

Niños sordos de nacimiento recuperan el oído y el habla tras terapia génica

Cinco niños con sordera hereditaria han recuperado el habla y la audición en ambos oídos gracias a una terapia génica que ha demostrado su efectividad. Tras el ensayo, los niños fueron capaces de localizar y determinar la posición de los sonidos.

El ensayo clínico, realizado por investigadores del Mass Eye and Ear y del del Eye & ENT Hospital de la Universidad Fudan de Shanghai, China, ha demostrado que es posible restaurar la audición de los dos oídos a cinco niños con DFNB9, una sordera autosómica causada por mutaciones en el gen OTOF.

Es la primera vez que se administra una terapia génica en ambos oídos (bilateralmente) con éxito, dado que, en la primera fase del estudio, publicado a principios de este año, los niños solo fueron tratados en un solo oído.

Los resultados del ensayo se han publicado este miércoles en la revista Nature Medicine.

«Los resultados de estos estudios son asombrosos», subraya Zheng-Yi Chen, DPhil, coautor principal del estudio y científico asociado de los Laboratorios Eaton-Peabody de Mass Eye and Ear.

«La capacidad auditiva de los niños tratados sigue progresando de forma espectacular y el nuevo estudio muestra beneficios añadidos de la terapia génica cuando se administra en ambos oídos, incluida la capacidad de localización de fuentes sonoras y mejoras en el reconocimiento del habla en entornos ruidosos», añade.

El objetivo del equipo siempre fue tratar a los niños en ambos oídos para conseguir la capacidad de oír el sonido en tres dimensiones, una capacidad importante para la comunicación y tareas cotidianas comunes como conducir.

Por eso, «estos nuevos resultados muestran que este enfoque es muy prometedor y justifica la realización de ensayos internacionales más amplios», afirma el autor principal del estudio, Yilai Shu MD, PhD, del Eye & ENT Hospital de la Universidad de Fudan en Shanghai.

Sordera discapacitante

Más de 430 millones de personas en el mundo padecen pérdida de audición discapacitante, y de ellas, 26 millones sufren sordera congénita.

En el caso de los niños, hasta el 60 por ciento de los casos está causada por factores genéticos. Los niños con DFNB9 nacen con mutaciones en el gen OTOF que impiden la producción de la proteína otoferlina funcional, necesaria para los mecanismos auditivos y neurales subyacentes a la audición.

Este nuevo estudio -el primero que usa terapia génica bilateral en el oído- se hizo con cinco niños con DFNB9 en un periodo de 13 a 26 semanas en el Hospital Oftalmológico y Otorrinolaringológico de la Universidad de Fudan de Shanghai (China).

Shu inyectó copias funcionales del transgén humano OTOF transportado por un virus adenoasociado (AAV) en los oídos internos de los pacientes mediante una cirugía especializada mínimamente invasiva. El primer caso de tratamiento bilateral se llevó a cabo en julio de 2023.

Durante el seguimiento, se observaron 36 acontecimientos adversos, pero no hubo toxicidad limitante de la dosis ni acontecimientos graves.

Los cinco niños recuperaron la audición en ambos oídos, con mejoras espectaculares en la percepción del habla y la localización del sonido.

Dos de los niños fueron capaces, además, de apreciar la música, una señal auditiva más compleja.

El ensayo sigue en curso y los participantes continúan siendo controlados.

Primera fase del estudio

Un año antes de llevar a cabo esta terapia bilateral, en 2022, este equipo de investigación administró la primera terapia génica del mundo para DFNB9 con seis pacientes que fueron tratados de un oído.

Ese ensayo, cuyos resultados se publicaron en The Lancet en enero de 2024, demostró que cinco de los seis niños mejoraron su audición y su habla.

«Esos resultados confirman la eficacia del tratamiento sobre el que habíamos informado anteriormente y representan un paso importante en la terapia génica para la pérdida de audición genética», destacó Shu tras llevar a cabo la terapia bilateral.

El objetivo final del equipo es ayudar a las personas a recuperar la audición independientemente de la causa de su pérdida auditiva.

En la actualidad, no existen fármacos para tratar la sordera hereditaria, lo que ha dado paso a intervenciones novedosas como las terapias génicas.

Los autores señalan que es necesario seguir estudiando y perfeccionando la terapia.

Con información de 800 noticias