

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

FACULDADE DE ODONTOLOGIA

INSTITUTO DE PSICOLOGIA

CURSO DE FONOAUDIOLOGIA

RENELLE CHAYA MILLETTE

**MEDIDAS DE BENEFÍCIO DE TERAPIA DE FALA EM GRUPO PARA
PACIENTES PORTADORES DA DOENÇA DE MACHADO JOSEPH**

Porto Alegre

2019

RENELLE CHAYA MILLETTE

**MEDIDAS DE BENEFÍCIO DE TERAPIA DE FALA EM GRUPO PARA
PACIENTES PORTADORES DA DOENÇA DE MACHADO JOSEPH**

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.

Orientador (a): Prof. Dra. Maira Rozenfeld Olchik

Porto Alegre

2019

RENELLE CHAYA MILLETTE

**MEDIDAS DE BENEFÍCIO DE TERAPIA DE FALA EM GRUPO PARA
PACIENTES PORTADORES DA DOENÇA DE MACHADO JOSEPH**

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

Porto Alegre, 12 de Dezembro de 2019

Banca Examinadora

Profa. Fga. Maira Rozenfeld Olchik – UFRGS - Orientadora

Fga. Annelise Ayres - Mestre em Ciências da Saúde – UFCSPA

Fga. Laís Alves Jacinto-Scudeiro – Mestre em Ciências Médicas - UFRGS

Aos pacientes.

AGRADECIMENTOS

To my family – Brenda, Hugh, Olive, Erma, Naima, Andrew, May, Lorna, Marlene, Sperry and Wynslow – thank you for your support, even when nothing is clear. Not even to me. All my love, always.

Ao círculo de amigos que tenho e que me têm igual e absolutamente: Claudinha, Daisy, Marisa, Monica, Rose e Serjão. Turma de guardiões humildes e ferozes. Obrigada.

A Juju Bean e Vanessa: obrigada pelo empréstimo de seus olhares.

Ao Deco: obrigada pela torcida!

À minha orientadora, Dra. Maira Rozenfeld Olchik: este trabalho é apenas um pequeno registro de seu apoio. A Senhora me concedeu a oportunidade de dividir águas e de confirmar uma afinidade de vida. Obrigada.

Ao grupo de pesquisa da Dra. Olchik, uma liga de cientistas-terapeutas formidáveis. Melhor espelho não há. Obrigada.

Ao Brasil, pátria da minha jovem adultez e da busca que a ocupou: obrigada.

"I don't mind being bone and feathers. I just
want to know what I can do in the air and what
I can't, that's all. I just want to know."

(Richard Bach, **Jonathan Livingston Seagull**)

**MEDIDAS DE BENEFÍCIO DE TERAPIA DE FALA EM GRUPO COM PACIENTES
PORTADORES DA DOENÇA DE MACHADO JOSEPH**

Measuring the therapeutic benefits of group speech therapy for patients with Machado Joseph disease

Título resumido: Terapia de Fala em Grupo para Pacientes Portadores da Doença de Machado Joseph.

Renelle Chaya Millette¹, Maira Rozenfeld Olchik²

(1) Curso de Fonoaudiologia da Universidade Federal do Rio Grande do Sul – UFRGS – Porto Alegre (RS), Brasil.

(2) Professora Adjunto do Curso de Fonoaudiologia da Universidade Federal do Rio Grande do Sul – UFRGS – Porto Alegre (RS), Brasil.

Trabalho realizado no Curso de Fonoaudiologia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul – UFRGS – Porto Alegre (RS) e no Hospital de Clínicas de Porto Alegre – HCPA – Porto Alegre (RS).

Endereço para correspondência:

Maira Rozenfeld Olchik

Rua Ramiro Barcelos, 2777/315, Santa Cecília, Porto Alegre (RS), CEP:90035003.

