e não-paramétricos. Os resultados obtidos nesta pesquisa visam ampliar a caracterização do fenótipo da síndrome del22q11.2, no que se refere as manifestações de fala e linguagem.

Pág. 1 de 2

Faculdade de Filosofia e Ciências
Avenida Hygino Muzzi Filho, 737 CEP 17.525-900 Marília - São Paulo - Brasil
Tel 14 3402-1300 fax 14 3402-1302



UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA
"JÚLIO DE MESQUITA FILHO"
Campus de Marília

COMENTÁRIO DO RELATOR

A pesquisa será desenvolvida com sujeitos com diagnóstico citogenético de síndrome com deleção 22q11.2, e visa comparar a frequência de disfluências comuns e gags e da velocidade de fala entre estes e indivíduos e outros controle, bem como identificar o local de ocorrência das disfluências. A conduta descrita no projeto está de acordo com os preceitos éticos necessários contidos nas resoluções 196/96 e complementares.


PARECER FINAL


O CEP da FFC da UNESP após acatar o parecer do membro relator previamente aprovado para o presente estudo e atendendo a todos os dispositivos das resoluções 196/96 e complementares, bem como ter aprovado o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido como também todos os anexos incluídos na pesquisa resolve aprovar o projeto de pesquisa supracitado.

INFORMAÇÕES COMPLEMENTARES

DATA DA REUNIÃO

Homologado na reunião do CEP da FFC da Unesp em 21/09/2011.


Simone Aparecida Capellini
Presidente do CEP


Mariângela Spotti Lopes Fujita
Diretora da FFC

ANEXO 2 – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido – grupo experimental.



**TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
Grupo experimental**

Nós estamos convidando você a participar do projeto de pesquisa intitulado “**Análise da fluência em tarefa de narrativa oral em indivíduos com síndrome del22q11.2**” do Centro de Estudos da Educação e da Saúde – CEES da Faculdade de Filosofia e Ciências (FFC), UNESP de Marília, cuja responsável é a Profa. Dra. Célia Maria Giacheti com a colaboração dos pesquisadores Dr. Antonio Richieri Costa, Fga. Amanda Oliveira Santos e Dra. Natália Freitas Rossi. Para a obtenção deste termo gostaríamos que vocês soubessem que:

- Participar deste projeto é uma opção sua, podendo decidir participar ou não;
- Caso você decida não participar ou desista de participar a qualquer momento você não perderá nenhum benefício ou tratamento que estiver fazendo nesta instituição.

A qualquer momento você terá a liberdade de buscar junto aos responsáveis pelo projeto esclarecimentos de qualquer natureza, inclusive os relativos à metodologia de trabalho.

- Sua participação nesta pesquisa é total e completamente isenta de qualquer ônus financeiro. Caso venha a ter qualquer despesa decorrente de sua participação nesta pesquisa, você será imediatamente ressarcido, mediante a devolução dos valores despendidos.
- Você receberá uma cópia deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.
- O presente trabalho tem por objetivos:

- 1) Comparar a frequência de disfluências comuns e gegas e da velocidade de fala na narrativa oral de histórias de indivíduos com a síndrome del22q11.2 e controles;
- 2) Classificar o grau de severidade da gagueira (leve, moderada, grave ou muito grave), quando encontrado percentual de disfluência gaga igual ou superior a 3%;
- 3) Identificar o local de ocorrência das disfluências quanto à posição sintática (local nas frases) nos enunciados da narrativa oral de histórias (entre e no meio de enunciados) de indivíduos com a síndrome del22q11.2 e controles e compará-los entre si;

- Espera-se obter os seguintes benefícios decorrentes da presente pesquisa: ampliar o conhecimento sobre as características da fluência da fala em tarefa de narrativa oral de histórias em indivíduos com a síndrome del22q11.2;
- Se você decidir participar, gostaríamos de informá-lo que:

- a) Avaliação audiológica para investigar possíveis comprometimentos das vias auditivas.
- b) Os instrumentos de registro utilizados neste estudo incluem: documentação fotográfica, gravador e filmadora para a coleta da fala.
- c) Os resultados deste estudo talvez não sejam de benefício imediato para você ou sua família.
- d) Você estará colaborando para aumentar o nosso conhecimento sobre o perfil da fluência na narrativa oral de indivíduos com a síndrome del22q11.2.
- e) Assim que disponíveis, os resultados serão apresentados a você pelo responsável ou pesquisadores colaboradores.
- f) Os resultados deverão ser publicados em revistas científicas que circulem entre os profissionais da saúde que tenham interesse nesta área; mantendo sempre sua identidade em absoluto sigilo.
- g) Somente pesquisadores envolvidos com o projeto terão acesso aos dados completos, não sendo permitido o acesso por terceiros.
- h) Todos os resultados, da avaliação auditiva e da fluência, estarão disponíveis no prontuário do participante no Centro de Estudo da Educação e Saúde-CEES.
- i) Caso o participante desta pesquisa não esteja recebendo atendimento fonoaudiológico e que os nossos dados comprovem que seja necessário, será encaminhado para intervenção no CEES ou instituição especializada que oferece o serviço.

