

## **ANÁLISE DESCRITIVA DO PERFIL GENÔMICO DA DEFICIÊNCIA AUDITIVA NÃO-SINDRÔMICA**

Nayana Thaysse Araújo Muniz; Rafael Cosme Machado; Juliana Borges de Abreu; Daniela de Melo e Silva; Claudio Carlos da Silva; Luciana Alves Antonio Machado; Raimundo Lima da Silva Jr; Jaime Gomes da Silva Filho; Luciana Batista de Almeida; Vanessa Rodrigues de Lima  
(Acadêmicos)

Aparecido Divino da Cruz (Orientador)

A incidência da perda auditiva é considerada alta, principalmente quando comparada às outras doenças passíveis de triagem ao nascimento como algumas doenças metabólicas-hormonais como o hipotireoidismo, anemia falciforme e fenilcetonúria, analisadas pelo teste do pezinho. Nos casos de deficiência auditiva não-sindrômica, a perda auditiva é um sintoma isolado mais prevalente em crianças, constituindo, aproximadamente, 70% dos casos de deficiência auditiva, podendo ser congênita ou de aparecimento tardio. Várias mutações têm sido descritas neste gene, em uma porcentagem média de 50% dos casos de deficiência auditiva autossômica recessiva pré-lingual em várias populações, o que vem refletir um impacto significativo no aconselhamento genético. As diferentes formas de deficiência auditiva hereditária podem ser classificadas de acordo com o tipo (condutiva, neurossensorial ou mista); idade de manifestação (pré ou pós-lingual); etiologia (genética ou ambiental) e com base na presença ou ausência de sinais associados (sindrômica ou não-sindrômica). Várias mutações têm sido descritas no gene da conexina, em uma porcentagem média de 50% dos casos de deficiência auditiva autossômica recessiva pré-lingual em várias populações, o que vem refletir um impacto significativo no aconselhamento genético. O objetivo do presente estudo é descrever e estabelecer as principais regiões cromossômicas envolvidas na perda auditiva sensorial não-sindrômica, assim como na tentativa de relacioná-las com o grau de complexidade do diagnóstico atual. Cerca de 20 casos, de ambos os sexos, com diagnóstico de deficiência auditiva neurossensorial serão obtidos junto a Clínica-Escola. Todos os indivíduos serão avaliados, pessoalmente, pelo pesquisador. A metodologia clínica utilizada será a da aplicação da anamnese fonoaudiológica e a da realização da avaliação audiológica (sob supervisão de um fonoaudiólogo), com a descrição pormenorizada do grau de perda auditiva e do fenótipo apresentado. Amostras de sangue periférico heparinizado serão obtidos de pacientes diagnosticados com perda auditiva neurossensorial não-sindrômica pelo LaGene. Será testada a metodologia de avaliação genético-molecular por CGH (Hibridização Genômica Comparativa) e a técnica convencional de citogenética. Ao final do estudo, os resultados dos dados clínicos e os resultados moleculares permitirão estabelecer critérios prognósticos e terapêuticos, que contribuirão para melhorar a abordagem clínica e a qualidade de vida dos pacientes.

Palavras-Chaves: 1) Deficiência Auditiva; 2) Surdez Genética; 3) CGH.

**Apoio: PIBIC/CNPq - Voluntários**