



<https://doi.org/10.24245/aorl.v66i3.5847>

## Sobre el artículo: Hipoacusia no sindrómica de origen genético. Conceptos actuales

### About the article: Non-syndromic hearing loss of genetic origin. Current concepts.

Estela Morales-Peralta

La hipoacusia es la discapacidad neurológica más frecuente en el humano. Se estima que en cerca del 75% de los casos sea de causa genética, la mayoría corresponde con formas no sindrómicas o aisladas. En los últimos años se ha incrementado el conocimiento de sus bases moleculares, lo que ha permitido el aumento en la precisión del diagnóstico y su manejo más adecuado; por lo que cada día se acrecienta más el interés en el tema.<sup>1</sup> Hace poco, en la revista Anales de Otorrinolaringología Mexicana apareció una revisión que tiene la bondad de haber sido publicada en español, donde la bibliografía especializada es escasa.<sup>2</sup>

El propósito de esta carta al editor es comentar algunos aspectos que aparecen en ese artículo.

Los genes donde yacen mutaciones causales de enfermedades suelen erróneamente denominarse como el gen de una enfermedad en cuestión; pero no son los genes los causales de las enfermedades, sino sus variantes patogénicas. Así, el gen GJB2 (siglas tomadas del inglés *gap junction protein beta 2*), del que se ha descrito el mayor número de mutaciones causales de sorderas, no es un gen de sordera, sino el que codifica para la síntesis de una proteína (conexina 26) que participa en la función auditiva. En ese mismo sentido se menciona “*poca frecuencia de muchos genes*”, como si genes y mutaciones fueran sinónimos.

Al referirse a la hipoacusia neurosensorial autosómica recesiva, relacionada con el locus DFNB1, vuelve a apuntarse que el gen causante

Doctor en Medicina. Especialista de I y II Grado en Genética Clínica. Doctor en Ciencias Médicas. Profesor titular, consultante. Investigador titular. Facultad de Ciencias Médicas 10 de Octubre, La Habana, Cuba.

**Recibido:** 17 de junio 2021

**Aceptado:** 29 de junio 2021

**Correspondencia**

Estela Morales Peralta  
fornaris@infomed.sld.cu

**Este artículo debe citarse como:**

Morales-Peralta E. Sobre el artículo: Hipoacusia no sindrómica de origen genético. Conceptos actuales. An Orl Mex. 2021; 66 (3): 253-254.

se identificó como GJB2, cuando realmente debió apuntarse que estaba causada por una mutación en éste. Se señala: "...mapearon el primer locus para hipoacusia neurosensorial autosómica recesiva en el cromosoma 13q12-13 y lo denominaron DFNB1, hipoacusia y sordera no sindrómica. Tres años más tarde, el gen causante en ese locus se identificó como GJB2"; o sea, deja clara su localización en el genoma (13q12-13); sin embargo, añade tras un punto y seguido: "Éste es un gen localizado en el cromosoma 17p11.2". Las siglas del gen GJB2 tienen cierta homología de escritura con las de GRB2, correspondiente a las del gen *GRB2-related adaptor protein*, situado en 17p11.2. Es cierto que también existen variantes patogénicas del gen GRB2 causales de sordera autosómica recesiva, pero no del tipo 1 (DFN1), como las que causan las mutaciones del gen GJB2, sino del tipo 114.<sup>3</sup>

Al referirse al gen GJB6 (*gap junction protein beta 6*) aparece escrito: "...Existen dos deleciones especialmente implicadas en la hipoacusia, la deleción de 342 kB se considera el tipo de mutación más frecuente en este gen, si ocurre

de forma homocigota. Se han encontrado aproximadamente 20 variantes patogénicas con Del (GJB6-D13S1830) y Del (GJB6-D13S1854)". Impresiona que la estructura de ese párrafo está permutada, pues realmente existen dos deleciones especialmente implicadas en la hipoacusia –como se apunta al principio– y éstas son, efectivamente, las que aparecen al final: GJB6-D13S1830 y GJB6-D13S1854, pero del modo que está redactado no queda totalmente claro.

De forma general, el artículo es útil, pero necesita aclaraciones para lograr su total comprensión.

## REFERENCIAS

1. Shearer AE, Hildebrand MS, Smith RJH. Hereditary hearing loss and deafness overview. 1999 Feb 14 [Updated 2017 Jul 27]. En: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al, editors, GeneReviews®. Seattle; 1993-2021.
2. Arenas-Sordo M, Linares-Mendoza E, Peñuelas-Romero K, Castro-Peña S, Agís-Ocaña J. Hipoacusia no sindrómica de origen genético. Conceptos actuales. An Orl Mex 2020; 65 (1): 43-58.
3. Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM®. Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: 161561. 2021.