

B037

ESTUDO DE MUTAÇÕES EM GENES MITOCONDRIAIS EM INDIVÍDUOS COM SURDEZ NEUROSENSORIAL NÃO-SINDRÔMICA CANDIDATOS OU SUBMETIDOS AO IMPLANTE COCLEAR

Roberta Rodrigues Urbano (Bolsista FAPESP) e Profa. Dra. Edi Lúcia Sartorato (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

A prevalência da surdez congênita varia segundo vários autores nas diferentes populações. No Brasil estima-se que a frequência seja de 2-7 em cada 1000 nascimentos. Em países desenvolvidos cerca de 60% dos casos de surdez isolada são de origem genética. Um grande número de genes está envolvido na surdez não-sindrômica. A surdez não-sindrômica também pode ser causada por mutações em genes mitocondriais. Muitos dos casos de surdez estão associados a mutações mitocondriais e uso de aminoglicosídeos. O objetivo deste estudo é rastrear mutações em três genes mitocondriais em pacientes com surdez não-sindrômica não esclarecida que foram submetidos ou são candidatos ao implante coclear. As mutações analisadas são: A1555G, A7445G e A3243G, correspondentes aos genes 12S rRNA, tRNA Ser(UCN) e tRNA Leu (UUR), respectivamente. Através da extração de DNA de sangue total e uma reação de PCR seguida de digestão enzimática pode-se determinar quais pacientes são portadores destas mutações. Dada a alta prevalência de mutações mitocondriais em outras populações, descritas na literatura, sugeriu-se um método de AS-PCR para diagnóstico mais simples para detecção da mutação A1555G. Foram detectados dois casos com as mutações A1555G e A7455G em indivíduos com surdez neurosensorial não-sindrômica e estes estão sendo usado como controle nas reações de amplificação deste trabalho. Pelos dados obtidos até o presente momento acredita-se que essas mutações são causas infrequentes de surdez neurosensorial não-sindrômica em nosso país.

Surdez Neurosensorial – Implante Coclear – Genes Mitocondriais