E-mail: maira.rozenfeld@hotmail.com

Tipo de manuscrito: Artigo original de pesquisa

Fonte de Auxílio: Inexistente

Conflito de Interesse: Inexistente

SUMÁRIO

RESUMO.....	10
ABSTRACT	11
INTRODUÇÃO	12
MATERIAIS E MÉTODO	13
Aprovação Ética.....	13
Desenho de Estudo e Recrutamento	13
Gravação	13
Intervenção.....	14
Exercícios de motricidade orofacial.....	15
Leitura em voz alta	16
Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA)	16
RESULTADOS	17
DISCUSSÃO	19
CONCLUSÃO.....	23
REFERÊNCIAS	24

RESUMO

Objetivo: verificar o benefício de uma abordagem de terapia de fala em grupo, junto a pacientes portadores da doença de Machado Joseph (DMJ). **Metodologia:** um estudo de uma série de casos. **Contexto:** Ambulatório de fonoaudiologia para adultos neurodegenerativos em um hospital de referência no sul do Brasil. **Amostra:** Cinco pacientes com o diagnóstico médico confirmado de DMJ. **Medidas de desfecho:** Uma comparação entre os diagnósticos fonoaudiológicos clínicos de disartria e de disfagia e as medidas acústicas obtidas com o *software* Praat[®]. **Resultados:** Três participantes receberam diagnóstico fonoaudiológico clínico inicial de disartria leve e de deglutição funcional. Uma recebeu diagnóstico fonoaudiológico clínico inicial de disartria e de disfagia leve. Outra recebeu diagnóstico fonoaudiológico clínico inicial de disartria moderada e de disfagia leve. Coletas de fala pré-intervenção, analisadas com o *software* Praat[®], demonstraram que todos os pacientes apresentaram tempo máximo de fonação (TMF), *jitter*, *shimmer* e de proporção harmônico-ruído (PHR) significativamente aquém das médias de normalidade. Após quatro semanas de terapia intensiva de fala com exercícios, somente o parâmetro de tempo máximo de fonação (TMF) demonstrou melhora em 3 dos 5 pacientes. Os parâmetros de *jitter*, *shimmer* e PHR não apresentaram melhora. Os diagnósticos fonoaudiológicos se mantiveram na avaliação pós-intervenção. **Conclusão:** Os achados sugerem que a intervenção teve efeito de melhora no parâmetro de TMF. Não teve efeito de melhora nos outros parâmetros: *jitter*, *shimmer* e PHR. Além do mais, as medidas acústicas objetivas demonstraram que o diagnóstico fonoaudiológico clínico e experiente pode não refletir a funcionalidade estomatognática real em pacientes com DMJ. As medidas acústicas parecem oferecer mais precisão.

Palavras chaves: Doença de Machado Joseph, Disartria, Reabilitação, Fonoaudiologia

ABSTRACT

Aim: To verify the benefit of group speech therapy with oral motor exercise for patients with Machado Joseph disease (MJD). **Study design:** This is a case series. **Universe:** An outpatient clinic providing speech language pathology services for adults with neurodegenerative diseases at a hospital offering benchmark care in south Brazil. **Sample:** Five patients with a confirmed medical diagnosis of MJD. **Outcome measures:** A comparison between clinical speech language diagnoses of dysarthria and dysphagia and acoustic measures obtained through Praat[®] software. **Results:** Initially, three subjects were clinically diagnosed with mild dysarthria and functional swallowing. Another was clinically diagnosed as having mild dysarthria and mild dysphagia. One more participant was clinically diagnosed with moderate dysarthria and mild dysphagia. Pre-intervention speech samples put under analysis with Praat[®] software showed that all participants presented maximum phonation time (MPT), jitter and shimmer perturbations and harmonic-noise ratios (HNRs) which were significantly different from scores of normality. After four weeks of intensive speech therapy with exercises, only the MPT scores showed improved response from 3 of the 5 patients. The jitter, shimmer and HNR scores did not improve. Post-intervention clinical speech therapy diagnoses remained the same. **Conclusion:** Our findings suggest that therapy with oral motor exercises was effective in improving the MPT of 3 of the 5 patients. Jitter, shimmer and HNR parameters showed no improvement. Furthermore, objective acoustic analysis demonstrated that even experienced clinical speech therapy diagnoses may not necessarily reflect the true functionality of the speech and swallowing system of patients with MJD. Objective acoustic measures seem to be more precise.

