

# Disartria e doença de Machado-Joseph: relato de caso

## *Dysarthria in Machado-Joseph disease: case report*

Angela Ruviano Busanello<sup>1</sup>, Simone Augusta Finard de Nisa e Castro<sup>2</sup>, Alberto Augusto Alves Rosa<sup>3</sup>

### RESUMO

O objetivo deste estudo foi descrever os principais aspectos fonoaudiológicos relacionados à fala na doença de Machado-Joseph, em um indivíduo do sexo masculino, selecionado entre outros pacientes portadores desta doença com limitações significativas de fala. O paciente foi atendido no Setor de Fonoaudiologia do Serviço de Fisiatria do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Especificamente quanto à fala e seus processos, observou-se quadro disártrico predominantemente atáxico, que piorou com a evolução da doença, passando de leve para severo. Estes resultados permitiram a conclusão de que as alterações tornam-se significativas na fala do portador de doença de Machado-Joseph, associadas ao comprometimento da respiração, articulação, fonação e ressonância. Concluiu-se também quanto à importância do tratamento fonoaudiológico na doença de Machado-Joseph, sugerindo-se novos estudos, com número maior de indivíduos, sejam realizados, a fim de melhor caracterizar as alterações de fala observadas neste estudo.

**Descritores:** Doença de Machado-Joseph/diagnóstico; Transtornos da articulação; Disartria; Ataxias espinocerebelares; Fonoterapia

### INTRODUÇÃO

Existe uma grande diversidade de áreas de atuação dentro da Fonoaudiologia, como ciência e profissão. A assistência a pacientes acometidos de problemas neurológicos com manifestações nas funções do Sistema Estomatognático (SE), por exemplo, é frequente, rotineira e, na maioria das vezes, crucial para a manutenção da qualidade de vida desses indivíduos<sup>(1-2)</sup>.

Dentre esses acometimentos neurológicos, podemos encontrar patologias heredo-degenerativas do Sistema Nervoso Central como a doença de Machado-Joseph (DMJ), também chamada de Ataxia Espinocerebelar Tipo 3 (AEC 3). Às doenças heredo-degenerativas do sistema nervoso, em geral, relacionam-se três critérios: seu determinismo genético, a sistematização das lesões e a qualidade do processo patológico, que ocorre por meio de degeneração lenta sem necrose ou inflamação<sup>(3)</sup>.

As ataxias cerebelares hereditárias são distúrbios progressivos que podem ter início na infância ou na vida adulta e caracterizam-se pela degeneração dos feixes espinocerebelares, dos feixes piramidais e dos feixes da coluna posterior<sup>(4)</sup>. Além da AEC 3, que apresenta sintomas clínicos cerebelares e extracerebelares<sup>(5)</sup>, existem pelo menos outros seis distúrbios cerebelares de início tardio nas ataxias do adulto, classificadas como AEC tipos 1 a 7<sup>(6)</sup>.

O diagnóstico da DMJ necessita de confirmação por intermédio de exame genético para a observação das repetições anormais de CAG<sup>(7-10)</sup>, visto que a doença apresenta uma heterogeneidade grande de sintomas clínicos, que dificultam o seu diagnóstico<sup>(8,11)</sup>.

Geralmente, a sintomatologia da DMJ está relacionada a um lento progresso, principalmente de manifestações cerebelares acompanhadas de vários outros sintomas como: disartria, alterações oculomotoras, espasticidade, tremores, marcha atáxica<sup>(11)</sup>, ataxia e disfagia, distonia, fasciculações de língua e face, entre outros<sup>(6)</sup>.

A ataxia, conforme o progresso da doença, acomete também a função de fala, limitando gradativamente a articulação até uma disartria severa, alteração esta observada também em estágios iniciais da doença<sup>(12)</sup>.

A fala corresponde, especificamente, a rápidas modificações do aparato articulatório (mandíbula, lábios, dentes, língua, véu palatino, entre outros), sincronizadas com a produção do ar sonoro<sup>(13)</sup> e coordenadas pelo sistema extrapiramidal, incluindo o cerebelo<sup>(14)</sup>. Desse modo, há coordenação dos movimentos orofaciais para que haja emissão correta de consoantes e vogais que irão compor as sílabas e, conseqüentemente, as palavras<sup>(13)</sup>.

(1) Pós-graduanda em Distúrbios da Comunicação Humana pela Universidade Federal de Santa Maria – UFSM – Santa Maria (RS), Brasil.

