

## Aspectos da fluência em tarefa de narrativa oral na síndrome del22q11.2

*Fluency aspects of oral narrative task in del22q11.2 syndrome*Amanda Oliveira Santos<sup>1</sup>Natalia Freitas Rossi<sup>1</sup>Maria da Conceição Faria Freitas Tandel<sup>2</sup>Antonio Richieri-Costa<sup>3</sup>Célia Maria Giacheti<sup>1</sup>

## Descritores

Narração  
Linguagem  
Fala  
Medida da Produção da Fala  
Síndrome de DiGeorge

## Keywords

Narration  
Language  
Speech  
Speech Production Measurement  
DiGeorge Syndrome

## RESUMO

**Objetivo:** Investigar os aspectos da fluência em tarefa de narrativa oral na síndrome del22q11.2 e comparar com indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem. **Método:** Participaram deste estudo 15 indivíduos com diagnóstico da síndrome del22q11.2, de ambos os gêneros, com idade cronológica de sete a 17 anos, que foram comparados a 15 indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem, semelhantes quanto ao gênero e à idade cronológica. A narrativa oral foi eliciada com o livro *Frog Where Are You?*, e os aspectos da fluência foram analisados quanto ao tipo e frequência de disfluência (comum e gaga) e velocidade de fala. Foram analisados também o número e a duração das pausas. Os achados foram analisados estatisticamente. **Resultados:** O grupo com a síndrome del22q11.2 apresentou média superior em relação ao grupo sem a síndrome, para a porcentagem de disfluências comuns, principalmente hesitação e revisão. O grupo com a síndrome também apresentou média superior para disfluências gagas, sendo a pausa a disfluência mais frequente. Quanto à velocidade de fala, o grupo com a síndrome apresentou média inferior para o número de palavras e sílabas por minuto. Assim sendo, conclui-se que os indivíduos com a síndrome del22q11.2 apresentaram mais dificuldades para narrar do que os seus pares. **Conclusão:** Os aspectos da fluência investigados foram semelhantes entre os grupos com a síndrome del22q11.2 e com desenvolvimento típico de linguagem quanto à presença de hesitação, revisão e pausa na narrativa oral, porém distinto quanto à frequência dessas disfluências, que foi superior para os indivíduos com a síndrome.

## ABSTRACT

**Purpose:** To investigate the fluency aspects of the oral narrative task in individuals with del22q11.2 syndrome and compare them with those of individuals with typical language development. **Methods:** Fifteen individuals diagnosed with del22q11.2 syndrome, both genders, aged 7-17 years participated in this study. They were compared with 15 individuals with typical language development, with similar gender and chronological age profiles. The oral narrative was elicited using the book "Frog, Where Are You?", and the fluency aspects were analyzed according to speech rate and type and frequency of disfluency (typical and stuttering). The number and duration of pauses were also investigated. The data were statistically analyzed. **Results:** The group with del22q11.2 syndrome showed a higher average when compared with the group without the syndrome for the percentage of typical disfluencies, mainly hesitation and revision. The group presenting the syndrome also showed a higher average for stuttering disfluencies, with pause as the most frequent disfluency. With respect to speech rate, the group with the syndrome presented a lower average for the number of words and syllables per minute. Individuals with del22q11.2 syndrome showed greater difficulties of narration than their peers. **Conclusion:** The fluency aspects of the oral narrative task in subjects with del22q11.2 syndrome were similar to those of individuals with typical language development regarding the presence of hesitation, revision, and pause, but they were different with respect to frequency of disfluency, which was higher in individuals with the syndrome.

## Endereço para correspondência:

Célia Maria Giacheti  
Avenida Hygino Muzzi Filho, 737,  
Vila Universitária, Marília (SP), Brasil,  
CEP: 17525-000.  
E-mail: giacheti@uol.com.br

Recebido em: Julho 02, 2015

Aceito em: Outubro 06, 2015

Trabalho realizado no Programa de Pós-graduação em Fonoaudiologia, Faculdade de Filosofia e Ciências, Universidade Estadual Paulista – UNESP - Marília (SP), Brasil.

