

Tres hospitales españoles ya realizan un ensayo clínico

La terapia génica permite devolver la audición a niños con un defecto en el gen de la otoferlina

- **En España existen tres centros donde se podrán reclutar los primeros pacientes para un ensayo clínico: Hospital Universitario Ramón y Cajal (Madrid); Clínica Universitaria de Navarra (Pamplona); y Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil (Las Palmas de Gran Canaria)**
- **El tratamiento consiste en una inyección en el oído interno que se realiza en quirófano y con el paciente anestesiado**

Madrid, 29 de enero de 2024. La terapia génica ha logrado devolver la audición a cinco niños con un defecto en el gen de la Otoferlina (OTOF) reclutados para dos ensayos clínicos en China y Estados Unidos. Desde la Sociedad Española de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello (SEORL-CCC) se celebra este avance científico. "Los resultados preliminares arrojan grandes esperanzas en la recuperación auditiva de estos pacientes, aunque el número de casos en los que se ha aplicado es todavía muy reducido. Actualmente, esta terapia génica solo está disponible para los pacientes con sordera debida a una mutación en el gen OTOF, aunque se abre un campo importante para el tratamiento de otras sorderas de origen genético", indica el doctor Manuel Bernal Sprekelsen, presidente de la SEORL-CCC.

El último número de [The Lancet](#), una revista científica de altísimo prestigio, publica la investigación realizada en China. Los seis niños incluidos en el estudio padecían una sordera profunda. Después de 26 semanas de seguimiento, cinco de ellos demostraron una mejora considerable, tanto en su grado de audición como, en la percepción del habla, así como en la capacidad para mantener una conversación normal. El tratamiento no produjo ninguna toxicidad. Junto a este trabajo, se ha publicado también el caso de un niño de 11 años, residente en Barcelona, que ha sido tratado en octubre de 2023 por el mismo tipo de sordera en el Hospital Infantil de Filadelfia (Estados Unidos) y su caso será presentado la próxima semana en un congreso médico. La audición del niño ha mejorado pasando de una sordera profunda a una sordera "de leve a moderada", según señala el [comunicado](#) del centro.

En España existen tres centros donde se podrán reclutar los primeros pacientes hasta los 17 años de edad para participar en un ensayo clínico, el Hospital Universitario Ramón y Cajal (Madrid), la Clínica Universitaria de Navarra (Pamplona) y el Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil (Las Palmas de Gran Canaria), en colaboración con un centro del Reino Unido. Los investigadores esperan que se pueda tratar el primer paciente en el primer semestre del año en curso.

“La aplicación del tratamiento se lleva a cabo en el quirófano bajo anestesia general mediante una intervención muy similar a la del implante coclear. Abordamos la cóclea, que es la estructura del oído interno que transforma las señales acústicas en estímulos nerviosos que llegan al cerebro a través del nervio auditivo y la vía auditiva central. A través de una membrana natural que se denomina ventana redonda se inyecta un adenovirus modificado genéticamente para que sea inocuo y porte una copia sana del gen de la Otoferlina, que permita recuperar el normal funcionamiento de este órgano auditivo” añade el doctor Rubén Polo, miembro de la comisión de Otología de la SEORL-CCC, e investigador principal del estudio en el Hospital Universitario Ramón y Cajal.

Hipoacusia por mutación del gen de la Otoferlina (OTOF)

La pérdida auditiva secundaria a la mutación del gen OTOF es la tercera causa genética más frecuente de sordera prelocutiva en la población española. El gen OTOF codifica una proteína denominada Otoferlina que se encuentra en las células ciliadas internas de la cóclea y que es necesaria para la transmisión de la información al nervio auditivo. La mutación del gen OTOF tiene como consecuencia que la proteína Otoferlina no está presente o es defectuosa y no puede ejercer su función. Esto da lugar a un defecto en la transmisión sináptica que se traduce clínicamente en una pérdida profunda de audición prelocutiva, es decir, que se manifiesta al nacimiento o en edades muy tempranas de la vida, antes de la adquisición del lenguaje.

“En estos pacientes y en todos en los que el nervio auditivo funciona correctamente, los implantes cocleares tienen un resultado auditivo excelente. Ahora, la terapia génica abre una nueva ventana para la curación futura de los pacientes con déficits genéticos”, precisa el doctor Polo.

En los demás casos, la colocación temprana de implantes cocleares ha demostrado ser eficaz para reducir o eliminar los efectos que el déficit auditivo ocasiona en el lenguaje, cognición y habilidades sociales de los niños que lo padecen.

En qué consiste la terapia génica

La terapia génica utiliza la transferencia de genes a las células de un paciente para curar una enfermedad. "El objetivo es modificar la información genética de la célula del paciente, responsable de la enfermedad, para que esa célula recupere su función normal. La transferencia del material genético se suele realizar mediante el uso de virus que se introduce dentro de la célula y deposita el material genético", comenta la doctora Mar Medina, vicesecretaria general de la SEORL-CCC e investigadora colaboradora del ensayo clínico en el Hospital Universitario Ramón y Cajal.

Para más información

Carlos Mateos / Guiomar López. COM SALUD.

Tel.: 91 773 14 22 / 675 98 77 23.