Keywords: Machado Joseph Disease, Dysarthria, Rehabilitation, Speech Language Pathology

INTRODUÇÃO

A doença de Machado-Joseph (DMJ) é uma patologia degenerativa rara, incurável e potencialmente devastadora. Trata-se de um tipo de distúrbio da poliglutamina e a região principal da fisiopatologia neurológica é o cerebelo, tornando-o um das trinta ataxias espinocerebelares (SCAs) descobertas até agora. Por esta razão, a DMJ também é conhecida como SCA3. A prevalência de SCAs tem sido estimada em até duas pessoas para cada 100,000 indivíduos mundialmente; entre essas, a DMJ é conhecido como a SCA mais frequente no mundo.^[1] Esse contexto geral de raridade, no entanto, não condiz com o impacto considerável nas funções motoras dos indivíduos afetados pela doença. Devido a uma série de possíveis repetições CAG subjacentes, pesquisadores têm identificado um pleomorfismo clínico significativo. Assim, a DMJ foi subdividida em três tipos, de acordo com o tempo de *onset*. De uma forma geral, quanto mais cedo o *onset*, mais graves são os sintomas.^[2]

Alguns sintomas são mais frequentes e afetam a qualidade das atividades da vida diária de pacientes, tais como ataxia, disfagia, disartria e problemas oftalmológicos. À medida que a doença progride, estes sintomas podem se traduzir em obstáculos diários importantes referentes à mobilidade independente, à mastigação, à deglutição, à fala e à visão. No que diz respeito à fala, são cinco as funções - ou bases - que sustentam esse ato, nomeadamente a articulação, a fonação, a respiração, a prosódia e a ressonância. Segundo Duffy,^[3] a degeneração cerebelar poderá afetar todas as bases de fala; contudo, são as imprecisões em relação à articulação e à prosódia que tendem a caracterizar as disartrias atáxicas.

Uma revisão da literatura no mês de junho de 2019 revelou que não há artigos sobre os efeitos específicos da terapia reabilitativa fonoaudiológica nas habilidades motoras necessárias para a comunicação oral eficiente em pacientes com DMJ. A pesquisa foi conduzida nas plataformas EMBASE, LILACS, PUBMED e SCIELO, em inglês e português, sem restrição de data de publicação. Juntamente com Portugal e China, o Brasil é definido como território de alta prevalência de DMJ, tornando ainda mais imperativos estudos como o nosso.

Assim sendo, em um ambulatório para pacientes neurodegenerativos de um hospital de referência no sul do Brasil, objetivamos verificar a hipótese de que uma abordagem de terapia de fala em grupo, composta de exercícios e orientações sobre comunicação

aumentativa e alternativa (CAA), e junto a pacientes com DMJ com diagnóstico fonoaudiológico de disartria, pudesse otimizar sua fala e a comunicação.

MATERIAIS E MÉTODO

Aprovação Ética

O projeto 2018-0323, devidamente aprovado pelo Comitê de Ética do hospital, rege as atividades desta pesquisa que foram conduzidas no ambulatório de fonoaudiologia para adultos neurodegenerativos, junto aos pacientes. Além disso, neste estudo, todos os participantes consentiram em participar da pesquisa e indicaram sua disponibilidade para acompanhar presencialmente as sessões de terapia.

Desenho de Estudo e Recrutamento

Trata-se de um estudo de série de casos. A intervenção terapêutica descrita a seguir ocorreu ao longo de quatro semanas.

Pacientes foram recrutados por conveniência, junto a um ambulatório de fonoaudiologia para adultos neurodegenerativos em um hospital de referência no sul do Brasil. De vinte e dois pacientes encaminhados ao ambulatório, não foi possível estender o convite por telefone a onze pacientes. Dos onze pacientes remanescentes, três não desejaram participar. Assim sendo, um total de oito pacientes iniciaram a intervenção.

Foram incluídos pacientes com diagnóstico médico confirmado de DMJ, com limiares cognitivos normais preservados e com disponibilidade para acompanhar todas as fases da intervenção. Foram excluídos pacientes que não completaram todas as fases da intervenção. Três participantes - duas mulheres e um homem - foram excluídos por motivo de faltas. Conseqüentemente, os dados de cinco pacientes foram incluídos para análise. Nesta amostra final, houve três mulheres e dois homens.

Gravação

A partir de um roteiro fixo de tarefas de fala, todos os participantes foram gravados em dois momentos: uma primeira avaliação pré-terapia e outra avaliação ao concluir quatro semanas de terapia. A gravação ocorreu em uma sala de atendimento do ambulatório

hospitalar. Foram usados um notebook Acer[®], modelo Aspire One, e microfone KARSECT HT-9[®] acoplado a um adaptador Andrea Pureaudio USB[®]. Os arquivos individuais foram salvos e arquivados por meio do *software* Audacity[®], com o nome de cada paciente, de forma confidencial. Posteriormente, as tarefas foram analisadas com o *software* Praat[®]. Com o intuito de avaliar as bases da fala, as seguintes tarefas compuseram o roteiro fixo: vogal sustentada /a/, diadococinesia oral com /pataka/, contagem de vinte a trinta, fala espontânea e leitura em voz alta de um texto. Para atenuar o efeito das fases de *onset* e *offset* nas análises de *shimmer*, *jitter* e proporção harmônico-ruído (PHR), um segundo do início e fim de cada arquivo de áudio foram eliminados.

