

B0462

ESTUDO MOLECULAR EM PACIENTES COM PERDA AUDITIVA TRATADOS DE CÂNCER NA INFÂNCIA COM DERIVADOS DA PLATINA

Caroline Vieira Conti (Bolsista ProFIS/CNPq) e Profa. Dra. Edi Lúcia Sartorato (Orientadora),
Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

Acredita-se que mais de 100 genes estejam envolvidos na surdez hereditária não sindrômica. Além disso, algumas mutações têm sido implicadas na predisposição à surdez quando associadas a agentes ototóxicos. A cisplatina e a carboplatina são drogas com atividade antitumoral que podem apresentar como efeito colateral a ototoxicidade. Esta é conhecida pela lesão do órgão periférico da audição. O objetivo do presente trabalho foi estudar a relação de mutações e polimorfismos em pacientes com ou sem perda auditiva que receberam quimioterapia com drogas ototóxicas na infância. Desta forma, foi realizado o rastreamento de mutações no gene *GJB2* (por alelo específico e sequenciamento direto), mutações no gene mitocondrial *MTRNR1* (por análise de restrição enzimática) e deleções envolvendo o gene nuclear *GJB6* (por PCR multiplex). Entre os 48 indivíduos analisados, foi encontrada a mutação 35delG no gene *GJB2* em 1 indivíduo em heterozigose. No gene mitocondrial *MTRNR1* foram encontradas as alterações A827G (4 casos) e T825A (1 caso). Porém, não foi encontrada a mutação mitocondrial A1555G. As deleções $\Delta(GJB6-D13S1830)$ e $\Delta(GJB6-D13S1854)$ não foram detectadas em nenhum dos indivíduos estudados. A frequência observada do alelo 35delG observada nos indivíduos estudados está de acordo com os dados da literatura. Entretanto, até o presente momento, ainda não é possível aferir uma conclusão mais precisa sobre a relação de mutações e polimorfismos na detecção de mutações em pacientes que usaram drogas ototóxicas.

Surdez - Ototoxicidade - Carboplatina