Eu, _____

portador do R.G. nº _____ (responsável pelo paciente) concordo em participar do projeto de pesquisa “**Análise da fluência em tarefa de narrativa oral em indivíduos com síndrome del22q11.2**”. Declaro haver recebido as devidas explicações sobre o referido projeto, estar ciente sobre os itens acima mencionados e minha participação é voluntária por opção própria.

Nome do Paciente/aluno: _____ Data: _____

Assinatura

Nome do responsável: _____

Responsáveis pela pesquisa:

Profa. Dra. Célia Maria Giacheti

Fone: (14) 3402-1324

Endereço: Hygino Muzzi Filho, 737, Caixa Postal 181, Departamento de Fonoaudiologia

Marília/SP - CEP: 17525-900

giacheti@uol.com.br

Fga. Amanda Oliveira Santos

Fone: (14) 3402-1324

Endereço: Hygino Muzzi Filho, 737, Caixa Postal 181, Departamento de Fonoaudiologia

Marília/SP - CEP: 17525-900

amandasantos@marilia.unesp.br

ANEXO 3 – Termo de Consentimento Livre Esclarecido – grupo controle.**TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
Grupo Controle**

Nós estamos convidando você a participar do projeto de pesquisa intitulado “**Análise da fluência em tarefa de narrativa oral em indivíduos com síndrome del22q11.2**” do Centro de Estudos da Educação e da Saúde – CEES da Faculdade de Filosofia e Ciências (FFC), UNESP de Marília, cuja responsável é a Profa. Dra. Célia Maria Giacheti com a colaboração dos pesquisadores Dr. Antonio Richieri Costa, Fga. Amanda Oliveira Santos e Dra. Natália Freitas Rossi. O presente trabalho tem por objetivos analisar a fluência na narrativa oral de indivíduos com a síndrome del22q11.2 e comparar com indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem quanto à frequência e ao tipo de disfluências (comuns e gags), ao local de ocorrência das disfluências e à velocidade de fala.

Gostaríamos de convidar o seu filho(a) a participar do projeto acima descrito, uma vez que seu filho (a):

- Não apresenta síndrome del22q11.2;
 - Não apresenta perda auditiva;
 - Não apresenta gagueira ou outros distúrbios de linguagem falada ou escrita.
- Autorizar a participação do seu filho (a) neste projeto é uma opção sua, podendo decidir participar ou não;
- Esse projeto de pesquisa foi aprovado pelo Comitê de ética da UNESP, Campus de Marília. Caso você tenha alguma dúvida, poderá entrar em contato com eles pelos endereços descritos ao final deste documento.
- A qualquer momento você terá a liberdade de buscar junto ao responsável pelo projeto ou pesquisadores colaboradores esclarecimentos de qualquer natureza, inclusive os relativos à metodologia de trabalho.
- Sua participação nesta pesquisa é total e completamente isenta de qualquer ônus financeiro.
- Você receberá uma cópia deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

Caso você decida participar, gostaríamos de informar que:

- j) Avaliação audiológica para investigar possíveis comprometimentos das vias auditivas.

- k) Os instrumentos de registro utilizados neste estudo incluem: documentação fotográfica, gravador e filmadora para a coleta da fala.
- l) Os resultados deste estudo talvez não sejam de benefício imediato para você ou sua família.
- m) Você estará colaborando para aumentar o nosso conhecimento sobre o perfil da fluência na narrativa oral de indivíduos com a síndrome del22q11.2;
- n) Assim que disponíveis, os resultados serão apresentados a você pelo responsável ou pesquisadores colaboradores.
- o) Os resultados deverão ser publicados em revistas científicas que circulam entre os profissionais da saúde que tenham interesse nesta área; mantendo sempre sua identidade em absoluto sigilo.
- p) Somente pesquisadores envolvidos com o projeto terão acesso aos dados completos, não sendo permitido o acesso por terceiros.
- q) Todos os resultados da avaliação da fluência estarão disponíveis e poderão ser apresentados.
- r) Será garantido tratamento da disfluência aos participantes que apresentarem alguma alteração e tiverem interesse.

Eu, _____
portador do R.G. nº _____ (responsável pelo paciente) concordo em participar do projeto de pesquisa “**Análise da fluência em tarefa de narrativa oral em indivíduos com síndrome del22q11.2**”. Declaro haver recebido as devidas explicações sobre o referido projeto, estar ciente sobre os itens acima mencionados e minha participação é voluntária por opção própria.

Nome do participante: _____ Data: _____

Assinatura

Nome do responsável: _____

Responsáveis pela pesquisa:

Profa. Dra. Célia Maria Giacheti

Fone: (14) 3402-1324

Endereço: Hygino Muzzi Filho, 737, Caixa Postal 181, Departamento de Fonoaudiologia

Marília/SP - CEP: 17525-900

giacheti@uol.com.br

Fga. Amanda Oliveira Santos

Fone: (14) 3402-1324

Endereço: Hygino Muzzi Filho, 737, Caixa Postal 181, Departamento de Fonoaudiologia

Marília/SP - CEP: 17525-900

amandasantos@marilia.unesp.br