

Puede descargar recursos audiovisuales [aquí](#)

Presentados los primeros resultados en el 75 Congreso de la SEORL-CCC

Ensayan en España una terapia génica que permite oír a niños con sordera congénita

- **Hasta el momento se han reclutado diez pacientes de hasta 16 años, edad límite para este tratamiento**
- **Los niños responden al tratamiento entre tres y seis meses después de la intervención quirúrgica**

Málaga, 24 de octubre de 2024. Una innovadora terapia génica permite devolver la audición a niños y adolescentes con hipoacusia profunda por un defecto congénito en el gen de la otoferlina (OTOF). Tres hospitales españoles llevan a cabo un ensayo clínico pionero para el que ya han reclutado a diez pacientes. Los resultados preliminares de esta investigación se presentan en el [75º Congreso Nacional de la SEORL-CCC](#), que se celebra del 23 al 26 de octubre en el Palacio de Ferias y Congresos de Málaga (FYCMA).

“Esta terapia génica se ha desarrollado para una hipoacusia profunda muy específica que es aquella que se produce por mutaciones en el gen de la otoferlina y está formada fundamentalmente por un virus que se modifica genéticamente y que lleva una copia funcional del gen de la otoferlina”, explica 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.

En España existen tres centros donde se están reclutando los primeros pacientes de hasta 16 años de edad para participar en un ensayo clínico, el Hospital Universitario Ramón y Cajal (Madrid), la Clínica Universidad de Navarra (Pamplona) y el Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil (Las Palmas de Gran Canaria). Los niños y adolescentes se someten a una cirugía para recibir el tratamiento. “Mediante una intervención quirúrgica muy similar a la de un implante coclear introducimos este virus modificado genéticamente que va en un medio líquido en el interior de la cóclea y en principio restableciendo la funcionalidad de este gen de la otoferlina”, añade el doctor Polo.

De momento, los resultados son satisfactorios, aunque la muestra de pacientes es pequeña, cuatro ya tratados en España de los diez reclutados; y una veintena en el primer ensayo realizado en China. “Estamos viendo respuestas auditivas incluso al mes de la intervención quirúrgica, incluso más precoces. Pero no obstante tenemos que esperar un tiempo prudencial que está entre tres y seis meses antes de evaluar en qué grado funciona esta terapia génica”, precisa este especialista.

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 de este gen supone que la proteína Otoferlina no está presente o es defectuosa y no puede ejercer su función. Así, provoca 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. Sin embargo, la terapia génica abre una nueva ventana para la curación futura de los pacientes con déficits genéticos”, explica el doctor Polo.

Si bien esta terapia está de momento siendo desarrollada para una hipoacusia con una causa concreta, se abre la puerta a nuevas investigaciones. “Ahora mismo la terapia génica solamente la tenemos disponible para estas mutaciones particulares, que son las mutaciones del gen de la otoferlina. Es muy posible que una vez tengamos desarrollada esta terapia y tengamos ya una experiencia qué es lo que sucede en cuanto a resultados, pues se pueda extrapolar a otro tipo de sorderas generadas por mutaciones en otros genes”, comenta el doctor Manuel Bernal, presidente de la SEORL-CCC.

Para más información

Carlos Mateos/ Guiomar López. COM SALUD.

Tel.: 675 987 723