

## ESTUDO DIRIGIDO

**Perda auditiva não sindrômica** – Ocorre por alterações nos genes envolvidos na codificação de proteínas responsáveis por diferentes funções cocleares:

- Autossômica dominante: **(A)**

Com 41 loci (DFNA 1-41), com o gene HDIA1 localizado no cromossomo 5 e o gene DFNA-9, no cromossomo 14. Há também o gene GJB3 e o COCH, esse último expressa o tecido coclear e vestibular, responsável pela perda auditiva. O tipo é caracterizado pela perda auditiva pós-lingual e de configuração progressiva.

- Perda auditiva autossômica recessiva: **(B)**

Com 30 loci na região q12-13 do cromossomo 13. O gene GJB2 codifica a proteína Cx26 (expressa na cóclea) que está relacionada com o transporte de potássio. Mutações no 35delG, no MYO7A (localizado no cromossoma 11 e com expressão no estereocílio do órgão de Corti), na miosina 15 causam DFNB3 e o geneTECTA estão relacionados com a doença. O tipo é caracterizado pela perda auditiva pré-lingual severa.

**Perda auditiva sindrômica** – Ocorre em 30% dos casos de surdez, pode ocorrer devido às má-formações nas estruturas da orelha e está associada a alguma síndrome (cerca de 400 tipos).

Alguns exemplos: síndrome de Usher **(C)** (com 11 loci, com alterações no aparelho vestibular ou não, autossômica recessiva, além de surdez provoca cegueira), Jervell e Lange-Nielsen, Alport **(D)**, Pendred **(E)** (gene PDS, autossômica recessiva, ocasiona surdez neurosensorial e disfunção tireodeana), síndrome de Bjornstad (cromossomo 2) e síndrome de Waardenburg **(F)** (surdez e alteração no tegumento, com diferentes genes envolvidos). Síndrome de Von Ricklinghausen **(G)** (neuromas múltiplos, neurinoma do acústico bilateral).

**FAZER ASSOCIAÇÃO AO FENÓTIPO E MANIFESTAÇÃO CLÍNICA**

( ) Homem, com 20 anos de idade vem notando piora na audição desde os 18 anos, agora com dificuldade na faculdade e em festas e reuniões, não tem zumbido vem tendo vertigem e dificuldade visual.

( ) Homem, 35 anos, hipertenso, vem apresentando nos últimos 3 anos redução da audição associada a alteração no funcionamento do rim e episódios de sangue na urina.

( ) Homem, 42 anos com sensação de diminuição da audição há 3 anos, notando piora nos últimos 6 meses, associada a zumbido a direita e dificuldade de entender em reuniões e festas. Teve quadro de labirintite há 1 ano. Tem 2 irmãos que usam aparelho de audição.

( ) Homem com 28 anos, com perda importante da audição, ouve razoavelmente bem com seus aparelhos de audição, mas que estão ficando fracos, tem uma mecha branca nos cabelos e olhos de cores diferentes.

( ) Menino, 10 meses de idade, pais têm notado que criança chora muito pouco e não se incomoda com barulhos, nota comportamento bem diferente do irmão quando tinha a mesma idade. No teste da orelhinha falhou em uma das orelhas.

( ) Mulher, 30 anos, vem apresentando nos últimos 3 anos redução da audição e zumbido, sem antecedente familiar de perda auditiva, apresenta manchas na pele tipo café com leite.

( ) Menino de 2 anos de idade começou a apresentar abaulamento anterior do pescoço, tem perda auditiva severa a profunda desde o nascimento e é candidato a implante coclear, nos exames de investigação apresentou alteração nos exames de sangue da tireóide.