

eP1314**Análise de mutações nos genes GJB2 e GJB6 relacionadas com a perda auditiva não-sindrômica**

Caroline Rodrigues da Silveira, Jéssica Ferrari, Liliâne Todeschini de Souza, Marina Faistauer, Letícia Petersen Schmidt Rosito, Têmis Maria Félix - HCPA

A forma mais comum de surdez de herança genética é a deficiência auditiva não-sindrômica, uma condição autossômica recessiva que apresenta mutações nos genes GJB2 e GJB6. O primeiro gene é responsável por codificar a conexina 26, onde acontece a deleção 35delG, que é a mais comum achada nesse gene e aparece tanto em homozigose como em heterozigose. Quando achada em heterozigose, se tem suspeita de ser uma herança digênica, associada com o segundo gene, o GJB6, que codifica a Conexina 30 e é relacionada com a perda auditiva quando aparece a deleção del(GJB6-D13S1830). O objetivo do estudo é analisar a presença das principais mutações conhecidas por causar surdez não-sindrômica, 35delG no GJB2 e del(GJB6-D13S1830) no GJB6, em pacientes com perda auditiva residentes em Porto Alegre/RS. Para análise da mutação 35delG, no gene GJB2, foi utilizada a técnica de Polymerase Chain Reaction (PCR), eletroforese em gel de agarose 2% e sequenciamento por Sanger. Para a identificação da deleção no gene GJB6 foi feita análise por PCR multiplex e eletroforese em gel de agarose 2%. Todos pacientes que aceitaram participar do projeto assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. No total foram analisados 104 pacientes com perda auditiva conhecida, sendo que 87,5% (91/104) dos pacientes apresentaram genótipo normal para mutações em ambos os genes; 10,6% (11/104) apresentaram a deleção 35delG em homozigose e 4,8% (5/104) se mostraram heterozigotos, sendo que dois (1,9%) desses pacientes também eram heterozigotos para del(GJB6-D13S1830); um paciente apresentou apenas deleção no gene GJB6 em homozigose. Essa mutação, quando acontece em homozigose, representa uma deleção de 300Kb e por ser uma deleção grande do gene, é pouca encontrada, pois geralmente é incompatível com a vida. Como tratamento para pacientes que possuem o fator genético para perda auditiva, existe a opção do implante coclear, na presença da mutação no gene GJB2, que ajuda no reconhecimento da fala, igual ou melhor do que crianças com surdez pré-lingual sem origem determinada. Palavras-chaves: surdez, GJB2, GJB6