



XVI congresso interno de iniciação científica

Ginásio Multidisciplinar da Unicamp
24 a 25 de setembro de 2008



B0062

TRIAGEM DA MUTAÇÃO 35DELG EM NEONATOS SUBMETIDOS AO TESTE AUDIOLÓGICO

Francine Cappa Mittestainer (Bolsista IC CNPq), Bruna Martins Dellagnezze, Diego Oliveira Pinto, Natália G. Jorge, Elizabeth O. C. De Almeida e Profa. Dra. Edi Lúcia Sartorato (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

Em países desenvolvidos 1 em cada 1000 crianças nascem com perda auditiva, desses aproximadamente 60% apresentam etiologia genética. Embora não se saiba com exatidão o número de loci envolvidos na surdez com etiologia não esclarecida, sabe-se que mutações no gene da conexina 26 (GJB2 ou Cx26) estão envolvidas em 80% dos casos de surdez pré-lingual não-sindrômica de herança autossômica recessiva, sendo mais freqüente nesse gene a mutação 35delG. A aplicação de testes moleculares em conjunto com os exames audiológicos auxilia no diagnóstico etiológico. Embora os testes genéticos não possam prever o grau de perda auditiva, o conhecimento da etiologia da perda auditiva permite o diagnóstico precoce e prevenção a partir do aconselhamento genético apropriado à família. Nesse trabalho, até o momento, foram rastreados para a mutação 35delG em 1500 neonatos a partir de DNA contido em manchas impregnadas em papel FTA. Todos os recém-nascidos foram também submetidos ao teste de emissões otoacústicas (TEOA). Foram encontrados 12 indivíduos heterozigotos para a mutação 35delG. Esses casos não apresentaram perda auditiva nos testes audiológicos, entretanto esses indivíduos e suas famílias foram reconvocados para aconselhamento genético.

Surdez - Recém-nascidos - 35delG