

Aconselhamento genético da deficiência auditiva

Genetic counseling for deafness

Maria Cristina C. Braga Paulo A. Otto**

RESUMO: Baseando-se em dados por nós coletados e pesquisados na literatura nacional e internacional, fornecemos estimativas de incidência de surdez infantil não-sindrômica, das freqüências de casos ambientais e genéticos e das freqüências relativas dos tipos de surdez monogênica hereditária. Esses dados são usados para a estimativa dos riscos de repetição do defeito nas mais diferentes situações de aconselhamento genético. Os riscos, calculados para países com diferentes perfis de desenvolvimento econômico e médico-sanitário, são fornecidos em tabela para uso imediato.

DESCRITORES: Aconselhamento genético; Surdez/genética; Surdez/epidemiologia; Fatores de Risco.

1 - INTRODUÇÃO

Sumarizamos no presente artigo uma série de resultados inéditos, aplicáveis na prática do aconselhamento genético, já conseguidos com um projeto multidisciplinar sobre deficiência auditiva em andamento no Laboratório de Genética Humana do Departamento de Biologia e iniciado há cerca de cinco anos.

1.1 - INCIDÊNCIA E PREVALÊNCIA POPULACIONAIS DA SURDEZ

A deficiência auditiva constitui-se num importante problema em saúde pública, trazendo graves conseqüências não só para o desenvolvimento da criança como também para a sociedade como um todo. A surdez é altamente heterogênea quanto à sua etiologia, podendo ser condicionada por fatores ambientais (fenocópias) e ainda por to-

dos os padrões monogênicos conhecidos de herança. Mesmo dentro de um mesmo padrão monogênico (autossômico recessivo, autossômico dominante ou ligado ao X recessivo), ocorrem na surdez casos devidos a genes pertencentes a locos diferentes (heterogeneidade gênica) ou a alelos diferentes de um mesmo gene (heterogeneidade alélica). O nível de heterogeneidade genética na surdez é tão grande que, por exemplo, o risco de prole afetada de casais surdos não-arentados com a forma recessiva é de 18%, ao invés de 100%, risco aplicável ao caso de existir apenas um único loco com genes para o defeito. Mais recentemente, graças aos progressos da Biologia Molecular, vem sendo descrito um número cada vez maior de casos decorrentes de mutações mitocondriais, transmitidas à prole apenas por afetadas de sexo feminino. Além disso tudo, a surdez é um defeito de ocorrência comum em um número enorme (cerca de 400) de síndromes genéticas; apesar de essas síndromes serem raras, em seu conjunto chegam a contribuir com um número significativo de deficientes auditivos, sendo pertinente, diante de um caso qualquer do defeito,

* Departamento de Biologia, IBUSP.

Endereço para correspondência: Depto. de Biologia - IBUSP, Caixa Postal 11461, 05422-970 - São Paulo - SP

