

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
FACULDADE ODONTOLOGIA / INSTITUTO DE PSICOLOGIA
CURSO DE FONOAUDIOLOGIA
TRABALHO DE MONOGRAFIA II

NATHÁLIA VESCIA BAUER

**PERFIL DE FALA EM PACIENTES COM DOENÇA DE HUNTINGTON E SUA
CORRELAÇÃO COM CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS**

Porto Alegre

2022

NATHÁLIA VESCIA BAUER

**PERFIL DE FALA EM PACIENTES COM DOENÇA DE HUNTINGTON E SUA
CORRELAÇÃO COM CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS**

Trabalho de conclusão de curso apresentado como requisito parcial à conclusão do Curso de Fonoaudiologia da Universidade Federal do Rio Grande do Sul para obtenção do título de bacharel em Fonoaudiologia.

Orientadora: Prof^ª. Dr^ª. Maira Rozenfeld Olchik

Porto Alegre

2022

NATHÁLIA VESCIA BAUER

**PERFIL DE FALA EM PACIENTES COM DOENÇA DE HUNTINGTON E SUA
CORRELAÇÃO COM CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS**

Este Trabalho de Conclusão de Curso foi julgado e aprovado para obtenção do título de Bacharel em Fonoaudiologia no Curso de Graduação em Fonoaudiologia da Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

Porto Alegre, 05 de maio de 2022.

Prof. Dr. Márcio Pezzini França
Coordenador da COMGRAD Fonoaudiologia

Banca Examinadora

Maira Rozenfeld Olchik, Doutorado
Orientadora - UFRGS

Rui Rothe-Neves, Doutorado
Examinador - UFMG

Raphael Machado de Castilhos, Doutorado
Examinador – UFRGS

AGRADECIMENTOS

À Universidade Federal do Rio Grande do Sul, pela excelência em ensino público. Ao curso de letras da UFRGS, pelos ensinamentos e alicerces que foram de suma importância para o meu desempenho dentro da fonoaudiologia. Ao curso de fonoaudiologia da UFRGS, por me possibilitar ter uma base sólida de conhecimentos e princípios que me permitiram chegar ao título de fonoaudióloga.

À minha família, por todo carinho, paciência e apoio durante todo meu percurso acadêmico. Em especial, à minha mãe, Cláudia, por ser ferozmente parceira, mentora e fonte viabilizadora de todo meu conhecimento e educação.

Ao meu amor, Gabriel, por me apoiar dentro de toda minha trajetória desde as épocas de letrista até o tão sonhado título de graduada em fonoaudiologia; por ser o melhor engenheiro eletricista e fonte de todos os meus conhecimentos estatísticos; por ser o aconchego nos dias de desespero e por toda paciência nos períodos mais ásperos.

Aos meus amigos, por serem os vetores de alegrias e risadas relaxantes e por compartilharem dos momentos árduos, transformando tudo numa gratidão por estar viva e acompanhada de pessoas iluminadas, inteligentes, especiais.

À minha orientadora, Maira, por ser como uma mãe dentro da faculdade, pela paciência de me “lapidar” e ser agente fundamental na minha transformação em fonoaudióloga e pesquisadora.

A todos os meus professores, que me permitiram construir minha subjetividade dentro da educação e dentro de princípios dos quais jamais me esquecerei.

Aos membros da banca, Raphael Machado de Castilhos e Rui Rothe-Neves pela disponibilidade e pelas valiosas contribuições para o trabalho.

Ao meu porquinho-da-índia, Koda, por ser a maior fonte de tranquilidade e felicidade em forma de roedor. À minha calopsita, Penucho, por me apoiar com suas cantorias desde as épocas do ensino fundamental.

SUMÁRIO

| | |
|--|-----------|
| RESUMO | 01 |
| 1 INTRODUÇÃO | 02 |
| 2 MÉTODOS | 03 |
| 2.1 ANÁLISE ESTATÍSTICA..... | 04 |
| 3 RESULTADOS..... | 04 |
| 4 DISCUSSÃO | 09 |
| 5 CONCLUSÃO..... | 10 |
| 6 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS..... | 11 |
| 7 ANEXOS | 14 |
| 8 APÊNDICES –..... | 35 |

RESUMO

A doença de Huntington (DH) é um distúrbio neurodegenerativo autossômico dominante, caracterizado por sintomas neurológicos, psiquiátricos e comportamentais. Um número limitado de estudos, até o momento, avaliou distúrbios da fala em indivíduos com expansão CAG no gene HTT. O principal sintoma de fala em indivíduos com DH é a disartria hipercinética. Os estudos apontam que esse tipo de disartria representa 20% dos indivíduos adultos com disartria. O objetivo do estudo foi correlacionar o perfil de fala dos indivíduos com DH e seus achados clínicos. Foram incluídos 7 indivíduos com diagnóstico molecular de DH e 7 controles pareados por sexo e idade. Foram excluídos sujeitos que tivessem história de outros eventos neurológicos prévios, qualquer distúrbio sensorial ou motor que impossibilitasse a realização dos testes, doenças sistêmicas e/ou alterações estruturais que afetassem a voz e/ou fala. Os dados demográficos e de gravidade da doença foram coletados por meio da escala UHDRS, os dados cognitivos foram extraídos de uma bateria de testes e a avaliação dos parâmetros de fala foi feita pela análise perceptivo-auditiva e análise acústica. O perfil de fala dos indivíduos com DH está relacionado com a evolução dos sintomas motores. Dessa forma, quanto pior os sintomas motores dos pacientes, pior o desempenho na fala. Com os demais dados clínicos e com as escalas de cognição, não houve correlação. Os indivíduos com DH foram significativamente piores do que o grupo controle na fonação (frequência fundamental, tempo de fonação, jitter local, shimmer local), respiração (tempo máximo de fonação), articulação (speech rate, tempo de fonação na fala espontânea, número de sílabas na fala espontânea, média de duração das sílabas e na duração da fala espontânea). Assim, o perfil de fala dos indivíduos desse estudo mostra um prejuízo maior na articulação, na respiração e na fonação.

Palavras-chaves: Doença de Huntington, fala, disartria.

1 INTRODUÇÃO

A doença de Huntington (DH) é uma doença neurodegenerativa autossômica dominante caracterizada por sintomas neurológicos, psiquiátricos e comportamentais⁽¹⁾. No Brasil, a prevalência não é conhecida. No entanto, um estudo, realizado no estado do Rio Grande do Sul, encontrou prevalência mínima de 1,85/100.000⁽²⁾ inferior ao encontrado em países europeus, mas similar a outros países latino-americanos^(3,4). A idade de início da DH é variável e depende em grande parte do número de repetições CAG⁽⁵⁾. Os indivíduos portadores da mutação tornam-se sintomáticos em média aos 35-44 anos⁽⁶⁾.

Nos pacientes com DH, as alterações de fala são frequentes. Dessa forma, os distúrbios da fala decorrentes de alterações, que afetam os circuitos dos gânglios corticobasais-talamocorticais, causam movimentos involuntários e são amplamente classificados como disartria hiperkinética⁽⁷⁻¹²⁾. A disartria hiperkinética é caracterizada por intervalos prolongados, variável ou reduzida velocidade de articulação, consoantes imprecisas e variações excessivas de intensidade⁽¹³⁻¹⁶⁾. Esse tipo de disartria ocorre em 20% dos indivíduos adultos com disartria⁽⁷⁾.

A avaliação clínica da disartria tem sido realizada através da análise de parâmetros de fala por meio da avaliação perceptivo-auditiva. Provas de repetição de palavras e frases, de análise do discurso e de produções orais pré-estabelecidas são algumas das tarefas utilizadas na prática clínica, sem que isso pressuponha a aplicação de protocolo específico^(17,18).

Para complementar a análise perceptivo-auditiva, temos a avaliação acústica da fala por meio de softwares que é de fácil aplicação, não invasiva e tem custo baixo⁽¹⁹⁾. Essas informações podem favorecer o diagnóstico, a comparação entre desempenhos de diferentes pacientes, além de possibilitar a avaliação da evolução de um mesmo paciente^(20,21). Ainda, os dados objetivos da avaliação acústica computadorizada tornaram-se opção ao oferecerem informações não percebidas pelo ouvido humano⁽²²⁾.

A literatura aborda em menor proporção estudos de fala com pacientes sintomáticos, estudos que utilizem variáveis acústicas para todas as bases motoras da fala ou que tenham analisado perfil de fala desses pacientes na população brasileira. Dessa forma, esse estudo se propõe a descrever as características de fala em pacientes com DH e correlacionar com aspectos clínicos.

