

## Usher Syndrome Coalition | Advocating for Usher Syndrome Research Funding, Krista Vasi

---

Hola a todos. Soy Krista Vasi, directora ejecutiva de Usher Syndrome Coalition. Hoy me gustaría contarles cómo pueden unirse a nuestra organización para ayudarnos a promover el financiamiento de la investigación del síndrome de Usher.

Trabajo para la Coalición desde hace casi una década, pero mi primer contacto con la comunidad del síndrome de Usher y con esta organización fue hace casi 14 años, cuando conocí a una niña de 8 años llamada Bella. Bella es hija del expresidente y cofundador de la organización, Mark Dunning, y tiene síndrome de Usher tipo 1B. Bella fue la primera persona con síndrome de Usher que conocí, y mi primer miembro de la "familia USH", como nos gusta llamarnos.

Me enorgullece sentir que soy parte de la familia USH y poder contribuir con el crecimiento y las relaciones de este grupo global dinámico. En la pantalla, podemos ver una cuadrícula con 9 fotos de distintos miembros de nuestra familia USH. Un hombre que usa el lenguaje de señas táctiles con una mujer, una mujer con su perro guía, niños pequeños, y mujeres y hombres jóvenes. Todos sonríen y todos padecen síndrome de Usher. En las otras dos fotos estamos Bella y yo.

En la primera, tiene unos 12 años y estamos en Seattle. En la segunda, estamos juntas en un concierto hace apenas algunos años.

Antes de ver cómo podemos apoyar la causa, veamos brevemente qué es el síndrome de Usher y el rol que desempeña nuestra organización. El síndrome de Usher es tan poco frecuente que la mayoría de las personas nunca han oído hablar de él; sin embargo, es la causa genética más común de sordera combinada. Se caracteriza por la pérdida de audición, o sordera, junto con la pérdida progresiva de visión ocasionada por una afección llamada "retinitis pigmentosa".

Algunas personas con síndrome de Usher también experimentan problemas de equilibrio o disfunción vestibular. Entre 13,000 y 56,000 personas padecen este síndrome en los Estados Unidos, y hay más de 400,000 afectados en todo el mundo.

Cuando la Coalición se fundó en 2008, había muy poca información disponible. Era difícil encontrar ayuda y era prácticamente imposible hallar a otra persona con síndrome de Usher. Había algunos investigadores estudiando el síndrome, pero trabajaban en forma aislada. Claramente había una necesidad urgente de reunir a familias e individuos que padecen este trastorno con investigadores para poder hallar tratamientos y la cura. Así nació la Coalición. Somos el nexo entre las familias y los investigadores, a la vez que también proporcionamos información, recursos y apoyo. Hacemos todo lo posible por ser el recurso más completo para la comunidad global del síndrome de Usher.

No financiamos investigaciones. Lo que hacemos es acelerar las investigaciones hallando y brindando apoyo a todas las personas que padecen este trastorno, de cualquier grado y tipo, y en todas las formas de comunicación. El síndrome de Usher todavía no tiene cura. La Coalición busca cambiar eso. Crear una comunidad permitirá desarrollar tratamientos y hallar una cura.

Ahora, hablemos de cómo pueden apoyar nuestra causa. Les contaré cómo empezamos y los logros que hemos alcanzado, dónde estamos hoy con nuestros defensores USH y qué debemos lograr a continuación con su ayuda. Si bien la Coalición no financia directamente las investigaciones, creemos profundamente en el poder de nuestra comunidad. Las comunidades involucradas, informadas y dispuestas a alzar la voz han logrado impulsar algunos de los cambios más importantes en materia de financiamiento de investigaciones y atención a la población afectada.

La promoción de la causa es sumamente importante si padeces un trastorno raro, como el síndrome de Usher. Nuestra familia USH logrará triunfar a la hora de abogar por un aumento de los fondos federales destinados a la investigación del síndrome de Usher, lo que nos acerca un paso más a los tratamientos.

Comenzamos por identificar la brecha que tratamos de surcar. En pocas palabras, se deben destinar más fondos federales a la investigación del síndrome de Usher para poder lograr avances significativos en el desarrollo de diversos tratamientos. Debemos hacerlo de forma tal que no afecte las investigaciones destinadas a otras enfermedades poco frecuentes. El gobierno federal jugó un papel fundamental a la hora de apoyar el desarrollo de tratamientos eficaces y la cura de muchas enfermedades.