<sup>1</sup> Universidade Estadual Paulista – UNESP - Marília (SP), Brasil.

<sup>2</sup> Universidade Estadual Paulista – UNESP - Rio Claro (SP), Brasil.

<sup>3</sup> Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais - Bauru (SP), Brasil.

**Fonte de financiamento:** Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico – CNPq (MCT/CNPq nº 14/2009, Processo nº 474092/2009-7); Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo – FAPESP (Processo nº 2011/16539-0).

**Conflito de interesses:** nada a declarar.

## INTRODUÇÃO

A síndrome del22q11.2 é um distúrbio do neurodesenvolvimento, de origem genética, causado por microdeleção no braço longo do cromossomo 22 na região q11.2, com perda de, aproximadamente, 40 genes<sup>(1)</sup>. No entanto, a heterogeneidade clínica desta condição parece justificar as diferentes denominações encontradas na literatura corrente: (a) síndrome Sedláčková<sup>(2)</sup>; (b) síndrome de DiGeorge<sup>(3)</sup>; (c) síndrome velocardiocfacial<sup>(4)</sup>; (d) CATCH22<sup>(5)</sup>; (e) síndrome del22q11.2<sup>(6)</sup>.

A frequência da síndrome del22q11.2, estimada em um para 2000 nascidos vivos, pode estar subestimada na população, em função de casos que são subdiagnosticados por apresentar expressão fenotípica leve, que é de difícil reconhecimento pelo clínico. As características fenotípicas mais comuns da síndrome del22q11.2 são: alterações cardíacas, face longa, fendas palpebrais estreitas, nariz proeminente com ápice e base nasal alargada, fissura labiopalatina, incluindo a fissura submucosa, retrognatia e má oclusão<sup>(7)</sup>.

Apresentam-se também, como manifestações recorrentes ao fenótipo dessa condição, alteração de fala, cognitiva, de aprendizagem, de raciocínio lógico-matemático e comportamentais<sup>(8,9)</sup>, incluindo manifestações psiquiátricas típicas do quadro de Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade, do Transtorno do Espectro Autístico, ansiedade, transtorno de humor e esquisofrenia<sup>(10)</sup> e significativos prejuízos de cognição social<sup>(11)</sup>.

O fenótipo neurocognitivo da síndrome del22q11.2 também tem sido objeto de estudo de vários investigadores, pois é um transtorno do neurodesenvolvimento genético em que os indivíduos apresentariam superioridade para desempenhar tarefas verbais quando comparadas às não verbais, principalmente de natureza visuoespacial, embora esses indivíduos frequentemente apresentem desempenho rebaixado para ambas as tarefas, verbais e não verbais, em relação ao esperado para a idade cronológica<sup>(12)</sup>.

Dificuldades de linguagem foram descritas como características presentes desde os primeiros anos de vida desses indivíduos<sup>(13)</sup>, no entanto nota-se que os achados são divergentes quanto ao desempenho no que diz respeito às habilidades receptivas e expressivas da linguagem. Apesar de as habilidades receptivas e expressivas terem sido descritas como igualmente prejudicadas para os indivíduos com essa síndrome<sup>(14)</sup>, estudos mostraram comprometimento mais significativo nas habilidades receptivas quando comparadas às habilidades expressivas<sup>(15)</sup>. Ainda por outro lado, estudos têm destacado que as dificuldades na produção da linguagem falada apresentadas pelos indivíduos com a síndrome del22q11.2 parecem exceder as alterações anatomofuncionais dos órgãos fonoarticulatórios<sup>(12,14,16)</sup>. Dificuldades em tarefas mais complexas, como na produção da narrativa oral<sup>(16)</sup> e na tarefa de fluência verbal foram descritas como parte do fenótipo dessa condição<sup>(17,18)</sup>.