2 MÉTODOS

Trata-se de um relato de casos. Projeto aprovado pelo comitê de ética sob número 2018-0648. Realizou-se um processo de amostragem por conveniência. Foram convidados a participar do estudo pacientes com diagnóstico clínico e molecular de DH em acompanhamento médico no ambulatório de neurogenética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). Foram incluídos indivíduos sintomáticos, com diagnóstico clínico e molecular de DH que concordarem em participar do estudo. No grupo controle foram incluídos indivíduos saudáveis pareados por idade e sexo com o grupo caso. Foram excluídos, em ambos os grupos, indivíduos menores de 18 anos ou que tivessem história de outros eventos neurológicos prévios, qualquer distúrbio sensorial ou motor que impossibilitasse a realização dos testes, doenças sistêmicas e/ou alterações estruturais que afetassem a voz e/ou fala.

A avaliação do grupo controle foi feita por meio da análise acústica dos dados de fala. E a avaliação dos participantes do grupo caso ocorreu através dos seguintes protocolos:

- Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS)⁽²³⁾: na qual são avaliadas diversas manifestações da DH: avaliação motora; avaliação funcional; avaliação comportamental; avaliação cognitiva. Esse protocolo foi aplicado por um neurologista, geneticista ou estudante de medicina treinados na escala UHDRS.

- Bateria de Avaliação Frontal (FAB): composta por testes que avaliam questões cognitivas tais como fluência fonêmica, flexibilidade cognitiva, controle inibitório, sensibilidade a interferências. A pontuação máxima de cada subteste é de três pontos (com pontuações mais altas indicando melhor desempenho) e a pontuação total do teste é calculada somando as pontuações dos seis subtestes (pontuação máxima=18). Está validada para o português brasileiro⁽²⁴⁾.

- STROOP teste: esse teste tem como objetivo avaliar o controle inibitório e processos de atenção. Ele rende três pontuações diretas, com base no número de itens preenchidos em cada uma das três folhas de estímulo em 120s. Quanto maior a pontuação, melhor o desempenho do indivíduo⁽²⁵⁾.

- Avaliação Cognitiva de Montreal (MoCA): trata-se de um teste de rastreio cognitivo, que avalia funções como apraxia visuoespacial, nomeação, memória, atenção, linguagem, abstração e orientação. Uma pontuação de 26 ou superior é esperado para indivíduos com cognição preservada⁽²⁶⁾.

- Teste de símbolos e dígitos: comumente usado para avaliar a velocidade psicomotora, mede a velocidade de processamento, bem como a velocidade motora. O desempenho também é afetado pela atenção, varredura visual e rastreamento e memória de trabalho⁽²⁷⁾.

- Gravação das amostras de fala: a aplicação das tarefas foi gravada por meio do software Audacity, em ambiente com isolamento acústico, utilizando o microfone KARSECT HT-9 com o adaptador Andrea Pure audio USB. Foram coletadas tarefas que permitissem a análise das 5 bases motoras da fala. No apêndice II, quadro 1, estão descritas as variáveis analisadas no PRAAT.

- Análise perceptiva auditiva: realizada por um grupo de 3 fonoaudiólogas cegas para o diagnóstico, com treinamento prévio, com coeficiente kappa de concordância 0,90. A decisão final se deu por consenso. A classificação da disartria foi baseada nos parâmetros normal, leve, moderada ou grave.

- Análise acústica da fala: os dados foram analisados no software aberto PRAAT, utilizado em análise e síntese da fala (www.praat.org). O programa foi desenvolvido pelos linguistas Paul Boersma & David Weenink em 2018.

2.1 ANÁLISE ESTATÍSTICA

Realizou-se uma análise qualitativa dos dados utilizando intervalos interquartis e mediana. Além disso, os dados foram analisados quantitativamente pelo coeficiente de correlação de postos de Spearman. Para a análise de comparação entre os grupos foram feitas as médias os desvios padrões e aplicado o teste t.

3 RESULTADOS

Foram incluídos no estudo 7 indivíduos. Sendo 4 mulheres e 3 homens. Na tabela 1, descrevemos as características clínicas e sociodemográficas. Esses indivíduos foram pareados por sexo e idade com 7 controles.

Tabela 1: Variáveis demográficas e clínicas

| Variável | Q1 | Mediana | Q3 |
|-------------------|----|---------|----|
| Idade | 40 | 48 | 64 |
| Escolaridade | 7 | 9 | 11 |
| CAGexp | 43 | 47 | 47 |
| Idade de início | 30 | 45 | 50 |
| Duração da doença | 3 | 6 | 9 |

Legenda: Q1 = primeiro intervalo interquartil. Q3 = terceiro intervalo interquartil.
CAGexp = repetições do alelo CAG expandido.

Na tabela 2, analisamos as escalas de gravidade quanto a questões funcionais, comportamentais e de independência e as escalas cognitivas.

Tabela 2: Escalas de gravidade e cognitivas

| Variável | Q1 | Mediana | Q3 |
|----------------------------|------|---------|-------|
| UHDRS motor | 30 | 41 | 68 |
| UHDRS comportamental | 4 | 11 | 37 |
| Escala capacidade | 8 | 8 | 18 |
| Escala de independência | 60 | 70 | 70 |
| Escala funcional | 3 | 4 | 5 |
| Fluência verbal fonológica | 9,5 | 11 | 13 |
| Fluência verbal categórica | 6 | 8 | 9,5 |
| MoCA | 10 | 12,5 | 18,5 |
| Símbolos acertos | 0,75 | 8,5 | 24,25 |
| FAB | 4,75 | 8,5 | 10,5 |
| Stroop leitura | 26 | 38,5 | 90,75 |
| Stroop nomeação | 27,5 | 46 | 88 |
| Stroop interferência | 11 | 12,5 | 32,5 |

Legenda: Q1= primeiro intervalo interquartil. Q3 = terceiro intervalo interquartil.
UHDRS = Unified Huntington's Disease Rating Scale. MoCA= Avaliação Cognitiva de Montreal. FAB = Bateria de Avaliação Frontal

A tabela 3 descreve a análise das variáveis de fala extraídas das tarefas executadas por meio das gravações.

Tabela 3: Intervalo interquartil das variáveis acústicas da fala

| Bases motoras da fala | Variáveis | Q1 | Mediana | Q3 |
|-----------------------|--------------------------------|---------|---------|---------|
| APA | Grau da disartria | 2 | 3 | 3 |
| | Fonação | | | |
| | Jitter local | 0,40 | 0,66 | 1,32 |
| | Shimmer local | 2,20 | 8,59 | 12,70 |
| | FF média | 155,68 | 191,77 | 298,68 |
| | FF mínimo | 130,24 | 157,45 | 212,43 |
| | FF máximo | 166,16 | 306,51 | 363,19 |
| | FF DP | 4,98 | 14,28 | 49,43 |
| | HNR | 13,93 | 14,87 | 25 |
| Ressonância | F2I | 1924,01 | 2194,97 | 2363,63 |
| | F2U | 803,64 | 849,37 | 1191,70 |
| | F2U-F2I | 1,89 | 2,45 | 2,63 |
| Respiração | TMF | 1,52 | 3,81 | 9,1 |
| | Articulação | | | |
| | Nsyll | 11 | 12 | 21 |
| | Npauses | 0 | 2 | 3 |
| | Duration | 2,84 | 5,38 | 6,36 |
| | Phonation time | 2,44 | 2,84 | 4,96 |
| | Speech rate | 2,21 | 3,9 | 4,28 |
| | Articulation rate | 4,23 | 4,28 | 4,74 |
| | ASD | 0,21 | 0,23 | 0,24 |
| | Nsyllables FE | 42 | 90 | 96 |
| | Npauses FE | 10 | 11 | 12 |
| | Duration FE | 30,02 | 30,19 | 30,94 |
| | Phonationtime FE | 11,29 | 20,49 | 22,89 |
| | Speech rate FE | 1,39 | 2,6 | 3,2 |
| | Articulation rate FE | 3,46 | 4,31 | 5,49 |
| | ASD FE | 0,18 | 0,232 | 0,29 |
| Prosódia | F0 mínimo pergunta | 103,79 | 130,10 | 206,22 |
| | F0 máximo pergunta | 273,99 | 340,11 | 449,83 |
| | F0 max-mini pergunta | 109,79 | 155,81 | 346,04 |
| | intensidade mínimo pergunta | 11,50 | 37,35 | 48,99 |
| | intensidade máxima pergunta | 76,34 | 85,68 | 86,34 |
| | inte max-min pergunta | 27,35 | 48,99 | 58,63 |
| | F0 mínimo exclamativa | 94,78 | 138,97 | 199,81 |
| | F0 máximo exclamativa | 163,14 | 384,40 | 482,46 |
| | F0 max-mini exclamativa | 68,36 | 218,08 | 325,59 |
| | intensidade mínimo exclamativa | 20,78 | 37,17 | 47,62 |
| | intensidade máxima exclamativa | 77,76 | 83,84 | 90,09 |
| | inte max-min exclamativa | 35,98 | 47,45 | 53,03 |

Legenda: Q1: primeiro intervalo interquartil. Q3: terceiro intervalo interquartil. APA: análise perceptivo-auditiva. Grau da disartria: 0 não tem, 1 leve, 2 moderada, 3 grave. F1 frequência do primeiro formante. F2 = frequência do segundo formante. F2i/F2u = frequência do Segundo formante no [i] dividida pela frequência do segundo formante [u] em segundos. FF média = frequência fundamental média. FF max = frequência fundamental máxima. FF min = frequência fundamental mínima. FF DP = frequência fundamental desvio padrão. TMF = tempo máximo de fonação, HNR = relação harmônico-ruído. Nsyll = número de sílabas na diadocinesia. Npauses = número de pausas na diadocinesia.