(2) Doutora, Docente do Centro Educacional São Camilo – Sul – Porto Alegre (RS), Brasil; Docente dos Cursos de Nutrição e Fonoaudiologia da Faculdade Nossa Senhora de Fátima – Faculdade Fátima – Caxias do Sul (RS), Brasil.

(3) Doutor, Professor Adjunto da Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul – UFRGS – Porto Alegre (RS), Brasil.

Trabalho realizado no Hospital de Clínicas de Porto Alegre, como requisito para obtenção de certificação de Especialização em Fonoaudiologia Hospitalar pelo Centro Educacional São Camilo – Sul – Porto Alegre (RS), Brasil.

**Endereço para correspondência:** Angela Ruviano Busanello. R. General Neto, 484, Santa Maria – RS, CEP 97050-240. E-mail: angelafonoaudiologia@yahoo.com.br

**Recebido em:** 9/1/2007; **Aceito em:** 13/7/2007

As disartrias ocorrem por um distúrbio neuromuscular que causa defeitos na emissão dos sons, existindo dificuldade em sua articulação e na conexão de sílabas e palavras. Pode também ser descrita como um transtorno de articulação decorrente de uma lesão neurológica que modifica um conjunto de funções estomatognáticas, que deveriam atuar sincronizadamente, como a respiração, a fonação, a ressonância, a articulação e a prosódia. Essas dificuldades são geradas por lesões no mecanismo neurológico central<sup>(2,13)</sup>.

Existem características comuns a todas as disartrias como monoaltura, monointensidade, qualidade ruidosa e velocidade lenta. Entretanto, há uma variedade de outras características que dependem da região afetada: tipo espástico, tipo flácido, tipo atáxico, tipo hipocinético e tipo hiperkinético<sup>(2)</sup>.

O tipo de disartria característico dos problemas cerebelares, logo, da DMJ, é o tipo atáxico. A disartria atáxica caracteriza-se por falta de contração coordenada dos músculos para articulação da fala; os movimentos são lentos e inapropriados quanto ao tônus, extensão, duração e direção; e há um tipo de tremor característico, chamado intencional, que aumenta até o final do movimento<sup>(14)</sup>.

Ainda, se pode encontrar nos pacientes com esse tipo de disartria: excesso de altura assistemática, tremor vocal, consoantes imprecisas, distorção nas vogais, fonemas e intervalos prolongados, monoaltura e monointensidade, velocidade lenta, limitações na prosódia<sup>(2)</sup>, voz áspera com esforço, característica tenso-estrangulada, interrupção articulatória irregular, acentuação excessiva, mas sem diferenciação da sílaba tônica ou do elemento frasal mais importante<sup>(14)</sup>.

A necessidade de intervenção fonoaudiológica que o portador de DMJ apresenta, a partir do exposto acima, e a grande variedade de manifestações clínicas que são trabalhadas por profissionais como fisioterapeutas, psicólogos, terapeutas ocupacionais, entre outros, conotam a importância de trabalhos com aprofundamento científico sobre essa doença.

Sabe-se que o objetivo da reabilitação deve ser a coordenação global do paciente, coordenação esta que vai desde o relaxamento do enfermo até a melhor articulação que ele consiga obter, passando em etapas gradativas, iniciando pela função respiratória, modificação eficaz da emissão sonora e adequação da ressonância<sup>(13)</sup>. Em virtude de essas inúmeras queixas desencadearem grande desconforto ao paciente, ele pode ser encaminhado à reabilitação mesmo durante a confirmação do diagnóstico<sup>(15)</sup>. Embora não exista, atualmente, tratamento específico para as AEC, como em todos os distúrbios neurodegenerativos, o tratamento é de suporte e visa maximizar e preservar a função<sup>(6)</sup>.

Desse modo, o objetivo deste relato foi descrever as principais características fonoaudiológicas do paciente portador de DMJ no que diz respeito à fala, relatando aspectos estruturais e funcionais do SE do paciente, bem como suas limitações comunicativas.

## APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

Este relato refere-se a um caso de DMJ acompanhado pelo Setor de Fonoaudiologia do Serviço de Fisiatria do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) e baseou-se nos

dados coletados do prontuário do paciente. Foi realizado no período de fevereiro a maio de 2006. Recebeu aprovação da Comissão Científica e Comissão de Pesquisa e Ética em Saúde do HCPA (registrado sob nº. 05-571), local onde foi realizado e, somente então, após a assinatura, pelos responsáveis da pesquisa, do Termo de Compromisso para Utilização de Dados fornecido pela instituição, deu-se início a seleção do caso a ser relatado. Os critérios para seleção deste incluíram o diagnóstico genético comprovando a DMJ e a presença de alterações significativas na fala. Foram coletadas as manifestações fonoaudiológicas no início do tratamento, do paciente que aqui será chamado de "M", a partir do segundo semestre de 2002 e, após três anos de acompanhamento, no segundo semestre de 2005, data da última revisão coletada no prontuário do paciente.

Ao ser encaminhado, em março de 2002, M., do sexo masculino, de 27 anos, caucasiano, agricultor, realizou a primeira consulta médica no Serviço de Genética. No exame, foram observados: fácies atípica, presença de disartria e dificuldade de equilíbrio, que sugeriram doença heredo-degenerativa do Sistema Nervoso Central. A doença foi confirmada por teste genético. M. apresentava história familiar positiva, pois o pai, o tio e o primo irmão apresentavam os mesmos sintomas. Quanto à história de sua doença, começou a apresentar sintomas como fraqueza associada à dificuldade para deambular e falta de equilíbrio aos 20 anos de idade. Conforme está descrito no prontuário, a fala "enrolada" estava presente há aproximadamente sete anos; já a perda de equilíbrio e os engasgos com líquidos tornaram-se mais frequentes, nos últimos três anos, até a última consulta revisada. No período da primeira consulta, caminhava com dificuldade necessitando de apoio do acompanhante. Negava parestesias ou alterações visuais.

Como exames complementares à consulta inicial, o paciente foi submetido à Ressonância Magnética (RNM) e à Tomografia da coluna torácica. Esta última não mostrou alterações e a primeira mostrou acentuação dos sulcos entre as folhas cerebelares e leve aumento no 4º ventrículo para o seu grupo etário.

Quando encaminhado à avaliação fonoaudiológica, M. relatou estar conseguindo falar tudo, porém com dificuldade, pois comentou que sua fala era lenta e a língua parecia "enrolar". Quanto à alimentação, revelou ter engasgos com alimentos muito secos.

M. apresentou alterações de: (1) movimentação de lábios, realizando adequadamente somente protrusão e extensão dos mesmos; (2) movimentação das bochechas, realizando movimentos com dificuldade; (3) elevação de língua, realizada com dificuldade; (4) função de respiração, predominantemente oral, do tipo superior, mas sem uso do ar de reserva; (5) função de faringo-laringe, com dificuldade de sustentar /a/ agudo, não conseguindo emitir os fonemas /r/ e /f/ e apresentando ataque vocal isocrônico, todos com presença de tremores; (6) tremores durante todos os movimentos faciais. Caracterizava-se uma disartria leve.

Desse modo, baseado nos resultados da avaliação, o plano inicial de tratamento de M. foi direcionado às funções de respiração e de articulação, que foram selecionadas por se

encontrarem significativamente alteradas e causarem desconforto ao paciente na sua comunicação. A respiração foi trabalhada desde o início do tratamento, também, em função da perda de função muscular que compromete a função protetiva de tosse, aumentando o risco de disfagia, o que não será descrito no momento, por não ser objetivo desse estudo.

Ao mesmo tempo em que M. realizou tratamento fonoaudiológico, realizou tratamento fisioterápico e com terapeuta ocupacional por dois meses, além de revisões periódicas com neurologista e fisiatra.

Entretanto, nesse período de tratamento, houve momentos de progresso, intercalados com momentos de estabilização e de piora do quadro clínico, em virtude do avanço da doença. O paciente, após ter recebido um acompanhamento inicial com um atendimento semanal, verificando-se estabilidade do quadro, manteve uma prescrição com os exercícios miofuncionais orofaciais a serem realizados no domicílio. Foi liberado para revisões bimestrais, quando foram reavaliadas e revisadas tanto as prescrições quanto as orientações domiciliares.

Verificou-se, nessas revisões, novos sintomas que se agravaram progressivamente como: diminuição da velocidade de fala, redução na amplitude de articulação, piora significativa na prosódia e perda quase total do controle cervical, sendo necessário uso de um suporte para manter a cabeça em postura funcional. A ataxia tornou-se grave, houve aumento importante dos tremores, bem como importante diminuição da força e dos movimentos gerais, surgindo a necessidade de realizar os exercícios na posição deitada em virtude da falta de controle cervical e de tronco. A fala tornou-se pouco inteligível em virtude, entre outros fatores, da piora dos movimentos de língua e de véu palatino.