A análise da frequência e tipologia de rupturas (comuns e gagas) e velocidade de fala em tarefas de narrativa oral na síndrome del22q11.2 é um tema que ainda não foi investigado em pesquisas nacionais e internacionais. Em contrapartida, tais aspectos da fluência da fala em síndromes genéticas, principalmente em situação de narrativa oral, têm se mostrado um recurso importante para a caracterização das alterações de

linguagem falada de condições genéticas, como na síndrome de Williams-Beuren<sup>(19-21)</sup> e no Transtorno do Espectro Alcoólico Fetal<sup>(22)</sup>.

O objetivo do presente estudo foi investigar e comparar os aspectos da fluência em tarefa de narrativa oral na síndrome del22q11.2 e desenvolvimento típico de linguagem.

## MÉTODOS

### Casuística

A participação dos indivíduos foi autorizada por meio da assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) elaborado segundo Resolução MS/CNS/CNEP nº 196/96, de 10 de outubro de 1996, e foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) local (nº 0142/2011).

Dois grupos participaram deste estudo totalizando 30 indivíduos divididos em: 15 indivíduos com resultado de FISH positivo para a deleção na região cromossômica 22q11.2, denominados de Grupo Experimental (GE), apresentando idade cronológica variando de sete a 17 anos (M = 11,6, DP = 2,6), e 15 indivíduos com o desenvolvimento típico de linguagem denominados de Grupo Comparativo (GC), apresentando idade cronológica variando de sete a 17 anos (M = 11,7, DP = 2,7). Os grupos foram pareados quanto a gênero e faixa etária para comparação dos achados encontrados.

A seleção dos indivíduos com a síndrome del22q11.2 (GE) foi realizada no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo, conforme os seguintes critérios de inclusão estabelecidos: (a) resultado positivo pela técnica de *Fluorescent In Situ Hybridization* (FISH) para a deleção na região cromossômica 22q11.2; (b) idade cronológica entre seis e 18 anos.

Para a formação do GC, foram selecionados indivíduos nas redes de ensino Municipal e Estadual, localizadas na cidade de Marília-SP, mediante autorização da Secretaria da Educação, segundo critérios estabelecidos: (a) não apresentar queixa de dificuldade de linguagem falada; (b) não apresentar baixo desempenho escolar; (c) paritar quanto ao gênero e à idade cronológica com o GE; (d) não possuir histórico de encaminhamentos e/ou tratamentos fonoaudiológicos ou pedagógicos.

Todos os participantes apresentavam limiares audiométricos abaixo de 25 dBNA<sup>(23)</sup>. Os indivíduos do GE apresentavam Quociente Intelectual Total (QIT) entre 68 e 110, e os indivíduos do GC, entre 90 e 110. Para estabelecer o QIT foi utilizada a Escala Wechsler de Inteligência – WISC-III<sup>(24)</sup> e WAIS-III<sup>(25)</sup>.

### Procedimento para coleta e análise do perfil da fluência na narrativa oral

Para coleta da narrativa oral, foi utilizado o livro *Frog where are you?*<sup>(26)</sup>. Esse livro é composto por 29 pranchas de imagens em sequência e sem escrita. Foi solicitado ao indivíduo que manuseasse o livro seguindo a instrução de folhear todas as páginas, para depois contar uma história a partir do livro; após o manuseio, foi dada a instrução para que o indivíduo contasse a melhor história que pudesse com apoio do livro. Todas as amostras foram gravadas (áudio e vídeo) utilizando a câmera SONY DCR-SX83 e um microfone de cabeça sem

fio da marca TSI, modelo MS115 MCL-VHF, acoplado no gravador digital portátil.

