

Rastreamento das Mutações T2416A e T3032C no Gene *OTOF*

Magali A.; Vânia B. Piatto²; José V. Maniglia³.

1- Doutoranda do Curso de Pós-graduação em Ciências da Saúde – FAMERP; 2- Professor Adjunto do Departamento de Anatomia – FAMERP; 3- Professor Livre-Docente do Departamento de ORL e CCP – FAMERP.

Fonte Financiamento: Bolsa BAP 2010/2011 - FAMERP.

INTRODUÇÃO: Embora fatores de risco tais como a prematuridade, hiperbilirrubinemia, hipercolesterolemia, hipóxia, isquemia neural e imaturidade do sistema nervoso central, separadamente ou em combinação estejam presentes em um grande número de casos, em outros, a neuropatia auditiva pode se apresentar como herança autossômica recessiva com o padrão totalmente típico caracterizado pela ausência de ondas na audiometria de tronco encefálico e otoemissões acústicas normais. O gene *OTOF*, localizado no cromossomo 2, *locus* 2p23-p22, é um dos 16 genes conhecidos por estar envolvido na deficiência auditiva pré-lingual não sindrômica, sendo identificado em 1999. **OBJETIVOS:** Investigar a prevalência das seguintes mutações no gene *OTOF* em pacientes com neuropatia auditiva: a) T2416A (Y730X) e b) T3032C (Leu1011Pro). **CASUÍSTICA E MÉTODOS:** Projeto aprovado pelo CEP- FAMERP (Parecer nº 0329/2010) o qual será um estudo retrospectivo, em relação ao fato de que serão utilizados os dados obtidos por revisão de prontuário de pacientes de ambos os gêneros com diagnóstico de neuropatia auditiva entre os anos de 2001 e 2009, do Ambulatório de ORL (FAMERP), e será um estudo de casos, em relação à análise molecular. A análise molecular será pelos métodos PCR/RFLP, após extração do DNA genômico de sangue periférico. **RESULTADOS ESPERADOS:** Devido à alta frequência e impacto clínico da deficiência auditiva, a detecção precoce tem se tornado uma importante meta em pesquisas científicas e em saúde pública. Os dados obtidos, com a realização do projeto, poderão contribuir, a médio e longo prazo, para a reabilitação precoce tendo, como consequência, a inclusão e/ou reinclusão nas atividades sociais e profissionais, além de propiciar um convívio familiar digno a todos estes pacientes.