Duration = duração da diadococinesia. Phonation time= proporção entre o tempo de fala e o tempo total. Speech Rate = sílabas por segundo. Articulation rate = sílabas por segundo excluindo as pausas. ASD = média de duração das sílabas. Nsyll FE = número de sílabas da fala espontânea. Npauses FE = número de pausas da fala espontânea. Dur FE = duração da fala espontânea. Phonationtime s FE = tempo de fonação da fala espontânea. ASD FE = media de duração das sílabas na fala espontânea.

Na tabela 4, descrevemos as correlações entre variáveis de fala com os aspectos clínicos que apresentaram algum grau de significância.

Tabela 4: Dados correlacionados teste de Spearman

| Bases motoras da fala | Variáveis | Escolaridade anos | CAGexp | Duração anos | UHDRS motor |
|--------------------------------|---------------------------------|-------------------|---------------|---------------|----------------|
| Correlação de Spearman rho (p) | | | | | |
| APA | Grau da disartria | -0,868 (0,011) | ns | ns | ns |
| Ressonância | F2i | Ns | ns | ns | -0,821 (0,023) |
| Fonação | FF máximo | Ns | ns | ns | -0,929 (0,003) |
| | HNR | Ns | 0,852 (0,015) | ns | ns |
| Articulação | Nsyll Diad | Ns | ns | ns | -0,800 (0,031) |
| | Speech rate | Ns | ns | ns | -0,857 (0,014) |
| | Npauses FE | Ns | ns | ns | ns |
| Prosódia | Intensidade min pergunta | 0,778 (0,039) | ns | ns | ns |
| | Intensidade min exclamativa | Ns | ns | ns | -0,893 (0,007) |
| | Intensidade max-min exclamativa | Ns | ns | 0,775 (0,041) | 0,929 (0,003) |
| Respiração | TMF | Ns | ns | ns | -0,893 (0,007) |

Legenda: APA = análise perceptivo-auditiva. F2 [i] = frequência do segundo formante no [i]. FF = frequência fundamental máxima. HNR = relação harmônico-ruído. Nsyll diad = número de sílabas diadococinesia. Npauses FE = número de pausas fala espontânea. TMF = tempo máximo de fonação. Ns = não significativo estatisticamente.

Tabela 5: Comparação das variáveis de fala entre caso e controle.

| | Variáveis | Caso | Controle | p-valor | |
|-----------------------------|----------------------|-----------------------|------------------|-----------------|-------|
| | idade | 48,86(±16,03) | 48,43(±15,75) | ns | |
| Ressonância | F2I | 2172,90(±228,96) | 2252,82(±230,81) | ns | |
| | F2U | 943,26(±181,59) | 899,11(±78,87) | ns | |
| | F2I/F2U | 2,37(±0,48) | 2,52(±0,30) | ns | |
| Fonação | Jitter local | 0,87(±0,49) | 0,39(±0,10) | 0,04 | |
| | Shimmer local | 8,47(±4,92) | 3,59(±2,72) | 0,046 | |
| | FF média | 215,99(±70,15) | 154,53(±43,21) | ns | |
| | FF mínimo | 174,45(±63,13) | 149,62(±43,04) | ns | |
| | FF máximo | 297,78(±108,60) | 160,42(±44,13) | 0,015 | |
| | FF DP | 21,88(±21,24) | 1,62(±0,50) | 0,045 | |
| | HNR | 17,32(±7,16) | 20,75(±4,23) | ns | |
| Respiração | TMF | 5,45(±5,03) | 17,22(±4,43) | 0,001 | |
| Articulação | Nsyllables | 22,86(±24,15) | 48,57(±13,60) | 0,035 | |
| | Npauses | 2,00(±2,08) | 0,29(±0,76) | ns | |
| | Duration | 6,38(±4,63) | 9,65(±2,72) | ns | |
| | Phonationtime | 5,05(±4,63) | 9,55(±2,58) | 0,05 | |
| | Speech rate | 3,39(±1,15) | 5,28(±1,60) | 0,028 | |
| | Articulation rate | 4,34(±0,53) | 5,30(±1,56) | ns | |
| | ASD | 0,23(±0,03) | 0,21(±0,07) | ns | |
| | Nsyllables FE | 76,86(±25,58) | 195,29(±36,82) | <0,0001 | |
| | Npauses FE | 10,43(±2,23) | 12,71(±6,60) | ns | |
| | Duration FE | 30,86(±1,77) | 59,78(±0,59) | <0,0001 | |
| | Phonationtime FE | 17,72(±6,11) | 49,98(±5,86) | <0,0001 | |
| | Speech rate FE | 2,49(±0,83) | 3,27(±0,62) | ns | |
| | Articulation rate FE | 4,44(±0,88) | 3,89(±0,48) | ns | |
| | ASD FE | 0,23(±0,05) | 0,26(±0,03) | ns | |
| | Prosódia | F0 min afirmação | 142,29(±63,48) | 101,85(±18,92) | ns |
| | | F0 max afirmação | 363,55(±119,85) | 563,47(±166,88) | 0,026 |
| | | F0 max-mini afirmação | 221,26(±112,95) | 461,62(±176,52) | 0,012 |
| intensidade min afirmação | | 33,54(±21,68) | 50,63(±7,03) | ns | |
| intensidade máx afirmação | | 82,11(±6,40) | 81,06(±4,63) | ns | |
| inte max-min afirmação | | 48,58(±20,37) | 30,43(±6,52) | ns | |
| F0 min pergunta | | 145,91(±55,16) | 119,33(±39,42) | ns | |
| F0 max pergunta | | 340,27(±112,29) | 481,00(±197,35) | ns | |
| F0 max-mini pergunta | | 194,36(±111,61) | 361,67(±197,63) | ns | |
| intensidade mín pergunta | | 34,25(±18,74) | 52,62(±6,51) | 0,042 | |
| intensidade máx pergunta | | 81,93(±7,56) | 82,01(±4,67) | ns | |
| inte max-min pergunta | | 47,68(±18,73) | 29,39(±5,92) | 0,042 | |
| F0 min exclamativa | | 144,95(±58,38) | 107,65(±36,86) | ns | |
| F0 max exclamativa | | 351,88(±144,67) | 498,06(±169,84) | ns | |
| F0 max-mini exclamativa | | 206,93(±132,22) | 390,41(±184,24) | ns | |
| intensidade min exclamativa | | 34,87(±14,39) | 50,92(±11,72) | 0,042 | |
| intensidade max exclamativa | | 82,60(±6,94) | 83,96(±2,90) | ns | |
| inte max-min exclamativa | 47,72(±13,78) | 33,03(±9,65) | 0,042 | | |

Legenda: F1 frequência do primeiro formante. F2 = frequência do segundo formante. F2i/F2u = frequência do Segundo formante no [i] dividida pela frequência do segundo formante [u] em segundos. FF média = frequência fundamental média. FF max = frequência fundamental máxima. FF min = frequência fundamental mínima. FF DP = frequência fundamental desvio padrão. TMF = tempo máximo de fonação, HNR = relação harmônico-ruído. Nsyll = número de sílabas na diadococinesia. Npauses =

número de pausas na diadococinesia. Duration = duração da diadococinesia. Phonation time = proporção entre o tempo de fala e o tempo total. Speech Rate = sílabas por segundo. Articulation rate = sílabas por segundo excluindo as pausas. ASD = média de duração das sílabas. Nsyll FE = número de sílabas da fala espontânea. Npauses FE = número de pausas da fala espontânea. Dur FE = duração da fala espontânea. Phonationtime s FE = tempo de fonação da fala espontânea. ASD FE = media de duração das sílabas na fala espontânea. Ns = não significativo estatisticamente.