Para a análise dos aspectos da fluência, a amostra de narrativa oral foi transcrita segundo critérios estabelecidos no Teste de Linguagem Infantil – ABFW, Área de Fluência<sup>(27)</sup>. Estes critérios levam em consideração: (a) frequência e tipologia das disfluências subdivididas em comuns (e.g., hesitações; revisões; palavras não terminadas e gags (e.g., repetições de sons e/ou sílabas (duas ou mais), e/ou palavras; bloqueios, pausas); b) descontinuidade de fala pela somatória de disfluências comuns e gags ou disfluências gags (em porcentagem); (c) velocidade da fala, que analisa o número de palavras e sílabas por minuto. Para esse estudo, foi considerado um quarto item como parte da análise da fluência: a porcentagem de disfluências comuns, calculada a partir do total de disfluências comuns.

O *software* PRAAT versão 4.3.27 foi utilizado para registro e análise dos seguintes aspectos: (a) tempo total de duração da narrativa oral, (b) número de pausas e (c) tempo de duração das pausas na narração.

Foram consideradas pausas as rupturas na narrativa oral com duração  $\geq 2$  segundos ( $\geq 0,03$  minutos), conforme as normas do teste ABFW<sup>(27)</sup>.

As variáveis quantitativas foram testadas quanto à distribuição de normalidade dos dados aplicando-se o teste *Shapiro-Wilk*. O teste paramétrico *t-Student* foi utilizado para os dados com distribuição normal para duas amostras independentes. Para os dados que não atenderam à normalidade, foi utilizado o teste não paramétrico de *Mann-Whitney* para duas amostras independentes.

## RESULTADOS

Na Tabela 1, estão apresentados os valores da estatística descritiva da disfluência comum, especificando a porcentagem encontrada para cada tipo de disfluência para o GE e o GC. Os indivíduos do GE apresentaram valor de média superior para todos os valores de disfluências comuns em relação aos do GC, exceto para a repetição de frases, que não foi encontrada no GE e no GC. Nota-se que a hesitação e a revisão foram as disfluências comuns que apareceram com maior frequência na narrativa oral, tanto do GE quanto do GC, embora no GE essas disfluências tenham sido mais frequentes do que no GC.

Na Tabela 2, estão apresentados os valores dos resultados da estatística descritiva para a porcentagem de disfluências gags

**Tabela 1.** Porcentagem de disfluências comuns encontradas na narrativa oral do Grupo Experimental (GE) e do Grupo Controle (GC)

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

**Legenda:** Mín. = Mínimo; Máx. = Máximo; DP = Desvio Padrão; CV = Coeficiente de Variação (porcentagem); N.C. = Não Calculado

**Tabela 2.** Porcentagem de disfluências gags encontradas na narrativa oral do Grupo Experimental (GE) e do Grupo Controle (GC)

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

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

do GE e do GC. Identificou-se que no GC apenas um indivíduo apresentou disfluência gaga do tipo pausa.

Os indivíduos do GE e do GC foram comparados quanto à porcentagem total de disfluências comuns, gagas e de descontinuidade de fala, utilizando-se o teste “Mann-Whitney” (Tabela 3). Os resultados apontaram que os grupos apresentaram diferença estatisticamente significativa. Na Tabela 3, é possível observar que a porcentagem de disfluências (comuns, gagas e de descontinuidade de fala) superior para os indivíduos com a síndrome del22q11.2 foi superior em relação aos indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem, com diferença estatisticamente significativa (Tabela 3).

Em relação à velocidade de fala (palavras por minuto e sílabas por minuto), os valores estatísticos encontrados para o número de palavras por minuto e sílabas por minuto identificaram que houve diferença estatisticamente significativa do GE em relação ao GC (Tabela 4). Indivíduos com a síndrome del22q11.2 apresentaram média inferior para número de palavras por minuto e sílabas por minuto quando comparados aos indivíduos do GC.

## DISCUSSÃO

A proposta de investigar e comparar aspectos da fluência em tarefa de narrativa oral de história na síndrome del22q11.2 (GE) e desenvolvimento típico (GC) de linguagem possibilitou identificar semelhanças e diferenças entre os grupos.

