

Primeiro mapeamento genético com cerca de 1 milhão de pessoas constata que registros no DNA levam à dificuldade de fala, caracterizada por repetições de sílabas e palavras, além de prolongamentos de sons e pausas

GENES indicadores de GAGUEIRA

» RENATA GIRALDI

pela primeira vez, pesquisadores do Instituto de Genética Vanderbilt, nos Estados Unidos, conseguiram montar a maior análise genética sobre disfasia ou espasmofemia, popularmente conhecida como gagueira. O estudo publicado na revista *Nature Genetics* utilizou dados de 1 milhão de indivíduos. Os resultados apontam para 57 loci genômicos (posições específicas no DNA) distintos associados à gagueira e sugerem uma arquitetura genética compartilhada entre gagueira e autismo, depressão e musicalidade. A experiência fornece a identificação precoce e avanços terapêuticos, substituindo interpretações do diagnóstico e contribuindo para desfazer o estigma.

Jennifer Below, diretora do Instituto de Genética Vanderbilt e professora de medicina no Centro Médico da Universidade de Vanderbilt, coordenou o estudo. "Ninguém entende realmente por que alguém gagueja. Isso tem sido um completo mistério. E isso se aplica à maioria das patologias da fala e da linguagem. Elas são profundamente pouco estudadas, porque não levam as pessoas ao hospital, mas podem ter consequências enormes na qualidade de vida das pessoas", disse.

Caracterizada por repetições de sílabas e palavras, prolongamentos de sons e pausas entre palavras, a gagueira é definida como um distúrbio de fluência que afeta cerca de 400 milhões de pessoas no mundo. "Precisamos entender os fatores de risco para características da fala e da linguagem para que possamos identificar crianças precocemente e obter tratamento adequado para aquelas que precisam", afirmou Below.

Estigmas

Jovens, que gaguejam relatam aumento de bullying, menor participação em sala de aula e uma experiência escolar negativa. A gagueira também pode impactar nas oportunidades de emprego, a percepção de desempenho profissional e o bem-estar mental e social, conforme observado abaixo. "Há centenas de anos existem ideias equivocadas sobre as causas da gagueira, como uma questão associada a canhotos e a traumas de infância e mães autoritárias", disse Below. "Em vez de ser causada por falhas pessoais, familiares ou de inteligência, nosso estudo mostra que a gagueira é influenciada por nossos genes."

Shelly Jo Kraft, que também participou da pesquisa, professora associada de patologia da linguagem e audiológica na Wayne State University e coautora do artigo da *Nature Genetics*, pesquisa o tema há mais de duas décadas. Ela lembra que o início da gagueira desenvolvimental ocorre em crianças entre 2 e 5 anos de idade, e cerca de 80% se recuperam espontaneamente, com ou sem terapia fonoaudiológica. O diagnóstico afeta um número quase igual de homens e mulheres, mas é mais comum em adolescentes e adultos masculinos.

Ambiente colabora no tratamento

Crianças diagnosticadas com gagueira, mesmo que tenham herdado o gene, podem vencer o desafio se o tratamento começar o mais cedo o possível, houver um ambiente favorável e tratamentos direcionados também para o equilíbrio mental e emocional. A conclusão é de um vasto estudo do brasileiro Tiago Veiga Pereira, da Universidade de São Paulo (USP), que pesquisou o possível vínculo entre a genética e a disfasia.

O estudo mostra que, com base na fisiologia da gagueira (modelos de aprendizagem, modelos orgânicos), as pesquisas existentes sugerem que o componente genético tem um papel fundamental na susceptibilidade à gagueira. Várias fontes de evidência sugerem que tanto a gagueira transitória como a persistente são influenciadas por fatores genéticos.

A análise indica, ainda, que a gagueira é um caráter herdável, mais

Reprodução



Há 57 genes que provocam a disfasia ou espasmofemia, que gera dificuldades, observadas nas crianças entre 2 e 5 anos



Nosso estudo descobriu que existem muitos genes que, em última análise, contribuem para o risco de gagueira, e esperamos usar esse conhecimento para dissipar o estigma"

Dillon Pruett, pesquisador de pós-doutorado e coautor do estudo sobre gagueira

Resultados

Os cientistas identificaram 57 loci genômicos distintos, mapeados em 48 genes, associados ao risco de gagueira. As assinaturas genéticas diferiram entre homens e mulheres, o que pode estar relacionado à gagueira persistente versus gagueira recuperada. Houve, ainda, subavaliações de gagueira clinicamente comprovada (International Stuttering

Project) e de outra de gagueira autorrelatada (Add Health).

