

# Pesquisadores estudam mecanismos que desencadeiam surdez de origem genética

MANUEL ALVES FILHO

manuel@reitoria.unicamp.br

A surdez é uma das deficiências sensoriais mais comuns no Brasil. Estima-se que entre duas e sete crianças em cada mil nascidas no país apresentem, em menor ou maior grau, algum tipo de perda auditiva. Estudos desenvolvidos por pesquisadores do Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética (CBMEG) da Unicamp procuram desvendar novos aspectos relacionados a um tipo específico de surdez, a de origem genética. Atualmente, uma equipe coordenada pela professora Edi Sartorato investiga o mecanismo de ação de um gene que, ao que tudo indica, tornaria as pessoas mais suscetíveis à perda de audição. “Assim que compreendermos melhor como esse gene atua, maiores as chances de desenvolvermos métodos que possibilitem diagnósticos mais precisos e precoces da alteração”, afirma a cientista.

O grupo coordenado pela professora Edi Sartorato vem investigando os aspectos genéticos relacionados à surdez desde 1999, graças a um projeto financiado pela Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (Fapesp). De lá para cá, os pesquisadores registraram vários avanços, mas também verificaram que há muito que se aprender nessa área. “Ainda existem diversas perguntas sem respostas”, admite a pesquisadora. De acordo com ela, o gene, unidade fundamental da hereditariedade, é composto pelo DNA nuclear e pelo DNA mitocondrial. O primeiro, como o próprio nome sugere, encontra-se no núcleo da célula. O segundo, por sua vez, está localizado nas organelas celulares, as chamadas mitocôndrias. O DNA é que produz as proteínas importantes ao funcionamento adequado do organismo humano.

Ocorre, porém, que determinadas mutações no DNA mitocondrial podem tornar os indivíduos mais suscetíveis à surdez. A deficiência auditiva pode ser “ativada”, conforme demonstram alguns estudos, caso a pessoa faça uso de um grupo de antibióticos, os aminoglicosídeos. “Quando ocorre a mutação genética, o RNA ribossômico [componente primário dos ribossomos, responsáveis pela produção de proteínas para as células] fica ‘parecido’ com o RNA ribossômico da bactéria que se pretende combater com os antibióticos. Dessa forma, a droga acaba por interferir também no RNA da mitocôndria, aumentando dessa forma a suscetibilidade do indivíduo à surdez”, explica a professora Edi Sartorato.

Mas esse tipo de correlação não é tão simples de ser estabelecida, como faz questão de advertir a pesquisadora. Segundo ela, existem casos de pessoas que apresentam a mutação genética e que fizeram uso de aminoglicosídeos, mas não registraram qualquer perda de audição. Essa situação é classificada pelos especialistas de “penetrância incompleta”. “Um dos nossos desafios é saber o motivo dessa variabilidade”, resume a pesquisadora do CBMEG. Ela explica que as evidências científicas apontam que, além da questão



A professora Edi Sartorato, coordenadora das pesquisas: “Ainda existem diversas perguntas sem respostas”



Pesquisadoras em laboratório do Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética: estudos tiveram início em 1999

genética, outros elementos podem concorrer associativamente para o surgimento da surdez, tais como os fatores ambientais e os genes nucleares modificadores, os quais modulam a expressão fenotípica relacionada a essas alterações.

Ainda que não seja fácil provar que o uso de aminoglicosídeos por parte dos indivíduos portadores da

mutação genética ajude a ampliar a suscetibilidade à surdez, reforça a professora Edi Sartorato, existem pistas que indicam para essa possibilidade. Ela cita o caso de um paciente que a procurou apresentando um quadro de surdez súbita. Ao analisar o histórico dessa pessoa, que era portadora da mutação genética, a cientista descobriu que ela havia utili-

zado um medicamento administrado pela via nasal que continha aminoglicosídeos em sua formulação. “Não é possível assegurar com 100% de certeza que essa tenha sido a causa da surdez súbita, mas seria muita coincidência. Por isso é importante que continuemos investigando essas possíveis interações, pois assim poderemos orientar os indivíduos que

**CBMEG**  
investiga  
ação de gene  
que pode  
tornar  
pessoas mais  
suscetíveis à  
perda de  
audição

sejam portadores desse tipo de mutação genética a fazer uso de forma controlada e excepcional desse grupo de antibióticos”, pondera.