Intervenção

A intervenção em grupo teve uma duração total de quatro semanas, sem etapas de *follow up*. Os participantes acompanharam sessões semanais de cinquenta minutos. Cada sessão foi dividida entre exercícios de motricidade orofacial (MO) e de orientação sobre estratégias para otimizar a comunicação, conforme Quadro 1. Para fins de análise, conduziu-se uma avaliação perceptivo-auditiva e gravações de fala antes e depois das quatro semanas de intervenção. Durante estes momentos de avaliação e de reavaliação, os pacientes não receberam orientação corretiva.

Quadro 1 – Sessões de terapia

Semana	Exercícios de MO e leitura	CAA
AValiação PERCEPTIVO-AUDITIVA E GRAVAÇÃO DA FALA		
Semana 1	<ul style="list-style-type: none"> ● /s/, /z/, /sa/, /za/ com respiração diafragmática ● sobrearticulação das vogais /a/, /i/ e /u/ ● rotação de língua em torno de lábios fechados 	Dúvidas sobre problemas de fala
Semana 2	<ul style="list-style-type: none"> ● revisão de exercícios prévios ● pataka ● leitura em voz alta de monossílabos, dissílabos e sentenças ● fala espontânea consciente sobre diversos tópicos 	Discussão sobre o papel do fonoaudiólogo tanto na reabilitação quanto na CAA
Semana 3	<ul style="list-style-type: none"> ● revisão de exercícios prévios ● leitura em voz alta de textos ● fala espontânea consciente sobre diversos tópicos 	Conversação sobre díades importantes e rompimentos e reparos de comunicação
Semana 4	<ul style="list-style-type: none"> ● revisão de exercícios prévios ● leitura em voz alta de textos ● fala espontânea consciente sobre diversos tópicos 	Discussão sobre desafios comunicativos como ruído ambiental e o comportamento de interlocutores
REAVAliação PERCEPTIVO-AUDITIVA E GRAVAÇÃO DA FALA		

Fonte: Elaborado pela autora.

Exercícios de motricidade orofacial

A partir das observações sobre as alterações no padrão de fala dos membros do grupo, foram trabalhadas progressivamente: respiração diafragmática, o tempo máximo de fonação (TMF), com a vogal /a/ e as sílabas /sa/ e /za/, sobrearticulação das vogais /a/, /i/ e /u/, diadocinesia oral com a trissílaba /pataka/ e rotação de língua no entorno interno de lábios fechados. Além de praticá-los nas sessões, os pacientes foram orientados por escrito a realizar os exercícios três vezes por dia, diariamente. Para este fim, e para facilitar o automonitoramento, foi proporcionado um registro impresso, em formato de calendário, para preenchimento pelos pacientes.

Leitura em voz alta

Após uma primeira orientação, os pacientes também praticaram a leitura em voz alta escalonada nas sessões, começando com palavras e depois com sentenças e textos. Foram estimulados a aplicar o aprendizado proprioceptivo dos exercícios revisados na primeira metade de cada sessão. O *feedback* de pacientes colegas foi incentivado, com a finalidade de construir um monitoramento coletivo ativo. Questões de prosódia foram abordadas na realização destas leituras. Semelhantemente, os pacientes foram instruídos a aplicar o aprendizado proprioceptivo em casa, com leitura em voz alta e durante os diálogos do dia-a-dia.

Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA)

Cuidado médico e terapêutico contemporâneo reconhece a responsabilidade ética de apoio à comunicação do paciente neurodegenerativo, desde o momento de diagnóstico ^[5]. Desta forma, além de receberem instruções sobre exercícios nas sessões, os pacientes foram orientados sobre estratégias não-verbais de otimizar a comunicação, como o controle de ruído ambiental e *feedback* para interlocutores. Possibilidades alternativas de suporte à comunicação, de zero a alta tecnologia, também foram apresentadas.

