

Što nam obiteljska stabla mogu otkriti o mucanju?

Analiza obiteljske agregacije mucanja

Stura, Klara

Master's thesis / Diplomski rad

2024

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Zagreb, Faculty of Education and Rehabilitation Sciences / Sveučilište u Zagrebu, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:158:099804>

Rights / Prava: [In copyright](#)/[Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2025-03-27**



Repository / Repozitorij:

[Faculty of Education and Rehabilitation Sciences - Digital Repository](#)



Sveučilište u Zagrebu
Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet

Diplomski rad

**Što nam obiteljska stabla mogu otkriti o mucanju? Analiza
obiteljske agregacije mucanja**

Klara Stura

Zagreb, rujan, 2024.

Sveučilište u Zagrebu
Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet

Diplomski rad

**Što nam obiteljska stabla mogu otkriti o mucanju? Analiza
obiteljske agregacije mucanja**

Klara Stura

izv. prof. dr. sc. Ana Leko Krhen

Zagreb, rujan, 2024.

Izjava o autorstvu rada

Potvrđujem da sam osobno napisala rad *Što nam obiteljska stabla mogu otkriti o mucanju? Analiza obiteljske agregacije mucanja* i da sam njegova autorica.

Svi dijelovi rada, nalazi ili ideje koje su u radu citirane ili se temelje na drugim izvorima jasno su označeni kao takvi te su adekvatno navedeni u popisu literature.

Ime i prezime: Klara Stura

Mjesto i datum: Zagreb, rujan 2024.

ZAHVALE

Prije svega zahvaljujem svojoj mentorici izv.prof.dr.sc. Ani Leko Krhen na strpljenju i savjetima koji su bili neophodni za izradu ovog rada. Posebno se zahvaljujem ispitanicima bez čije spremnosti i suradnje ovo istraživanje ne bi bilo moguće.

Zahvaljujem se svojim roditeljima, obitelji, prijateljima i svima koji su me podržali tijekom studija i izrade ovog rada. Posebnu i najveću zahvalu dugujem Josipu, Anđeli, Juliji i Filipu s kojima je sve bilo barem malo lakše i bez kojih ne bih bila osoba koja sada jesam. Hvala vam!

Što nam obiteljska stabla mogu otkriti o mucanju? Analiza obiteljske agregacije mucanja

Klara Stura

izv. prof. dr. sc. Ana Leko Krhen

Diplomski studij Logopedija, Edukacijsko – rehabilitacijski fakultet, Sveučilište u Zagrebu

SAŽETAK

Mucanje je složen poremećaj tečnosti govora multifaktorijalne etiologije i manifestacija. Ovaj rad bavio se obiteljskom i genetskom podlogom mucanja te opisom uzorka osoba koje mucaju s povijesti mucanja u obitelji. Istraživanja obiteljske agregacije procjenjuju rizik od pojave bolesti ili poremećaja među srodnicima zahvaćenih probanda kada se vjeruje da bolest ili poremećaj nisu uzrokovani okolinskim, nego genetskim faktorima. Cilj ovog rada bio je analizirati agregaciju mucanja na uzorku 14 obiteljskih stabala odraslih osoba koje mucaju, a imaju pozitivnu obiteljsku anamnezu mucanja. Istraživanje je provedeno online upitnikom na platformi Google Forms u kojem je sudjelovalo 14 osoba. Analiza agregacije provedena je izračunom učestalosti mucanja među različitim kategorijama srodnika. Značajnost učestalosti mucanja provjeravana je hi-kvadrat testovima za muške i ženske srodnike. Specifične informacije o uzorku obrađene su deskriptivnom statistikom i kvalitativnom analizom odgovora. Rezultati su pokazali da ne postoji statistički značajna razlika u učestalosti mucanja među muškim i ženskim srodnicima ispitanika oba spola. Zbog ograničenja istraživanja vezanih uz veličinu i sastav uzorka te materijale i metodologiju istraživanja, dobiveni rezultati trebaju se uzeti s oprezom. Ipak, ovaj rad pružio je vrijedne informacije o specifičnom uzorku osoba koje mucaju s pozitivnom obiteljskom anamnezom mucanja.

KLJUČNE RIJEČI: mucanje, genetika, obiteljska agregacija, okolina

What can family trees reveal about stuttering? An analysis of familial aggregation of stuttering

Klara Stura

Ana Leko Krhen, PhD, Associate Professor

Graduate Study of Speech and Language Pathology, Faculty of Education and Rehabilitation Sciences, University of Zagreb

ABSTRACT

Stuttering is a complex speech fluency disorder with complex etiology and manifestations. This paper concerns the familial and genetic bases of stuttering, as well as the characteristics of the sample of persons who stutter and have a positive family history of stuttering. Familial aggregation studies estimate the risk of a disorder emerging in relatives of affected probands when it is believed the disorder isn't caused by environmental, but genetic factors. This paper aimed to analyze the familial aggregation of stuttering in based on a sample of 14 family trees of adults who stutter and have a positive family history of stuttering. The study was conducted via an online questionnaire on the platform Google Forms. The analysis of familial aggregation was conducted by calculating stuttering frequency among different relative categories. The significance of the obtained results was verified with Chi-squared tests for male and female relatives of participants. Specific information regarding the sample was processed with descriptive statistics and qualitative analysis of answers. Results have shown no statistical significance in the frequency of stuttering among male and female relatives of participants of both sexes. The limitations of this study, such as the size and composition of the sample, as well as the materials and research methods implicate that the results need to be taken with caution. However, this paper has provided valuable information about the specifics of a sample of people who stutter with a positive family history of stuttering.

KEY WORDS: stuttering, genetics, familial aggregation, environment

Sadržaj

SAŽETAK.....	i
ABSTRACT.....	ii
1. UVOD.....	1
2. MUCANJE.....	2
2.1. Teorije i modeli nastanka mucanja	3
2.2. Pregled genetskih istraživanja mucanja	4
2.2.1. Istraživanja obiteljske incidencije mucanja	5
2.2.2. Istraživanja blizanaca.....	6
2.2.3. Istraživanja obiteljske agregacije.....	6
2.2.4 Genski-specifična istraživanja	7
3. AGREGACIJA MUCANJA U OBITELJI	9
4. OBITELJ I ISKUSTVA S MUCANJEM	11
5. PROBLEM ISTRAŽIVANJA	13
5.1. Cilj istraživanja i problemska pitanja	13
5.2. Hipoteze	13
6. METODE ISTRAŽIVANJA	14
6.1. Uzorak.....	14
6.2. Materijal	14
6.3. Postupak.....	15
6.4. Obrada podataka	15
7. REZULTATI I RASPRAVA	16
7.1. Obiteljska agregacija mucanja	18
7.2. Iskustva s mucanjem.....	21
8. OGRANIČENJA ISTRAŽIVANJA	30

9. ZAKLJUČAK	31
10. LITERATURA	32

1. UVOD

Mucanje je složen i multidimenzionalan poremećaj s manifestacijama u govornom, komunikacijskom i socijalnom aspektu funkcioniranja osobe. Najvidljivija obilježja mucanja su govorne netečnosti: ponavljanje i/ili produžavanje glasova, slogova, jednosložnih riječi i fraza te prekidi govora u obliku pauza ili blokada (Američka psihijatrijska udruga, eng. *American Psychiatric Association* (APA), 2013). Zahtjevnost definiranja mucanja leži u složenoj etiologiji i manifestacijama ovog poremećaja.

Od 30-ih godina 20. stoljeća do danas provedena su brojna istraživanja usmjerena na otkrivanje genetske podloge mucanja. Istraživanja blizanaca, istraživanja obiteljske incidencije i obiteljske agregacije te genski-specifična istraživanja su ciljala otkriti kakav tip nasljeđivanja leži u podlozi mucanja (Galić-Jušić, 2021). Prema petom izdanju Dijagnostičkog i statističkog priručnika za duševne bolesti (eng. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 5th Ed., (DSM-V)) (APA, 2013), rizik za mucanje među rođacima prvog nasljednog reda tri puta je veći nego u općoj populaciji. Istraživanja obiteljske agregacije mucanja ciljala su otkriti kako se mucanje grupira unutar obitelji, a segregacijskom analizom se nastojalo utvrditi kojim se modelom nasljeđivanja mucanje prenosi. Istraživanja agregacije i genski-specifična istraživanja upućuju na relativno jednak ili statistički neznačajan spolno nespecifični rizik za mucanje kod srodnika probanda oba spola. Osim tog nalaza, segregacijskim analizama pronađeno je da je model nasljeđivanja ovog poremećaja najvjerojatnije poligenske prirode, uz nekoliko identificiranih gena i genskih lokusa koji bi u kombinaciji s nekim epigenetskim faktorima mogli biti odgovorni za pojavu i ekspresiju ovog poremećaja (Kraft, 2010).

Iako su se genetski faktori pokazali važnima u pojavi mucanja, oni nisu niti nužni niti dovoljni da bi se mucanje pojavilo (Darmody i sur., 2022). Okolinski čimbenici poput stavova obitelji o mucanju na različite načine mogu utjecati na iskustva osoba koje mučaju (Boyle, 2015). Grupna podrška pokazala se korisnom u smanjivanju osjećaja stigme i poboljšanju mentalnog zdravlja osoba koje mučaju (Boyle, 2013). Ako osoba koja muca unutar obitelji ima relativno blisku osobu koja je prošla ili prolazi kroz isto iskustvo, takvo dijeljeno iskustvo bi potencijalno moglo ublažiti, olakšati, ili pozitivnije obojiti općenito iskustvo i neke kognitivno-afektivne posljedice mucanja.

2. MUCANJE

Poremećaj fluentnosti govora s početkom u djetinjstvu, prema DSM-V, neurorazvojni je poremećaj kojeg karakteriziraju prekidi tečnosti i vremenskih obrazaca govora neprimjereni za dob i jezične vještine pojedinca. Takvi prekidi tečnog govora, takozvane mucajuće netečnosti, su trajni, ograničavaju komunikaciju pojedinca, njegovo sudjelovanje u društvu i izvršavanje akademskih i/ili poslovnih obaveza pojedinca koji muca. U 80-90% slučajeva javlja se do 6. godine života, a općeniti početak se procjenjuje između 2. i 7. godine (APA, 2013). Oko 5% djece prolazi kroz period mucanja koji varira u trajanju i perzistiranju. Oko 75% djece oporavi se bilo prirodno ili pod utjecajem intervencije, a mucati nastavi oko 1% ukupne populacije (Stuttering Foundation of America, n.d.). Tablica 1 prikazuje sažetak istraživanja prevalencije mucanja u 21. stoljeću prema Yairi i Ambrose (2013). Prevalencija prije šeste godine značajno je viša nego prevalencija mucanja računata nakon šeste godine zbog visoke stope prirodnog oporavka ili oporavka pod utjecajem kliničke intervencije (Yairi i Ambrose, 2013).

Tablica 1

Sažetak istraživanja prevalencije mucanja u 21. stoljeću

ISTRAŽIVANJE	N	DOB	PREVALENCIJA	OMJER M/Ž
Okalidou i Kampanaros (2001)	1113	4-5	2.20%	0.66
McLeod i Harrison (2009)	4983	4.5	5.60%	
Proctor i sur. (2008)	3165	2-5	2.60%	2.6
McKinnon i sur. (2007)	10000	5-13	0.33%	
Van Borsel i sur. (2006)	21027	6-20	0.58%	4.6
Craig i sur. (2002)	12131	2-99	0.72%	2.3
Boyle i sur. (2011)	119367	3-17	1.60%	2.47

Preuzeto iz Yairi, E., i Ambrose, N. (2013). Epidemiology of stuttering: 21st century advances.

