

## ESTUDIO GENETICO DE LAS HIPOACUSIAS FAMILIARES

### *Las enfermedades hereditarias*

Las enfermedades hereditarias se transmiten con la herencia genética en las familias (de padres a hijos). Las enfermedades de base genética son una de las principales causas de mortalidad, discapacidad y dependencia en los países desarrollados. En el momento actual se dispone del conocimiento obtenido del proyecto genoma humano y existe un gran desarrollo de las herramientas biotecnológicas. Esto hace posible el estudio de las causas genéticas y fisiopatológicas de las enfermedades hereditarias, lo cual permitirá una prevención, diagnóstico y tratamiento más eficaces.

### *Las hipoacusias hereditarias*

En los últimos años hemos asistido a una auténtica revolución en el conocimiento de las “sorderas familiares”. El conocimiento en genética molecular y fisiopatología de la lesión coclear, los implantes auditivos y otros progresos, abren posibilidades de diagnóstico y tratamiento hasta hace poco impensables. Tradicionalmente el manejo de las hipoacusias cocleares se limitaba al estudio audiológico y a descartar la existencia de patologías potencialmente graves. No existían en muchos casos medios para concretar un diagnóstico de sus causas, y el consejo terapéutico se orientaba a recomendar la evitación de ototóxicos, y eventualmente la adaptación de prótesis auditivas.

El listado de localizaciones cromosómicas y de genes identificados responsables de hipoacusias crece día a día. La caracterización genética permite un mejor conocimiento de la enfermedad, en algunos casos la prevención de su progresión, en muchos un pronóstico evolutivo, y en todos ellos el consejo genético. Contamos en nuestro país con grupos relevantes de investigadores en este campo. Existen además en España una serie de mutaciones particularmente frecuentes, como las de las conexinas 26 y 30, la de la otoferlina, y la mutación 1555G en el ADN mitocondrial. Esta última tiene la peculiaridad de conferir una especial sensibilidad a la acción ototóxica de los antibióticos aminoglucósidos, y por tanto su conocimiento proporciona una poderosa herramienta de prevención.

El procedimiento habitual es testar las mutaciones más frecuentes, y en caso de no obtener resultados positivos continuar el estudio en fase de investigación. Este es el método de trabajo por el cual estos grupos de investigadores han ido descubriendo las mutaciones responsables en casos previamente desconocidos.

### *¿En que consiste el estudio genético?*

En la consulta de ORL se hará la historia clínica y la exploración habituales, además de las pruebas complementarias pertinentes. Se recogerá la historia familiar y se confeccionará un árbol genealógico. El análisis genético se hace sobre una muestra de sangre que se obtendrá en una extracción convencional. La muestra se remitirá desde el laboratorio del Hospital Rey Juan Carlos al laboratorio de genética de la Fundación Jiménez Díaz para su análisis. Los resultados se los comunicará su médico en la consulta de ORL, y si es necesario se le remitirá para una consulta de genética. Debe entender que los resultados pueden demorarse en el tiempo o no llegar nunca (aunque por supuesto le informaremos también de los resultados negativos).

Las realización de pruebas genéticas tiene una serie de particularidades éticas y legales, de las cuales se le informará verbalmente y por escrito a la hora de recoger su consentimiento para el estudio.

### *¿Qué beneficios puedo obtener del estudio genético de mi hipoacusia?*

En la mayoría de los casos las hipoacusias hereditarias son de tipo neurosensorial, y por tanto irreversibles. Es decir, la información obtenida probablemente no nos ayudará a mejorar su hipoacusia. Sin embargo, si conseguimos identificar el gen responsable obtendremos dos grandes ventajas: por un lado tendremos un mejor conocimiento de su enfermedad, lo cual en algunos casos será importante para evitar que empeore, y por otro lado podremos proporcionarle consejo genético más detallado, bien para conocer la posibilidad potencial de transmisión de la enfermedad, o bien para saber el grado de afectación de sus familiares, lo cual puede resultar particularmente importante para los niños.