



14 a 17 de abril de 2012  
Bauru - São Paulo



ACADEMIA  
BRASILEIRA DE  
AUDIOLOGIA



O plug-in Adobe Flash Player não é mais compatível

APRESENTAÇÃO

ORGANIZAÇÃO

LOCAL DO EVENTO

PROGRAMAÇÃO CIENTÍFICA

FEIRA TECNOLÓGICA

HOSPEDAGEM

PASSEIOS TURÍSTICOS

FALE CONOSCO

#### AGENDA

Consulte a distribuição das apresentações dos trabalhos **POSTERÊS** e **ORAIS** aprovados para o EIA 2012.

Aproveite ainda as condições especiais para autores e co-autores



#### ATIVIDADES SOCIAIS

Confira as atividades sociais programadas para os participantes do EIA 2012



#### INFORMAÇÕES GERAIS

Como chegar

Mapa de localização

Informações gerais

**clique e saiba mais**



## Busca

### ACHADOS AUDIOLÓGICOS DE PORTADORES DE SURDEZ GENÉTICA NÃO SINDRÔMICA

Autor(es): **Pricila Sleifer**, Andrea Ortiz Correa, Liliane Razador

**INTRODUÇÃO:** Diversos genes são responsáveis pela surdez genética não-sindrômica hereditária; estima-se na população que de 2,3 % à 4 % dos indivíduos são portadores da mutação 35DelG, ou seja, são heterozigotos para a surdez. Essas mutações de genes que codificam proteínas afetam o mecanismo de transdução da cóclea resultando em perda auditiva sensorineural. Essa perda auditiva portanto, é o resultado de uma desordem multifatorial causada tanto por fatores genéticos, quanto por influências ambientais. **OBJETIVO:** Relatar o perfil audiológico de irmãos portadores de perda auditiva sensorineural não-sindrômica. **MATERIAL E MÉTODO:** Levantamento de dados de 8 casos de irmãos, filhos de mesmo pai e mesma mãe, que fazem uso de aparelho auditivo em ambas as orelhas, 5 indivíduos do sexo masculino e 3 indivíduos do sexo feminino; entre a faixa etária de 3 à 16 anos, submetidos à seleção, testagem e adaptação de aparelhos auditivos no Serviço de Fonoaudiologia do Hospital Conceição do Grupo Hospitalar Conceição de Porto Alegre. **RESULTADOS:** Os achados audiológicos mostraram: audiometria tonal do tipo sensorineural bilateral em 100 % dos indivíduos, sendo 37,5 % de grau severo, 37,5 % de grau moderado e 25 % de grau profundo. **DISCUSSÃO** A perda auditiva sensorineural de origem genética é responsável por aproximadamente 50% de todas as perdas auditivas congênitas da criança. A surdez congênita de caráter recessivo é a mais encontrada para a mutação 35 DelG no gene GJB2 e, representa um percentual de 85% nos casos de perda genética de caráter não-sindrômico. Dentre seus sintomas audiológicos estão uma perda auditiva sensorineural de grau moderado à profundo, bilateral. Apesar de o genótipo não predizer a audição, homozigotos para 35delG têm incidência de surdez pré-lingual significativa: 26 a 30% terão surdez severa e outros 30 a 57% profunda. **CONCLUSÃO:** A maioria dos pacientes avaliados apresenta perda auditiva sensorineural bilateral de grau moderado à profundo. Muitos pacientes com perda auditiva sensorineural de causa indefinida podem apresentar alterações cromossômicas determinantes de sua patologia. A mutação 35delG da Conexina 26 está potencialmente vinculada a alguns casos de perda auditiva não esclarecida assim, a pesquisa desta mutação poderia ser incluída na bateria de exames de investigação etiológica da surdez indeterminada, para fins de etiologia diagnóstica e de aconselhamento genético.

**Dados de publicação**

**Página(s) : p.243**

**ISSN : 1983-179X**