Journal of Fluency Disorders, 38(2), 66–87. <https://doi.org/10.1016/j.jfludis.2012.11.002>

Zahtjevnost definiranja mucanja leži u složenosti ovog poremećaja, uključujući i pitanje njegove etiologije, a brojni istraživači pokušali su na različite načine definirati mucanje kako bi se obuhvatila multidimenzionalnost te kompleksnost manifestacija ovog naizgled samo govornog poremećaja. Neurorazvojna komponenta mucanja, okolnosti njegove pojave i različitost njegovih manifestacija predmeti su brojnih istraživanja i rasprava koji pokušavaju otkriti kako i zašto nastaje mucanje.

2.1. Teorije i modeli nastanka mucanja

Razmišljanje o uzrocima mucanja datira od samih početaka moderne ljudske civilizacije. Ebers papirus često se spominje kao najstariji medicinski dokument (Ali i Finlayson, 2013), datirajući iz otprilike 1550. pr. Kr. Ovaj dokument opisuje brojna fizička i psihička oboljenja, a između ostalog spominje i mucanje. Drevne civilizacije poput Egipćana uzroke su mucanja uglavnom pripisivali nadnaravnim i spiritualnim pojavama, a od razdoblja antičke Grčke fokus se prebacuje na organske uzroke. Tako Aristotel objašnjava kako je mucanje uzrokovano zadebljanjem jezika, a Galen razmatra mogućnost neravnoteže u jednoj od četiri tjelesne tekućine koje onda rezultiraju nepravilnostima u izgovoru i tečnosti (Bloodstein i sur., 2021). Opisi i intervencije mucanja kao poremećaja s organskom podlogom ostaju prevalentni do pojave psiholoških teorija mucanja, čije temelje postavlja austrijski psihijatar Sigmund Freud. Psihoanalitičke teorije mucanja pretpostavljaju kako je mucanje manifestacija unutarnjih konflikata djeteta zbog neispunjenih psihoseksualnih potreba iz ranog novorođenačkog razdoblja (Bloodstein i sur., 2021).

Mucanje je opisivano kao čisti psihološki problem, anksiozni ili neurotični simptom sve do njegove reklasifikacije iz psihopatologije u poremećaje tečnosti govora u najnovijim dijagnostičkim priručnicima, DSM-u V (APA, 2013), i 10. izdanju Međunarodne klasifikacije bolesti (MKB-10, Svjetska zdravstvena organizacija, *eng. World Health Organization (WHO)*, 2016) (Bloodstein i sur., 2021). Kroz drugu polovicu 20. stoljeća bihevizizam postaje sve prevalentniji, postavljajući pretpostavku da je mucanje naučeno ponašanje. Iz te ideje razvijaju se brojne teorije o mucanju kao naučenom ponašanju, prebacujući fokus na utjecaj okoline na pojavu mucanja, a najpoznatija od njih je dijagnozogenička teorija Wendella Johnsona koja je uzroke mucanja pripisivala samoj dijagnozi mucanja (Onslow, 2023). Teorije koje opisuju mucanje kao naučeno ponašanje igrale su značajnu ulogu u razvoju intervencija za mucanje, no nisu uspjele

obuhvatiti kompleksnost mucanja kao poremećaja koji zahvaća puno više od samog motoričkog aspekta govora (Bloodstein i sur., 2021).

Dijagnozogenička teorija o nastanku mucanja izgubila je svoju relevantnost te su brojni istraživači jasno potvrdili da mucanje nije uzrokovano roditeljskim ponašanjem, barem u mjeri u kojoj Johnson tvrdi da jest. Ova teorija sada je više od povijesnog značaja, nego od znanstvenog (Onslow, 2023). Iako Johnson među prvima spominje mogućnost obiteljske podloge mucanja, on ne opisuje mucanje kao genetski prenosiv, već kao psihoemocionalno prenosiv poremećaj (Johnson, 1942; Johnson i sur., 1959, prema Kraft i Yairi, 2011). Stoga su istraživači, u nastojanju da sruše dijagnozogeničke postavke, počeli spekulirati o mucanju kao genetski prenosivom poremećaju. Kroz nekoliko faza genetičkih istraživanja otkrili su se i mogući geni kandidati i model nasljeđivanja mucanja (Kraft, 2010). No, ako postoji specifičan gen ili geni koji se nasljeđuju unutar obitelji, a zaslužni su za pojavu mucanja, Galić-Jušić (2021) postavlja važno pitanje: što se točno nasljeđuje tim genom? Sporije jezično planiranje, sporiji leksički priziv, motorički deficiti, dominantnost jedne od hemisfera? Kod mucanja vidljive su razlike i nedostaci u svim nabrojenim područjima, no i dalje nije poznato jesu li ovi deficiti uzrok ili posljedica mucanja (Galić-Jušić, 2021).

2.2. Pregled genetskih istraživanja mucanja

Istraživači, a i laici, odavno su svjesni učestale pojave mucanja unutar iste obitelji (Kraft i Yairi, 2011). Prema DSM-u (5. izdanje, APA, 2013), rizik od mucanja među prvim biološkim rođacima je 3 puta veći od rizika za pojavu mucanja u općoj populaciji. Ta pojava dodatno je potakla znanstvenike i istraživače iz područja genetike i tek nastajuće logopedije da počnu postavljati pitanja o modelima i obrascima nasljeđivanja mucanja.

Kraft i Yairi (2011) dijele genetička istraživanja mucanja u četiri faze:

- 1) istraživanja obiteljske incidencije,
- 2) blizanačke studije,
- 3) istraživanja obiteljske agregacije,

i

- 4) genski-specifična istraživanja.

2.2.1. Istraživanja obiteljske incidencije mucanja

Incidencija se odnosi na učestalost pojave novih slučajeva bolesti, poremećaja i stanja (Hrvatski Jezični Portal, n.d.). Istraživanja incidencije prvi su korak u istraživanjima genetike mucanja. Ova istraživanja, najjednostavnije rečeno, prebrojavaju članove obitelji koji mucaju unutar obitelji osobe koje muca. U kontekstu genetičkih istraživanja, za ispitanika u središtu istraživanja koristi se termin proband (Struna, n.d.).

Prvu fazu istraživanja genetske podloge mucanja obilježili su logopedi Bryngelson i Rutherford (1937, prema Galić-Jušić, 2021) koji su u jednom od najranijih istraživanja obiteljske incidencije mucanja pronašli da 46% probanda ima srodnike koji također mucaju. Ovaj nalaz potvrđuju Yairi i suradnici (1993, prema Kraft i Yairi, 2011) u nešto kasnije repliciranom istraživanju incidencije.

Wepman (1934, prema Kraft i Yairi, 2011) zatim među prvima započinje raspravu o postojanju više tipova mucanja, onog naslijeđenog i nenaslijeđenog, pronašavši da od 250 probanda 68.8% ima i srodnike koji mucaju, dok je u kontrolnoj skupini incidencija iznosila samo 15.6%. Pitanje o robusnijem obliku naslijeđenog mucanja, koje bi se javljalo ranije i lakše perzistiralo, potaklo je istraživače na daljnju raspravu o genetskoj podlozi ovog poremećaja. Prema nekim istraživanjima se incidencija povećava na čak 60-70% kada se u izračun uključe srodnici drugog i trećeg reda (Mansson, 2000; Yairi i Ambrose, 1992, prema Cavenagh i sur., 2014).

Ono što se pokazalo kao glavni problem s istraživanjima incidencije mucanja jest da se na temelju incidencije ne mogu donijeti jasni zaključci povezani sa specifičnim obrascima nasljeđivanja. Unatoč ograničenjima ovih istraživanja, ono gdje su pokazala svoju snagu jest u rušenju Johnsonove teze o psihosocijalnom prijenosu mucanja (Kraft i Yairi, 2011) te u postavljanju temelja za daljnja istraživanja genetike mucanja.

2.2.2. Istraživanja blizanaca

Odmicanje od dijagnozogeničke teorije te sve veći korpus istraživanja obitelji osoba koje mucaju usmjerili su napore istraživača prema istraživanjima blizanaca. Opća pretpostavka ovih istraživanja bila je da postojanje obrasca pojave mucanja među blizancima, pogotovo jednojajčanima koji dijele 100% genetskog koda, otvara mogućnost objektivnog mjerenja genetskog i okolinskog utjecaja na pojavu i manifestacije mucanja. Visoka stopa podudarnosti, odnosno pojave mucanja u oba blizanca, potvrdilo bi ideju da je mucanje genetski utemeljeno, a ova pretpostavka samo se pojačava ako je ta podudarnost manja kod dvojajčanih blizanaca koji dijele otprilike pola genetskoga koda (Kraft i Yairi, 2011). Andrews i sur. (1991, prema Galić-Jušić, 2021) pronalaze stopu podudarnosti od 20% među probandima jednojajčanim blizancima, dok je kod dvojajčanih taj postotak značajno manji i iznosi samo 3%. Dworzynski i sur. (2007, prema Galić-Jušić, 2021) provode najveće longitudinalno istraživanje blizanaca rođenih između 1994. i 1996. u Velikoj Britaniji te pronalaze kako je podudarnost pojave mucanja konzistentno viša za djecu iz jednojajčanih blizanačkih parova nego dvojajčanih. Za one blizanačke parove u kojima se mucanje pojavljuje nekonzistentno ili za one parove gdje se jedan blizanac oporavi, a drugi nastavi mucati, istraživači mogu dalje spekulirati o specifičnom utjecaju okoline na pojavu, jačinu i robusnost mucanja.

Iako genotip može otkriti puno o određenim poremećajima, pojavama i ljudskim ponašanjima, istraživanja blizanaca su prema nekima metodološki prečac koji ponekad može zanemariti kakav utjecaj zajednička i specifična okolina mogu imati na pojavu poremećaja ili ponašanja, pogotovo kod kompleksnih ljudskih obilježja kao što je mucanje (Turkheimer, 2000). Raspon podudarnosti pojave mucanja za jednojajčane parove blizanaca iznosi između 20 i 93,4%, a za dvojajčane između 4 i 36% (Galić-Jušić, 2021). Iako nisu nužno dobivene savršene stope podudarnosti u ovoj fazi te se možda utjecaj okoline u nekim istraživanjima pretjerano zanemarivao, snaga ove faze istraživanja genetike mucanja jest u tome da je potakla istraživače na iduću fazu, a to je pronalazak specifičnih obrazaca nasljeđivanja mucanja unutar obiteljskih stabala osoba koje mucaju.