4 DISCUSSÃO

Os principais achados desse estudo foram que há correlações entre os aspectos clínicos dos sujeitos e o perfil de fala, tais como a relação entre os escores da escala motora e as bases motoras da fala. Dessa forma, verificamos nessa amostra que, quanto pior o sujeito está motoramente, maior o prejuízo em todas as bases motoras da fala. Não houve correlação com o perfil de fala entre as variáveis cognitivas e as outras variáveis clínicas (tempo de doença, idade de início, escala comportamental, funcional e de independência).

Em relação às variáveis acústicas da fala, os indivíduos com DH foram significativamente piores do que o grupo controle na fonação (frequência fundamental, tempo de fonação, jitter local, shimmer local), respiração (tempo máximo de fonação), articulação (speech rate, tempo de fonação na fala espontânea, número de sílabas na fala espontânea, média de duração das sílabas e na duração da fala espontânea). Assim, o perfil de fala dos indivíduos desse estudo mostra um prejuízo maior na articulação, na respiração e na fonação. Sendo a articulação a base motora mais prejudicada.

Os estudos encontrados na literatura que abordam a fala na DH trazem tanto questões de linguagem, como análise do discurso, quanto questões de fala a partir de análise das bases motoras da fala. Em geral, os artigos analisam a fala de sujeitos nos graus mais leves da doença. Todos os artigos que analisam a fala utilizam ou análises perceptivo-auditivas ou análises acústicas por meio de diferentes softwares. Os principais achados dos artigos que abordam o perfil de fala de sujeitos com DH são tempo de início de fala aumentado, prolongamento de vogais, menor taxa de articulação e de velocidade de fala, presença de interrupções súbitas durante a fonação e imprecisões articulatórias.

Hertrich e Ackermann, realizaram avaliação acústica em 13 indivíduos com DH (a maioria em fases mais avançadas) e 12 controles. Os indivíduos DH mostraram aumento da variabilidade acústica e do tempo para início da fala (voice-onset-time), além de prolongamento excessivo de vogais curtas. Os autores interpretaram esses achados como decorrentes da doença avançada, o que foi congruente com a literatura para patologias degenerativas cerebelares⁽²⁸⁾.

Em nosso estudo, também observamos um número maior de pausas durante a fala dos indivíduos com DH e uma diminuição do número de sílabas por segundo.

Outro estudo avaliou 21 indivíduos DH (5 anos de duração em média) e 21 controles. Os autores encontraram um padrão de alteração na fala com redução da velocidade da fala (taxa de articulação), aumento das pausas e grande incapacidade na geração de sílabas únicas⁽²⁹⁾. Dados que concordam com os achados desse estudo, visto que a velocidade de fala dos sujeitos também está reduzida baseada na taxa de articulação, bem como o número de pausas foi expressivamente maior.

Rusz et al., avaliaram 34 indivíduos DH (com duração média da doença de 5,9 anos) e 34 controles. Os autores encontraram flutuação irregular nos tons, interrupção súbita na fonação e imprecisões articulatórias. Nesse estudo, os autores observaram moderada correlação ($r = -0,48$) entre interrupção súbita da fonação e componentes voluntários da escala UHDRS⁽³⁰⁾. Em nosso estudo, encontramos um prejuízo expressivo na taxa de sílabas por segundo, implicando imprecisões articulatórias e variações em jitter e shimmer, comprometendo a fonação.

Illes analisou a fala espontânea em subgrupos de 10 sujeitos com DH, 10 com Doença de Alzheimer (DA) e 10 com Doença de Parkinson (DP). Os principais resultados foram que os pacientes em DH formulam e planejam a ideia antes das respostas, ou seja, nos limites da ideia inicial de resposta. Complexidade sintática reduzida e o uso de parafasias foram outras características encontradas na fala espontânea dos pacientes com DH⁽³¹⁾. Os achados de Illes concordam com o tempo de fala espontânea do grupo caso ser expressivamente menor do que o do grupo controle em nosso estudo.

As principais limitações do estudo foram o tamanho da amostra e a não correlação da cognição com o perfil de fala desses indivíduos.

5 CONCLUSÃO

O perfil de fala dos indivíduos com DH está relacionado com a evolução dos sintomas motores. Dessa forma, quanto pior os sintomas motores dos pacientes, pior o desempenho na fala. Com os demais dados clínicos e com as escalas de cognição, não houve correlação. As bases motoras mais afetadas em indivíduos com DH são articulação, fonação e respiração. Acreditamos que, para estudos futuros, com uma amostra maior seja possível correlacionar mais informações da história clínica e da cognição com as alterações nas variáveis de fala.

6 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 Hayden MR. Huntington's Chorea. Springer-Verlag; 1981.
- 2 Castilhos RM de, Santos JA dos, Augustin MC, Pedroso JL, Barsottini O, Saba R, et al. Minimal prevalence of Huntington's disease in the South of Brazil and instability of the expanded CAG tract during intergenerational transmissions. *Genet Mol Biol.* 2019 Jun;42(2):329–36.
- 3 Alonso ME, Ochoa A, Boll M-C, Sosa AL, Yescas P, López M, et al. Clinical and genetic characteristics of Mexican Huntington's disease patients. *Mov Disord.* 2009 Oct 15;24(13):2012–5.
- 4 Paradisi I, Hernández A, Arias S. Huntington disease mutation in Venezuela: age of onset, haplotype analyses and geographic aggregation. *J Hum Genet.* 2008 Feb;53(2):127–35.
- 5 The U.S.-Venezuela Collaborative, Wexler NS, Lorimer J, Porter J, Gomez F, Moskowitz C, et al. Venezuelan kindreds reveal that genetic and environmental factors modulate Huntington's disease age of onset. *Proc Natl Acad Sci.* 2004 Mar 9;101(10):3498–503.
- 6 Caron NS, Wright GEB, Hayden MR. Huntington Disease. 2018 [Accessed: 09/15/19]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1305/>.
- 7 Duffy, J.R. Motor Speech Disorders-E-Book: Substrates, Differential Diagnosis, and Management; Elsevier Health Sciences: St. Louis, MO, USA, 2013.
- 8 Darley FL, Aronson AE, Brown JR. Differential diagnostic patterns of dysarthria. *J Speech Hear Res* 1969;12:246–269. doi: 10.1044/jshr.1202.246
- 9 DeLong M, Wichmann T. Changing views of basal ganglia circuits and circuit disorders. *Clin EEG Neurosci* 2010;41:61–67.
- 10 DeLong MR, Wichmann T. Circuits and circuit disorders of the basal ganglia. *Arch Neurol* 2007;64:20–24. doi: 10.1001/archneur.64.1.20
- 11 Kent RD. Research on speech motor control and its disorders: a review and prospective. *J Commun Disord* 2000;33:391–427; quiz 8. doi: 10.1016/S0021-9924(00)00023-X
- 12 Kent RD, Duffy JR, Slama A, Kent JF, Clift A. Clinicoanatomic studies in dysarthria: review, critique, and directions for research. *J Speech Lang Hear Res* 2001;44:535–551. doi: 10.1044/1092-4388(2001/042)
- 13 Darley, F.L.; Aronson, A.E.; Brown, J.R. Differential diagnostic patterns of dysarthria. *J. Speech Hear. Res.* 1969, 12, 246–269. [CrossRef] [PubMed]
- 14 Darley, F.L.; Aronson, A.E.; Brown, J.R. Clusters of deviant speech dimensions in the dysarthrias. *J. Speech Hear. Res.* 1969, 12, 462–496. [CrossRef] [PubMed]
- 15 Darley, F.L.; Aronson, A.E.; Brown, J.R. Motor Speech Disorders; W. B. Saunders: Philadelphia, PA, USA, 1975.
- 16 Rusz, J.; Klempíř, J.; Tykalová, T.; Baborová, E.; Cmejla, R.; Růžička, E.; Roth, J. Characteristics and occurrence of speech impairment in Huntington's disease: Possible

influence of antipsychotic medication. *J. Neural Transm.* 2014, 121, 1529–1539. [CrossRef] [PubMed]

17 Hinzen W, Rosselló J, Morey C, Camara E, Garcia-Gorro C, Salvador R, et al. A systematic linguistic profile of spontaneous narrative speech in pre-symptomatic and early stage Huntington's disease. *Cortex.* 2018 Mar;100:71–83.

18 Ergun A, Oder W. Oral diadochokinesis and velocity of narrative speech: A prognostic parameter for the outcome of diffuse axonal injury in severe head trauma. *Brain Inj.* 2008 Jan;22(10):773–9.