RESULTADOS

A seguir, apresentamos um recorte de dados do histórico de cada paciente, no que diz respeito a sexo, tempo de doença e *status* de funcionalidade motora. Estas informações se encontram resumidas no Quadro 2.

Quadro 2 - Perfil inicial dos participantes

Paciente	Sexo	Idade	Tempo de Doença (anos)	Mobilidade	Diagnóstico Fonoaudiológico	
					Disartria	Disfagia orofaríngea
1	F*	23	2	Independente	Leve	Ausente
2	M**	24	12	Independente	Leve	Ausente
3	M	39	5	Assistida	Leve	Ausente
4	F	56	8	Assistida	Leve	Leve
5	F	57	23	Assistida	Moderada	Leve

* feminino, **masculino

Fonte: Elaborado pela autora.

As medidas acústicas pré e pós-intervenção se encontram resumidas na Tabela 1.

Tabela 1 - Resultados pré e pós-intervenção por parâmetro

	Paciente 1	Paciente 2	Paciente 3	Paciente 4	Paciente 5
Sexo	F	M	M	F	F
Idade	23	24	39	56	57
Tempo de doença	2	12	5	8	23
Disartria	Leve	Leve	Leve	Leve	Moderada
<i>Jitter</i> ^a (Local %)					
Pré-intervenção	1,19	0,36	1,99	0,39	0,27
Pós- intervenção	0,66	2,94	1,16	0,67	1,79
<i>Shimmer</i> ^b (Local %)					
Pré-intervenção	7,63	9,80	14,14	10,34	10,40
Pós- intervenção	7,48	17,10	16,37	10,75	17,11
PHR ^c (média; dB)					
Pré-intervenção	14,50	12,73	11,20	14,36	13,92
Pós- intervenção	15,91	9,23	10,33	14,10	6,32
TMF ^d (segundos)					
Pré-intervenção	7,85	1,93	10,06	7,59	7,25
Pós- intervenção	11,22	10,72	12,27	5,79	5,33

^a Valor normativo de $\leq 1,04$ % segundo Guimarães^[18]

^b Valor normativo de $\leq 3,81$ % segundo Guimarães^[18]

^c Proporção harmônico-ruído. Valor normativo de ≥ 20 dB segundo Boersme, Weenink^[10]

^d Tempo máximo de fonação. Valor normativo de 14 segundos para mulheres e 20 segundos para homens, segundo Behlau^[6]

Notou-se que, inesperadamente, todos os sujeitos da amostra apresentaram um TMF significativamente abaixo das médias por gênero. Após completarem as quatro semanas de intervenção, três dos cinco pacientes demonstraram uma melhora modesta no TMF absoluto. Duas pacientes apresentaram um declínio no mesmo parâmetro. Nenhum paciente conseguiu atingir valores de normalidade para adultos não idosos. De acordo com valores de normalidade e desvio padrão em populações idosas, escores abaixo de quatorze segundos correspondem a capacidades de sujeitos com idades entre sessenta e cinco e setenta e cinco anos para o sexo masculino e sessenta e seis a noventa e três anos para o sexo feminino.^[8]

Em relação aos parâmetros de *jitter*, esta medida corresponde à perturbação de frequência vocal, sendo que existe um valor limiar de normalidade. ^[9] Em nossa amostra, três pacientes iniciaram a intervenção com valores de *jitter* dentro dos limites de normalidade. Dois pacientes apresentavam escores ligeiramente acima do valor padrão. Após a intervenção, estes últimos demonstraram uma pequena diminuição na instabilidade de frequência enquanto os demais apresentaram um aumento, sendo que dois ultrapassaram o valor limiar sugestivo de patologia. Somente dois pacientes mantiveram valores de normalidade após intervenção.

O parâmetro de *shimmer* é considerado uma medida de perturbação na emissão de intensidade vocal. ^[9] Todos os pacientes iniciaram com escores significativamente acima do valor limiar de normalidade. Após a intervenção, quatro dos cinco sujeitos demonstraram um aumento no comprometimento desse parâmetro. Nenhum paciente atingiu escores de normalidade.

No que diz respeito ao parâmetro proporção harmônico-ruído (PHR), trata-se de uma medida de competência glótica e de coordenação fonte-filtro. ^[9,10] Perturbações neste parâmetro frequentemente correspondem a uma qualidade de rouquidão vocal, sendo esta um sinal de tensão. ^[6] Todos os pacientes iniciaram com alterações significativamente abaixo do valor limiar de normalidade. Após intervenção, quatro dos cinco pacientes apresentaram um declínio adicional. Nenhum paciente atingiu o valor padrão de normalidade. .

