



MEDICINA PERSONALIZADA: A GENÔMICA APLICADA À SURDEZ HEREDITÁRIA

LORRANA THAISSA DA CRUZ LOPES; BRUNA LETÍCIA DOS SANTOS BRAGA; ANDREY FIGUEIREDO FIGUEIREDO; GABRIELA REIS ALEXANDRE; WENDELL CHRISTIAN CAVALCANTE GOMES; LEONARDO MENDES ACATAUASSÚ NUNES

Introdução: A surdez hereditária é uma deficiência auditiva congênita causada por alterações genéticas, sendo a maioria dos casos de surdez não-sindrômica (herança autossômica dominante, recessiva, ligada ao cromossomo X ou mitocondrial). No caso das mutações genéticas, a surdez pode ser identificada pela realização de testes genéticos nas famílias, rastreando mutações intrônicas (sequenciamento de éxons) e sinônimas (alterações que não mudam a sequência de aminoácidos da proteína) no sequenciamento do exoma completo (WES) de indivíduos vulneráveis à condição. Ademais, a medicina personalizada, relacionada ao tratamento dessa deficiência, atua no diagnóstico, a partir dos testes genéticos. **Objetivos:** Avaliar a efetividade do WES e a importância da medicina personalizada e da genômica quanto às técnicas de rastreio da surdez hereditária. **Metodologia:** Foram coletados dados na plataforma Pubmed (MEDLINE), utilizando os descritores “Genomics”, “Heredity”, “Deafness”, “Precision medicine”, pesquisados juntos. Foram selecionados e analisados estudos completos gratuitos, publicados entre 2020 e 2025. Em seguida, os artigos selecionados foram analisados qualitativamente por todos os autores e os resultados foram reunidos, compondo uma revisão narrativa. **Resultados:** A análise dos artigos selecionados constatou a importância do sequenciamento genético no rastreio de mutações (exons e regiões flangeadoras de genes comuns de surdez), destacando que mutações intrônicas e sinônimas são facilmente perdidas pelo WES. Ademais, foi salientado que fatores, como a necessidade de aprimoramento tecnológico e a disponibilidade de dados clínicos precisos, interferem significativamente nos estudos genéticos. Por fim, é fundamental destacar a importância da medicina de precisão e da genômica no rastreio da surdez hereditária, visto que todos os trabalhos analisados abordaram essa relevância dentro do contexto dessa patologia. **Conclusão:** A medicina personalizada permite o aprimoramento do diagnóstico e da condução clínica dos indivíduos com surdez hereditária, contribuindo para um manejo mais eficiente e direcionado da condição. Porém, o WES, demonstrou-se limitado, pois pode deixar de detectar mutações intrônicas e sinônimas relevantes, sendo insuficiente e necessitando de aprimoramento tecnológico para uma ampliação de sua eficácia. Portanto, a medicina personalizada e a genômica contribuem efetivamente para o desenvolvimento eficiente das técnicas de rastreio da surdez hereditária.

Palavras-chave: **MEDICINA PERSONALIZADA; GENÔMICA; SURDEZ**