Nos resultados, surgiram uma pontuação de risco poligênica derivada dos sinais genéticos em homens, mas não em mulheres, previu a gagueira tanto para homens quanto para mulheres nos dois conjuntos de dados independentes. Dillon Pruett, pesquisador de pós-doutorado e coautor do estudo sobre gagueira.

"Há muitas perguntas sem resposta

» Mais de 10 milhões

A estimativa é de que há aproximadamente 10 milhões de pessoas consideradas gagueiras no país, incluindo crianças, adolescentes, jovens e adultos. A maioria, de acordo com especialistas, apresenta os primeiros sintomas na infância.

sobre a gagueira e, como alguém pessoalmente afetado, eu queria contribuir para este conjunto de pesquisas", disse Pruett. "Nosso estudo descobriu que existem muitos genes que, em última análise, contribuem para o risco de gagueira, e esperamos usar esse conhecimento para dissipar o estigma relacionado ao diagnóstico e também, com sorte, para desenvolver novas abordagens terapêuticas no futuro."

Suzana Berlim



A vitória sobre o diagnóstico depende de um trabalho multiprofissional

Quatro perguntas para

ERIKA QUEIROGA WERKHAIZER SOARES, VICE-COORDENADORA DO COMITÊ DE FLUÊNCIA DO DEPARTAMENTO DE LINGUAGEM DA SOCIEDADE BRASILEIRA DE FONOAUDIOLOGIA



Essa pesquisa pode mudar as avaliações e os tratamentos existentes?

O estudo realizado apresenta uma escala impressionante, como nunca realizada antes. Algumas associações importantes foram encontradas: Déficit de atenção e hiperatividade, alterações do sono, autismo, dificuldades de ritmo, entre outros. Essas associações não são novidade, mas, novamente, um estudo com um número tão importante de indivíduos, dá maior compreensão científica do que é observado clinicamente. Em relação ao sono, por exemplo, estudos realizados aqui no Brasil, pela Dra. Sandra Merlo, já têm evidenciado o que este estudo relata, há algum tempo.

Quais são as linhas de tratamento aplicadas?

Há várias linhas de tratamento para a gagueira. De um modo geral, quando se trata de crianças na fase inicial dos sintomas, por exemplo, é imprescindível que os pais façam parte do processo, já que um dos pilares é que eles sejam uma espécie de "modelo de fala": utilizando padrões comunicativos que permitam que a criança se expresse de forma que o tempo, ritmo, quantidade de pausas e tamanho das frases, por exemplo, proporcionem maiores períodos de fluência. Dessa forma e como se estivéssemos "moldando o cérebro" para um padrão comunicativo mais fácil de ser estabelecido; e a criança obtenha segurança para se expressar, por exemplo

Muda quando o diagnóstico é feito na adolescência e na vida adulta?

Com adolescentes e adultos, por exemplo, a produção de fala gaguejada já traz consigo experiências negativas, e mudar o comportamento, a forma como se autoavalia, passa a fazer a parte do processo. Desta vez, a atuação fonoaudiológica precisa ser complementar por outras especialidades da área da saúde mental, como psicólogos. A base da terapia é voltada, na maioria das linhas terapêuticas, para a produção de fala com características diferentes da do falante que gagueja: menos esforço, melhor coordenação entre a respiração e a fala entre tantos outros aspectos que envolvem a comunicação. Independentemente da linha de tratamento, é importante que a pessoa que gagueja assuma sua condição, aceite, conheça e compreenda como ela acontece. O primeiro estigma a ser quebrado é o do próprio indivíduo.

Na sua experiência clínica, é fundamental procurar um especialista exclusivamente em gagueira?

A gagueira é um estigma e falta de conhecimento é a grande responsável por isso e estudos deste porte abrem portas nesse sentido. Há poucos especialistas em fluência no Brasil. É uma área que exige conhecimento específico e muito estudo, até mesmo dentro da Fonoaudiologia, que é a profissão que se dedica ao estudo, avaliação e tratamento de transtornos da comunicação. (RG)