

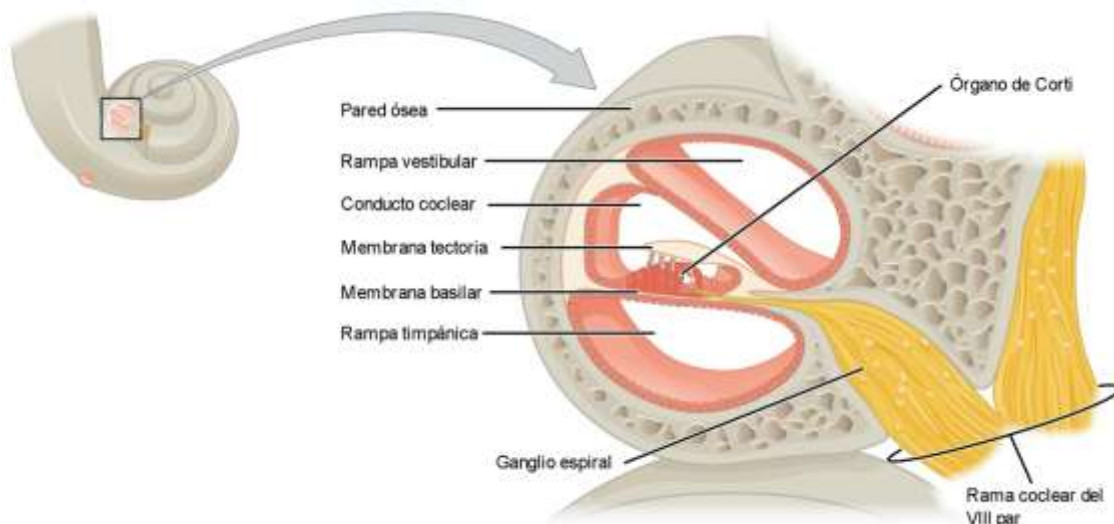
ASMES financia la investigación sobre enfermedad de Ménière

Pablo Roman-Naranjo, Doctor en Biomedicina por la Universidad de Granada ha identificado nuevos genes en la enfermedad de Ménière familiar

Tras tres años de investigación sobre la enfermedad de Ménière en el laboratorio del Dr. López Escámez del Centro de Genómica e Investigación Oncológica (Genyo), el pasado 10 de julio pude defender en Granada mi Tesis Doctoral. Durante este periodo ASMES y sus socios financiaron mi estancia e investigación, siendo fundamentales para alcanzar los resultados que aquí resumo.

Desde que se iniciara la investigación sobre **la enfermedad de Ménière** en el grupo del Dr. López Escámez, allá por 2011, se ha pensado que el origen de la enfermedad tiene un **componente genético**, es decir, existe una cierta predisposición en determinadas personas a desarrollar esta enfermedad. Cuando llegué al laboratorio a finales del 2017, ya se habían identificado algunos genes en varias familias con enfermedad de Ménière, mediante secuenciación del genoma, pero aún no se había demostrado cuales de esos genes afectaban a varias familias. Mediante el uso de los datos de secuenciación que ya se habían obtenido sobre pacientes con la enfermedad de Ménière, y de otros que se irían recogiendo durante mi estancia en el laboratorio, mi objetivo era averiguar **qué genes** son los responsables de la aparición de la enfermedad.

En un primer punto de mi investigación, llegamos a la conclusión de que diversos genes que ya estaban asociados a hipoacusia neurosensorial podrían estar jugando también un papel importante en el inicio de la enfermedad de Ménière. Trabajando sobre estos genes, nos llamó la atención el **gen *OTOG***, ya que parecía importante en un número elevado de pacientes con Ménière. El gen *OTOG* produce la proteína **otogelina** que se encuentra de forma específica en la membrana tectoria que está en contacto con las células ciliadas del órgano de Corti, el órgano de la audición.





En un segundo punto, decidimos estudiar la enfermedad desde otro punto de vista, separándola en dos tipos: enfermedad de **Ménière familiar** y enfermedad de **Ménière esporádica**, siendo muy fácil discernir entre ambos tipos. Solo es necesario conocer, para cada paciente, la respuesta a la pregunta: “¿Ha sido alguno de sus familiares diagnosticado con la enfermedad de Ménière?”. Clasificando los pacientes de esta manera y estudiando sus datos por separado, comprobamos que el componente genético entre los pacientes que respondieron “sí” (Ménière familiar) y los que respondieron “no” (Ménière esporádico) era totalmente **diferente** (diferentes genes). Varias familias presentaban las mismas mutaciones en el **gen OTOG** con un patrón de herencia recesiva. Estos resultados se han publicado en la revista Ear & Hearing (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33136635/>).

Nuestros resultados indican que la enfermedad de Ménière familiar está causada por varios genes. Por último, fijándonos en el papel que cumplen estos genes dentro de las células del órgano de Corti, todo parece indicar que son importantes para un funcionamiento normal del oído y, por tanto, un cambio en la secuencia de estos genes podría estar detrás del inicio de la enfermedad. A partir de estos hallazgos se continuará la investigación de otros genes en la enfermedad de Ménière, para así poder descubrir los mecanismos responsables de su desarrollo.