



B0070

**RASTREAMENTO DE 31 MUTAÇÕES ENVOLVIDAS NA SURDEZ NEUROSENSORIAL NÃO-SINDRÔMICA EM INDIVÍDUOS COM PERDA AUDITIVA UTILIZANDO A PLATAFORMA TAQMAN® OPENARRAY™**

Andreza Ribeiro Ferraz (Bolsista PICJr/CNPq), Francielle Bortoletto da Cruz, Jovana Celestino Zanirato, Rogério Marins Alves, Paulo Maurício A. D. Miranda e Profa. Dra. Edi Lúcia Sartorato (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

São muitos os genes envolvidos nos casos de surdez hereditárias, sendo importantes, portanto, testes genéticos moleculares que possam avaliar um grande número de mutações em múltiplos genes. A elucidação da base genética de uma doença humana fornece informações cruciais para o diagnóstico e a compreensão dos mecanismos de progressão dessa doença e opções de tratamento. Assim sendo, é necessário que novas estratégias metodológicas para detecção de mutações sejam criadas. Experimentos de rastreamento de mutações envolvidas em doenças genéticas podem variar de acordo com a abordagem desejada, levando em consideração o custo, a plataforma utilizada e a eficiência. A plataforma *TaqMan® OpenArray™ Genotyping* permite analisar, em apenas uma placa, até 3072 mutações. Esta tecnologia tem se mostrado um método bastante interessante por ser rápido e de baixo custo para um grande número de ensaios e pacientes. Neste trabalho, será utilizada esta técnica para gerar uma plataforma dedicada à surdez neurosensorial síndrômica e não síndrômica para genotipagem de um conjunto de mutações previamente reportadas na população brasileira. Serão rastreadas 31 alterações em genes nucleares e mitocondriais envolvidas na surdez neurosensorial síndrômica e não síndrômica em uma amostra de indivíduos com perda auditiva visando o diagnóstico. Os casos foram selecionados e as amostras foram padronizadas.

Surdez - Open array - Genética