O grupo com a síndrome apresentou perfil semelhante ao grupo controle quanto ao tipo de disfluências comuns que ocorreram na narrativa oral (hesitação, interjeição, revisão, palavra não terminada e repetição de palavras), sendo a “hesitação” e a “revisão” as disfluências que tiveram maior frequência, tanto para o GE quanto para o GC. Por outro lado, os grupos diferiram entre si quanto à frequência de ocorrência dessas disfluências na narração, com porcentagem superior para o GE em relação ao GC, o que justifica a diferença estatisticamente significativa

encontrada entre os grupos (GE e GC) e também a porcentagem total de disfluências comuns na narrativa, superior para o GE.

As disfluências do tipo “hesitação” e “revisões” também são denominadas pausas de preenchimento, que podem ser utilizadas pelo falante como um recurso temporal para o processamento da informação em curso<sup>(28)</sup>. É válido destacar que as disfluências do tipo “hesitação” e “revisão” são comumente observadas na fala de todos os indivíduos, com ou sem problema de linguagem, não configurando, portanto, um distúrbio de fluência<sup>(27)</sup>.

No entanto, as disfluências comuns (e.g., hesitação, interjeição, revisão, repetições), dependendo da frequência, podem representar manifestações de incertezas linguísticas durante a produção da linguagem falada<sup>(29)</sup>. A frequência mais elevada dessas rupturas tem sido observada na narrativa oral de indivíduos com transtornos neurodesenvolvimentais genéticos que cursam com prejuízo intelectual<sup>(19-22)</sup>, a exemplo da nossa casuística e, também, de indivíduos com distúrbio específico de linguagem<sup>(30)</sup>.

Outro aspecto que contribui para o perfil de fluência distinto entre os grupos, além da frequência de disfluências comuns citadas, é a ocorrência de disfluências gagas na narração, principalmente a “repetição de sílaba” e o “prolongamento”, que foram observados somente na narrativa oral do GE. É válido destacar que as porcentagens encontradas para as disfluências gagas no GE foram inferiores a cinco ocorrências (repetição de sílaba e prolongamento), o que é esperado para indivíduos sem patologia da fluência<sup>(29)</sup>.

Por outro lado, ambos os grupos (GE e GC) apresentaram disfluência gaga do tipo “pausa”, observando-se porcentagem superior nos indivíduos do GE. Ocorrências superiores a cinco foram observadas somente para a disfluência do tipo “pausa”, tanto na narrativa oral do GE quanto na do GC. Apesar de a pausa estar dentre as disfluências gagas, segundo a taxonomia sugerida pelo instrumento ABFW<sup>(27)</sup>, adotado nesta pesquisa, podemos entender que a pausa silente também pode ser utilizada com a função de que o indivíduo tenha mais tempo para concluir

**Tabela 3.** Comparação da porcentagem total de disfluências comuns, gagas e de descontinuidade de fala do Grupo Experimental (GE) e do Grupo Controle (GC)

Porcentagem de Disfluência	Grupo	Mín.	Média	Mediana	Máx.	DP	p
Comum	GE	0,96	4,77	4,85	8,82	2,44	0,008957*
	GC	0,20	2,52	1,89	7,40	2,05	
Gaga	GC	0,00	0,43	0,16	2,27	0,66	0,004173**
	GC	0,00	0,004	0,00	0,06	0,02	
Descontinuidade de Fala	GC	0,96	5,20	5,08	9,31	2,58	0,005442**
	GC	0,20	2,52	1,89	7,40	2,06	

**Legenda:** Teste “Mann-Whitney”; Mín. = Mínimo; Máx. = Máximo; DP = Desvio Padrão. \*p ≤ 0,05. \*\*p ≤ 0,005

**Tabela 4.** Valores estatísticos de velocidade de fala para Grupo Experimental (GE) e Grupo Controle (GC)

Velocidade de Fala	Grupo	Mín.	Média	Máx.	DP	p
Palavras por Minuto	GE	40,68	70,67	140,90	27,04	0,003171**
	GC	72,45	94,26	125,80	12,93	
Sílabas por Minuto	GE	46,31	110,80	154,20	33,84	0,0001341**
	GC	114,80	161,50	224,40	32,67	

**Legenda:** Teste “t-Student”; Mín. = Mínimo; Máx. = Máximo; DP = Desvio Padrão. \*\*p ≤ 0,005



a mensagem ou para introduzir uma nova informação, a exemplo do que ocorre com a hesitação<sup>(28)</sup>.

