

5 de marzo de 2013

INGEBI

Hipoacusia: estudios genéticos para su diagnóstico

En el mundo, uno de cada mil nacidos vivos presenta pérdida de audición en diferentes grados. Conocer los genes involucrados podría ayudar a definir el tratamiento más adecuado.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) estableció el 3 de marzo como el Día Internacional de la Audición con el objetivo de “concientizar al público y fomentar actividades comunitarias en *pro* de la salud de los oídos”. Según datos del mismo organismo, en el mundo más de 275 millones de personas son sordas o padecen defectos de audición.

En Argentina la hipoacusia – es decir la reducción o pérdida de la audición – afecta entre 700 y 2 mil cien chicos al año e influye no sólo en su capacidad de comunicarse sino además en el aprendizaje y procesos educativos. Científicos del CONICET trabajan en diferentes frentes para mejorar no sólo el diagnóstico sino además para buscar potenciales tratamientos.

“La hipoacusia es muy prevalente en la población: afecta a uno de cada mil nacidos vivos y casi el 50 por ciento de las personas tiene problemas de audición en la vejez”, explica Ana Belén Elgoyhen, investigadora principal en el Instituto de Investigaciones en Ingeniería Genética y Biología Molecular, Dr. Héctor N Torres (INGEBI, CONICET-UBA).

El equipo que dirige Elgoyhen trabaja hace más de una década en la neurobiología de la audición y en la búsqueda de los mecanismos moleculares y genes involucrados en la sordera. De acuerdo con la especialista, más de la mitad de los casos son consecuencia de una mutación genética, y su identificación permite no sólo conocer su origen, sino además definir el mejor tratamiento y predecir la evolución de la enfermedad.

“Algunas mutaciones son un buen diagnóstico para los implantes cocleares - uno de los tratamientos que existen para la sordera. Las personas que presentan alteraciones en determinado gen responden bien a los implantes, mientras que aquellas que tienen mutado otro gen tienen un mal pronóstico con esta alternativa”, comenta.

Existe incluso una mutación donde los pacientes son muy sensibles a los antibióticos de la familia de los aminoglucósidos, y su administración puede llevar a una sordera total.

“Conocer si existen genes afectados es además importante para determinar el origen de la hipoacusia, permite brindar consejo genético a la familia sobre si puede esperar que otros hijos lo padezcan o incluso predecir la evolución de la enfermedad, ya que hay mutaciones que predisponen a patologías en otros órganos, como los riñones, ojos o piel”, asegura.

Viviana Dalamón, genetista molecular e investigadora adjunta del CONICET, explica que al momento se han identificado más de 60 genes asociados a la hipoacusia y se estima

que ese número se va a elevar hasta 150. “Además cada gen puede presentar múltiples mutaciones, lo cual aumenta aún más la cifra”, dice.

En ese sentido el equipo, que ya ha estudiado más de 500 familias, trabaja no sólo en la identificación de los genes y su prevalencia en la población, sino que además investiga el desarrollo de procedimientos de detección rápida de un gran número de mutaciones involucradas y así ofrecer una herramienta diagnóstica más.

“Las nuevas técnicas de secuenciación de ADN, más baratas y veloces que las tradicionales, permiten estudiar las mutaciones que se conocen y sus variantes. El objetivo a corto plazo es ampliar la cantidad de genes que podemos detectar, para brindar un diagnóstico molecular certero”, asegura Elgoyhen.

Trabajo en conjunto

El equipo del INGEBI colabora con profesionales del Hospital de Clínicas para conocer no sólo la prevalencia de las mutaciones asociadas a la sordera en la población, si no además para mejorar su diagnóstico. Al servicio de Otorrinolaringología Infantil concurren más de 50 niños por día, con diferentes cuadros.

“Los chicos con hipoacusia presentan además trastornos de la comunicación y educacionales, entre otros. Si se detecta rápidamente la pérdida auditiva y son estimulados y tratados a tiempo, pueden tener una escolaridad totalmente normal. Pero si llegan a la consulta más tarde, por ejemplo a los tres años, ya perdieron los primeros dos años de su vida, fundamentales por la plasticidad neuronal, y son muy difíciles de recuperar”, explica la médica Bibiana Paoli, jefa del servicio.

Para ello, el equipo de Genética Médica del hospital y el del INGEBI trabajan en la detección y determinación de las causas – tanto genéticas como no – de los casos que acuden a la consulta. Pero, además, evalúan el resto del organismo para determinar si hay otros órganos afectados.

“Muchas hipoacusias están asociadas a desordenes genéticos que impactan en otros sistemas”, explica Elgoyhen, “existen más de 400 síndromes caracterizados y que están en muchos casos asociados a mutaciones genéticas”.

Vanesa Lotersztein, del equipo de Genética Médica del Hospital de Clínicas, cuenta que más del 50 por ciento de los casos de pacientes con hipoacusia que concurren a consulta son de origen genético, y que cuando se detectan mutaciones extienden los estudios a otros miembros de la familia.

“Estos análisis son fundamentales para saber si hay riesgo en la familia. Las preguntas más frecuentes son si otros hijos también lo van a padecer o cómo va a evolucionar la enfermedad”, cuenta.

Para ello, el diagnóstico genético constituye una herramienta diagnóstica, que si bien no es la única, aporta información tanto para el médico como para la familia. “Una de cada 35 personas es portadora de una mutación en un gen que es el más frecuente ligado a la hipoacusia”, concluye Elgoyhen.

Acerca del CONICET

Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET)

Con 55 años de existencia, el CONICET trabaja junto al Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva de la Nación en la transferencia de conocimientos y de tecnología a los diferentes actores que componen la sociedad y que se expresan en ella.

Su presencia nacional se materializa en:

Presupuesto: con un crecimiento de 12 veces para el período 2003 - 2013, pasó de \$236.000.000 a \$2.889.000.000.

Obras: el Plan de Obras para la Ciencia y la Tecnología contempla la construcción de 90 mil m² en nuevos institutos, laboratorios y la modernización de instalaciones en diferentes puntos del país.

Crecimiento: en poco más de 5 años se duplicó el número de investigadores y cuadruplicó el de becarios, con una marcada mejoría de los estipendios de las becas y los niveles salariales del personal científico y técnico, en sus diferentes categorías.

Carrera de Investigador: actualmente cuenta con 7.485 investigadores, donde el 49% son mujeres y el 51% hombres. Este crecimiento favoreció el retorno de científicos argentinos radicados en el exterior.

Becas: se pasó de 2.378 becarios, en 2003, a 9.076 en 2012. El 80% del Programa de Formación se destina a financiar becas de postgrado para la obtención de doctorados en todas las disciplinas. El 20% restante a fortalecer la capacidad de investigación de jóvenes doctores con becas post-doctorales, que experimentó un crecimiento del 500% en la última década.

Para más información de prensa comuníquese con:

prensa@conicet.gov.ar
(+ 54 11) 5983-1214/16

Contacto de prensa
prensa@conicet.gov.ar
+ 54 11 5983-1214/16

Estemos en contacto
www.conicet.gov.ar
[www.twitter.com/conicetdialoga](https://twitter.com/conicetdialoga)
www.facebook.com/ConicetDialoga
www.youtube.com/user/ConicetDialoga



Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas
Av. Rivadavia 1917 (C1033AAJ) República Argentina Tel. + 54 115983 1420