Ao final da intervenção, todos os pacientes mantiveram seus diagnósticos fonoaudiológicos perceptivo-auditivos.

DISCUSSÃO

Uma perspectiva panorâmica dos resultados nos permite perceber que, com a exceção do parâmetro de *jitter*, antes e após quatro semanas de intervenção intensiva, nenhum paciente demonstrou capacidades ou características de normalidade. Em termos de melhora, e ainda com as devidas reticências relacionadas ao tamanho de amostra, os parâmetros que possuem dados sugestivos de resposta à terapia são os de TMF e *jitter*. Em contrapartida, as medidas de *shimmer* e HNR demonstram os descompassos mais conspícuos entre os escores da amostra e os valores de normalidade da população neurotípica. Declínios em qualidade vocal também se fizeram presentes no decorrer da terapia, enquanto os diagnósticos fonoaudiológicos perceptivo-auditivos se mantiveram.

Embora existam descrições sobre as características gerais da inteligibilidade de fala alterada em ataxias cerebelares, ^[3] ainda não há um mapeamento acústico objetivo, diacrônico

e simultâneo, de tendências de declínio nas bases da fala e voz de pacientes com DMJ, seja ao nível populacional ou clínico. Por exemplo, os valores de PHR e *shimmer* da amostra sugerem uma ponte corroborativa entre outras observações em relação ao impacto direto da respiração na prosódia do discurso - bem como a expressão semântica ^[11] - e a própria evolução de doença, cuja atuação nos núcleos denteados e na substância negra pode se expandir para regiões adjacentes, ^[12] inclusive as que alojam nervos cranianos como o X par. Este par é ativamente responsável pelo controle automático da expiração e a oclusão glótica.

Além dos resultados referentes à hipótese original, os dados acústicos de base surpreendentes, coletados antes da intervenção, introduziram pontos secundários para reflexão nesta pesquisa; nomeadamente: o desalinhamento significativo entre o diagnóstico perceptivo-auditivo experiente e a detecção objetiva por software e, portanto, também, o novo papel de medidas objetivas da fala no diagnóstico e na rotina de monitoramento da equipe médica-terapêuta.

O desempenho respiratório inicial de todos os pacientes da nossa amostra correspondeu a faixas etárias mais avançadas. Por outro lado, na avaliação perceptiva-auditiva inicial, o diagnóstico fonoaudiológico foi de disartria leve em quatro dos cinco participantes. Em outras palavras, notamos que é possível que, mesmo com *onset* mais precoce de sintomas, bem como declínios importantes nos subsistemas de fala e em outras funções como a marcha, os resultados sugerem certa regulação resistente e compensatória subjacente a uma estética de inteligibilidade de superfície. Há mais que uma década, sabemos que a biomecânica do conjunto muscular que dá suporte à função da fala se distingue da biomecânica de outros sistemas musculares, particularmente a dos membros. ^[13] Conhecida por proporcionar mais robustez e velocidade muscular, a morfofisiologia singular do sistema muscular da fala faz com que responda de maneira própria tanto aos percursos patológicos quanto a abordagens de intervenção. ^[13] Isto pode explicar em parte porque, no grupo de participantes, questões mais graves de marcha não corresponderam com os diagnósticos fonoaudiológicos mais brandos, em relação ao grau de disartria. Em contrapartida, houve correspondência mais próxima entre os graus de disartria e disfagia na amostra. Da mesma forma, se existe uma dinâmica espontânea que compensa o impacto de declínios neurológicos na fala, em alguns casos por anos, ainda paira no ar uma interrogação sobre o papel que o auxílio terapêutico precoce na forma de exercícios pode brindar uma persistência prolongada na biomecânica e qualidade de comunicação oral. Adicionalmente, em reconhecimento do conceito mais amplo de qualidade de vida, se de fato houver benefício comprovado futuramente através de exercícios para voz e fala para pacientes com DMJ, não se deve esquecer que outras funções - como a deglutição - por compartilharem do mesmo aparelho, compartilharão do mesmo apoio terapêutico.

