

B0487

ESTUDO DA MUTAÇÃO V609G NO GENE SLC26A4 EM INDIVÍDUOS SURDOS E NORMOUVINTES

Nayara Aparecida Barbosa (Bolsista PICJr/CNPq), Jéssica Ribeiro Bicalho (PICJr), Maeli Francine da Silva Paris (PICJr), Maria Carolina Costa Melo Svidnicki, Rogério Marins Alves, Sueli Matilde da Silva Costa, Vanessa Cristine Sousa de Moraes e Profa. Dra. Edi Lúcia Sartorato (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

A perda auditiva neurossensorial é dos defeitos sensoriais o mais comum. Sabe-se que mais de 400 síndromes apresentam surdez como uma característica clínica, como é o caso, da Síndrome de Pendred, na qual a surdez está associada a disfunções metabólicas. O gene SLC26A4, responsável pela clínica de Síndrome de Pendred, representa um gene tipicamente envolvido em surdez neurossensorial síndrômica e não-sindrômica. Este projeto tem por objetivo avaliar a ocorrência da mutação V609G no gene SLC26A4 em indivíduos portadores de perda auditiva neurossensorial não-sindrômica e entre aqueles nos quais a surdez está associada à anormalidades no aqueduto vestibular decorrentes da Síndrome de Pendred. Até o momento, o éxon 17 do gene SLC26A4 foi sequenciado e a mutação V609G foi encontrada em 4% dos indivíduos com perda auditiva e com alargamento do aqueduto vestibular, e em 12% dos indivíduos com perda auditiva e sem alargamento do aqueduto vestibular. A próxima etapa do estudo será rastrear a mutação V609G em indivíduos com audição normal com intuito de desvendar o papel dessa mutação na perda auditiva.

Perda auditiva - SLC26A4 - V609G