19 Mshana G, Msuya O, Dotchin C, Walker R, Aris E. Assessment of speech in neurological disorders: Development of a Swahili screening test. *S Afr J Commun Disord* [Internet]. 2012 Dec 4 [cited 2019 Sep 14];59(1). Available from: <http://www.sajcd.org.za/index.php/SAJCD/article/view/86>

20 Kent RD, Kim Y -J. Toward an acoustic typology of motor speech disorders. *Clin Linguist Phon.* 2003 Sep;17(6):427–45.

21 Carrillo L, Ortiz KZ. Análise vocal (auditiva e acústica) nas disartrias. *Pró-Fono Rev Atualização Científica.* 2007 Dec;19(4):381–6.

22 Titze IR, Wong D, Milder MA, Hensley SR, Ramig LO. Comparison Between Clinician-Assisted and Fully Automated Procedures for Obtaining a Voice Range Profile. *J Speech Lang Hear Res.* 1995 Jun;38(3):526–35.

23 Unified Huntington's disease rating scale: Reliability and consistency. *Mov Disord.* 1996 Mar;11(2):136–42.

24 Beato R, Amaral-Carvalho V, Guimarães HC, Tumas V, Souza CP, Oliveira GN, Caramelli P. Frontal assessment battery in a Brazilian sample of healthy controls: normative data. *Arq Neuropsiquiatr.* 2012 Apr;70(4):278-80. doi: 10.1590/s0004-282x2012005000009. Epub 2012 Feb 24. PMID: 22358310.

25 José A Periañez, Genny Lubrini, Ana García-Gutiérrez, Marcos Ríos-Lago, Construct Validity of the Stroop Color-Word Test: Influence of Speed of Visual Search, Verbal Fluency, Working Memory, Cognitive Flexibility, and Conflict Monitoring, *Archives of Clinical Neuropsychology*, Volume 36, Issue 1, February 2021, Pages 99–111, <https://doi.org/10.1093/arclin/aaa>

26 Freitas S, Simões MR, Martins C, et al. Estudos de adaptação do Montreal Cognitive Assessment (MoCA) para a população portuguesa. *Aval. psicol. Interamerican Journal of Psychological Assessment.* 2010;9(3):345-57

27 Brody, DJ; Kramarow, EA; Taylor, CA; McGuire, LC (1 de setembro de 2019). "Desempenho cognitivo em adultos com 60 anos ou mais: Pesquisa Nacional de Exame de Saúde e Nutrição, 2011-2014". Relatório de estatísticas de saúde da Natl . CDC / National Center for Health Statistics (126): 1–23. PMID 31751207

28 Hertrich I, Ackermann H. Acoustic Analysis of Speech Timing in Huntington's Disease. *Brain and Language.* 1994 47:182-196

29 Skodda S, Schlegel U, Hoffmann R, Saft C. Impaired motor speech performance in Huntington's disease. *J Neural Transm.* 2014 Apr;121(4):399–407

30 Rusz J, Klempíř J, Baborová E, Tykalová T, Majerová V, Čmejla R, et al. Objective Acoustic Quantification of Phonatory Dysfunction in Huntington's Disease. Gonzalez-Alegre P, editor. *PLoS ONE.* 2013 Jun 10;8(6):e65881.

31 Illes J. Neurolinguistic features of spontaneous language production dissociate three forms of neurodegenerative disease: alzheimer's, huntington's, and parkinson's. *Brain Lang.*, 37 (1989), pp. 628-642

7 ANEXOS

ANEXO I

PROTOCOLO DE AVALIAÇÃO

Data: ____ / ____ / ____ N° Prontuário HCPA: _____

Nome do paciente: _____

Idade: ____ anos Data de Nascimento: ____ / ____ / ____ Sexo: () M () F

Telefone Fixo: () _____ Celular: () _____

Escolaridade (n° anos): _____

Medicações em uso atual (posologia, substância e nome comercial):

Revisão de sistemas (listar outras doenças e idade de início):

Para indivíduos sintomáticos:

Idade de início da doença: _____

Manifestação inicial: _____

Duração da doença (anos): _____

ANEXO II

Unified Huntington's Disease Rating Scale

Nome do indivíduo:

Data do exame:

Examinador:

Escore motor

Ocular Pursuit

0 - complete

1 - jerky

2 - interrupted/full range

3 - incomplete range

4 - cannot pursue

Horizontal: _____ Vertical: _____

Saccade Initiation

0 - normal

1 - increased latency

2 - suppressible blinks/head movements to initiate

3 - unsuppressible head movements

4 - cannot initiate

Horizontal: _____ Vertical: _____

Saccade Velocity

0 - normal

1 - mild slowing

2 - moderate slowing

3 - severely slow, full range

4 - incomplete range

Horizontal: _____ Vertical: _____

Dysarthria

0 - normal

1 - unclear, no need to repeat

2 - must repeat

3 - mostly incomprehensible

4 - mute

Tongue Protrusion

0 - normal

1 - <10 seconds

2 - <5 seconds

3 - cannot fully protrude

4 - cannot beyond lips

Finger Taps

0 - normal (15/5sec)

1 - mild slowing or reduction in amp.

2 - moderately impaired. may have occasional arrests (7- 10/15sec)

3 - severely impaired. Frequent hesitations and arrests

4 - can barely perform

Direita: _____ Esquerda: _____

Pronate / Supinate

0 - normal

1 - mild slowing/irregular

2 - moderate slowing and irregular

3 - severe slowing and irregular

4 - cannot perform

Direita: _____ Esquerda: _____

Fist-Hand-Palm Sequence (Luria)

0 - >4 in 10 seconds without cues

1 - <4 in 10 sec. without cues

2 - >4 in 10 sec. with cues

3 - <4 in 10 sec. with cues

4 - cannot perform

Rigidity-arms

0 - absent

1 - slight or only with activation

2 - mild/moderate

3 - severe, full range of motion

4 - severe with limited range

Direita: _____ Esquerda: _____

Bradykinesia

0 - normal

1 - minimally slow

2 - mildly but clearly slow

3 - moderately slow

4 - marked slowing, long delays in initiation

Maximal Dystonia

0 - absent

1 - slight/intermittent

2 - mild/common or moderate/intermittent

3 - moderate/common

4 - marked/prolonged

Tronco: _____

Membro superior direito: _____

Membro superior esquerdo: _____

Membro inferior direito: _____

Membro inferior esquerdo: _____

Maximal Chorea

0 - absent

1 - slight/intermittent

2 - mild/common or moderate/intermittent

3 - moderate/common

4 - marked/prolonged

Face: _____

Buco-oro-lingual: _____

Membro superior direito: _____

Membro superior esquerdo: _____

Membro inferior direito: _____

Membro inferior esquerdo: _____

Gait

0 - normal narrow base

1 - wide base, and/or slow

2 - wide base, walks with difficulty

3 - walks with assistance

4 - cannot attempt

Tandem Walking

0 - normal for 10 steps

1 - 1-3 deviations

2 - >3 deviations

3 - cannot complete

4 - cannot attempt

Retropulsion

0 - normal

1 - recovers spontaneously

2 - would fall if not caught

3 - falls spontaneously

4 - cannot stand

Escore Total: _____

Escore Comportamental

Depressed Mood

Frequency

“Within the past month, how often have you been feeling sad, down or “blue”?”

0 = never or almost never

1 = seldom, less than once a week

2 = sometimes, at least once a week

3 = frequently, several times a week

4 = very frequently, most of the time

Severity

“How has your mood affected your daily activities?” [Evidence of sad mood from behavioral observation includes sad voice or expression, tearfulness.]

0 = no mood disturbances

1 = questionable or equivocal
2 = mild, responds to redirection and reassurance
3 = moderately depressed, expresses distress
4 = severe, significant suffering and loss of functioning

Apathy

Frequency

“Within the past month, how often have you found that you have lost interest in things that used to be important to you?

For example, are you just as interested as always in trying new things, starting new projects, or do you sit around a lot doing nothing?” [Apathy is a lack of interest or emotional involvement in things. Apathy is reflected behaviorally by neglecting

Severity

“How has apathy impacted your ability to carry out daily activities?”

0 = no evidence

1 = equivocal

2 = mild apathy – subject not initiating conversation or activity but is responsive hygiene, being inactive, doing little unless told to by someone else, failing to initiate conversation.]

0 = never

1 = seldom apathetic, less than once a week

2 = sometimes, at least once a week

3 = frequently, several times a week

4 = very frequently, most all the time

3 = moderate apathy – sometimes
responds to efforts to get involved in
conversation/activities

4 = severe apathy – generally
unresponsive to attempts to involve
subject in activities or conversation

Low self-esteem / Guilt

Frequency

“Within the past month, how often have
you been feeling badly about yourself?”

