

Surdez neuro-sensorial - (conexina 26 - mutação 30delG)

Descrição

Em torno de 1 em cada 1000 crianças é afetada por surdez severa ao nascer ou até o término do período pré-lingual, sendo de 50% a 60% dos casos de surdez pré-lingual devidos a defeitos genéticos.

Surdez neuro-sensorial	
Amostra Biológica	- 4 ml de sangue periférico em EDTA ou - 2 tubos de esfregaço bucal.
Método	PCR e RFLP – Pesquisa de mutação 30delG no gene da conexina 26 (GJB2).

Cerca de 85% dos casos de surdez pré-lingual não sindrômica se manifestam como formas autossômicas recessivas. Em termos fenotípicos, estas formas são as mais severas, sendo responsáveis por aproximadamente todas as formas de surdez congênita.

A mutação 30delG no gene GJB2 (que codifica a proteína conexina 26) está presente em até 50% dos casos de surdez de etiologia genética, não sindrômica e de herança autossômica recessiva (DFNB1).

Indicação

Indicado em todos os casos de surdez neurosensorial não-sindrômica. Um resultado positivo estabelece um diagnóstico de certeza e permite um aconselhamento genético eficaz.