O segundo ponto de reflexão se relaciona com o papel caro de medidas objetivas da fala em protocolos de cuidado, ainda mais que seus custos financeiros de acesso e aplicação são relativamente baixos. Tanto para diagnósticos quanto o monitoramento e a modulação de intervenção, fica evidente que, para a rotina clínica, medidas objetivas de voz e fala conferem uma nova dimensão de percepção. Tornam-se aliadas das mais tradicionais abordagens de percepção-auditiva experiente e de autopercepção. O valor da detecção de alterações subclínicas na fala em outras doenças neurodegenerativas vem sendo discutido na literatura. [14]

No que se refere às decisões de conduta protocolada, devido a um mascaramento de déficits significativos, subjacentes a uma preservada estética de inteligibilidade, depender somente da percepção auditiva experiente e escores de autopercepção poderá informar uma intervenção menos agressiva. Por tanto, surge o risco de conduta pouco apropriada para a reabilitação e monitoramento das bases de fala em pacientes com DMJ. As medidas mais objetivas da voz e fala por meio de *software* se apresentam como mais que um mero complemento opcional à intervenção multidisciplinar. Cobram um valor consideravelmente mais imperativo. Poderão servir como suporte para a consolidação de diagnóstico, antes do *onset* de declínios motores mais transparentes como a marcha. Adicionalmente, contém o potencial de informar tomadas de decisão em relação à capacitação progressiva dos pacientes e de seus familiares em estratégias comunicativas alternativas.

O estudo apresentou três fatores limitantes significativos. O primeiro, identificado acima, foi o tamanho pequeno da amostra, com ampla heterogeneidade e recrutamento por conveniência. Dentro de uma perspectiva populacional clássica, coleta por conveniência e relatos de caso não compõem pesquisa padrão-ouro. Porém, acreditamos que, para a arena de doenças raras, a discussão clínica baseada em evidência - ainda que inicial - pode, sim, contribuir ao corpo ainda emergente de conhecimento clínico-científico sobre DMJ. Segundo as diretrizes CARE, a esfera clínica contextualiza a identificação de hipóteses legítimas a serem exploradas. [15]

O segundo fator foi a ocorrência de abandono por pacientes. Por terem uma doença degenerativa de base, participantes podem sofrer intercorrências de saúde, tais como quedas, episódios de depressão e infecções respiratórias. No decorrer da intervenção terapêutica, houve relatos espontâneos dos participantes a respeito. Além disso, uma porção importante do público do hospital em questão dispõe de recursos financeiros restritos. Por outro lado, a influência da autopercepção do paciente deve ser considerada, pois o paciente que não acredita possuir dificuldade de fala, poderá não ver necessidade em terapia antecipatória. Assim, torna-se mais propício ao abandono, principalmente se tiver outras intercorrências

clínicas importantes. O gerenciamento aumentativo de sintomas múltiplos é uma realidade diária para pacientes com DMJ.

Outro fator limitante foi a falta de padronização para as coletas de dados de fala. Por exemplo, algumas coletas de fala não foram realizadas em triplicado. Durante o processo de pesquisa, devido à falta de homogeneidade na metodologia, e devido às dificuldades encontradas subsequentemente, foi realizada uma revisão da pesquisa pelo grupo de pesquisa vinculado ao ambulatório e elaborado um protocolo escrito para a coleta de tarefas de voz e fala para todas as futuras pesquisas, com o objetivo de tornar mais uniformes os dados para análise acústica. Semelhantemente, não houve protocolo de avaliação sobre episódios de infecções respiratórias recentes nos momentos de coleta de voz e fala.

Isto dito, consideramos fundamental aprofundar e ampliar a pesquisa, em relação às mesmas hipóteses e junto à mesma população clínica, para melhorar a acurácia do estudo. Ao final, outros estudos em andamento na literatura, de outras áreas médicas e terapêuticas, também visam uma melhor qualificação do possível benefício de exercício para pacientes com ataxias cerebelares degenerativas. ^[16, 17]

Desta forma, há o interesse em esclarecer a diferença entre diagnóstico fonoaudiológico de inteligibilidade e diagnóstico fonoaudiológico de funcionalidade, bem como investigar a possibilidade de desenvolver uma escala de disartria que inclua os valores objetivos da voz e fala de cada paciente, para fins de manejo clínico.