For example, thinking or saying that you
are a failure or blaming yourself for
things.

0 = never or almost never

1 = seldom, less than once a week

2 = sometimes, at least once a week

3 = frequently, several times a week

4 = very frequently, most all the time

Severity

“How have these feelings affected your
daily activities?”

0 = no evidence

1 = questionable or equivocal

2 = mild, responds to reassurance

3 = moderate, impacts on everyday life

4 = severe, causing a restriction of
activities

Suicidal thoughts

Frequency

“Within the past month, how often have
you thought about hurting yourself or
ending it all?”

0 = not thinking about suicide or self-harm

1 = seldom thinking about suicide-less than once a month

2 = sometimes thinking about suicide-at least once a month

3 = frequently thinking about suicide-at least once a week

4 = often thinks about suicide-sometimes for days and weeks on end

Severity

“Do you have a plan in mind to end it all? Have you taken any steps toward carrying out your plan?”

0 = no suicidal thoughts

1 = no thoughts at current time, but person talks about suicide as a potential option

2 = seriously considered suicide but has no plan

3 = has a plan, but no active preparations

4 = has a plan and is actively preparing

Anxiety

Frequency

“Within the past month, how often have you found yourself worrying about things?” [Evidence of anxiety includes worrying, panic, or feeling fearful].

0 = never or almost never

1 = seldom, less than once a week

2 = sometimes, at least once a week

3 = frequently, several times a week

4 = very frequently, most all the time

Severity

“How much has nervousness or worry affected your daily activities?”

0 = no evidence

1 = questionable or equivocal

2 = mild, responds to reassurance

3 = moderate, impacts on everyday life

4 = severe, causing a profound restriction of activities

Irritable Behavior

Frequency

“In the past month, how often have you felt impatient, irritable, or “cranky”?”

0 = never or almost never

1 = seldom, less than once a week

2 = sometimes, at least once a week

3 = frequently, several times a week

4 = very frequently, most all the time

Severity

“How has irritability impacted your ability to get along with others?”

0 = behavior well controlled

1 = questionable or equivocal

2 = definite but mild

3 = moderate, others change their behavior to avoid irritating subject

4 = severe irritability

Disruptive or Aggressive behavior

Frequency

“Within the past month, how often have you had emotional or temper outbursts? How often have you had times when you

lost control of yourself?”

0 = never or almost never

1 = seldom, less than once a month

2 = sometimes, at least once a month

Severity

“Have you used threats or hostile words?

Have you hit or shoved or thrown things

or expressed your temper in a physical

way?”

0 = behavior well controlled

1 = verbal threats or intimidating

behavior

2 = mild physically or verbally

3 = frequently, at least once a week

4 = very frequently, everyday

threatening behavior

3 = clear physical threat (moderately aggressive), bumping, shoving, verbal outburst

4 = clear physical threat, (severe aggression) striking/hitting, or definite intention to cause injury

Perseverative / Obsessional Thinking

Frequency

“Within the past month, how often have you found yourself getting stuck on certain ideas? How often have you been bothered by thoughts, images, or fears that keep coming back even if you try not to have them?”

0 = never or almost never

1 = seldom, less than once a week

2 = sometimes, at least once a week

3 = frequently, several times a week

4 = very frequently, most all the time

Severity

“How do repeated thoughts impact your daily life?”

0 = thinking is always flexible

1 = questionable or equivocal

2 = gets stuck on certain ideas but can be easily redirected

3 = moderate-gets stuck on certain ideas, difficult to redirect

4 = severe-gets stuck on certain ideas, and does not respond to redirection

Compulsive Behavior

Frequency

“Within the past month, how often have

Severity

“Are you unable to resist doing some of you found yourself doing certain things over and over again (counting, washing, checking)?”

0 = never or almost never

1 = seldom, less than once a week

2 = sometimes, at least once a week

3 = frequently, several times a week

4 = very frequently, most all the time these things?”

0 = behavior is always well controlled

1 = equivocal-has mild impulse not sufficient act on

2 = mild-has impulse, acts on impulse, but can stop

3 = moderate-has impulse, acts on it and sometimes cannot stop

4 = severe-has impulse, acts on it and cannot stop

Delusions

Frequency

“How often does it seem like people are out to get you, people are controlling you, or you are very suspicious of others?”

Do you have special powers or importance?”

0= no evidence

1= seldom, less than once a month

2= sometimes, at least once a month

3= frequently, at least once a week

4 = very frequently, sometimes for days

on end

Severity

“When you feel suspicious (insert delusion here), are you able to convince yourself that it is not rational?” [Severity should reflect the behavior’s impact on the individual’s ability to carry out daily activities as indicated by response choices.]

0 = no evidence

1 = has delusional idea(s), not sure it is true

2 = convinced of idea(s) but allows that the idea is not true

3 = utterly convinced of the idea(s), but not acting on them

4 = utterly convinced of the idea(s), behavior is determined by the delusion(s)

Hallucinations

Frequency

“How often have you heard things that other people couldn’t hear, or seen things that other people couldn’t see?”

0 = no evidence of hallucinations

1 = seldom, less than once a month

2 = sometimes, at least once a month

3 = frequently, at least once a week

4 = often, sometimes for days on end

Severity

“When you see or hear things (insert hallucination here), are you able to convince yourself that it is not rational?”

[Severity should reflect the behavior’s impact on the individual’s ability to carry out daily activities as indicated by response choices.]

0 = no evidence

1 = has hallucinations, but not sure that they are real

2 = convinced of the reality of the hallucinations but allows that it is possible that they are not real, and not acting on them

3 = utterly convinced of the hallucinations being real, but not acting on them

4 = severe-has hallucinations that are vivid, subject is utterly convinced they are real and the hallucinations impact behavior

Escores funcionais

Functional Assessment

Yes or No

Could subject engage in gainful employment in his/her accustomed work?

Could subject engage in any kind of gainful employment?

Could subject engage in any kind of volunteer or non-gainful work?

Could subject manage his/her finances (monthly) without any help?

Could subject shop for groceries without help?

Could subject handle money as a purchaser in a simple cash (store) transaction?

Could subject supervise children without help?

Could subject operate an automobile safely and independently?

Could subject do his/her own housework without help?

Could subject do his/her own laundry (wash/dry) without help?

Could subject prepare his/her own meals without help?

Could subject use the telephone without help?

Could subject take his/her own medications without help?

Could subject feed himself/herself without help?

Could subject dress himself/herself without help?

Could subject bathe himself/herself without help?

Could subject use public transportation to get places without help?

Could subject walk to places in his/her neighborhood without help?

Could subject walk without falling?

Could subject walk without help?

Could subject comb hair without help?

Could subject transfer between chairs without help?

Could subject get in and out of bed without help?

Could subject use toilet/commode without help?

Could subject's care still be provided at home?

Independence Scale

Please indicate the most accurate current level of subject's independence

100 No special care needed avoided

90 No physical care needed if difficult tasks are avoided.

80 Pre-disease level of employment changes or ends; cannot perform

household chores to pre-disease level, may need help with finances
70 Self-care maintained for bathing, limited house-hold duties (cooking and use of knives), driving terminates; unable to manage finances
60 Needs minor assistance in dressing, toileting, bathing; food must be cut for patient
50 24-hour supervision appropriate; assistance required for bathing; eating, toileting
40 Chronic care facility needed; limited self-feeding, liquified diet
30 Patient provides minimal assistance in own feeding, bathing, toileting
20 No speech, must be fed
10 Tube fed, total bed care

Functional Capacity

OCCUPATION

0 = unable
1 = marginal work only
2 = reduced capacity for usual job
3 = normal

ADL

0 = total care
1 = gross tasks only
2 = minimal impairment
3 = normal

FINANCES

0 = unable
1 = major assistance
2 = slight assistance
3 = normal

CARE LEVEL

0 = full time skilled nursing
1 = home or chronic care
2 = home

DOMESTIC CHORES

0 = unable

1 = impaired

2 = normal

TOTAL: _____

ANEXO III – Normas Revista CEFAC

Relatos de casos clínicos: relata casos raros ou não comuns, particularmente interessantes ou que tragam novos conhecimentos e técnicas de tratamento ou reflexões. Devem ser originais e inéditos. Sua estrutura formal deve apresentar os tópicos: Introdução (Introduction), sucinta e apoiada em literatura que justifique a apresentação do caso; Apresentação do Caso (Case Report), descrição da história, dos procedimentos e tratamentos realizados; Resultados (Results), mostrando claramente a evolução obtida; Discussão (Discussion) fundamentada; Conclusão/Considerações Finais (Conclusion/Final Considerations) e Referências (References), pertinente ao relato. Máximo de 30 referências constituídas de artigos publicados em periódicos da literatura nacional e internacional, preferencialmente dos últimos 5 anos. O resumo deve conter no máximo 200 palavras e não deve ser estruturado.

