



Unidade de Vigilância Pediátrica da Sociedade Portuguesa de Pediatria - Portuguese Paediatric Surveillance Unit –

CIRCULAR INFORMATIVA

Vigilância nacional da surdez hereditária

A Comissão Executiva da Unidade de Vigilância Pediátrica da Sociedade Portuguesa de Pediatria (UVP-SPP) e os investigadores responsáveis pelo programa de **vigilância epidemiológica da surdez hereditária – abordagem genética e clínica de famílias portuguesas afectadas** recordam que:

- se mantém a vigilância e notificação dos os casos de **recém-nascidos, lactentes e crianças pequenas com surdez profunda** diagnosticadas desde Janeiro de 2008;
- estão disponíveis nas páginas da UVP-SPP os protocolos e inquéritos em PDF;
- o programa realiza-se em colaboração com o Centro de Genética e Biologia Molecular da Universidade de Lisboa;
- o envio do inquérito de vigilância põe à disposição das famílias a pesquisa gratuita das mutações genéticas mais frequentemente responsáveis por esta condição.

Esta vigilância permitirá determinar a etiologia genética dos casos surdez congénita diagnosticados em Portugal, nomeadamente as mutações no gene GJB2 e a mutação A1555G no ADN mitocondrial (em casos associados a terapêutica com aminoglicosídeos).

Para mais esclarecimentos, podem ser consultadas as páginas electrónicas da UVP-SPP, o seu Secretariado ou os investigadores responsáveis da vigilância desta entidade.

Cordialmente,

Daniel Virella

ComEx da Unidade de Vigilância Pediátrica
da Sociedade Portuguesa de Pediatria