2.2.3. Istraživanja obiteljske agregacije

Istraživanja obiteljske agregacije javljaju se u 60-im godinama 20. stoljeća zbog potrebe proširivanja nalaza iz faze istraživanja incidencije. Istraživanja obiteljske agregacije u genetici

predviđaju rizik od pojave neke bolesti ili poremećaja među srođnicima probanda, ili rizik za pojavu poremećaja kod pojedinca prema njegovoj obiteljskoj anamnezi (Zimmerman i sur., 2009). U slučaju mucanja, istraživanja obiteljske agregacije služe otkrivanju obrazaca nasljeđivanja, razlika među zahvaćenim spolovima, obiteljskog rizika i čestote pojave mucanja u užoj i široj obitelji. Za razliku od istraživanja incidencije, obiteljska agregacija mucanja dopušta analizu mucanja na razini kategorije srođnika iz čega se mogu donijeti jasniji zaključci o tome kako se mucanje kreće unutar istih obitelji. Istraživanja agregacije također omogućavaju identifikaciju specifičnih obrazaca nasljeđivanja mucanja i produbljuju raspravu o potencijalnim genetskim modelima nasljeđivanja. O ovoj fazi bit će više riječi u sljedećem poglavlju ovog rada.

2.2.4 Genski-specifična istraživanja

Kako je mucanje prevalentnije kod muškaraca nego u žena, u omjeru od 2:1 u predškolskoj dobi, povećavajući se do omjera oko 4:1 do devete godine (Drayna i sur., 1999, Dworzynski i sur., 2008, prema Kang, 2015), genski-specifična istraživanja pokušala su krenuti pretpostavkom da se mucanje nasljeđuje nekim od spolno-vezanih modela nasljeđivanja. Većina nalaza potvrđuje da modeli nasljeđivanja mucanja putem jednog genskog lokusa ili spolno vezanog nasljeđivanja kao što su x-vezano nasljeđivanje te autosomno ili recesivno nasljeđivanje najvjerojatnije nisu slučaj kod mucanja (Kidd i sur., 1981, Kidd, 1984, MacFarlane i sur., 1991, Cox, 1993, Ambrose i sur., 1993, Viswanath i sur., 2000, prema Kraft, 2010).

Hurst i suradnici (1990, prema Kraft, 2010) pronašavši lokus FOXP2 na 7. kromosomu koji se pojavljivao u obitelji zasićenom dispraksijom ponovno usmjeravaju istraživače na mogućnost autosomno dominantnog nasljeđivanja. Ovaj lokus postao je interesantan za istraživače genetike mucanja, zajedno s genom CNTNAP2 koji je povezan s razvojnim jezičnim poremećajem (Han i sur., 2014) iz čega proizlazi pretpostavka da slični ili isti geni i genski lokusi mogu biti povezani s većinom neurorazvojnih poremećaja. Komorbiditet mucanja s poremećajem pažnje ukazao je na potrebu za istraživanjem genskih lokusa SLC6A3 i DRD2 koji su odgovorni za dopaminergički transport. SLC6A3 pokazao se neznačajnim (Mazei-Robison i sur., 2005, Reuter i sur., 2005, prema Kraft i Yairi, 2011), a DRD2 pokazao je određene varijacije te je zaključeno da višak dopamina često povezivan s mucanjem može biti povezan s nepravilnostima na genu DRD2 (Wu

i sur., 1997, Maguire i sur., 2007, prema Kraft i Yairi, 2011). Najznačajniji pronađeni geni i kromosomi povezani s mucanjem uključuju gene GNPTAB (kromosom 12), GNPTG i NAGPA (kromosom 16) (Cvjetković Grginović, 2022).

3. AGREGACIJA MUCANJA U OBITELJI

Istraživanja obiteljske agregacije procjenjuju rizik od pojave bolesti ili poremećaja među srodnicima zahvaćenih probanda kada se vjeruje da bolest ili poremećaj nisu uzrokovani okolinskim, nego genetskim faktorima (Zimmerman i sur., 2009). Ovaj tip istraživanja u području istraživanja obiteljske povijesti i genetike mucanja pojavio se 60-ih godina 20. stoljeća, a ciljao je otkriti obrasce nasljeđivanja, razlike među zahvaćenim spolovima, obiteljski rizik i čestotu pojave mucanja u užoj i široj obitelji osobe koja muca.

Jedno od prvih takvih istraživanja provodi Andrews (1964) na uzorku djece jedne britanske škole. Prema ovim nalazima, djeca koja mucaju u 10.5% slučajeva imaju barem jednog roditelja koji muca te 11.5.% braće i sestara koji također mucaju. Andrews (1964) otkriva kako postoji povećan rizik za pojavu mucanja među srodnicima prvog reda, ali taj rizik varira ovisno o spolu probanda i njegovih srodnika. Andrews i Harris (1964, prema Kraft, 2010) proširuju ove nalaze i provode prvo pravo istraživanje agregacije mucanja unutar uže obitelji odraslih probanda koji mucaju. Pronalaze značajno veći rizik od pojave mucanja među muškim srodnicima probanda prvog reda, uz iznimku sestara ženskih ispitanica, koje su pokazale veću čestotu pojave mucanja i od očeva i od braće muških probanda. Prosječni spolno nespecifični rizik da će bilo koji srodnik prvog reda ženskog probanda biti pogođen iznosio je 20.2%. Muški srodnici prvog reda ženskih probanda pokazuju nešto manji rizik za pojavu mucanja, uz prosječan spolno nespecifični rizik od 12.2% (Andrews i Harris, 1964, prema Kraft, 2010).

Kidd (1984, prema Kraft, 2010) replicira istraživanje Andrews i Harris (1964, prema Kraft, 2010) te uglavnom potvrđuje njihove rezultate. Ponovno potvrđen povećan rizik od pojave mucanja za srodnike ženskih probanda potaknuo je Ambrose i sur. (1993) da provedu još jedno istraživanje agregacije mucanja unutar obitelji probanda, no ovaj put na uzorku djece predškolske i rane školske dobi. Segregacijskom analizom 69 obiteljskih stabala pronalaze značajno povećan rizik za pojavu mucanja u muških srodnika muških probanda od 31.3% za očeve, a 24.3% za braću. Pokazani veći rizik od pojave mucanja u srodnika muških probanda objašnjavaju time da u istraživanjima s odraslim probandima nisu zahvaćene osobe koje su se spontano oporavile od mucanja. Spolno nespecifičan rizik izračunat za sve srodnike muških probanda iznosio je 17.63%, a za srodnike ženskih probanda 20.7%. No, razlike u omjerima spolova i učestalosti mucanja u svih srodnika bili su statistički neznačajni.

Ambrose i sur. (1993) potvrđuju neke prethodne nalaze o genetskoj podlozi mucanja, kao što je činjenica da više od dvije trećine djece koja muca ima pozitivnu obiteljsku anamnezu mucanja, veći omjer muškaraca prema ženama koje mucaju te da su srodnici prvog reda češće zahvaćeni nego srodnici drugog i trećeg reda. Osim navedenog, segregacijska analiza Ambrose i sur. (1993) upućuje na vjerojatnost modela jedinstvenog ili dominantnog genskog lokusa koji je pod utjecajem spola i statusa tečnosti roditelja, a u podlozi je kao model nasljeđivanja mucanja. Ovaj nalaz kasnije potvrđuju i Viswanath i sur. (2004), te Yairi i Ambrose (2004) u repliciranim istraživanjima.

Janssen i sur. (1996) repliciraju istraživanje Ambrose i sur. (1993), ali na odraslim probandima. Ciljali su otkriti specifičnu povezanost spola probanda i čestote pojave mucanja među njihovim srođnicima. Pronalaze vrlo malenu razliku u učestalosti pojave mucanja kod muških i ženskih srođnika probanda oba spola, uz još slabije izražene spolne razlike u usporedbi s istraživanjem Ambrose i suradnika (1993). Janssen i sur. (1996) službeno pobijaju nalaz da je rizik za mucanje veći kod srođnika prvog reda ženskih probanda kao što je bio slučaj u ranije navedenim istraživanjima agregacije mucanja (Andrews i Harris, 1964, Kidd, 1984, prema Kraft, 2010), te upućuju na potrebu uključenja drugih faktora osim spola srođnika koji bi mogli biti povezani s čestotom pojave mucanja u istim obiteljima.

Prosječan rizik od pojave mucanja za očeve probanda u ovoj fazi istraživanja genetike mucanja iznosi 20.5%, braću 17.5%, majke 5.7%, a sestre 15.14%. No, ako se izoliraju najrecentnije studije, one izvještavaju o relativno jednakom ili statistički neznačajnom spolno nespecifičnom riziku za mucanje kod srođnika probanda oba spola (Kraft, 2010). Koliko god genetika i spol igraju značajnu ulogu u prijenosu mucanja unutar obitelji, spol vjerojatno nije jedinstven ili presudan faktor koji određuje točne obrasce ili rizik za nasljeđivanje mucanja.

Većina novijih istraživanja agregacije bolesti unutar obitelji za statističku obradu obiteljskih stabala osim izračuna rizika za specifične kategorije srođnika koristi i segregacijsku analizu, statističku metodu koja utvrđuje koliko je model jednog ili više glavnih gena u skladu s promatranim obrascem nasljeđivanja fenotipa (Duarte i sur., 2013). Prema skupnim nalazima istraživanja agregacije i kompleksnih segregacijskih analiza jednostavan tip nasljeđivanja poput autosomnog, recesivnog, ili x-vezanog nasljeđivanja nije potvrđen. Model nasljeđivanja mucanja najvjerojatnije je poligenske i multifaktorske naravi (Kidd i sur., 1981, Kidd, 1984, MacFarlane i sur., 1991, Cox, 1993, Ambrose i sur., 1993, Viswanath i sur., 2000, prema Kraft, 2010).

4. OBITELJ I ISKUSTVA S MUCANJEM

Brojna istraživanja potvrdila su da mucanje ima jaku genetsku podlogu. No, genetika nije niti nužna, a pogotovo dovoljna da bi se mucanje pojavilo (Darmody i sur., 2022). Isto tako, povezanost genetske podloge mucanja s početkom, jakosti i sekundarnim karakteristikama mucanja i dalje u najvećoj mjeri nije potvrđena (Agarwal, 2022). Iako se mucanje klasificira kao poremećaj tečnosti govora, ono s vremenom prerasta u komunikacijski poremećaj sa sveobuhvatnim implikacijama na mentalno zdravlje, svakodnevnu komunikaciju i cjelokupnu kvalitetu života pojedinaca koji mucaju (Bricker-Katz i sur., 2009, Craig i sur., 2011, prema Connery i sur., 2019). Okolina je značajno povezana s pojavom psihijatrijskih i neurorazvojnih poremećaja kod djece općenito (Scattolin i sur., 2022), a ulažu se brojni napor u otkrivanje povezanosti djetetove okoline s mucanjem.

U posljednja dva desetljeća sve je više kvalitativnih istraživanja koja ispituju životna iskustva osoba koje mucaju i istražuju njihovu percepciju obiteljske podrške te terapije u dječjoj dobi (Anderson i Felsenfeld, 2003, Corcoran i Stewart, 2002, Klompas i Ross, 2004, Plexico i sur., 2005, Plexico i sur., 2009a, 2009b, prema Hughes i sur., 2011). Obiteljska dinamika, psihosocijalni razvoj i uvjeti u kojima dijete odrasta te kasniji školski i radni uvjeti također mogu biti povezani s općenitim iskustvima s mucanjem. Mnoge osobe koje mucaju sa svojim obiteljima rijetko razgovaraju o mucanju i logopedskoj terapiji, a izražavaju želju za dubljom podrškom, više komunikacije o mucanju te o životnim i emocionalnim implikacijama mucanja (Hughes i sur., 2011).