Requisitos técnicos

a) arquivos em Word, formato de página A4 (212 X 297 mm), digitado em espaço simples, fonte Arial, tamanho 12, margens superior, inferior, direita e esquerda de 2,5 cm, com páginas numeradas em algarismos arábicos, na sequência: página de título, contendo o título da pesquisa em português e em inglês e o título resumido em português; resumo e descritores; abstract e keywords; texto; agradecimentos; referências; tabelas e figuras com as respectivas legendas.

O manuscrito deve ter até 15 páginas, digitadas em espaço simples (conta-se da introdução até antes das referências), máximo de 10 tabelas (ou figuras). Gráficos, fotografias e ilustrações caracterizam-se como figuras. Questionários podem vir como Anexo e devem, necessariamente, estar em formato de quadro.

b) permissão para reprodução do material fotográfico do paciente ou retirado de outro autor, quando houver; anexando cópia do “Consentimento Livre e Esclarecido”, constando a aprovação para utilização das imagens em periódicos científicos.

c) aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), quando referente a pesquisas com seres humanos. É obrigatória a apresentação do número do protocolo de aprovação da Comissão de Ética da instituição onde a pesquisa foi realizada, assim como a informação quanto à assinatura do “Termo de Consentimento Livre e Esclarecido”, por todos os sujeitos envolvidos ou seus responsáveis (Resolução CNS 466/2012).

d) carta assinada por todos os autores com o Termo de Responsabilidade em que se afirme o ineditismo do trabalho, assim como a responsabilidade pelo conteúdo enviado, garantindo que o artigo nunca foi publicado ou enviado a outra revista, reservando o direito de exclusividade à Revista CEFAC e autorizando a adequação do texto ao formato da revista, preservando seu conteúdo. A falta de assinatura será interpretada como desinteresse ou desaprovação à publicação, determinando a exclusão editorial do nome da pessoa da relação dos autores. Todas as pessoas designadas como autores devem ter participado suficientemente no trabalho para assumir responsabilidade pública pelo seu conteúdo. O crédito de autoria deve ser baseado somente em: 1) contribuições substanciais para a concepção e delineamento, coleta de dados ou análise e interpretação dos dados; 2) redação ou revisão crítica do artigo em relação a conteúdo intelectualmente importante; 3) aprovação final da versão a ser publicada.

Os editores podem solicitar justificativa quando o total de autores exceder a oito. Não será permitida a inclusão de um novo autor após o recebimento da primeira revisão feita pelos pareceristas.

Preparo do manuscrito

1. Página de Identificação - deve conter: a) título do manuscrito em português e inglês, que deverá ser conciso e informativo; b) título resumido com até 40 caracteres, incluindo os espaços, em português; c) nome completo de cada autor, nome da entidade institucional onde foi desenvolvido o artigo, Cidade, Estado e País; d) nome, endereço completo, fax e e-mail do autor responsável e a quem deve ser encaminhada a correspondência; e) área a qual o trabalho pertence: Linguagem, Fluência, Motricidade Orofacial, Voz, Audição, Disfagia, Saúde Coletiva, Fonoaudiologia Neurofuncional, Gerontologia, Neuropsicologia, Fonoaudiologia do Trabalho, Fonoaudiologia Educacional, Perícia Fonoaudiológica e Áreas Relacionadas; f) identificar o tipo de manuscrito: artigo original de pesquisa, artigo de revisão de literatura, comunicação breve, relatos de casos clínicos, carta ao editor ; g) ; g) citar fontes de auxílio à pesquisa ou indicação de financiamentos relacionados ao trabalho, se houver; h) citar conflito de interesse (caso não haja colocar inexistente); i) citar a participação das contribuições substanciais nas fases a seguir: (1) concepção e projeto do estudo, ou a aquisição de dados, ou análise e interpretação dos dados, (2) elaboração do artigo ou revisão crítica para conteúdo intelectual relevante, (3) aprovação final da versão a ser apresentada para publicação.

Em síntese:

Título do manuscrito: em português e em inglês.

Título resumido: até 40 caracteres em português.

Autor Principal¹, Primeiro Co-Autor²...

(1) Nome da entidade institucional onde foi desenvolvido o artigo, cidade, estado e país.

Nome, endereço e e-mail do autor responsável.

Área:

Tipo de manuscrito:

Fonte de auxílio: citar apenas se houver

Conflito de Interesse:

Participação das contribuições substanciais:

2. Título: deve traduzir adequadamente o tema tratado no artigo, sendo geral/ abrangente, não identificando cidade ou instituição em que foi realizada a pesquisa, por exemplo.

3. Resumo e descritores: a segunda página deve conter o resumo, em português (ou espanhol) e em inglês, com no máximo 200 palavras. Deverá ser estruturado conforme o tipo de trabalho, descrito acima, em português ou espanhol e em inglês. O resumo tem por objetivo fornecer uma visão clara das principais partes do trabalho, ressaltando os dados mais significantes, aspectos novos do conteúdo e conclusões do trabalho. Não devem ser utilizados símbolos, fórmulas, equações ou abreviaturas.

Abaixo do resumo/abstract, especificar os descritores/keywords que definam o assunto do trabalho: no mínimo três e no máximo seis. Os descritores deverão ser baseados no DeCS (Descritores em Ciências da Saúde) publicado pela Bireme, que é uma tradução do MeSH (Medical Subject Headings) da National Library of Medicine e disponível no endereço eletrônico: <http://www.bireme.br> (seguir para: terminologiaem saúde - consulta ao DeCS; ou diretamente no endereço: <http://decs.bvs.br>). Deverão ser utilizados sempre os descritores exatos. No caso de Ensaio Clínico, abaixo do Resumo, indicar o número de registro na base de Ensaio Clínico.

4. Texto: deverá obedecer à estrutura exigida para cada tipo de trabalho. Abreviaturas devem ser evitadas. Quando necessária a utilização de siglas, as mesmas devem ser precedidas pelo referido termo na íntegra em sua primeira aparição no texto. Os trabalhos devem estar referenciados no texto, em ordem de entrada sequencial numérica, com algarismos arábicos, sobrescritos, evitando indicar o nome dos autores.

A Introdução deve conter dados que direcionem o leitor ao tema, de maneira clara e concisa, sendo que os objetivos devem estar claramente expostos no último parágrafo da Introdução. Por exemplo: O(s) objetivo(s) desta pesquisa foi(foram)...e deve coincidir com o objetivo proposto no resumo/abstract.

O Método deve estar detalhadamente descrito. O primeiro parágrafo deve iniciar pela aprovação do projeto pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) com o respectivo número de protocolo. Os critérios de inclusão e de exclusão devem estar especificados na casuística. Os procedimentos devem estar claramente descritos de forma a possibilitar réplica do trabalho ou total compreensão do que e como foi realizado. Protocolos relevantes para a compreensão do método devem ser incorporados à metodologia no final deste item e não como anexo, devendo constar o pressuposto teórico que a pesquisa se baseou (protocolos adaptados de autores, baseados ou utilizados na íntegra, etc.). No último parágrafo deve constar o tipo de análise estatística utilizada, descrevendo-se os testes utilizados e o valor considerado significativo. No caso de não ter sido utilizado teste de hipótese, especificar como os resultados serão apresentados.

Os Resultados podem ser expostos de maneira descritiva, por tabelas ou figuras (gráficos, quadros, fotografias e ilustrações são chamados de figuras) escolhendo-se as que forem mais convenientes. Solicitamos que os dados apresentados não sejam repetidos em gráficos ou em texto.

5. Notas de rodapé: não deve haver notas de rodapé. Se a informação for importante para a compreensão ou para a reprodução do estudo, a mesma deverá ser incluída no corpo do artigo.

6. Agradecimentos: inclui colaborações de pessoas que merecem reconhecimento, mas que não justificam a inclusão como autores ou agradecimentos por apoio financeiro, auxílio técnico, entre outros.

7. Referências: devem citar artigos indexados em bases de dados nacionais e internacionais. Artigos que possuem versão completa em inglês devem ser referenciados. A apresentação deverá estar baseada no formato denominado “Vancouver Style”, conforme exemplos abaixo, e os títulos de periódicos deverão ser abreviados de acordo com o estilo apresentado pela List of Journal Indexed in Index Medicus, da National Library of Medicine e disponibilizados no endereço: <https://www.nlm.nih.gov/index.html>

Devem ser numeradas consecutivamente, na mesma ordem em que foram citadas no texto e identificadas com números arábicos sobrescritos. Se forem sequenciais, precisam ser separadas por hífen. Se forem aleatórias, a separação deve ser feita por vírgulas.