A literatura, informa a pesquisadora do CBMEG, já estabeleceu a correlação entre um determinado tipo de mutação genética, a A1555G, e o uso de aminoglicosídeos no que se refere ao surgimento da surdez. Tal mutação, acrescenta a professora Edi Sartorato, é relativamente freqüente na população mundial. Na Europa, por exemplo, ela está presente em um de cada 500 indivíduos. “No Brasil, ela tem menor importância. Entretanto, aqui nós temos identificado outra mutação, a A827G, que parece ser mais freqüente em nossa população. Vamos iniciar uma pesquisa com pessoas com audição normal para checar em que nível está essa incidência”, adianta.

De acordo com ela, esse tipo de pesquisa é fundamental, pois a população brasileira é única, tendo em vista a sua herança genética. “Nossas mitocôndrias não são, evidentemente, européias. Nossa origem é mais africana. A mutação A1555G, por exemplo, foi descrita em chineses. Ou seja, é indispensável que identifiquemos como os brasileiros se comportam em relação a essas questões, visto que temos nossas especificidades genéticas”. Atualmente, prossegue a professora Edi Sartorato, o laboratório coordenado por ela faz, de forma rotineira, diagnósticos de variadas doenças genéticas. Uma delas é a Neuropatia Ótica Hereditária de Leber, atividade que vem sendo desenvolvida em colaboração com a professora Andréa Trevas Maciel-Guerra, da Faculdade de Ciências Médicas (FCM) da própria Unicamp.

Recentemente, aliás, a imprensa divulgou o caso de uma família brasileira, moradora do Espírito Santo, composta por cerca de 300 indivíduos. Vários deles apresentam uma mutação genética que os tornam suscetíveis à doença de Leber. Ocorre que o caso está sendo estudado por cientistas estrangeiros, em razão de os exames genéticos terem sido remetidos pelos médicos para centros de diagnóstico do exterior. “Isso me surpreendeu muito, uma vez que fazemos esse tipo de diagnóstico rotineiramente em nosso laboratório, a um custo extremamente baixo. Uma das consequências de um caso como esse é que estamos perdendo a chance de pesquisar e de publicar os resultados das investigações, além de claro de ajudar no tratamento dessas pessoas”, lamenta a professora Edi Sartorato.



**UNICAMP** – Universidade Estadual de Campinas

Reitor José Tadeu Jorge  
Coordenador Geral Fernando Ferreira Costa  
Pró-reitor de Desenvolvimento Universitário Paulo Eduardo Moreira Rodrigues da Silva  
Pró-reitor de Extensão e Assuntos Comunitários Mohamed Ezz El Din Mostafa Habib  
Pró-reitor de Pesquisa Daniel Pereira  
Pró-reitor de Pós-Graduação Teresa Dib Zambon Atvars  
Pró-reitor de Graduação Edgar Salvadori de Decca  
Chefe de Gabinete José Ranali

**JORNAL DA UNICAMP**

Elaborado pela Assessoria de Imprensa da Universidade Estadual de Campinas (Unicamp). Periodicidade semanal. Correspondência e sugestões Cidade Universitária “Zeferino Vaz”, CEP 13081-970, Campinas-SP. Telefones (019) 3521-5108, 3521-5109, 3521-5111. Fax (019) 3521-5133. Site <http://www.unicamp.br/ju>. E-mail [leitorju@reitoria.unicamp.br](mailto:leitorju@reitoria.unicamp.br). Coordenador de imprensa Eustáquio Gomes. Assessor Chefe Clayton Levy. Editores Alvaro Kassab e Luiz Sugimoto. Redatores Carmo Gallo Netto, Hélio Costa Júnior, Isabel Gardenal, Jeverson Barbieri, Manuel Alves Filho, Maria Alice da Cruz, Nadir Peinado, Raquel do Carmo Santos, Roberto Costa e Ronei Thezolin. Fotografia Antoninho Perri e Antônio Scarpinetti. Edição de Arte Oséas de Magalhães. Serviços Técnicos Dulcinéa Bordignon. Impressão SRG Gráfica e Editora: (011) 4223-5911. Publicidade JCPR Publicidade e Propaganda: (019) 3232-2210. Assine o jornal on line: [www.unicamp.br/assineju](http://www.unicamp.br/assineju)