

## SESSÃO DE ORAIS

### **Perda Auditiva Genética não-Sindrômica em Pacientes com Mutação 35delG da conexina26**

**Autor(es): Pricila Sleifer; Bibiana Fuzer da Silva; Liliane Razador; Rafael Fabiano Machado Rosa; Paulo Ricardo Gazzola Zen**

**Introdução:** A surdez, seja ela parcial ou total, é a deficiência sensorial mais comum encontrada na população. Dados epidemiológicos estimam que no mundo 1/1000 recém-nascidos apresentam perda auditiva congênita, sendo que 60% são de origem genética. Estima-se que mais de 100 genes possam estar envolvidos na deficiência auditiva não-sindrômica. Dentre esses, o gene GJB2. Uma mutação específica neste gene, a 35delG estima-se estar envolvida em 70% dos casos de surdez de herança autossômica recessiva. **Objetivo:** Relatar os achados audiológicos de crianças com perda auditiva genética não-sindrômica, comprovada através do teste da pesquisa da mutação 35delG da conexina 26. **Metodologia:** Esta pesquisa foi aprovada pelo comitê de ética em pesquisa de um hospital público sob o número 12-108. Foram estudados 12 crianças, 06 casos de irmãos, 09 do gênero masculino e 03 do gênero feminino, com idades de 04 a 11 anos, provenientes de um serviço de saúde auditiva de um hospital público de referência, que foram submetidos a avaliação otorrinolaringológica, audiometria tonal liminar, medidas de imitância acústica e pesquisa da mutação 35delG da conexina 26. **Resultados:** Os achados audiológicos demonstraram perda auditiva do tipo sensorioneural e bilateral em todos os casos, sendo em 20% dos casos o grau moderado, 46,7 % grau severo e 33,3 % grau profundo. Na avaliação das medidas de imitância acústica todos os indivíduos avaliados apresentaram curvas timpanométricas do tipo A com reflexos acústicos ausentes ou parcialmente ausentes. **Conclusão:** A mutação 35delG da Conexina 26 está potencialmente vinculada a alguns casos de perda auditiva não esclarecida. Neste trabalho, todas as crianças avaliadas apresentaram perda auditiva sensorioneural bilateral de grau moderado à profundo. Além disto, acredita-se que a pesquisa dessa mutação poderia ser incluída na bateria de exames de investigação da perda auditiva, para fins de etiologia diagnóstica e de aconselhamento genético.

Dados de publicação

Página(s) : p.3587

ISSN : 1983-179X

[http://www.audiologiabrasil.org.br/eia/anais/trabalhos\\_select.php?id\\_artigo=3587&tt=SESSÃO](http://www.audiologiabrasil.org.br/eia/anais/trabalhos_select.php?id_artigo=3587&tt=SESSÃO)

ORAIS

DE