



B0486

IDENTIFICAÇÃO DA MUTAÇÃO Q829X NO GENE OTOF EM INDIVÍDUOS COM SURDEZ NEUROSENSORIAL NÃO SINDRÔMICA

Karen Calheirana Soati (Bolsista PICJr/CNPq), Maria Rita Paula Oliveira Napoleão, Gabriela da Silva Neves, Paulo Maurício A.D. Miranda, Fábio Arrojo Martins, Priscila Z. Ramos, Vanessa C. S. Moraes. e Profa. Dra. Edi Lúcia Sartorato (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

Recentemente, foi descrita uma nova mutação no gene *OTOF*, que codifica a proteína otoferlina, a Q829X como causa de surdez neurosensorial não-sindrômica com padrão de herança autossômico recessivo. Essa mutação é a terceira mais frequente com padrão de herança autossômico recessivo na população espanhola, depois da 35delG e outras mutações no gene da conexina 26, apresentado-se em aproximadamente 3% de todos os casos de surdez na população espanhola. Portanto, o estudo da mutação Q829X no gene *OTOF* na população brasileira é de extrema importância para o diagnóstico molecular em indivíduos com surdez neurosensorial de etiologia não esclarecida. Desse modo, o objetivo do presente estudo foi determinar a frequência da mutação Q829X no gene *OTOF* em indivíduos portadores de surdez neurosensorial não-sindrômica, onde não foram observadas mutações no gene da conexina 26. Até o presente momento, foram avaliados 60 indivíduos utilizando o método de análise de restrição enzimática (enzima *Bfa* I). Porém, em nenhum deles foi encontrada a mutação Q829X. A ausência de mutações nos indivíduos estudados pode ser explicada pela possibilidade da mutação não ser frequente na população brasileira ou até pelo baixo número de indivíduos analisados até o momento.

Q829X - *OTOF* - Surdez