Em uma das reavaliações, após aproximadamente três anos desde o início do acompanhamento, M. estava apresentando disartria severa e, embora do ponto de vista psicoacústico não se tenha percebido melhora, o paciente referiu sentir a fala mais solta, fluida. Além disso, M. também estava apresentando disfagia moderada. Quanto à fala, algumas características iniciais permaneceram, como a limitação da amplitude dos movimentos dos órgãos fonoarticulatórios (lábios, bochechas e língua). Acentuaram-se as características de: hipernasalidade, incoordenação respiratória e diminuição da velocidade de fala, características que agravavam consideravelmente a imprecisão articulatória, pois sua fala era pouco inteligível. Além disso, observou-se uma disprosódia típica, ataques vocais predominantemente aspirados, além do agravamento dos tremores. Ainda assim, o paciente referiu a diminuição destes.

## DISCUSSÃO

A necessidade de pesquisarem-se dados sobre a fala do paciente portador da DMJ baseou-se em estudos que relataram a disartria como um dos sintomas destes pacientes<sup>(5-6,11-12,15)</sup>.

Muitos estudos orientam a conduta na DMJ da mesma forma como foi tomada com M. Inicialmente, o mesmo realizou avaliação clínica e após observação dos sintomas e si-

nais clínicos referentes à doença, foi encaminhado a exames complementares de Tomografia e RNM<sup>(6)</sup>, e para exame genético<sup>(7)</sup>.

Os três critérios que caracterizam as doenças heredo-degenerativas<sup>(3)</sup> foram, desse modo, preenchidos: determinismo genético comprovado pelo exame genético de M.; a sistematização do comprometimento, percebida pelas manifestações variadas, não restritas somente a fala; e a degeneração lenta e progressiva da doença, observada através do agravamento gradual do quadro clínico de M.

Quanto à história familiar do paciente, do mesmo modo que inúmeras pesquisas e relatos de caso evidenciaram a presença de história familiar positiva nos portadores de DMJ, visto que se trata de doença autossômica dominante<sup>(3,8)</sup>, este estudo de caso mostrou que M. possui parentes de primeiro grau com manifestações semelhantes.

Referente às manifestações clínicas da DMJ, há manifestações que indicam degeneração dos feixes espinocerebelares, piramidais e da coluna posterior. Associado a isso, um dos primeiros sintomas a aparecer é a ataxia, que com o passar do tempo pode impedir o paciente de caminhar, seguida do titubeio, disdiadococinesia e dismetria<sup>(6,11-12)</sup>.

O paciente descrito apresentou, inicialmente, os sintomas de ataxia relacionados à marcha, seguidos de problemas de tensão nos membros superiores, com evolução para impossibilidade da marcha, sendo necessário uso de cadeira de rodas. Além disso, houve agravamento da ataxia para os órgãos da fala, dificultando também esta.

Quanto à fala de M., o mecanismo de controle, exercido por sistemas centrais e periféricos, encontrava-se alterado em função da doença, comprometendo-a. Este sintoma estava presente desde o início da intervenção e agravou-se mesmo com a permanência da assistência fonoaudiológica<sup>(13)</sup>, devido ao componente degenerativo da doença.

Desse modo, ao retomar o conceito de disartria, esta é entendida como um conjunto de defeitos na emissão dos sons, existindo dificuldades em sua articulação e na conexão de sílabas e palavras. Pode ser entendida também como um transtorno de articulação decorrente de uma lesão neurológica que modifica o ritmo, a qualidade, a coordenação e a voz<sup>(13)</sup>. Estas características foram observadas inicialmente em M., que apresentava os órgãos responsáveis pela fala com limitação e incoordenação de movimentos por distonia em lábios, bochechas e língua.

Entretanto, como já exposto anteriormente, existe um conjunto de funções que atuam conjuntamente com a fala no processo de comunicação. A fala estava comprometida por envolvimento das funções de respiração, de fonação, de ressonância, de articulação e de prosódia<sup>(2,14)</sup>. De fato, M. apresentava, inicialmente, alterações também das funções de respiração e ressonância, com leve nasalidade, além da articulação. Com o avanço da doença, o comprometimento agravou-se e M. passou a apresentar também uma disprosódia típica associada a aumento da hipernasalidade, incoordenação respiratória, diminuição da velocidade de fala, imprecisão articulatória e ataques vocais aspirados.

