

ANAIS - TRABALHOS CIENTÍFICOS

TÍTULO: ACHADOS AUDIOMÉTRICOS EM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: CORRELAÇÃO ENTRE GENÓTIPO E FENÓTIPO

Autor(es): ALS ; LTS ; APH ; SNG ; ART ; TMF ;

RESUMO

Introdução: A Osteogênese imperfeita (OI) é uma doença hereditária rara caracterizada pela diminuição da densidade óssea devido a defeitos na biossíntese de colágeno tipo 1. A maioria dos casos de OI é causada por mutações nos genes COL1A1 e COL1A2 que codificam as cadeias de procolágenos $\alpha 1$ e $\alpha 2$. Dentre as manifestações encontramos a perda auditiva. Objetivos: Verificar a prevalência de perda auditiva em uma série de casos de OI e correlacionar com o genótipo. Metodologia: Os casos foram recrutados em um Centro de Referência em OI e todos realizaram audiometria tonal liminar. A análise molecular foi realizada através de um Painel de Sequenciamento de Nova Geração (NGS). O projeto foi aprovado com o número CAAE: 3233018500005327. Resultados: A amostra foi composta por 71 casos (N: 142 orelhas), sendo 44 do sexo feminino e 27 do masculino com idade mínima de 5 e máxima de 66 anos (mediana de 19 anos). Dentre os tipos de OI foram avaliadas 104 orelhas de indivíduos clinicamente classificados com OI Tipo I, 10 do Tipo III, 22 do Tipo IV e 6 do Tipo V. A análise molecular foi realizada em 63,38% dos casos. Verificou-se maior prevalência de defeito quantitativo observada no gene COL1A1 (40%), seguida do defeito qualitativo no gene COL1A2 (28,89%). A alteração no gene IFITM5, característica do tipo V foi confirmada nos 3 casos. Apresentaram resultado negativo no painel NGS, sendo considerados sem diagnóstico molecular 7,04% dos casos. Nos casos sem diagnóstico molecular, em 51,92% das orelhas os achados auditivos foram normais. Quando alterado, a perda auditiva mista foi evidenciada em 64% dos casos, seguida pela presença de componente condutivo com 20%, perda auditiva neurosensorial com 12% e perda auditiva em alta frequência com 4%. Nos casos com diagnóstico molecular a normalidade foi observada em 50%. Quando alterado, tanto a presença de componente condutivo quanto a perda auditiva mista atingiu 31,11% dos casos, seguida por 20% de perda auditiva neurosensorial, 13,33% de perda condutiva e 4,44% de perda em alta frequência. Comparando os defeitos encontrados, constatou-se uma maior perda auditiva nos casos com alteração quantitativa nos genes COL1A1 e COL1A2 (60,53%), seguida dos casos de defeitos qualitativos (47,22%). Na alteração do gene IFITM5, 66,67% dos casos apresentaram perda auditiva, sendo 50% do tipo neurosensorial e 25% tanto de perda auditiva condutiva quanto mista. No que tange a gravidade da alteração auditiva, os defeitos quantitativos revelaram 52,17% de perda auditiva mista, enquanto os defeitos quantitativos estavam empatados no componente condutivo e na perda auditiva condutiva com 29,41%. Conclusões: Os achados demonstram que nos casos onde o defeito dos genes COL1A1 e COL1A2 foi quantitativo houve uma maior prevalência de alteração auditiva, sugerindo que esses casos devam ser avaliados precocemente. Faz-se necessário um maior número de estudos sobre o tema para compreendermos melhor a perda auditiva nesta população.

REFERÊNCIAS

- * VAN DIJK, F. S.; SILLENCE, D. O. Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. American journal of medical genetics Part A, v. 164, n. 6, p. 1470-1481, 2014.
- * MACHOL, Keren et al. Hearing loss in individuals with osteogenesis imperfecta in North America: Results from a multicenter study. American Journal of Medical Genetics Part A, v. 182, n. 4, p. 697-704, 2020.
- * DA COSTA OTAVIO, Andressa Colares et al. Osteogenesis imperfecta and hearing loss: an analysis of patients attended at a benchmark treatment center in southern Brazil. European Archives of Oto-Rhino-Laryngology, v. 277, n. 4, p. 1005-1012, 2020.

DADOS DE PUBLICAÇÃO

Página(s): p.505

ISSN 1983-1793X

<https://audiologiabrasil.org.br/37eia/anais-trabalhos-consulta/505>

ATENDIMENTO

INSCRIÇÕES

 (11) 99307-8233

PROGRAMAÇÃO

 (51) 9151-3187

SEJA UM PATROCINADOR

 (11) 97896-0793

 vanessa.alves@ccmgroup.com.br  pamela.silva@ccmgroup.com.br  tatiane.torres@ccmgroup.com.br