La esclerosis lateral amiotrófica y el Huntingdon son solo dos ejemplos de trastornos que afectan aproximadamente al mismo número de personas en los Estados Unidos que el síndrome de Usher, pero el síndrome de Usher recibe solo una pequeña parte del financiamiento que estas, y otras enfermedades igual de importantes, reciben. El gráfico en esta diapositiva muestra una comparación con la esclerosis lateral amiotrófica, que afecta entre 15,000 y 20,000 estadounidenses y recibe, en promedio, 79.5 millones de dólares al año de los Institutos Nacionales de Salud o NIH. La enfermedad de Huntingdon afecta a unos 30,000 estadounidenses y recibe, en promedio, 46 millones de dólares al año.

El síndrome de Usher afecta a entre 13,000 y 56,000 personas en Estados Unidos y recibe un promedio de 17.5 millones de dólares al año, aunque creemos que la cifra es incluso menor, cerca de los 7 millones, si no contamos aquellos proyectos en donde la investigación del síndrome de Usher no representa una prioridad.

Me gustaría compartir rápidamente los logros que hemos alcanzado. Comenzamos a promover nuestra causa en 2013. Dedicábamos la mayor parte del tiempo a educar a miembros del Congreso y al personal acerca del síndrome de Usher, ya que muchos desconocían su existencia. Esto sentó las bases de nuestra labor a futuro, y reiteradas reuniones con miembros y personal que ahora saben que el síndrome de Usher es la causa genética más frecuente de la sordoceguera.

En 2014, empezamos a luchar por la inclusión de textos específicos y proyectos de leyes de gastos o asignaciones que financian los Institutos Nacionales de Salud o NIH. Esto es crucial para que los equipos de investigación obtengan los fondos que necesitan del gobierno federal. A lo largo de los años, nuestra organización trabajó arduamente para asegurarse de que esto ocurra.

Hasta 2015, no teníamos de saber qué fondos destinaban los NIH a investigar el síndrome de Usher. Nuestra organización trabajó con la Oficina de Administración y Presupuesto del gobierno para lograr que el síndrome de Usher se agregara como una nueva categoría en la lista de gastos categóricos de los NIH. Ahora podemos llevar un registro de los fondos año tras año.

En 2015, también celebramos el primer Día Mundial de la Concientización sobre el Síndrome de Usher, que ahora se festeja el tercer sábado de septiembre de cada año. Esto también quedó asentado en el registro del Congreso por el senador Ron Wyden de Oregón. Desde entonces, los miembros de la comunidad USH han recibido proclamaciones de sus gobernadores reconociendo el Día de la Concientización del Síndrome de Usher en 20 estados.

Continuamos trabajando para que se incluyan textos específicos en proyectos de ley presupuestarios del año fiscal 2015 hasta el 2018. En 2020, reactivamos nuestros esfuerzos por contactar virtualmente a miembros del Congreso y les pedimos ayuda para poder avanzar con nuestros objetivos en el Congreso y con los responsables de las decisiones en el gobierno. Tuvimos una respuesta increíble.

También presentamos a nuestros "defensores USH", un equipo de promotores listos para hacerse oír y asegurarse de que la investigación del síndrome de Usher reciba los fondos que necesita. El año pasado, logramos obtener algunos contactos importantes y forjar relaciones con miembros del personal clave y algunos congresistas. El diputado Jim McGovern en Massachusetts y el senador Ron Wyden en Oregón también dejaron asentado en el registro congresional el reconocimiento del Día de la Concientización sobre el Síndrome de Usher.

Este año, logré tener una reunión inicial con mi propia representante del Congreso aquí en Massachusetts, Lori Trahan. Resumiendo, para un equipo comunitario conformado por unos pocos voluntarios, grupos de cabildeo voluntarios y yo, hemos alcanzado muchos logros. Imaginen lo que podríamos hacer si todos los interesados en abogar por el síndrome de Usher se involucraran.

Si llegaron hasta aquí y les interesa apoyar nuestra causa, en la última parte de nuestra charla ofreceré un poco más de contexto sobre una de nuestras estrategias: obtener textos específicos y proyectos de leyes presupuestarias y por qué esto es importante. ¿Por qué nos interesan los proyectos de leyes presupuestarias?