Roditelji uglavnom ne znaju kako se nositi s netečnim govorom njihovog djeteta te u tom neznanju često nude djetetu savjete poput “uspori”, “diši”, ili “razmisli”, savjete koje djeca koja mucaju uglavnom doživljavaju negativnima ili beskorisnima (Medina i sur., 2023). Podrška djetetu trebala bi započeti unutar obitelji i osoba u njegovoj najužoj okolini. Ipak, neka istraživanja izvještavaju o frustraciji i osjećaju srama tečnih članova obitelji osoba koje mucaju te izazovima s kojima se susreću zbog mucanja njihovog brata, sestre, majke ili oca (Beilby i sur., 2012, prema Boyle, 2015). Interakcije unutar obitelji, komunikacijski stilovi, a pogotovo stavovi obitelji o mucanju bi mogle na različite načine utjecati na iskustva osoba koje mucaju. Okolina koja ne razumije što mucanje znači za dijete i njegovo funkcioniranje također otežava i usporava put ka dijagnostici i

terapiji mucanja (Dimoski i Tepsic-Ostojic, 2021). Logopedi klinicari bi trebali poticati obitelji da vise razgovaraju o mucanju kako u smislu terapije, tako i u smislu afektivnih i kognitivnih komponenti povezanih s mucanjem (Hughes i sur., 2011).

Osobe koje mucaju cesto dozivljavaju razlicite oblike stigmatizacije i omalovazavanja sto utjece na njihovo cjelokupno mentalno zdravlje (Boyle, 2018). U intervenciji mucanja vazno je uzeti u obzir koliko mucanje utjece na ukupnu kvalitetu zivota i neke psihosocijalne faktore djeteta ili osobe koja muca. Osobe koje mucaju s visim razinama samopouzdanja i socijalne podrške općenito izvještavaju o boljoj sveukupnoj kvaliteti zivota (Boyle, 2015). Osobe koje mucaju bez adekvatnih nacina suočavanja s teškoćama koje mucanje donosi mogu se osjecati kao da nemaju kontrolu nad vlastitim zivotom. Takav osjecaj moze negativno utjecati na neke vazne izbore u zivotu kao sto su izbor škole, fakulteta ili karijere. Mnoge osobe koje mucaju izvještavaju o negativnim posljedicama koje mucanje ostavlja na njihov poslovni zivot u vidu zapošljavanja i odbijanja promaknuća zbog mucanja (Klein i Hood, 2004). Vecé razine psihološke otpornosti povezane su s vecom razinom osjecaja kontrole nad zivotom i komunikacijom, kao i socijalnim funkcioniranjem osoba koje mucaju (Blumgart i sur., 2014, Craig i sur., 2011, prema Boyle, 2015).

Grupna podrška pokazala se korisnom u smanjivanju osjecaja stigmatizacije i boljim općenitim mentalnim stanjem osoba koje mucaju (Boyle, 2013). Ako osoba koja muca unutar obitelji ima relativno blisku osobu koja je prošla ili prolazi kroz isto iskustvo, to dijeljeno iskustvo bi potencijalno moglo ublaziti, olaksati, ili pozitivnije obojiti općenito iskustvo i neke kognitivno-afektivne posljedice mucanja. Postavlja se pitanje postoje li nekakve razlike između iskustava s mucanjem osoba koje dolaze iz obitelji opterećenih mucanjem, i onih kod kojih mucanje nije genetske prirode. Neke usporedbe doživljaja mucanja između roditelja i djece koji mucaju pokazale su da kod osoba s obiteljskom povijesti mucanja roditelji percipiraju mucanje kao veci problem s težim posljedicama na funkcioniranje i kvalitetu zivota djeteta nego u obiteljima koje nemaju povijest mucanja (Rocha i sur., 2021). S druge strane, neki drugi nalazi upućuju na to da roditelji koji mucaju općenito ne percipiraju mucanje kao vrstu invaliditeta niti povezuju negativne osjecaje sa svojim mucanjem (Kramer, 2016). Vazno je uzeti u obzir specifičnosti svake obitelji, faktore koji mogu utjecati na percepciju mucanja poput kulture, kao i općenitu informiranost i svjesnost o mucanju obitelji i ostatka okoline osobe koja muca.

5. PROBLEM ISTRAŽIVANJA

5.1. Cilj istraživanja i problemska pitanja

Cilj ovog rada bio je istražiti frekvenciju pojavljivanja mucanja kod muških i ženskih srodnika osoba koje mucaju s pozitivnom obiteljskom anamnezom mucanja. Drugi cilj bio je opisati uzorak i iskustva osoba koje mucaju, a imaju pozitivnu obiteljsku anamnezu mucanja.

Iz navedenih ciljeva proizlaze sljedeća problemska pitanja:

P1: Postoje li razlike u frekvenciji mucanja između muških i ženskih srodnika muških i ženskih osoba koje mucaju?

P2: Koja su obilježja i iskustva s mucanjem osoba s obiteljskom povijesti mucanja?

5.2. Hipoteze

U skladu s teorijskim postavkama te postavljenim ciljevima i problemima ovog istraživanja postavljena je hipoteza:

H1: Ne postoji statistički značajna razlika u učestalosti pojave mucanja kod muških i ženskih srodnika muških ili ženskih osoba koje mucaju.

6. METODE ISTRAŽIVANJA

6.1. Uzorak

Sudionici ovog istraživanja odabrani su neprobabilističkim prigodnim uzorkom. Od prikupljenih 15 odgovora u obradi podataka jedan je isključen zbog nezadovoljavanja kriterija pozitivne obiteljske anamneze. Preostalih 14 ispitanika čine odrasle osobe koje mucaju, a u užoj ili široj obitelji imaju još barem jednu osobu koja muca ili je poznato da je mucala. Prikupljeni podaci anonimni su i korišteni isključivo u svrhu izrade ovog diplomskog rada.

6.2. Materijal

Za potrebe ovog istraživanja konstruiran je *online* upitnik (Prilog 1) pomoću platforme *Google Forms*. Upitnik se sastojao od 24 čestice grupirane u tri tematska dijela. Prvim dijelom upitnika prikupljali su se opći podatci o ispitanicima (dob i spol) te subjektivna procjena dobi početka mucanja i trenutne jakosti mucanja. Podatci o trenutnoj jakosti mucanja prikupljali su se prema subjektivnoj skali samoprocjene “*9 Point Scale of Self Report for Stuttering*”. Na ovoj skali ispitanici su na skali procijenjivali trenutnu jakost vlastitog mucanja gdje 1 označava izrazito blago, a 9 izrazito jako mucanje. Ova skala pokazala se kao valjana metoda za subjektivnu evaluaciju jakosti mucanja (O’Brian i sur., 2004).

Drugi dio upitnika sastojao se od 6 čestica koje su se odnosile na obiteljsku anamnezu mucanja. Na temelju ovih odgovora konstruirana su obiteljska stabla ispitanika. Od ispitanika se tražilo da pažljivo čitaju pitanja i najiskrenije i najbolje što znaju odgovaraju na njih kako bi se što preciznije mogle dobiti informacije o povijesti mucanja unutar njihovih obitelji. Srodnike s majčine i očeve strane obitelji te svoju braću, sestre, vlastite potomke i ostale srodnike ispitanici su mogli svrstati u kategorije ‘Muca’, ‘Ne muca’, i ‘Nisam siguran/na’.

Treći i posljednji dio ankete odnosio se na iskustva s mucanjem. Ispitanici su u 12 čestica označavali razinu slaganja s izjavama na Likertovoj skali, pri čemu je broj 1 označavao “U potpunosti se ne slažem”, a broj 5 “U potpunosti se slažem”. Na 13. i posljednjoj čestici ponuđena je opcija otvorenog odgovora za dodatne informacije i komentare.

6.3. Postupak

Upitnik je elektroničkim putem poslan osobama za koje je bilo poznato da mucaju i u obitelji imaju još osoba koje mucaju ili poznaju takve osobe. U svrhu prikupljanja što većeg broja ispitanika, upitnik je objavljen u *Facebook* grupu “Mucanje Balkan” koja okuplja osobe koje mucaju s područja Balkana. Ispitanici su trebali ispuniti *online* upitnik i svoje rezultate poslati putem platforme *Google Forms*. Podatci dobiveni upitnikom u potpunosti su anonimni, obiteljska stabla ispitanika su šifrirana, a podatci su korišteni isključivo u svrhu izrade ovog diplomskog rada.

6.4. Obrada podataka

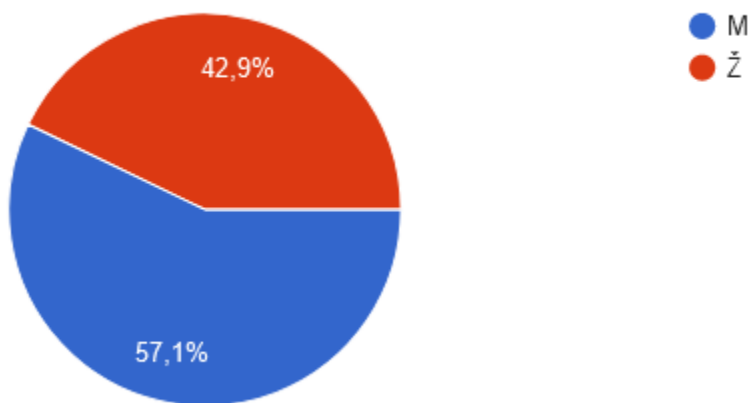
Podatci o obiteljskoj agregaciji dobiveni su računanjem učestalosti mucanja kategorija srodnika podijeljenih prema spolu i redu srodstva. Računalnim programom za statističku obradu podataka *IBM SPSS Statistics 26* procjenjivala se statistička značajnost izračunatih frekvencija hi-kvadrat testovima. Podatci dobiveni iz prvog i posljednjeg dijela upitnika koji su se odnosili na opće podatke ispitanika i iskustva s mucanjem obrađeni su deskriptivnom statistikom i kvalitativnom analizom odgovora. Rezultati su prikazani grafički i tablično.

7. REZULTATI I RASPRAVA

U istraživanju sudjelovalo je 14 odraslih osoba koje mucaju, od kojih je 6 (42.9%) žena i 8 (57.1%) muškaraca. Raspon dobi ispitanika kreće se od 19 do 46 godina ($M=29.07$, $SD=6.25$). Slika 1 prikazuje distribuciju ispitanika prema spolu.

Slika 1

Distribucija ispitanika prema spolu



Tablica 2 prikazuje raspon kronološke dobi koju ispitanici označavaju kao dob početka svog mucanja. Raspon se kreće od prve do desete godine života, uz prosječnu procijenjenu dob početka mucanja od 4.64 godine ($SD=2.34$).

Tablica 2*Frekvencijska distribucija odgovora o dobi početka mucanja*

DOB (u godinama)	FREKVENCIJA	POSTOTAK
1	1	7.1%
2	1	7.1%
3	2	14.3%
4	4	28.6%
5	2	14.3%
6	2	14.3%
8	1	7.1%
10	1	7.1%

Najviše ispitanika procjenjuje svoju trenutnu jakost mucanja na subjektivnoj skali samoprocjene “9 Point Scale of Self Report for Stuttering” vrijednošću 6, što bi odgovaralo umjereno jakom mucanju (Tablica 3). Prosječna subjektivna procjena jakosti mucanja ispitanika iznosi 4.29 (SD=2.16).