Por fim, outro aspecto que contribuiu para diferenciar o perfil de fluência do GE e do GC foi a velocidade de fala. Conforme apresentamos na Tabela 4, o GE apresentou valores inferiores ao GC tanto para o número de palavra quanto de sílaba por minuto. Tal resultado era esperado, uma vez que os parâmetros da velocidade de fala são relacionados com o número de palavras e, conseqüentemente, de sílabas fluentes na narrativa, de modo que a frequência aumentada, tanto da pausa silente quanto da hesitação e revisão, interfere na contagem de sílabas e palavras por minuto, resultando numa diminuição da taxa de velocidade de fala, como visto para os indivíduos com a síndrome del22q11.2 deste estudo.

Características semelhantes foram reportadas por estudos que utilizaram metodologia semelhante a deste estudo, como visto em indivíduos com a síndrome de Williams<sup>(19-21)</sup> e em indivíduos com Transtorno do Espectro Alcolóico Fetal<sup>(22)</sup>. A diminuição da velocidade e da quantidade de informação verbal produzida por indivíduos com a síndrome del22q11.2, quando comparados aos indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem, já foi reportada em estudos que utilizaram a tarefa de evocação como medida da fluência verbal<sup>(17,18)</sup>. No entanto, até onde se tem conhecimento, esse foi o primeiro estudo que analisou a fluência sob a perspectiva da análise do tipo e frequência de disfluências e, também, da velocidade de fala na narrativa oral.

## CONCLUSÃO

Os aspectos da fluência da fala investigados do grupo com a síndrome del22q11.2 foram semelhantes aos do grupo com desenvolvimento típico de linguagem, quanto à presença de hesitação, revisão e pausa na narrativa oral, porém distinto quanto à frequência dessas disfluências, que foi superior para os indivíduos com a síndrome. Esse achado poderia justificar a redução da velocidade de fala apresentada pelos indivíduos com a síndrome na narrativa oral, quanto ao número de sílabas e palavras por minuto.

Os dados de fluência da fala sugerem que as rupturas encontradas na narrativa oral podem estar mais relacionadas com dificuldades encontradas na conceitualização e formulação da linguagem, do que com dificuldades no plano articulatório (fonológico e motor).

A análise da fluência da fala na narrativa de indivíduos com a síndrome del22q11.2 pode contribuir para melhor compreensão do fenótipo de linguagem dessa condição genética e, também, como uma das medidas específicas do desempenho na narrativa oral desses indivíduos, o que traria importantes contribuições no planejamento da intervenção fonoaudiológica.

