



**ANAI S**

**CBGM 2022**

**XXXIII** Congresso Brasileiro de

**GENÉTICA MÉDICA**

28 de SETEMBRO a 1 de OUTUBRO de 2022

Up Expo - Curitiba . PR



**CBGM 2022**  
XXXIII Congresso Brasileiro de  
**GENÉTICA MÉDICA**  
28 de SETEMBRO a 1 de OUTUBRO de 2022  
Up Expo - Curitiba . PR  
Evento Presencial

## **P-072 - ACHADOS AUDIOMÉTRICOS EM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: CORRELAÇÃO COM OS GENES COL1A1 E COL1A2**

ADRIANA SILVEIRA (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), LILIANE SOUZA (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), ANNANDA HOLTZ (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), SABRINA GONÇALVES (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), ADRIANE TEIXEIRA (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), TÊMIS FÉLIX (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE)

**Introdução:** Perda auditiva é uma manifestação extra-óssea comum em Osteogênese imperfeita (OI), entretanto, sua correlação com o genótipo ainda é incerta. É sugerido o período de início da perda auditiva entre a segunda e quarta décadas de vida, porém existem divergências entre os estudos.

**Objetivos:** Verificar a prevalência de alteração auditiva conforme variantes nos genes COL1A1 e COL1A2 e faixa etária.

**Metodologia:** Indivíduos com OI e variantes nos genes COL1A1 e COL1A2 por análise de Painel de NGS foram selecionados. Todos realizaram audiometria tonal liminar. Para análise, os casos foram divididos em grupos sendo o "1" de 5 a 20 anos, o "2" de 21 a 40 anos e o "3" acima de 40 anos para observar se com o decorrer da idade aumentavam os casos de alteração auditiva.

**Resultados:** A amostra foi composta inicialmente por 67 casos (134 orelhas), sendo 40 do sexo feminino e 27 do masculino com idade mínima de 5 e máxima de 66 anos (mediana 17 anos). Os grupos "1", "2" e "3" foram constituídos de 44, 16 e 14 casos, respectivamente. Dentre os tipos de OI foram avaliadas 56 orelhas de indivíduos com OI Tipo I, 14 do Tipo III e 64 do Tipo IV. Alteração quantitativa (haploinsuficiência) foi observada no gene COL1A1 em 37,31% dos casos e foi associado à alteração auditiva em 55,36% das orelhas. Alteração qualitativa no gene COL1A2 foi observada em 58,21% dos casos e associado a normalidade auditiva em 42,31% das orelhas. Com relação aos grupos, observou-se um crescente aumento no número de orelhas acometidas com alterações conforme a mudança de faixa etária. No defeito quantitativo estiveram alterados 60,71% das orelhas no grupo "1", 50% no "2" e 100% no "3". A perda auditiva mista foi evidenciada em 32,14% dos casos, seguida pela presença de componente condutivo em 25%, perda auditiva sensorioneural em 5,36% e perda auditiva condutiva em 3,57%. No defeito qualitativo observamos presença de alteração em 46,67% das orelhas no grupo "1", 75% no "2" e 100% no "3". A presença de componente condutivo foi evidenciada em 33,33% dos casos, seguida pela perda auditiva condutiva em 11,54%, perda auditiva sensorioneural em 5,13% e perda auditiva mista em 3,85%. Comparando os tipos de defeitos no colágeno, constatou-se uma maior perda auditiva nas alterações quantitativas (66,07%) quando comparados com qualitativas (53,85%).

**Conclusão:** A perda auditiva em OI é progressiva e mais prevalente em defeitos quantitativos do colágeno. Avaliação audiométrica seriada nesta população está indicada independente da idade

**Palavras Chaves:** OSTEOGÊNESE IMPERFEITA, AUDIOMETRIA, PERDA AUDITIVA, COL1A1, COL1A2

**Agradecimentos:** PPSUS/FAPERGS (21/2551-000124-0)