Tablica 3*Frekvencijska distribucija odgovora o jakosti mucanja prema skali “9 Point Scale of Self Report for Stuttering”*

ODGOVOR	FREKVENCIJA	POSTOTAK
1	2	14.3%
2	1	7.1%
3	3	21.4%
4	1	7.1%
5	1	7.1%

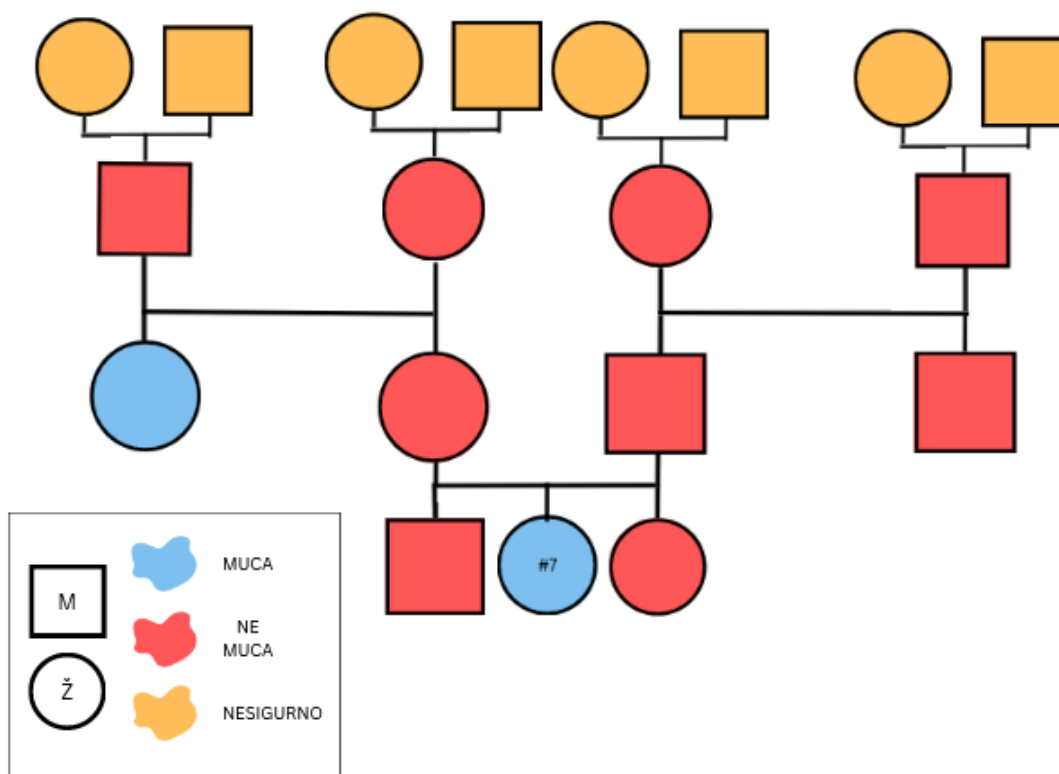
6	5	35.7%
7	0	0%
8	1	7.1%
9	0	0%

7.1. Obiteljska agregacija mucanja

Iz obiteljskih stabala konstruiranih iz odgovora drugog dijela upitnika računala se učestalost mucanja za muške i ženske srodnike muških i ženskih ispitanika prema kategoriji spola te kategoriji srodstva. Slika 2 prikazuje primjer jednog obiteljskog stabla.

Slika 2

Obiteljsko stablo osobe koja muca



Zbog varijabilnosti odgovora povezanih s prabakama, pradjedovima i o potomcima ispitanika koji su uglavnom označavani odgovorima „Nisam siguran/na“, ovi podatci nisu korišteni u daljnjoj obradi rezultata. Za analizu obiteljske agregacije mucanja korišteni su podatci o 3 generacije obitelji: od generacije ispitanika do njihovih baka i djedova. Učestalost mtucanja računata je omjerom srodnika zahvaćenih mucanjem i ukupnog broja srodnika te kategorije. Rezultati su prikazani u Tablici 4.

Tablica 4

Frekvencija mucanja među srodnicima muških i ženskih ispitanika

	MUŠKI SRODNICI	ŽENSKI SRODNICI	OMJER M/Ž
M (N=8)	12/41=0.2927	9/36=0.25	1.17
Ž (N=6)	7/34=0.2059	5/31=0.1613	1.28

Najveća učestalost mucanja dobivena je za muške srodnike muških ispitanika (29.27%) te ženske srodnike muških ispitanika koji mucaju (25%%). Nešto manja učestalost mucanja dobivena je za muške srodnike ženskih ispitanika (20.59%). Najmanja učestalost mucanja pokazana je u ženskih srodnika ženskih ispitanika (16.13%). Omjer muških prema ženskim srodnicima koji mucaju nešto je veći u ženskih (1.28) nego muških (1.17) ispitanika. Prosječan rizik od pojave mucanja neovisan o spolu izračunat je prosječnom vrijednošću dobivenih postotaka rizika mucanja kod muških i ženskih srodnika za muške i ženske ispitanike. Taj rizik za srodnike oba spola muških ispitanika iznosi 27.14%, a za srodnike ženskih ispitanika 18.36%. Ovakvi rezultati koji naginju ka većim rizicima u muških srodnika najviše nalikuju onima iz najstarijih istraživanja agregacije mucanja poput Andrews i Harris (1964) te Kidd (1984, prema Kraft, 2010). No, slične rezultate dobili su i Janssen i sur (1993) te Yairi i Ambrose (2004), a potom se dubljom statističkom analizom ipak pokazalo da su dobivene razlike relativno malene i statistički neznačajne.

Tablica 5 prikazuje frekvenciju mucanja među srodnicima muških i ženskih ispitanika prema kategorijama srodstva: očevi (O), majke (M), braća (BR), sestre (S), djedovi (D), bake (BA), braća

i sestre roditelja (BR_SE_ROD). Učestalost mucanja računata je na jednak način, omjerom srodnika koji mucaju i ukupnog broja srodnika te kategorije.

Tablica 5

Frekvencija mucanja među specifičnim kategorijama srodnika muških i ženskih ispitanika

	O	M	BR	S	D	BA	BR_SE_ ROD
M (N=8)	0.25	0.375	0.5	0.5	0.0938	0.0938	0.3462
Ž (N=6)	0	0.5	0.6	0.5	0.0833	0	0.1428

Najveća učestalost dobivena je za braću (60%), majke (50%) i sestre (50%) ženskih ispitanika, a zatim za braću (50%) i sestre (50%) muških ispitanika. Visoka učestalost mucanja dobivena za srodnike svih kategorija ne odgovara općoj prevalenciji mucanja od 1% (Stuttering Foundation of America, n.d.) niti rezultatima bilo kojeg istraživanja agregacije izloženog ranije u ovom radu (Andrews i Harris, 1964, Kidd, 1984, prema Kraft, 2010, Ambrose i sur., 1993; Janssen, 1996, Yairi i Ambrose, 2004). Varijabilnost i ekstremnost dobivenih rezultata vjerojatno su pod utjecajem ograničenja istraživanja.

Provedeni su hi-kvadrat testovi kako bi se testirala značajnost pojave mucanja u muških i ženskih srodnika muških i ženskih ispitanika. Rezultati prikazani u Tablici 6 pokazuju da ne postoji statistički značajna razlika u pojavi mucanja kod muških srodnika ($\chi^2(1) = 0.75$, $p = .385$) niti kod ženskih srodnika ($\chi^2(1) = 1.28$, $p = .258$) ispitanika oba spola.

Tablica 6*Rezultati Hi-kvadrat testa za muške i ženske srodnike ispitanika oba spola*

SPOL SRODNIKA		
M	Chi-square	0.75
	df	1
	Sig.	.385
Ž	Chi-square	1.28
	df	1
	Sig.	.258

Dobiveni rezultati potvrđuju postavljenu hipotezu (H1). Agregacija mucanja u obitelji u najvećoj mjeri vjerojatno ne ovisi o spolu ispitanika ili srodnika, već se vjerojatno radi o kombinaciji drugih genetskih i epigenetskih faktora koji oblikuju agregaciju mucanja unutar obitelji. Ipak, s ovim je rezultatima važno postupati s oprezom zbog nejednakog udjela muških i ženskih ispitanika, malog broja ispitanika, varijacija u veličini obitelji i sličnih ograničenja ovog istraživanja.

7.2. Iskustva s mucanjem

Drugi se dio rezultata bavi dubljom analizom prikupljenih podataka na ovom uzorku. Ispitivala su se općenita iskustva s mucanjem, obiteljska podrška i utjecaj mucanja na samopouzdanje te izbor zanimanja ili škole i fakulteta. S izjavom „Kroz moje djetinjstvo se u mojoj obitelji otvoreno razgovaralo o mucanju.” složilo se 42.8% ispitanika, dok njih 35.7% izražava neslaganje. 21.4% ispitanika daje neutralan odgovor (Tablica 7).

Tablica 7

Tablični prikaz slaganja s izjavom *Kroz moje djetinjstvo se u mojoj obitelji otvoreno razgovaralo o mucanju.*”

<i>„Kroz moje djetinjstvo se u mojoj obitelji otvoreno razgovaralo o mucanju.”</i>		
ODGOVOR	FREKVENCIJA	POSTOTAK
1- U potpunosti se ne slažem	3	21.4%
2- Uglavnom se ne slažem	2	14.3%
3- Niti se slažem niti se ne slažem	3	21.4%
4- Uglavnom se slažem	3	21.4%
5- U potpunosti se slažem	3	21.4%

S izjavom „*U mojoj obitelji smo prije češće i otvorenije razgovarali o mucanju nego sada.*” većina ispitanika (64.3%) se nije složila, 14.3% odgovorilo je neutralnim odgovorom, a 21.4% se složilo (Tablica 8). Ovakva raspodjela odgovora nije usklađena s odgovorima na prethodnu česticu te ostaje nedorečeno radi li se o povećanju ili smanjenju otvorenosti razgovora o mucanju unutar obitelji ovog uzorka. Neki autori (Hughes i sur., 2011) navode kako osobe koje mucaju sa svojim obiteljima vrlo rijetko razgovaraju o mucanju, a većina izražava želju za češćim razgovorima i dubljom podrškom koju ne dobivaju od svojih obitelji. Ipak, iz varijabilnih odgovora ispitanika na ove čestice ne može se sigurno zaključiti što je uzrok češćim ili rjeđim razgovorima o mucanju unutar obitelji ispitanika ovog istraživanja.