Estariam, entre outros órgãos comprometidos, as válvulas do aparelho fonador: a válvula palatofaríngea, véu

palatino, o que provocava a hipernasalidade; as válvulas formadas pelas conexões da língua com diversas outras estruturas como o véu palatino, o palato e os dentes causando a imprecisão articulatória; e da válvula glótica, com as pregas vocais provocando problemas na fonação<sup>(13)</sup>.

Vale ressaltar que existem vários tipos de disartrias, entretanto, a disartria atáxica é a característica de distúrbios cerebelares, distúrbio este encontrado em M.<sup>(2,14)</sup>.

As principais manifestações clínicas deste tipo de disartria estão relacionadas à incoordenação dos movimentos, à ataxia e à alteração do tônus da musculatura esquelética ou distonia. Todos esses sintomas foram apresentados inicialmente por M. agravando-se ao final das evoluções que foram coletadas.

Também é esperado que, na DMJ, a ataxia venha atingir a fala, limitando a articulação gradualmente até tornar-se uma disartria severa<sup>(12)</sup>. A piora da disartria foi observada ao comparar-se a descrição da avaliação inicial com a última reavaliação considerada para o estudo do caso, quando o paciente evoluiu de uma disartria leve para severa.

Já foi descrita a referência por parte do paciente de melhora dos aspectos da fala após certo período de tratamento, sem, entretanto, as devidas modificações do ponto de vista psicoacústico<sup>(15)</sup>. Esse aspecto foi comum também a esse estudo, pois o próprio paciente percebeu melhora na fala, mesmo sem serem percebidas essas modificações pelo examinador.

Outra característica importante apresentada por diversos autores está relacionada à presença de tremores. O tremor decorrente de problemas cerebelares é bastante característico, sendo chamado também de tremor intencional que aumenta ao final da intenção cinética, podendo aparecer inclusive na fala e na voz<sup>(2,14)</sup>. A presença de tremores desta origem foi observada na fala, na voz e nos movimentos faciais de M. em sua avaliação inicial, e de forma acentuada na reavaliação final deste estudo de caso.

É pertinente salientar também que a disfagia, caracterizada inicialmente por engasgos esporádicos com alimentos muito secos, também se agravou acompanhando o comprometimento gradual das outras funções do SE. Essa piora, nem sempre na mesma proporção para todas as funções do SE, é característica da DMJ e também foi observada em outros estudos<sup>(12,15)</sup>.

Quanto à reabilitação fonoaudiológica especificamente,

o tratamento deve ser global, vendo o paciente como um todo, inclusive quando o enfoque é a fala. A reabilitação da fala deve ocorrer também em etapas gradativas, passando pela respiração, visto às perdas musculares gerais que ocorrem com a doença, e pela adequação da fonação e da ressonância<sup>(13)</sup>.

Todas estas condutas ocorreram neste caso, uma vez que M. recebeu tratamento multiprofissional<sup>(2)</sup> e, para atingir a melhora na articulação, por exemplo, foram utilizadas manobras de relaxamento e utilização da posição deitada para realização de alguns exercícios, entre outros. Além disso, M. foi encaminhado ao acompanhamento fisioterápico e fonoaudiológico, com o diagnóstico ainda em processo, a fim de preservar-se os manejos necessários, independentes da doença, para benefício imediato e de acordo com os sintomas do paciente.

## COMENTÁRIOS FINAIS

A análise crítica dos resultados deste estudo e sua comparação com a bibliografia consultada permitiram concluir que as alterações de fala encontradas no paciente portador de DMJ são significativas, principalmente no que diz respeito a sua influência no processo comunicativo.

Observou-se que a DMJ ou AEC 3 atinge o centro de ordenação dos movimentos, cerebelo, assim como os órgãos efetores, ou seja, as estruturas musculares de lábios, bochechas, língua, véu palatino entre outros, deixando-os limitados em seus movimentos.

Assim, é natural concluir que, estando alterados os órgãos do SE, ou seja, os responsáveis por desempenhar as funções de respiração, articulação, fonação e ressonância, que estas funções também ocorram de maneira alterada. Desse modo, salienta-se a importância do tratamento fonoaudiológico na evolução da DMJ, uma vez que pode minimizar ou ainda desacelerar o avanço de muitas manifestações, principalmente se acompanhado por outras assistências.

