

# La Clínica lidera un estudio internacional sobre el diagnóstico genético de deficiencias auditivas en recién nacidos

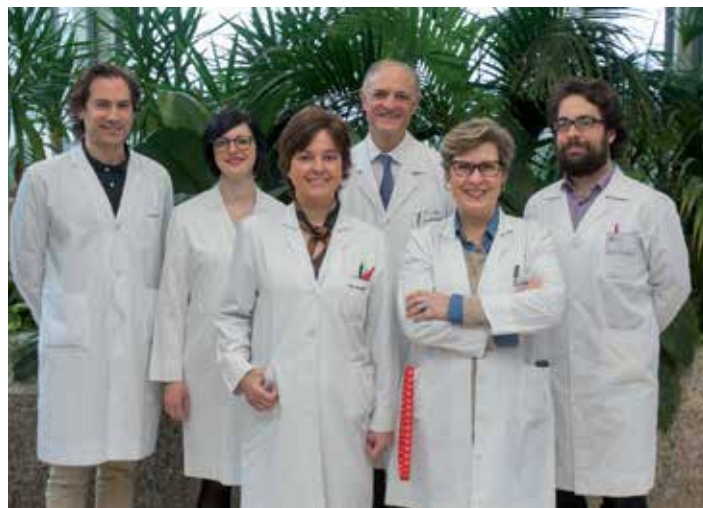
La investigación colaborativa se desarrollará entre varios centros de España, Francia y Portugal, y ha recibido financiación comunitaria a través del programa Sudoe para investigaciones transnacionales

*Imagen interior de una cóclea, situada en el oído interno.*

**CUN ■** Se calcula que entre el 60 y el 70% de las deficiencias auditivas en niños tienen un origen genético. De ahí la importancia de un estudio que abordará la identificación de las alteraciones genéticas que originan los casos de hipoacusia.

La Clínica lidera la investigación internacional para el diagnóstico genético de déficits auditivos en recién nacidos. El proyecto GHELP, co-financiado con fondos FEDER en el marco del Programa Interreg SUDOE, comenzó el pasado 1 de abril y se desarrolla entre diferentes centros de España, Francia y Portugal.

La aplicación del análisis se valorará en los programas de cribado implantados en la actualidad para el diagnóstico precoz de deficiencias auditivas en recién nacidos. En concreto, los investigadores de la Clínica recibirán muestras de otros centros y reali-



**Equipo investigador.** De izda. a dcha., los doctores Gorka Alkorta, Raquel Manrique, Alicia Huarte, Manuel Manrique, Ana Patiño y Diego Calavia.

zarán su diagnóstico genético. El investigador principal del proyecto es el Dr. Manuel Manrique, director del Departamento de Otorrinolaringología de la Clínica. Junto a él, la Dra. Ana Patiño, directora de la Unidad de Genética Clínica del centro hospitalario, el Dr.

Gorka Alkorta de la Unidad de Genómica de CIMA LAB Diagnostics y todo un equipo de investigadores aspiran a lograr tres objetivos principales. El primero, según apunta la Dra. Patiño, será conseguir un mayor conocimiento de aquellas mutaciones genéticas implica-

das en el déficit de audición en recién nacidos.

Pretenden además incluir el estudio genético como herramienta aplicada de forma rutinaria en los programas de cribado (screening) neonatal, “de manera que los resultados sean más sensibles y específicos, lo que nos capacitaría para evitar errores en esta fase y para acelerar el procedimiento diagnóstico”, señala.

Por último, este proyecto nace con vocación formativa. “Estableceremos, a través de los resultados obtenidos, una plataforma tecnológica que será puesta a disposición de otros centros”. El estudio ha sido aprobado recientemente y está previsto iniciarlo el 1 de abril. Todos los integrantes del equipo de investigación cuentan con una experiencia previa en el trabajo de genética, diagnóstico de hipoacusia y en su detección precoz.



#### **DIVERSAS CAUSAS GENÉTICAS.**

La pérdida auditiva es un signo evaluable, de hecho, se puede cuantificar y estudiar su naturaleza. Pero las causas genéticas que causan la hipoacusia son muy diversas y heterogéneas. “Se presentan de modo que unos pocos genes causan un número muy sustancial de hipoacusias, cerca del 55%. El problema es que el 45% restante, que siguen sin diagnosticar, podrían localizarse en genes diferentes, hasta patrimoniales de una sola familia. Por eso la genómica es la solución porque con una herramienta que incluya todos los genes conocidos en la actualidad se podría llegar al estudio del 100% de las causas genéticas de hipoacusia conocidas en la actualidad”, afirma la investigadora.

El diagnóstico genético de los recién nacidos puede además derivar en una segunda actua-

ción, la del consejo genético familiar y los estudios posteriores a familiares del niño diagnosticado de una determinada alteración genética causante de su hipoacusia.

#### **EN BUSCA DE LA CURACIÓN.**

Con una prevalencia superior al 60% de todas las hipoacusias infantiles, las de origen genético constituyen el grueso del problema. Hasta ahora, explica el Dr. Manrique, “habíamos accedido al conocimiento de algunas mutaciones genéticas que eran responsables de esa mayoría de déficits auditivos, pero todavía nos faltaban muchas por determinar”.

Actualmente, existe un conocimiento más certero y favorable para obtener un diagnóstico más preciso y, “a partir de ahí, a soñar”, observa. “Una vez que consigues el diagnóstico preciso de una enfermedad, puedes pensar en esta-

La genómica es la solución porque se podría llegar al estudio del 100% de las causas genéticas de hipoacusia conocidas.

Entre el 60 y 70% de las pérdidas de audición infantil son de causa genética.

Con el diagnóstico preciso de una enfermedad, se pueden establecer medidas terapéuticas de carácter etiológico y, por tanto, curativo.

blecer medidas terapéuticas de carácter etiológico y, por tanto, curativo”, pronostica.

El especialista detalla que los actuales estudios genéti-

cos permitirán en un futuro “establecer o identificar mutaciones que van a poder ser tratadas genéticamente de una manera curativa”. Una cuestión de gran calado, dada la elevada prevalencia de la hipoacusia y de sus consecuencias en el niño. “Es cierto que hoy en día el desarrollo de los implantes cocleares ha permitido paliar esas consecuencias, pero digamos que este es un proyecto muy importante porque es la puerta al futuro de un tratamiento curativo”, destaca el director de Otorrinolaringología.

La financiación concedida a través del programa Interreg Sudoe se dirige al trabajo de un equipo integrado por diferentes grupos coordinados entre sí, dedicados al estudio de la hipoacusia desde diferentes ámbitos. El proyecto, que comenzará en abril, se prolongará durante 3 años.