Tablica 8

Tablični prikaz slaganja s tvrdnjom „*U mojoj obitelji smo prije češće i otvorenije razgovarali o mucanju nego sada.*”

„U mojoj obitelji smo prije češće i otvorenije razgovarali o mucanju nego sada.”		
ODGOVOR	FREKVENCIJA	POSTOTAK
1- U se ne slažem	6	42.9%
2- Uglavnom se ne slažem	3	21.4%
3- Niti se slažem niti se ne slažem	2	14.3%
4- Uglavnom se slažem	2	14.3%
5- U potpunosti se slažem	1	7.1%

Polovica ispitanika (50%) složila se s izjavom „*Mucanje se u mojoj obitelji nije predstavljalo kao nešto negativno ili nepoželjno.*“, njih 28.6% nije izrazilo ni slaganje niti neslaganje, dok se 21.4% ispitanika nije složilo s ovom izjavom. Tablica 9 prikazuje raspodjelu odgovora na ovu izjavu. S obzirom da ovi ispitanici imaju pozitivnu obiteljsku anamnezu mucanja, vjerojatno je ona jedan od razloga zašto se mucanju nisu dodavale negativne konotacije. Iako u hrvatskom istraživačkom području ne postoje podatci o kulturalnim odrednicama koje mogu utjecati na opću percepciju mucanja unutar obitelji, Medina i sur. (2023) naglašavaju upravo važnost kulture u percepciji mucanja.

Tablica 9

Tablični prikaz slaganja s tvrdnjom „Mucanje se u mojoj obitelji nije predstavljalo kao nešto negativno ili nepoželjno.“

„Mucanje se u mojoj obitelji nije predstavljalo kao nešto negativno ili nepoželjno.“		
ODGOVOR	FREKVENCIJA	POSTOTAK
1- U potpunosti se ne slažem	6	42.9%

2- Uglavnom se ne slažem	3	21.4%
3- Niti se slažem niti se ne slažem	2	14.3%
4- Uglavnom se slažem	2	14.3%
5- U potpunosti se slažem	1	7.1%

Većina ispitanika (57.1%) izražava slaganje s tvrdnjom „*Moja obitelj mi je prije pružala podršku u trenucima kada mi je mucanje predstavljalo teškoću ili prepreku.*“, njih samo 14,2% izražava neslaganje s ovom izjavom dok ih je 28.6% neutralno. Slična raspodjela odgovora pokazana je i na sljedećoj čestici koja ispituje trenutnu obiteljsku podršku prilikom teškoća i prepreka povezanih s mucanjem. Jednak broj ispitanika slaže se s ovom izjavom kao i s prethodnom (57.1%), 28.6% izražava svoje neslaganje, a 14.3% ispitanika ostaje neutralno. Tablice 10 i 11 prikazuju raspodjelu odgovora na navedene izjave.

Tablica 10

Tablični prikaz slaganja s tvrdnjom „Moja obitelj mi je prije pružala podršku u trenucima kada mi je mucanje predstavljalo teškoću ili prepreku.“.

<i>„Moja obitelj mi je prije pružala podršku u trenucima kada mi je mucanje predstavljalo teškoću ili prepreku.“</i>		
ODGOVOR	FREKVENCIJA	POSTOTAK
1- U potpunosti se ne slažem	1	7.1%
2- Uglavnom se ne slažem	1	7.1%
3- Niti se slažem niti se ne slažem	4	28.6%
4- Uglavnom se slažem	0	0%
5- U potpunosti se slažem	8	57.1%

Tablica 11

Tablični prikaz slaganja s tvrdnjom „Moja obitelj mi sada pruža podršku u trenucima kada mi mucanje predstavlja teškoću ili prepreku.“.

„Moja obitelj mi sada pruža podršku u trenucima kada mi mucanje predstavlja teškoću ili prepreku.“		
ODGOVOR	FREKVENCIJA	POSTOTAK
1- U potpunosti se ne slažem	2	14.3%
2- Uglavnom se ne slažem	2	14.3%
3- Niti se slažem niti se ne slažem	2	14.3%
4- Uglavnom se slažem	3	21.4%
5- U potpunosti se slažem	5	35.7%

S još jednom izjavom o obiteljskoj podršci, „Mogu se okrenuti svojoj obitelji za podršku kada imam problem povezan s mucanjem.“ složilo se 71.5% ispitanika, samo 7.1% odgovorilo je neutralno, dok se njih 21.4% nije složilo s ovom izjavom (Tablica 12).

Tablica 12

Tablični prikaz slaganja s tvrdnjom „Mogu se okrenuti svojoj obitelji za podršku ili savjet kada imam problem povezan s mucanjem.“.

„Mogu se okrenuti svojoj obitelji za podršku ili savjet kada imam problem povezan s mucanjem.“		
ODGOVOR	FREKVENCIJA	POSTOTAK
1- U potpunosti se ne slažem	2	14.3%

2- Uglavnom se ne slažem	2	14.3%
3- Niti se slažem niti se ne slažem	2	14.3%
4- Uglavnom se slažem	3	21.4%
5- U potpunosti se slažem	5	35.7%

Izjava „*Moja obitelj pokazuje razumijevanje za izazove koje mi mucanje donosi u svakodnevnom životu.*“ također pokazuje sličnu raspodjelu odgovora koji su prikazani u Tablici 13, sa ukupno 57.2% ispitanika koji se u nekoj mjeri slažu s ovom izjavom. Samo 14.3% ispitanika izjavljuje kako njihova obitelj ne razumije svakodnevnih izazova mucanja, dok ih 28.6% daje neutralan odgovor na ovu izjavu.

Tablica 13

Tablični prikaz slaganja s tvrdnjom „*Moja obitelj pokazuje razumijevanje za izazove koje mi mucanje donosi u svakodnevnom životu.*“.

„Moja obitelj pokazuje razumijevanje za izazove koje mi mucanje donosi u svakodnevnom životu.“		
ODGOVOR	FREKVENCIJA	POSTOTAK
1- U potpunosti se ne slažem	2	14.3%
2- Uglavnom se ne slažem	0	0%
3- Niti se slažem niti se ne slažem	4	28.6%
4- Uglavnom se slažem	2	14.3%
5- U potpunosti se slažem	6	42.9%

Iz odgovora na posljednje četiri čestice možemo zaključiti kako obitelji ispitanika u najvećoj mjeri pružaju podršku i potencijalno olakšavaju cjelokupno iskustvo mucanja ispitanika uz određenu

razinu varijabiliteta u njihovim odgovorima. Moguće je da ova podrška potiče i od same opterećenosti obitelji mucanjem. Grupna podrška pokazala se korisnom u smanjivanju osjećaja stigmatizacije i poboljšanju mentalnog zdravlja kod osoba koje mucaju (Boyle, 2013). Iako obitelj nije nužno jednakog sastava niti uloge kao grupa podrške za osobe koje mucaju, ako unutar te obitelji postoji osoba koja ima slična iskustva s mucanjem, to dijeljeno iskustvo bi potencijalno moglo osnažiti osobu ili ublažiti neke afektivne posljedice mucanja. U interpretaciji odgovora na česticama povezanim s obiteljskom podrškom važno je uzeti u obzir specifičnosti svake obitelji i ostale faktore koji mogu utjecati na percepciju mucanja i količinu obiteljske podrške poput kulture, religije te opće informiranosti i svjesnost o mucanju obitelji i ostatka okoline osobe koja muca.

Većina ispitanika (78.6%) slaže se s izjavom da je mucanje utjecalo na njihovo samopouzdanje. Malen broj ispitanika izjašnjava neslaganje (14.3%) ili neutralnost (7.1%) u odgovorima na ove čestice. Ovakva raspodjela rezultata nije iznenađujuća s obzirom na implikacije mucanja na mentalno zdravlje (Boyle, 2015; Connery i sur., 2018). No, na pitanje o nastavku utjecaja mucanja na samopouzdanje, broj ispitanika koji se slažu i koji odgovaraju neutralno se izjednačava (42.9%). Više ispitanika (14.3%) izražava neslaganje s ovom izjavom, što može upućivati na smanjenje utjecaja mucanja na samopouzdanje u odrasloj dobi. Izgleda da je za ovaj uzorak ispitanika mucanje na samopouzdanje više utjecalo u mlađoj nego u odrasloj dobi. Moguć razlog tomu je nizanje pozitivnih i negativnih iskustava s mucanjem tijekom odrastanja s kojim shodno raste i razina psihološke otpornosti. Psihološka otpornost je nadalje povezana s osjećajem kontrole nad vlastitim životom, komunikacijom te socijalnim funkcioniranjem osoba koje mucaju (Blumgart i sur., 2014, Craig i sur., 2011, prema Boyle, 2015). Tablica 14 i Tablica 15 prikazuju raspodjelu odgovora na ove izjave.

Tablica 14

Tablični prikaz slaganja s tvrdnjom „Mucanje je negativno utjecalo na moje samopouzdanje.“

„Mucanje je negativno utjecalo na moje samopouzdanje.“		
ODGOVOR	FREKVENCIJA	POSTOTAK

1- U potpunosti se ne slažem	1	7.1%
2- Uglavnom se ne slažem	1	7.1%
3- Niti se slažem niti se ne slažem	1	7.1%
4- Uglavnom se slažem	5	35.7%
5- U potpunosti se slažem	6	42.9%

Tablica 15

Tablični prikaz slaganja s tvrdnjom „Mucanje i dalje negativno utječe na moje samopouzdanje.“

<i>„Mucanje i dalje negativno utječe na moje samopouzdanje.“</i>		
ODGOVOR	FREKVENCIJA	POSTOTAK
1- U potpunosti se ne slažem	2	14.3%
2- Uglavnom se ne slažem	0	0%
3- Niti se slažem niti se ne slažem	6	42.9%
4- Uglavnom se slažem	2	14.3%
5- U potpunosti se slažem	4	28.6%

Za polovicu ispitanika (50%) mucanje nije bilo presudan faktor u odabiru škole, fakulteta ili posla. Isto tako, za polovicu ispitanika (50%) ono ipak jest utjecalo na ovu odluku. Tablica 16 prikazuje raspodjelu odgovora na ovu izjavu. Za logopede kliničare važno je ispitati utjecaj mucanja na izbor karijere, škole, ili fakulteta jer mnoge osobe koje mucaju smatraju da mucanje negativno utječe na njihovu produktivnost na poslu te prihvaćanje promaknuća na pozicijama koje zahtijevaju više javnog govora (Klein i Hood, 2004). Možemo zaključiti kako mucanje za neke osobe u ovom uzorku igra ulogu u izboru karijere, dok za neke ono nije presudno.

Najvjerojatnije postoje neki drugi faktori koji mogu pojačati ili smanjiti utjecaj mucanja na obrazovne ili karijerne izbore.

Tablica 16

Tablični prikaz slaganja s tvrdnjom „Mucanje je utjecalo na moj izbor škole, fakulteta ili posla.“

„Mucanje je utjecalo na moj izbor škole, fakulteta ili posla.“		
ODGOVOR	FREKVENCIJA	POSTOTAK
1- U potpunosti se ne slažem	6	42.9%
2- Uglavnom se ne slažem	1	7.1%
3- Niti se slažem niti se ne slažem	0	0%
4- Uglavnom se slažem	3	21.4%
5- U potpunosti se slažem	4	28.6%

Posljednje dvije čestice upitnika odnose se na neke emocionalne reakcije koje mucanje može izazvati. S izjavom „Mucanje me sprječava da jasno izražavam svoje misli i osjećaje.“ složila se polovica ispitanika (50%), dok 35.7% ispitanika izražava neslaganje s ovom izjavom. 14.3% ispitanika se niti slaže niti ne slaže s ovom izjavom (Tablica 17).