Entretanto, por se tratar de um relato de caso, este serviu para direcionar e sugerir novos questionamentos acerca da relação entre a DMJ e a Fonoaudiologia. Por ser um único caso, sugere-se que novos estudos com número maior de indivíduos sejam realizados, a fim de melhor caracterizar as alterações de fala na DMJ observadas neste trabalho.

## ABSTRACT

The aim of this study was to describe the essential speech aspects of Machado-Joseph disease in a male patient with this diagnosis, selected among others with the same disease that received treatment at the Speech-Language Pathology and Audiology department of Hospital de Clínicas de Porto Alegre (Brazil). Regarding the speech process, it was observed ataxic dysarthria, which worsened from light to severe with the evolution of the disease. These results allowed the conclusion that speech alterations become more and more significant for Machado-Joseph patients, together with deficits in breathing, articulation, phonation and resonance. Finally, it was possible to suggest that Speech Pathology treatment is essential in Machado-Joseph disease, although more studies are necessary, with larger samples, in order to better characterize the speech alterations observed this study.

**Keywords:** Machado-Joseph disease/diagnosis; Articulation disorders; Dysarthria; Spinocerebellar ataxias; Speech therapy

---

**REFERÊNCIAS**

1. Junqueira P. Avaliação e diagnóstico fonoaudiológico em motricidade oral. In: Ferreira LP, Befi-Lopes DM, Limongi SCOL, organizadores. Tratado de fonoaudiologia. São Paulo: Roca; 2004. p. 230-6.
2. Ortiz KZ. Alterações da fala: disartrias e dispraxias. In: Ferreira LP, Befi-Lopes DM, Limongi SCOL, organizadores. Tratado de fonoaudiologia. São Paulo: Roca; 2004. p. 292-303.
3. Cambier J, Masson M, Dehen H. Manual de neurologia. 9a ed. Rio de Janeiro: Medsi; 1999.
4. Stevanin G, Dürr A, Brice A. Clinical and molecular advances in autosomal dominant cerebellar ataxias: from genotype to phenotype and physiopathology. *Eur J Hum Genet.* 2000;8(1):4-18.
5. Maschke M, Oehlert G, Xie TD, Perlman S, Subramony SH, Kumar N, et al. Clinical feature profile of spinocerebellar ataxia type 1-8 predicts genetically defined subtypes. *Mov Disord.* 2005;20(11):1405-12.
6. Feldman EL. Paraplegias espásticas hereditárias. In: Goldman L, Bennett JC, editores. Cecil tratado de medicina interna. 21a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2001. v. 2. p. 23-31.
7. Subramony SH, Filla A. Autosomal dominant spinocerebellar ataxias ad infinitum? *Neurology.* 2001;56(3):287-9.
8. Teive HAG, Arruda WO, Bittencourt PCT. Doença de Machado-Joseph: descrição de cinco membros de uma família. *Arq Neuropsiquiatr.* 1991;49(2):172-9.
9. Koeppen AH. The pathogenesis of spinocerebellar ataxia. *Cerebellum.* 2005;4(1):62-73. Review.
10. Chou AH, Yeh TH, Kuo YL, Kao YC, Jou MJ, Hsu CY, et al. Polyglutamine-expanded ataxin-3 activates mitochondrial apoptotic pathway by upregulating Bax and downregulating Bcl-xL. *Neurobiol Dis.* 2006;21(2):333-45.
11. Manto MU. The wide spectrum of spinocerebellar ataxias (SCAs). *Cerebellum.* 2005;4(1):2-6.
12. Coutinho P. Aspectos clínicos, história natural e epidemiologia na doença de Machado-Joseph. In: Sequeiros J. O teste preditivo da doença de Machado-Joseph. Porto: UniGENe, IBMC; 1996. p. 15-22.
13. Lemos D. Disartria. 2a ed. Rio de Janeiro: Enelivros; 1992.
14. Bagunyá J, Sangorrín J. Disartrias. In: Pena-Casanova J. Manual de fonoaudiologia. 2a ed. Porto Alegre: Artes Médicas; 1997. p. 113 - 28.
15. Nisa-Castro SAF, Ferronato BC, Paniagua LM, Santos AC, Nisa-Castro-Neto W. Intervenção fonoaudiológica na Doença de Machado-Joseph: relato de dois casos. *J Bras Fonoaudiol.* 2003;4(15):89-93.