10. Análise Estatística: os autores devem demonstrar que os procedimentos estatísticos utilizados foram não somente apropriados para testar as hipóteses do estudo, mas também corretamente interpretados. Os níveis de significância estatística (ex.: $p < 0,05$; $p < 0,01$; $p < 0,001$) devem ser mencionados.

11. Abreviaturas e Siglas: devem ser precedidas do nome completo quando citadas pela primeira vez. Quando presentes no interior das tabelas e figuras, as abreviaturas e siglas devem estar com os respectivos significados nas legendas. Não devem ser usadas no título do artigo, no resumo/abstract e nem nos títulos das tabelas e/ou das figuras.

12. Unidades: valores de grandezas físicas devem ser referidos nos padrões do Sistema Internacional de Unidades, disponível no endereço: <http://www.inmetro.gov.br/infotec/publicacoes/Si/si.htm>.

13. ORCID: O autor responsável pela submissão deve informar o ORCID de todos os autores. Caso não possua, é possível a criação do mesmo no momento da submissão do artigo (Open Researcher and Contributor ID).

8 APÊNDICE I

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Nº do projeto GPPG ou CAAE: _____

Título do Projeto: Avaliação da fala em indivíduos em risco para doença de Huntington

Você está sendo convidado(a) a participar desta pesquisa por apresentar o diagnóstico de doença de Huntington. O objetivo geral deste estudo é investigar as alterações da fala em pessoas em risco de desenvolver a doença e também pacientes que já apresentam o diagnóstico de doença de Huntington. Esta pesquisa está sendo realizada pelos serviços de Neurologia e Genética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre.

Ao aceitar participar desta pesquisa, você realizará uma bateria de testes para avaliar sua fala, linguagem, cognição, um exame neurológico detalhado, além de uma coleta de sangue. O tempo da avaliação está estimado em 90 minutos. A bateria de testes e o exame neurológico serão repetidos no intervalo de 12 meses e 24 meses. A coleta de sangue será realizada somente uma vez.

Sua participação na pesquisa é totalmente voluntária, ou seja, não é obrigatória. Não haverá nenhum prejuízo ao atendimento que você recebe ou virá a receber nesta instituição, caso decida não participar, ou ainda, desista de participar da pesquisa. Você não receberá nenhum tipo de pagamento e também não terá custo associado a esta pesquisa.

BENEFÍCIOS, RISCOS E/OU DESCONFORTOS ASSOCIADOS À PARTICIPAÇÃO NO ESTUDO

Os riscos envolvidos nessa pesquisa estão relacionados à coleta de sangue: mal-estar passageiro, mancha roxa no local e cansaço. Você também pode apresentar desconforto ou cansaço relacionado com a realização do exame neurológico detalhado e da bateria de testes. A sua participação no estudo não trará nenhum benefício direto para você. Contudo, é importante salientar que esta pesquisa poderá trazer novas abordagens no que diz respeito a diagnóstico e reabilitação de pacientes com doença de Huntington, além de aumentar o conhecimento sobre a doença.

CONFIDENCIALIDADE DOS DADOS

Os pesquisadores envolvidos neste estudo manterão em sigilo o seu nome. Os seus dados clínicos serão usados somente para esta pesquisa. Caso estes dados apareçam em publicações, o serão de forma anônima, sem nenhuma possibilidade de você ser identificado

ESCLARECIMENTOS E CONTATOS

Caso você tenha dúvidas, poderá entrar em contato com o pesquisador responsável -Raphael Machado Castilhos, pelo telefone (51) 3359-8520, ou com o Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), pelo telefone (51) 3359-7640, ou 2o andar do HCPA, sala 2227, de segunda à sexta, das 8h às 17h.

Este Termo é assinado em duas vias, sendo uma para o participante e outra para os pesquisadores.

Nome do participante da pesquisa (paciente ou responsável legal)

Assinatura do participante

Nome do pesquisador (responsável por aplicar o Termo)

Assinatura do pesquisador

Local: _____ Data: ____ / ____ / ____

APÊNDICE II

Quadro 1: Bases motoras, tarefas realizadas e variáveis resultantes da avaliação acústica - PRAAT

| Base Motora | Tarefa | Variável resultante |
|-----------------------|---|--|
| <p>Fonação</p> | <p>Vogal A sustentada em uma única respiração e uma única repetição.</p> <p>Será solicitada 3 produções do indivíduo (média entre as três).</p> | <p>Jitter rap: é uma medida de perturbação da frequência fundamental caracterizada pela irregularidade da vibração da mucosa das pregas vocais correlacionando-se com as características biomecânicas das pregas vocais e com a variação do controle neuromuscular. Os valores normativos de PRAAT são 0,680% como um limite para patologia para jitter rap.</p> <p>Shimmer local: é uma medida de perturbação na amplitude da onda sonora e oferece uma percepção indireta de ruído na produção vocal; seus valores aumentam quanto maior a quantidade de ruído em uma emissão. Os valores normativos de PRAAT são 3,810% como um limite para patologia para shimmer local.</p> <p>Frequência fundamental (Fo): número de ciclos que as pregas vocais realizam por segundo. Para falantes do português brasileiro, a faixa de frequência de normalidade para mulheres é 150-250 Hz e 80-150 Hz para homens.</p> <p>Mean (+/- SD) SFF was 134.9 +/- 17.9 Hz for oral reading and 130.5 +/- 18.5 Hz for counting. The mean SFF values obtained in this investigation were similar to data reported in previous studies. (Homens)</p> |

| | | |
|--------------------|---|---|
| | | <p>Frequência fundamental (Fo) máx e mín: variação da Fo fundamental; valores de máximo e mínimo.</p> <p>Frequência fundamental (Fo) - DP: Desvio padrão da média da Fo.</p> <p>Harmois-to-noise ratio (HNR): é uma medida que quantifica a quantidade de ruído aditivo no sinal de voz</p> |
| Respiração | <p>Vogal A sustentada em uma única respiração e uma única repetição.</p> <p>Será solicitada 3 produções do indivíduo (média entre as três).</p> | <p>Tempo máximo de fonação (TMF): indica a capacidade do sujeito de controlar as forças aerodinâmicas da corrente pulmonar e as forças mioelásticas da laringe. Está relacionado à capacidade vital do sujeito. Para falantes do português brasileiro, o padrão de normalidade para mulheres é 14 seg, para homens, 20 segundos. Refere também como uma medida de incoordenacao pneumofonoarticulatoria.</p> |
| Articulação | <p>Repetição alternada de [pataka] tão rápido quanto o indivíduo pode atingir em uma única respiração. O avaliador entregará os modelos antes da produção pelo sujeito.</p> <p>Fala espontânea durante o tempo de 90seg. Pedir para o paciente descrever o que ele fez durante o dia.</p> | <p>Nsyll: número de sílabas</p> <p>Npauses: número de pausas.</p> <p>Dur_s: duração total em segundos da produção da diadoconcinesia</p> <p>Phonation time: tempo total menos o tempo de pausas.</p> <p>Phonation rate: Percentual do tempo de fala, a diferença em % mostra o tempo de fala e o tempo em silêncio (melhor usar na fala espontânea)</p> |

| | | |
|--------------------|--|--|
| | | <p>Tempo total menos o tempo das pausas dividido pelo tempo total.</p> <p>Speech rate: número de sílabas dividido pelo tempo total de fala, juntamente com as pausas. A medida é sílaba por segundo.</p> <p>Articulation rate: número de sílabas dividido pelo tempo de fala subtraindo as pausas, porém com a remoção dos silêncios (pausas).</p> <p>ASD (average sillabe duration): duração média das sílabas (em seg) sem contar pausar, medida que corresponde abrir e fechar a boca.</p> |
| Ressonância | Repetição do ditongo I-U alternadamente, o maior número de vezes em uma única respiração. | <p>F2i dividido F2u: instabilidade articulatória.</p> <p>Quanto menor menos abre a boca e menos leva a língua para trás.</p> |
| Prosódia | <p>Frases com diferentes entonações: afirmação, exclamação e interrogação.</p> <p>Modelo de frase: Choveu muito nesse final de semana.</p> | <p>FFmax – FFmin: variação da amplitude melódica. Também chamado de tessitura, quanto consegue modular a fala. Usar Fo média e Fo DP</p> <p>Se não tiver variação monopitch</p> <p>Se semitons tira a diferença entre homens e mulheres.</p> <p>Varição em dB (máximo e mínimo): variação da intensidade melódica em dB.</p> <p>Se não tiver variação monoloudness</p> |