Tablica 17

Tablični prikaz slaganja s tvrdnjom „Mucanje me sprječava da jasno izražavam svoje misli i osjećaje.“

„Mucanje me sprječava da jasno izražavam svoje misli i osjećaje.“
--

ODGOVOR	FREKVENCIJA	POSTOTAK
1- U potpunosti se ne slažem	3	21.4%
2- Uglavnom se ne slažem	2	14.3%
3- Niti se slažem niti se ne slažem	2	14.3%
4- Uglavnom se slažem	2	14.3%
5- U potpunosti se slažem	5	35.7%

Što se tiče osjećaja izoliranosti i usamljenosti zbog mucanja, većina ispitanika (57.2%) u nekoj mjeri se ne slaže s ovom izjavom. Jednak postotak ispitanika se slaže i ostaje neutralan pri izjašnjavanju o osjećajima izoliranosti i usamljenosti (21.4%). Iz ovih odgovora prikazanih u Tablici 18 se može deducirati jednostavan zaključak da same netečnosti u govoru vjerojatno sprječavaju osobe koje mucaju da se izraze onako kako one žele, što može uzrokovati osjećaj manjka kontrole nad vlastitim izričajem emocija i misli, a potom i potaknuti osjećaje izoliranosti i usamljenosti.

Tablica 18

Tablični prikaz slaganja s tvrdnjom „Osjećam se izolirano i usamljeno zbog mucanja.“

„Osjećam se izolirano i usamljeno zbog mucanja.“		
ODGOVOR	FREKVENCIJA	POSTOTAK
1- U potpunosti se ne slažem	6	42.9%
2- Uglavnom se ne slažem	2	14.3%
3- Niti se slažem niti se ne slažem	3	21.4%
4- Uglavnom se slažem	1	7.1%
5- U potpunosti se slažem	2	14.3%

S obzirom na poznat utjecaj mucanja na mentalno zdravlje, samopouzdanje, osjećaje stigme i izoliranosti (Boyle, 2018), odgovori na posljednje dvije čestice nisu neočekivani. Odgovori na izjave o iskustvima s mucanjem varijabilni su te ostaje nepoznato koliko je pozitivna obiteljska anamneza mucanja povezana s pozitivnim ili negativnim iskustvima mucanja. Dobiveni rezultati su pod utjecajem ograničenja ovog istraživanja i trebaju se uzeti sa zadržkom.

8. OGRANIČENJA ISTRAŽIVANJA

Osnovna ograničenja ovog istraživanja su u njegovom uzorku i mjernom instrumentu. Mjerni instrument korišten za ovo istraživanje konstruiran je vlastoručno te je njegova valjanost i pouzdanost nepoznata. Pouzdanost i istinitost odgovora na upitnik teško se mogu provjeriti s obzirom na prikupljanje odgovora *online* kanalima. Svega 14 ispitanika nije dovoljno za generalizaciju rezultata na ciljani uzorak osoba koje mucaju s pozitivnom obiteljskom anamnezom mucanja. Iskrenost odgovora niti utjecaj nekih drugih nepoznatih varijabli prilikom davanja odgovora ne mogu se provjeriti s obzirom na anonimnost ispitanika i njihovu subjektivnu procjenu vlastitog mucanja, mucanja njihovih članova obitelji, te vlastitih iskustava s mucanjem. Iako ovo istraživanje pruža vrijedne informacije o specifičnoj kategoriji osoba koje mucaju i njihovim obiteljima, rezultate i zaključke ovog rada treba uzeti s oprezom zbog navedenih ograničenja.

9. ZAKLJUČAK

Mucanje je složen poremećaj s multifaktorijskom etiologijom i manifestacijama. Već gotovo sto godina poznato je da se mucanje u nekoj mjeri učestalo kreće unutar istih obitelji te su pokrenuta brojna istraživanja u nekoliko faza kako bi se otkrila genetska podloga i obrasci nasljeđivanja mucanja. Početak druge polovice dvadesetog stoljeća obilježila su istraživanja agregacije mucanja unutar obitelji koja su procjenjivala rizik od pojave mucanja među srodnicima ispitanika koji mucaju. Rezultati tih istraživanja uglavnom su pokazali da spol, iako je iznimno važan, nije presudan faktor u prijenosu mucanja. Osim toga, zaključuju da je nasljeđivanje mucanja najvjerojatnije poligenske naravi i da postoje brojni genetski i epigenetski faktori koji su povezani s transmisijom mucanja unutar istih obitelji.

Ciljevi ovog istraživanja bili su provjeriti učestalost mucanja kod muških i ženskih srodnika osoba koje mucaju s pozitivnom obiteljskom anamnezom mucanja unutar kategorija spola i kategorija srodstva te opis specifičnog uzorka osoba koje mucaju s povijesti mucanja unutar obitelji. Rezultati su pokazali kako ne postoje značajne razlike u pojavi mucanja kod muških i ženskih srodnika ispitanika oba spola, upućujući na to da spol nije toliko snažan faktor koji određuje agregaciju mucanja unutar obitelji gdje mucanje vjerojatno ima genetsku podlogu. Opisom uzorka dohvaćeni su specifični podatci o općenitim iskustvima s mucanjem kod osoba koje mucaju, a imaju pozitivnu obiteljsku anamnezu mucanja.

Dobiveni rezultati i zaključci trebaju se uzeti sa zadržkom zbog ograničenja istraživanja u vidu njegova uzorka, materijala, i metodoloških ograničenja. Uzevši ograničenja u obzir, ovaj rad ipak pruža neke vrijedne informacije o specifičnom uzorku osoba koje mucaju i o njihovim obiteljima. Postoji svega nekoliko istraživanja agregacije mucanja te se istraživački napori ipak više ulažu u genski specifična istraživanja koja sofisticiranijim metodama pokušavaju otkriti koji specifični genetski i okolinski obrasci utječu na pojavu i prijenos mucanja.

10. LITERATURA

1. Agarwal, V. K., Sharma, M., Kumar, V., Bist, S. S., i Pant, S. (2022). Analysis of Stutterers Characteristics in Association with Age of Onset and Family History of Stuttering. *Bengal Journal of Otolaryngology and Head Neck Surgery*, 30(1), 1–4. <https://doi.org/10.47210/bjohns.2022.v30i1.622>
2. Ali, F. R., i Finlayson, A. E. T. (2013). Pharaonic Trichology: The Ebers Papyrus. *JAMA Dermatology*, 149(8), 920. <https://doi.org/10.1001/jamadermatol.2013.4240>
3. Ambrose, N. G., Yairi, E., i Cox, N. (1993). Genetic aspects of early childhood stuttering. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 36(4), 701-706.
4. American Psychiatric Association. (2013). Childhood-Onset Fluency Disorder (Stuttering). In *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5th ed https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425787.x03_Bipolar_and_Related_Disorders
5. Andrews, J. G. (1964). THE NATURE OF STUTTERING. *Medical Journal of Australia*, 2(23), 919–924. <https://doi.org/10.5694/j.1326-5377.1964.tb109852.x>
6. Bloodstein, O., Ratner, N. B., i Brundage, S. B. (2021). *A Handbook on Stuttering, Seventh Edition*. Plural Publishing.
7. Boyle, M. P. (2013). Psychological characteristics and perceptions of stuttering of adults who stutter with and without support group experience. *Journal of Fluency Disorders*, 38(4), 368–381. <https://doi.org/10.1016/j.jfludis.2013.09.001>
8. Boyle, M. P. (2015). Relationships Between Psychosocial Factors and Quality of Life for Adults Who Stutter. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 24(1), 1. doi:10.1044/2014_ajslp-14-0089
9. Boyle, M. P. (2018). Enacted stigma and felt stigma experienced by adults who stutter. *Journal of Communication Disorders*, 73, 50–61. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2018.03.004>
10. Cavenagh, P., Costelloe, S., Davis, S., i Howell, P. (2014). Characteristics of Young Children Close to the Onset of Stuttering. *Communication Disorders Quarterly*, 36(3), 162–171. doi:10.1177/1525740114549955

11. Connery, A., McCurtin, A., i Robinson, K. (2019). The lived experience of stuttering: a synthesis of qualitative studies with implications for rehabilitation. *Disability and Rehabilitation*, 42(16), 2232–2242. <https://doi.org/10.1080/09638288.2018.1555623>
12. Cvjetković Grginović, T. (2022). Mucanje i genetika. *Logopedija*, 12(1), 5–11. <https://doi.org/10.31299/log.12.1.1>
13. Darmody, T., O'Brian, S., Rogers, K., Onslow, M., Jacobs, C., McEwen, A., Lowe, R., Packman, A., i Menzies, R. G. (2022). Stuttering, family history and counselling: A contemporary database. *Journal of Fluency Disorders*, 73, 105925. <https://doi.org/10.1016/j.jfludis.2022.105925>
14. Dimoski, M. S., Tepsic-Ostojic, J. V. (2021). The importance of identifying environmental factors for stuttering treatment in monozygotic twin girl. *Vojnosanitetski Pregled*, 78(4), 471–474. <https://doi.org/10.2298/vsp190504072d>
15. Duarte, C. W., Vaughan, L. K., Beasley, T. M., i Tiwari, H. K. (2013). Multifactorial inheritance and complex diseases. In *Elsevier eBooks* (pp. 1–15). <https://doi.org/10.1016/b978-0-12-383834-6.00014-8>
16. Galić-Jušić, I. (2021). *Mucanje : etiologija, dijagnostika, intervencije*. Naklada Slap.
17. Han, T., Park, J., Domingues, C. F., Moretti-Ferreira, D., Paris, E., Sainz, E., Gutierrez, J., i Drayna, D. (2014). A study of the role of the FOXP2 and CNTNAP2 genes in persistent developmental stuttering. *Neurobiology of Disease*, 69, 23–31. <https://doi.org/10.1016/j.nbd.2014.04.019>
18. *Hrvatski jezični portal*. (n.d.). https://hjp.znanje.hr/index.php?show=search_by_idiid=fVpnWxU%253D
19. Hughes, C. D., Gabel, R. M., Goberman, A. M., i Hughes, S. (2011). Family Experiences of People who Stutter. *Canadian Journal of Speech-Language Pathology i Audiology*, 35(1).
20. Janssen, P., Kloth, S., Kraaimaat, F., i Brutten, G. J. (1996). Genetic factors in stuttering: A replication of Ambrose, Yairi, and Cox's (1993) study with adult probands. *Journal of Fluency Disorders*, 21(2), 105-108. [http://dx.doi.org/10.1016/0094-730x\(95\)00060-k](http://dx.doi.org/10.1016/0094-730x(95)00060-k)