## REFERÊNCIAS

- Shprintzen RJ. Velo-cardio-facial syndrome: 30 years of study. *Dev Disabil Res Rev.* 2008;14(1):3-10. <http://dx.doi.org/10.1002/ddr.2>. PMID:18636631.
- Sedláčková E. Insufficiency of palatolaryngeal passage as a developmental disorder. *Cas Lek Cesk.* 1955;94(47-48):1304-7. PMID:13284753.
- Cooper MD, Peterson RDA, Good RA. A new concept of the cellular basis of immunity. *J Pediatr.* 1965;67(5):907-8. [http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476\(65\)81796-6](http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476(65)81796-6).
- Shprintzen RJ, Goldberg RB, Lewin ML, Sidoti EJ, Berkman MD, Argamaso RV, et al. A new syndrome involving cleft palate, cardiac anomalies, typical facies, and learning disabilities: velo-cardio-facial syndrome. *Cleft Palate J.* 1978;15(1):56-62. PMID:272242.
- Wilson DI. Minimum prevalence of chromosome 22q11 deletions. *Am J Hum Genet.* 1994;55(3):18-22.
- Bassett AS, Hodgkinson K, Chow EWC, Correia S, Scutt LE, Weksberg R. 22q11 deletion syndrome in adults with schizophrenia. *Am J Med Genet A.* 1998;81(4):328-37. [http://dx.doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19980710\)81:4<328::AID-AJMG10>3.3.CO;2-8](http://dx.doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19980710)81:4<328::AID-AJMG10>3.3.CO;2-8). PMID:9674980.
- Cancrini C, Puliafito P, Digilio MC, Soresina A, Martino S, Rondelli R, et al. Clinical features and follow-up in patients with 22q11.2 deletion syndrome. *J Pediatr.* 2014;164(6):1475-80. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpeds.2014.01.056>. PMID:24657119.
- Gothelf D, Hoefft F, Ueno T, Sugiura L, Lee AD, Thompson P, et al. Developmental changes in multivariate neuroanatomical patterns that predict risk for psychosis in 22q11.2 deletion syndrome. *J Psychiatr Res.* 2011;45(3):322-31. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpsychires.2010.07.008>. PMID:20817203.
- Oliveira LFS, Santos AO, Vianna GS, Di Ninno CQMS, Giacheti CM, Carvalho MR, et al. Impaired acuity of the approximate number system in 22q11.2 microdeletion syndrome. *Psychol Neurosci.* 2014;7(2):151-8. <http://dx.doi.org/10.3922/j.psns.2014.02.04>.
- Swillen A, McDonald-McGinn D. Developmental trajectories in 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2015;169(2):172-81. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.c.31435>.
- Campbell LE, McCabe KL, Melville JL, Strutt PA, Schall U. Social cognition dysfunction in adolescents with 22q11.2 deletion syndrome (velo-cardio-facial syndrome): relationship with executive functioning and social competence/functioning. *J Intellect Disabil Res.* 2015;59(9):845-59. <http://dx.doi.org/10.1111/jir.12183>. PMID:25726953.
- Jacobson C, Shearer J, Habel A, Kane F, Tsakanikos E, Kravariti E. Core neuropsychological characteristics of children and adolescents with 22q11.2 deletion. *J Intellect Disabil Res.* 2010;54(8):701-13. <http://dx.doi.org/10.1111/j.1365-2788.2010.01298.x>. PMID:20561146.
- Solot CB, Knightly C, Handler SD, Gerdes M, McDonald-McGinn DM, Moss E, et al. Communication disorders in the 22q11.2 microdeletion syndrome. *J Commun Disord.* 2000;33(3):187-203, quiz 203-4. [http://dx.doi.org/10.1016/S0021-9924\(00\)00018-6](http://dx.doi.org/10.1016/S0021-9924(00)00018-6). PMID:10907715.
- Moss EM, Batshaw ML, Solot CB, Gerdes M, McDonald-McGinn DM, Driscoll DA, et al. Psychoeducational profile of the 22q11.2 microdeletion: a complex pattern. *J Pediatr.* 1999;134(2):193-8. [http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476\(99\)70415-4](http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476(99)70415-4). PMID:9931529.
- Glaser B, Mumme DL, Blasey C, Morris MA, Dahoun SP, Antonarakis SE, et al. Language skills in children with velocardiofacial syndrome (deletion 22q11.2). *J Pediatr.* 2002;140(6):753-8. <http://dx.doi.org/10.1067/mpd.2002.124774>. PMID:12072882.
- Persson C, Niklasson L, Oskarsdóttir S, Johansson S, Jönsson R, Söderpalm E. Language skills in 5-8-year old children with 22q11 deletion syndrome. *Int J Lang Commun Disord.* 2006;41(3):313-33. <http://dx.doi.org/10.1080/13682820500361497>. PMID:16702096.

