

P 1227

Análise da mutação 35delG no gene GJB2 e deleção del(GJB6-D13S1830) no gene GJB6 em surdez não síndrômica, remover a informação da primeira linha

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

Análise da mutação 35delG no gene GJB2 e deleção del(GJB6-D13S1830) no gene GJB6 em surdez não síndrômica. A deficiência auditiva não-síndrômica com herança autossômica recessiva é a forma mais comum da perda auditiva de origem genética. As mutações que acontecem no gene GJB2, que codifica a Conexina 26, são mais comuns e podem ser observada tanto em homozigose como em heterozigose. Uma das explicações para a heterozigose é a possibilidade de herança digênica, contando com a presença de deleção no gene GJB6, que codifica a Conexina 30. O objetivo do estudo é analisar a presença da mutação 35delG, no gene GJB2, e da deleção del(GJB6-D13S1830), no gene GJB6, em pacientes com perda auditiva residentes no Rio Grande do Sul. Foram incluídos no estudo pacientes com perda auditiva atendidos no ambulatório de surdez infantil do HCPA. Todos os pacientes e/ou responsáveis legais assinaram termo de consentimento livre (GPPG:150009). Para a análise do 35delG foram utilizadas as técnicas de Polymerase Chain Reaction (PCR), eletroforese em gel de agarose 2% e sequenciamento pelo método de Sanger. A deleção D13S1830 foi analisada por meio da técnica PCR multiplex e eletroforese em gel de agarose 2%. Foram analisados 71 pacientes, dos quais 62 (87,32%) apresentaram genótipo normal para ambas as mutações estudadas; 06 (8,45%) apresentaram homozigose para a mutação 35delG; 03 (4,22%) apresentaram heterozigose para a mutação 35delG, sendo que destes, 2 (2,81%) foram também heterozigotos para del(GJB6-D13S1830). No total 12,67%(9) dos casos de surdez não síndrômica estão relacionados a mutações nos genes GJB2 ou GJB6. Podemos observar que houve uma frequência maior de casos com mutação em GJB2 quando comparado a GJB6 sendo que todos os pacientes com a deleção del(GJB6-D13S1830) também eram heterozigoto para 35delG o que pode estar relacionada com a suspeita de herança digênica. Estudos anteriores sugerem que os pacientes com perda auditiva de origem genética têm melhores respostas auditivas após o implante coclear, assim, o diagnóstico genético possibilitará a intervenção precoce, além do aconselhamento genético. Unitermos: Surdez não-síndrômica; GJB2; GJB6