21. Kang, C. (2015). Recent advances in genetic studies of stuttering. *Daehan Uihak Yujeon Hakoeji/Journal of Genetic Medicine*, 12(1), 19–24.
<https://doi.org/10.5734/jgm.2015.12.1.19>
22. Klein, J. F., i Hood, S. B. (2004). The impact of stuttering on employment opportunities and job performance. *Journal of Fluency Disorders*, 29(4), 255–273.
<https://doi.org/10.1016/j.jfludis.2004.08.001>
23. Kraft, S. J. (2010, August 31). *Genome-wide association study of persistent developmental stuttering*. <https://hdl.handle.net/2142/17054>
24. Kraft, S. J., i Yairi, E. (2011). Genetic Bases of Stuttering: The State of the Art, 2011. *Folia Phoniatica Et Logopaedica*, 64(1), 34–47. <https://doi.org/10.1159/000331073>
25. Kramer, C. M. (2016). *Pebbles Under the Tongue: A Qualitative investigation of parents who stutter*.
https://etd.ohiolink.edu/acprod/odb_etd/etd/r/1501/10?clear=10ip10_accession_num=anti_och1470413449
26. Medina, A. M., Pareja, D., Berlanga, E., Crawford, C., i Tormo, A. (2023). Concepts of Family Support in Stuttering: a Multicultural perspective. *Perspectives of the ASHA Special Interest Groups*, 8(2), 343–357. https://doi.org/10.1044/2022_persp-22-00169
27. O'Brian, S., Packman, A., i Onslow, M. (2004). Self-rating of stuttering severity as a clinical tool. <https://pubs.asha.org/doi/abs/10.1044/1058-0360%282004/023%29>
28. Onslow, M. (2023). *Stuttering and its Treatment: Twelve Lectures*.\.
29. *proband / Struna / Croatian Special Field Terminology*.
<http://struna.ihjj.hr/en/naziv/proband/13883/>
30. Rocha, M., Yaruss, J. S., i Rato, J. R. (2019). Stuttering Impact: a shared perception for parents and children? *Folia Phoniatica Et Logopaedica*, 72(6), 478–486.
<https://doi.org/10.1159/000504221>
31. Scattolin, M. A. de A., Resegue, R. M., i Rosário, M. C. do .. (2022). The impact of the environment on neurodevelopmental disorders in early childhood. *Jornal De Pediatria*, 98, 66–72. <https://doi.org/10.1016/j.jpmed.2021.11.002>

32. Stuttering Foundation of America: A Nonprofit Organization Helping Those Who Stutter (n.d.) *Prevalence*. <https://www.stutteringhelp.org/prevalence>
33. Turkheimer, E. (2000). Three laws of Behavior Genetics and what they mean. *Current Directions in Psychological Science*, 9(5), 160–164. <https://doi.org/10.1111/1467-8721.00084>
34. Viswanath, N., Lee, H. S., i Chakraborty, R. (2004). Evidence for a Major Gene Influence on Persistent Developmental Stuttering. *Human Biology*, 76(3), 401–412. <http://www.jstor.org/stable/41466880>
35. World Health Organization. (2016). *International statistical classification of diseases and related health problems (10th revision, ICD-10)*. <https://icd.who.int/browse10/2016/en>
36. Yairi, E., i Ambrose, N. (2013). Epidemiology of stuttering: 21st century advances. *Journal of Fluency Disorders*, 38(2), 66–87.
<https://doi.org/10.1016/j.jfludis.2012.11>. Yairi, E., i Ambrose, N. G. (2004). *Early childhood stuttering*. <https://eric.ed.gov/?id=ED491322>
37. Zimmerman, R., Pal, D. K., Tin, A., Ahsan, H., i Greenberg, D. A. (2009). Methods for assessing familial aggregation: family history measures and confounding in the standard cohort, reconstructed cohort and Case-Control designs. *Human Heredity*, 68(3), 201–208. <https://doi.org/10.1159/000224640>

PRILOZI

Prilog 1.

Upitnik o obiteljskoj povijesti mucanja i iskustvima s mucanjem (online upitnik)

Što nam obiteljska stabla mogu otkriti o mucanju? Analiza obiteljske agregacije mucanja

Poštovani/a,

ovo istraživanje se provodi u svrhu izrade diplomskog rada *Što nam obiteljska stabla mogu otkriti o mucanju? Analiza obiteljske agregacije mucanja* studentice Klare Stura na Odsjeku za logopediju Edukacijsko-rehabilitacijskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu pod mentorstvom izv. prof. dr. sc. Ane Leko Krhen. Cilj istraživanja je ispitati obrasce pojave mucanja unutar obitelji te ispitati povezanost obiteljske povijesti mucanja s osobnim iskustvima s mucanjem.

U istraživanju mogu sudjelovati odrasle osobe koje mucaju, a u užoj ili široj obitelji imaju još osoba koje mucaju.

Ispunjavanje upitnika je dobrovoljno i anonimno te možete odustati od sudjelovanja u bilo kojem trenutku bez posljedica. Dobiveni rezultati bit će korišteni isključivo u svrhu izrade diplomskog rada. Vaši podatci će biti šifrirani, kao i Vaša obiteljska stabla.

Ispunjavanjem ovog upitnika pristajete na sudjelovanje u istraživanju. Molimo da prije upisivanja odgovora pažljivo pročitate upute i pitanja. Za ispunjavanje upitnika potrebno je oko 10 minuta.

Za sva pitanja i komentare možete se javiti na email: sturakl@erf.hr

Hvala Vam na uloženom vremenu i trudu za sudjelovanje u istraživanju!

I. Opći podatci

1. Spol:

M

Ž

Ostalo:

2. Dob:

3. Prema Vašoj procjeni, u kojoj ste dobi počeli mucati? (Primjeri odgovora: S 3 godine./S 5 godina.)

4. Procijenite jakost svog mucanja trenutno. (1 - Jako blago mucanje, 9 - Izrazito jako mucanje)

Izrazito blago

1

2

3

4

5

6

7

8

9

Izrazito jako

II. Obiteljska agregacija mucanja

Na temelju Vaših odgovora na sljedeća pitanja konstruirat ćemo Vaše obiteljsko stablo koje će biti analizirano za potrebe izrade ovog diplomskog rada. Molimo da pažljivo pročitate upute prije odgovaranja te da na pitanja odgovorite iskreno i najbolje što znate.

5. Sljedeće pitanje odnosi se na članove Vaše obitelji s očeve strane*.

Prvi stupac označite ako navedeni član obitelji **muca/je mucao**.

Drugi stupac označite ako je ta osoba član Vaše obitelji, ali **ne muca**.

Treći stupac označite ako **niste sigurni** ili ne znate odgovor.

Ako **ne označite niti jedan od stupaca**, to znači da ta osoba **nije dio Vaše obitelji** (primjerice, ako nemate strica ili tetu s očeve strane).

*Napomena: Odgovorite na ovo pitanje iz VAŠE perspektive. Na primjer, 'teta' u ovom slučaju ne znači teta Vašeg oca (sestra Vašeg djeda), nego sestra Vašeg oca (VAŠA teta).

	Muca	Ne muca	Nisam siguran/na
Prabaka			
Pradjed			
Baka			
Djed			
Teta			
Stric			
Otac			

6. Sljedeće pitanje odnosi se na članove Vaše obitelji s majčine strane*.

Prvi stupac označite ako navedeni član obitelji **muca/je mucao**.

Drugi stupac označite ako je ta osoba član Vaše obitelji, ali **ne muca**.

Treći stupac označite ako **niste sigurni** ili ne znate odgovor.

Ako **ne označite niti jedan od stupaca**, to znači da ta osoba **nije dio Vaše obitelji** (primjerice, nemate ujaka ili tetu s majčine strane).

*Napomena: Odgovorite na ovo pitanje iz VAŠE perspektive. Na primjer, 'ujak' u ovom slučaju ne znači ujak Vaše majke (brat Vašeg djeda), nego brat Vaše majke (VAŠ ujak).

	Muca	Ne muca	Nisam siguran/na
Prabaka			
Pradjed			
Baka			
Djed			
Teta			
Ujak			
Majka			

7. Sljedeće pitanje odnosi se na vašu braću, sestre, djecu i unuke.

Prvi stupac označite ako navedeni član obitelji **muca/je mucao**.

Drugi stupac označite ako je ta osoba član Vaše obitelji, ali **ne muca**.

Treći stupac označite ako **niste sigurni** ili ne znate odgovor.

Ako **ne označite niti jedan od stupaca**, to znači da ta osoba **nije dio Vaše obitelji** (primjerice, ako nemate brata ili sestru).

	Muca	Ne muca	Nisam siguran/na
Sestra			
Brat			
Kćer			
Sin			
Unuka			
Unuk			

8. Jeste li u kontaktu s označenim članom ili članovima Vaše obitelji koji mucaju?

Da

Ne

Ostalo:

9. Prema Vašoj procjeni, koliko često ste u kontaktu s članovima Vaše obitelji koji mucaju?

Na dnevnoj bazi

Na tjednoj bazi

Na mjesečnoj bazi

Na godišnjoj bazi

Rjeđe od jednom godišnje

Ostalo...

10. Ako postoji još neki član Vaše obitelji koji muca (primjerice, imate dva brata od kojih jedan muca, a drugi ne) ili bilo kakva važna napomena vezana s prethodnim pitanjima, molimo da ovdje opišete o čemu se radi:

III. Iskustva s mucanjem

Sljedeća pitanja odnose se na Vaša iskustva s mucanjem koja mogu biti povezana s pozitivnom obiteljskom anamnezom mucanja.

Označite u kojoj mjeri se slažete sa sljedećim tvrdnjama.

1 - U potpunosti se ne slažem

2 - Uglavnom se ne slažem

3 - Niti se slažem, niti se ne slažem

4 - Uglavnom se slažem

5 - U potpunosti se slažem

11. Kroz moje djetinjstvo se u mojoj obitelji otvoreno razgovaralo o mucanju.

U potpunosti se ne slažem

1

2

3

4

5

U potpunosti se slažem

12. U mojoj obitelji smo prije češće i otvorenije razgovarali o mucanju nego sada.

U potpunosti se ne slažem

1

2

3

4

5

U potpunosti se slažem

13. Mucanje se u mojoj obitelji **nije** predstavljalo kao nešto negativno ili nepoželjno.

U potpunosti se ne slažem

1

2

3

4

5

U potpunosti se slažem

14. Moja obitelj mi je prije pružala podršku u trenucima kada mi je mucanje predstavljalo teškoću ili prepreku.

U potpunosti se ne slažem

1

2

3

4

5

U potpunosti se slažem

15. Moja obitelj mi sada pruža podršku u trenucima kada mi mucanje predstavlja teškoću ili prepreku.

U potpunosti se ne slažem

1

2

3

4

5

U potpunosti se slažem

16. Mogu se okrenuti svojoj obitelji za podršku ili savjet kada imam problem povezan s mucanjem.

U potpunosti se ne slažem

1

2

3

4

5

U potpunosti se slažem

17. Moja obitelj pokazuje razumijevanje za izazove koje mi mucanje donosi u svakodnevnom životu.

U potpunosti se ne slažem

1

2

3

4

5

U potpunosti se slažem

18. Mucanje je negativno utjecalo na moje samopouzdanje.

U potpunosti se ne slažem

1

2

3

4

5

U potpunosti se slažem

19. Mucanje i dalje negativno utječe na moje samopouzdanje.

U potpunosti se ne slažem

1

2

3

4

5

U potpunosti se slažem

20. Mucanje je utjecalo na moj izbor škole, fakulteta ili posla.

U potpunosti se ne slažem

1

2

3

4

5

U potpunosti se slažem

21. Mucanje me sprječava da jasno izražavam svoje misli i osjećaje.

U potpunosti se ne slažem

1

2

3

4

5

U potpunosti se slažem

22. Osjećam se izolirano i usamljeno zbog mucanja.

U potpunosti se ne slažem

1

2

3

4

5

U potpunosti se slažem

23. Ako želite podijeliti dodatne informacije, komentare ili iskustva vezana s mucanjem unutar obitelji, molimo da ih ovdje iznesete: