



B0069

RASTREAMENTO DO GENE GJB2 EM PACIENTES COM NEUROPATIA AUDITIVA

Ana Cristina Medina Guillen (Bolsista ProFIS/SAE), Priscila Zonzini Ramos, Guilherme Machado de Carvalho, Arthur Menino Castilho e Profa. Dra. Edi Lúcia Sartorato (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

A neuropatia auditiva é um tipo de perda de audição que consiste na alteração na condução do estímulo auditivo por acometimento das células ciliadas internas, do nervo auditivo ou das sinapses entre eles. É caracterizada pela ausência ou alteração das ondas no exame de potenciais evocados auditivos de tronco encefálico, com a presença de emissões otoacústicas e/ou microfonismo coclear. O objetivo do presente estudo é pesquisar alterações moleculares no gene da conexina 26 (*GJB2*) em pacientes com neuropatia auditiva, como um primeiro rastreamento para posterior inclusão desses pacientes no estudo de outros genes envolvidos. Até o momento, foram analisados 20 pacientes e a mutação c.35delG no gene *GJB2* foi encontrada em homozigose em 2 deles. Não foi encontrada nenhuma outra alteração no gene *GJB2*. Não se sabe ao certo se alterações na conexina 26 estão realmente envolvidas com a neuropatia auditiva, ou se as emissões otoacústicas observadas nos pacientes representam apenas atividade residual de células ciliadas externas que permaneceram vivas na parte apical da cóclea. No entanto, acredita-se que algumas mutações no gene *GJB2* podem causar alterações nas células ciliadas internas e terminações nervosas das células ciliadas. Assim, são necessários estudos adicionais para esclarecer a relação entre a neuropatia auditiva e mutações no gene da conexina 26.

Neuropatia auditiva - Perda auditiva - Conexina 26