CONCLUSÃO

Na amostra deste estudo, verificamos que a hipótese original foi confirmada, no que diz respeito ao parâmetro de TMF. Os dados sugerem relação estímulo-efeito com a intervenção intensiva fonoaudiológica. Referente aos outros parâmetros de avaliação, nomeadamente *jitter*, *shimmer* e PHR, a hipótese não se confirmou. Os resultados não mostram melhora. O TMF é considerado uma importante medida da integridade do subsistema fonatório fala. Dados coletados a respeito são associados ao diagnóstico e monitoramento de processos patológicos na pneumofonia.^[8]

No decorrer do estudo surgiram dados inesperados. Uniformemente, os dados coletados pré-intervenção, por meio de *software*, caracterizaram um quadro fisiológico inicial muito abaixo da média esperada para os subsistemas da voz e fala, sugerindo um descompasso importante entre a percepção-auditiva experiente e medidas acústicas. Foi visto que um diagnóstico fonoaudiológico de disartria leve, ou quiçá até de padrão de fala preservada, embora possa indicar inteligibilidade, não corresponde necessariamente à integridade funcional do aparelho estomatognático.

Perante a relevância clínica dos achados acima, bem como o possível benefício de qualidade de comunicação para pacientes com DMJ, é preciso conduzir estudos futuros a respeito, com populações ampliadas e fases de *follow up*.

REFERÊNCIAS

1. Tianjiao L, Martins S, Yun P et al. Is the High Frequency of Machado-Joseph Disease in China Due to New Mutational Origins? *Frontiers in Genetics*. 2019; 9; 740
2. Mendonça N, Marcondes F, Gonçalves A et al. Clinical Features of Machado-Joseph Disease. In: Nóbrega C, Almeida, L, eds. *Polyglutamine Disorders*. 1st ed. Switzerland: Springer International Publishing AG. 2018. p. 255 -273
3. Duffy, J. *Motor Speech Disorders: Substrates, Differential Diagnosis and Management*. St. Louis: MO Elsevier. 2013. p. 163 -186
4. Fried-Oken M, Mooney A, Peters B. Supporting Communication for Patients with Neurodegenerative Disease. In: *NeuroRehabilitation*. 2015. p.69-87.
5. Guimarães, Isabel. *A Ciência e a Arte da Voz Humana*. Escola Superior de Saúde de Alcoitão, 2007.
6. Boersma P, Weenink D. Praat: Doing Phonetics By Computer. Sciences, University of Amsterdam. 2009. <http://www.fon.hum.uva.nl/praat/>
7. Behlau M. *Voz: O Livro do Especialista*. Vol. 1. Rio de Janeiro: Revinter, 2001.
8. Maslan J, Len X, Rees C et al. Maximum Phonation Time in Healthy Older Adults. *Journal of Voice : Official journal of the Voice Foundation*. 25. 2011. p. 709-13.
9. Carroll L. *The Voice Lab: Is It Just Numbers?* ASHA Handout. New York. 2011.
10. Escera C, Caballero F, Careta N. The Potential Effect of Forbrain as an Altered Auditory Feedback Device. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*. 2018; 61: 801-810.
11. Feng S, Jinyu Z, Xuejun B et al. Intonation and Respiration: A Preliminary Analysis. *Journal of Chinese Linguistics*. 2010; p. 323 - 335.
12. Koeppen A. The Neuropathology of Spinocerebellar Ataxia Type 3/ Machado Joseph Disease. In: Nóbrega C, Almeida, L, eds. *Polyglutamine Disorders*. 1st ed. Switzerland: Springer International Publishing AG. 2018. p. 233-241.

13. Kent R. The Uniqueness of Speech Among Motor Systems. *Clinical Linguistics and Phonetics*. Taylor and Francis Health Sciences. 2004; p. 495-505.
14. Skodda S, Grönheit W, Lukas C et al. Two Different Phenomena in Basic Motor Speech Performance in Premanifest Huntington Disease. *Neurology*. 2016; 86: 1-7.
15. Riley D, Barber M, Kienle G et al. CARE Guidelines for Case Reports: Explanation and Elaboration Document. *Journal of Clinical Epidemiology*. 2017.
16. D'Abreu A, França M, Paulson H et al. Caring for Machado Joseph Disease: Current Understanding and How to Help Patients. *Parkinsonism and Related Disorders*. 2010; 16(1): 2-7.
17. Fonteyn E, Keus S, Verstappen C et al. Physiotherapy in Degenerative Cerebellar Ataxias: Utilisation, Patient Satisfaction and Professional Expertise. *Cerebellum* 2013;12:841-7.