17. Bearden CE, Jawad AF, Lynch DR, Monterosso JR, Sokol S, McDonald-McGinn DM, et al. Effects of COMT genotype on behavioral symptomatology in the 22q11.2 deletion syndrome. *Child Neuropsychol.* 2005;11(1):109-17. <http://dx.doi.org/10.1080/09297040590911239>. PMID:15846854.
18. Vicari S, Mantovan M, Addona F, Costanzo F, Verucci L, Menghini D. Neuropsychological profile of Italian children and adolescents with 22q11.2 deletion syndrome with and without intellectual disability. *Behav Genet.* 2012;42(2):287-98. <http://dx.doi.org/10.1007/s10519-011-9499-5>. PMID:21870177.
19. Rossi NF, Moretti-Ferreira D, Giacheti CM. Perfil comunicativo de indivíduos com a síndrome de Williams-Beuren. *Rev Soc Bras Fonoaudiol.* 2007;12(1):1-9. <http://dx.doi.org/10.1590/S1516-80342007000100003>.
20. Rossi NF, Souza DH, Moretti-Ferreira D, Giacheti CM. Speech fluency profile in Williams-Beuren syndrome: a preliminary study. *Pro Fono.* 2009;21(2):107-11. <http://dx.doi.org/10.1590/S0104-56872009000200004>. PMID:19629319.
21. Rossi NF, Sampaio A, Gonçalves OF, Giacheti CM. Analysis of speech fluency in Williams syndrome. *Res Dev Disabil.* 2011;32(6):2957-62. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ridd.2011.05.006>. PMID:21624815.
22. Ganthous G, Rossi NF, Giacheti CMA. Fluency aspects in the oral narrative of individuals with fetal alcohol spectrum disorder. *Audiol Commun Res.* 2013 [citado em 2015 Mar 27];18(1):37-42. Disponível em: [http://www.scielo.br/pdf/acr/v18n1/en\\_a08v18n1.pdf](http://www.scielo.br/pdf/acr/v18n1/en_a08v18n1.pdf)
23. Davis H, Silverman SR. *Hearing and deafness.* Holt: Rinehart and Winston; 1970.
24. Wechsler D. *Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC).* 3rd ed. San Antonio: Psychological Corporation; 1991.
25. Wechsler D. *WAIS-III: administration and scoring manual.* San Antonio: Psychological Corporation; 1997.
26. Mayer M. *Frog, where are you?* New York: Dial Books for Young Readers; 1969.
27. Andrade CRF. Fluência (parte C). In: Andrade CRF, Befi-Lopes DM, Fernandes, FDM, Wertzner HF. *ABFW: teste de linguagem infantil nas área de fonologia, vocabulário, fluência e pragmática.* Carapicuíba: Pró-Fono; 2004. p. 51-81.
28. Bortfeld H, Leon SD, Bloom JE, Schober MF, Brennan SE. Disfluency rates in conversation: effects of age, relationship, topic, role, and gender. *Lang Speech.* 2001;44(2):123-47. <http://dx.doi.org/10.1177/00238309010440020101>. PMID:11575901.
29. Martins VO, Andrade CRF. Perfil evolutivo da fluência da fala de falantes do português brasileiro. *Pro Fono.* 2008;20(1):7-12. <http://dx.doi.org/10.1590/S0104-56872008000100002>. PMID:18408857.
30. Befi-Lopes DM, Pedott PR, Bacchin LB, Caceres AM. Word class and silent pauses in spoken narratives of children with specific language impairment. *CoDas.* 2013 [citado em 2015 Mar 24];25(1):64-9. Disponível em: [http://www.scielo.br/pdf/codas/v25n1/en\\_v25n1a12.pdf](http://www.scielo.br/pdf/codas/v25n1/en_v25n1a12.pdf)

### Contribuição dos autores

*AOS foi responsável pela elaboração do projeto coleta, análise de dados e escrita do artigo; NFR e CMG foram responsáveis pelo delineamento do estudo, análise de dados, coordenação e orientação da pesquisa e escrita do artigo; MCFE foi responsável pela análise estatística dos dados, discussão dos resultados e escrita do artigo científico; ARC foi responsável pelo diagnóstico genético, seleção da amostra e escrita do artigo.*