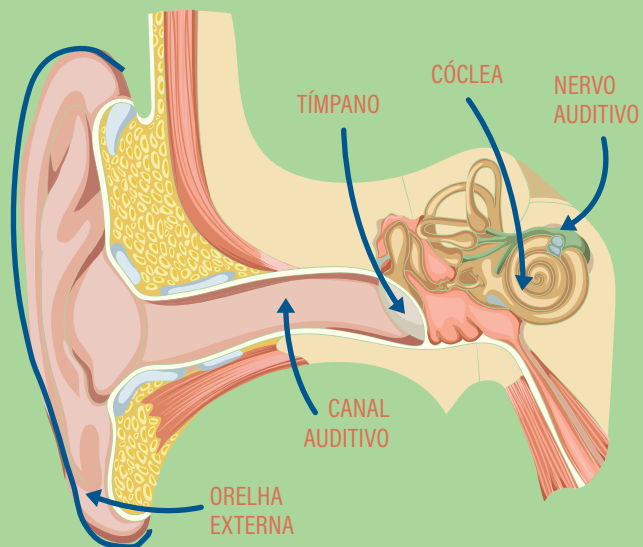


O que é perda auditiva?

Trata-se de redução da capacidade de perceber sons de certas frequências e intensidades. Pode estar presente ao nascimento ou aparecer durante a vida do indivíduo. Pode ocorrer em uma ou nas duas orelhas e afetar diferentes componentes do sistema auditivo.



1

AS ONDAS SONORAS ENTRAM PELA ORELHA EXTERNA, PASSAM PELO CANAL AUDITIVO E FAZEM O TÍMPANO VIBRAR.

2

O SOM É AMPLIFICADO E DEPOIS RECEBIDO POR CÉLULAS DA CÓCLEA. ELAS TRANSFORMAM AS VIBRAÇÕES DO SOM EM INFORMAÇÕES QUE O NERVO CONSEGUE TRANSMITIR.

3

O NERVO AUDITIVO QUE SAI DA CÓCLEA LEVA ESSA INFORMAÇÃO PARA O CÉREBRO QUE A INTERPRETA COMO O SOM QUE OUVIMOS.

O que fazer em caso de dúvidas?

É muito comum que algumas dúvidas apareçam somente depois da consulta com o geneticista, quando você for discutir as informações com seu médico, com sua família ou mesmo pensando sozinho sobre o que foi conversado. Você pode entrar novamente em contato com o serviço para agendar uma consulta de acompanhamento e esclarecer suas questões.

ALÉM DISSO, O PACIENTE E SEUS FAMILIARES PODEM BUSCAR MAIS INFORMAÇÕES NO SITE DO CENTRO DE PESQUISA SOBRE O GENOMA HUMANO E CÉLULAS-TRONCO: GENOMA.IB.USP.BR



05

PERDA AUDITIVA



Apoio:



Tipos de perda auditiva

Existem dois principais tipos de perda auditiva:

- **CONDUTIVA:**
quando há alteração na parte externa ou média da orelha, o que dificulta fisicamente a chegada do som à área da cóclea.
- **NEUROSENSORIAL:**
quando há dano na cóclea ou no nervo que faz a comunicação com o cérebro.

Quais são as causas da perda auditiva?

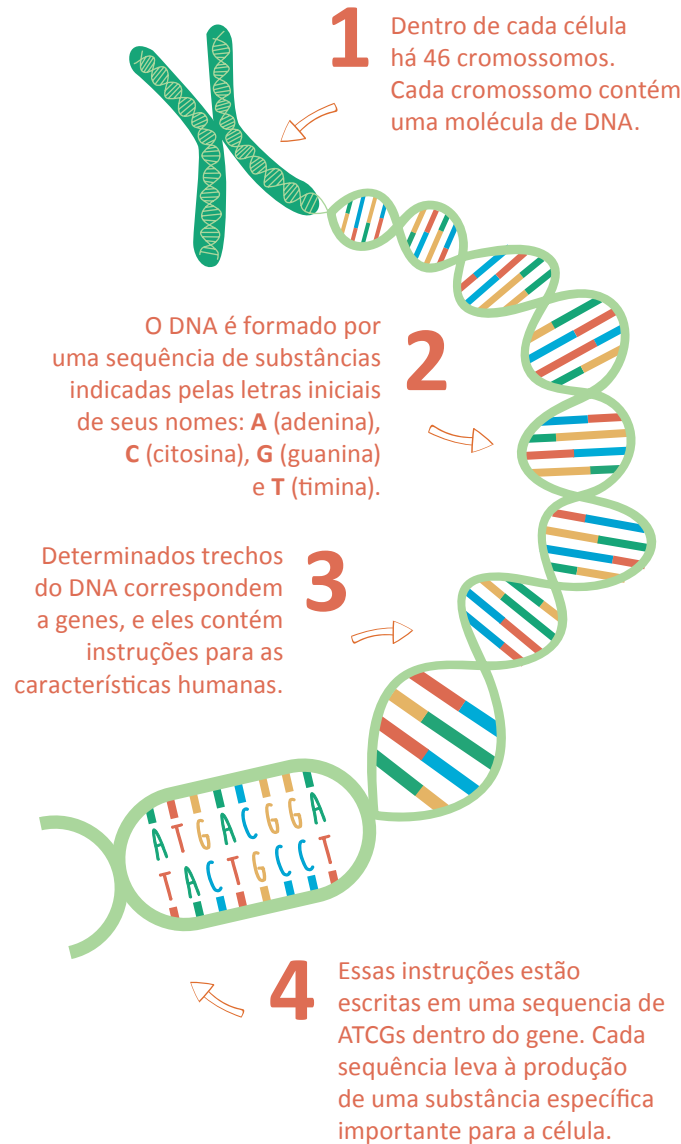
- **FATORES AMBIENTAIS:**
alguns problemas podem ocorrer na mãe durante a gestação, como rubéola e toxoplasmose, ou na infância e na vida adulta, como meningites bacterianas, exposição a alguns antibióticos e traumas.
- **FATORES GENÉTICOS:**
podem ter sido herdados de um dos pais (nesse caso, podem ser transmitidos), ou podem ser uma alteração nova, que surgiu ao acaso, somente no material genético da pessoa.

Se a sequência é mudada, as instruções também o são, como nestes exemplos:



Como funciona um teste genético para detectar perda auditiva?

Os testes genéticos são exames feitos a partir de uma amostra de sangue, em que os técnicos procuram alterações específicas no material genético, ou seja, nos cromossomos ou no DNA.



Os cientistas já identificaram mais de 80 genes relacionados à audição. Uma das alterações mais comuns é no gene da Conexina 26. Essa substância é fundamental para que as células da cóclea permaneçam saudáveis, captem o som e enviem a informação para o cérebro. Se o gene estiver alterado, a Conexina não é produzida corretamente.

O teste genético de uma pessoa com perda auditiva mostrou que faltava uma letra nas duas cópias (uma materna e outra paterna) do gene da conexina 26:



Essa alteração genética prejudicou a produção da conexina 26, provocando perda auditiva do tipo neurosensorial.

Aconselhamento genético

Durante as seções, o geneticista vai:

- Analisar os exames médicos e obter informações sobre a saúde do paciente e sobre a presença de outros casos de perda auditiva na família;
- Analisar os exames genéticos e
 1. se identificar alteração genética, vai calcular a chance de ser transmitida aos descendentes;
 2. se os testes não indicarem uma alteração conhecida, vai conversar com a família sobre a possibilidade de novos testes para buscar alguma alteração.
- Fornecer mais informações ao paciente e ao médico que cuidará do tratamento do paciente.