



N° 7577

SCREENING GENETICO EN HIPOACUSIAS. CREACION DE UNA RED IBERO-LATINOAMERICANA

Autores: Sebastián Picciafuoco¹, R. Manrique-Huarte¹, J. Lorente¹, J. Santos¹, Teresa Imizcoz¹, G. Alkorta¹, A. Patiño¹, J. Marco², E. Latorre², P. Martínez², X. Altuna³, M. Soriano³, Z. Martínez³, L. Cavallé⁴, C de Paula⁴, A. Ramos⁵, S. Borkoski⁵, S. Sanchez⁶, A. Bonilla⁷, A. Muntaner⁷, M Manrique¹

1. Clínica Universidad de Navarra. España, 2. Clínico Universitario de Valencia, 3. Biodonostia, 4. Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia, 5. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil Gran Canaria, 6. Hospital Universitario Virgen Macarena de Sevilla, 7. Hospital Son Llazter de Palma de Mallorca.

Agradecimientos: Este estudio está financiado por la compañía Regeneron.

Introducción

El futuro de la medicina está en la personalización. Que las terapias se personalicen y se adapten a cada paciente tiene la ventaja que los tratamientos se aplican con mayor exactitud y rapidez. Se estima que, dependiendo el área geográfica, entre el 60 y 80 % de las hipoacusias son genéticas.

Actualmente nos encontramos en un momento muy especial en el manejo de la hipoacusia. Por una parte, durante los últimos años, los avances en las técnicas de diagnóstico genético aplicadas al diagnóstico de la hipoacusia están permitiendo alcanzar, en un relevante número de casos, un diagnóstico etiológico de la hipoacusia de origen genético que facilitan realizar una medicina personalizada.

El objetivo de este trabajo es promover la creación de una red de centros en España, Portugal y Latinoamérica que colaboren en un programa prospectivo de detección y diagnóstico genético precoz de la hipoacusia en niños y adultos.

Material y métodos

Una red de 30 centros de las áreas geográficas arriba indicadas han mostrado su interés en el reclutamiento de pacientes. El estudio genético se realiza con el panel de NGS GHELP, capaz de identificar alteraciones en 179 genes que asocian hipoacusia. La utilidad clínica de esta herramienta se validó en 500 personas con hipoacusia dentro del proyecto GHELP.

Se incluyen de forma prospectiva y retrospectiva sujetos de todas las edades, estudiados audiométricamente (Audiometría Tonal y/o potenciales evocados auditivos de tronco cerebral) con resultado de hipoacusia bilateral de cualquier grado (de leve a profunda), de carácter permanente, y sin evidencia de etiología adquirida. En esta población se recogen datos clínicos de su hipoacusia. El estudio cuenta con la aprobación de los CE de los centros participantes.

Las variantes identificadas en el estudio fueron clasificadas en base a los estándares y recomendaciones para la interpretación de variantes genéticas del ACMG (benigna, probablemente benigna, de significado clínico incierto, probablemente patogénica y patogénica.

Resultados

Hasta el momento actual, 9 centros han reclutado un total de 136 pacientes para estudio genético. Hasta el momento, la secuenciación y análisis de resultados se ha llevado a cabo en 125 sujetos, habiendo dado con un diagnóstico genético de certeza en 39 de ellos (39/125; 31,2%). Además, se han identificado 27 individuos portadores de una única alteración patogénica en heterocigosis en genes de herencia recesiva (27/125; 21,6%), que no terminan de justificar la hipoacusia. Los genes causales de hipoacusia más frecuentes en esta población fueron GJB2 (25; 64,1%), STRC (3; 7,8%) y MYO7A (2; 5,1%). Además, se identificaron alteraciones causales



XI CONGRESO IBEROAMERICANO DE IMPLANTES
COCLEARES Y CIENCIAS AFINES

GICCA 2025

5 al 7 de julio del 2025

Alvear Icon Hotel. Buenos Aires, Argentina

Presidente: Prof. Dr. Carlos Boccio

en BSND, TECTA, MITF, PCDH15, OTOF, WFS1, MYO15A, SOX10 y PAX3, con un caso cada uno (1; 2,6%).

Conclusiones

El trabajo de esta red de centros supone un avance en el diagnóstico etiológico de la hipoacusia mediante la utilización de la tecnología NGS optimizando el tiempo del proceso de tiempo hasta el diagnóstico y dando lugar a una intervención más temprana sobre el paciente.