Las asignaciones presupuestarias son decisiones anuales que toma el Congreso en relación con el dinero que las agencias federales del gobierno, como los Institutos Nacionales de Salud, reciben, así como también con la identificación de prioridades de financiación. Los textos específicos son, fundamentalmente, instrucciones adicionales que acompañan las cifras de financiación que a menudo se incluyen en los proyectos de leyes presupuestarias. Si bien estos informes no constituyen una obligación legal, las agencias, como los NIH, suelen respetarlos. Al comienzo del año calendario, el Presidente envía su propuesta de presupuesto al Congreso. Los comités de asignaciones de la Cámara de Representantes y el Senado son responsables de asignar fondos entre 12 subcomités de asignaciones presupuestarias. El que nos interesa, y en el que nos centramos ahora, es el Subcomité de Trabajo, Salud y Servicios Humanos, Educación y Agencias Relacionadas.

Es un nombre demasiado largo, por lo que solemos abreviarlo "LHHS". Es el subcomité que asigna fondos a los NIH, por lo que ha sido nuestro principal objetivo.

Los NIH son la agencia de investigación médica más importante de la nación. Consta de 27 institutos y centros, cada uno centrado en enfermedades o sistemas del cuerpo específicos. Los principales institutos en los que nos enfocamos para el síndrome de Usher son el Instituto Nacional del Ojo, o NEI, y el Instituto Nacional de la Sordera y Otros Trastornos de la Comunicación, o NIDCD.

Trabajamos para obtener textos específicos de los subcomités del LHHS dirigidos al NEI y al NIDCD, donde se inste específicamente a estos NIH, centrados en la visión y el oído, a priorizar las investigaciones sobre el síndrome de Usher.

Aquí tenemos una lista de los principales miembros del Subcomité de Asignaciones Presupuestarias del Senado LHHS. Podrán descargar estas diapositivas y listas para consultarlas cuando lo necesiten. También está el Subcomité de Asignaciones de la Cámara de Representantes de LHHS, y si conocen a algún miembro de los subcomités de LHHS de la Cámara de Representantes o el Senado, pónganse en contacto con nosotros. Estas personas son clave. Ahora que vimos todo lo que logramos hasta el momento, echemos un vistazo a la situación actual. En este mapa de Estados Unidos, hay 28 defensores USH. Estos voluntarios que apoyan nuestra causa se encuentran en 20 estados, que representan 28 distritos congresionales. Nuestro objetivo es contar con, al menos, 1 defensor USH en cada estado, y, quizás, hasta 1 por distrito. Así, cada miembro del Congreso tendrá comunicación directa con, al menos, 1 defensor de nuestra causa.

Entonces, ¿qué sigue? Falta poco para nuestro Día Mundial de la Concientización. Este año caerá sábado 17 de septiembre. La semana anterior, la Cámara de Representantes y el Senado estarán sesionando, por lo que es una excelente oportunidad para hacer oír su voz. Mi primera pregunta es: ¿pueden venir a Washington D. C. y pasar un día en Capitol Hill?

Sería conveniente que puedan reunirse con sus miembros a mitad de la semana, es decir, el martes 13, miércoles 14 o jueves 15. Si no pueden venir a Washington, no hay problema. También pueden visitar la oficina de distrito del miembro más cercana esa misma semana. Podrán reunirse con el personal del miembro y esto es excelente, porque estas personas son quienes hacen el trabajo.

Otra alternativa es comunicarse virtualmente. Pueden enviar una carta, un correo electrónico o un tweet a los miembros la semana anterior al Día de la Concientización del Síndrome de Usher. Les sugeriremos algunos mensajes y tweets más cerca de la fecha. Mientras tanto, no olviden pedirles a sus respectivos gobernadores que proclamen el 17 de septiembre como el Día de la Concientización del Síndrome de Usher este año. Compartiremos un enlace que explica cómo hacerlo. Veamos los próximos pasos. Pueden registrarse para convertirse en defensores USH. Aquí tienen el enlace al sitio web. Envíenme un correo electrónico a mí, Krista, si pueden estar en Washington D. C. el 13, 14 o 15 de septiembre,

si conocen a alguien en el gobierno o tienen algún contacto valioso, si tienen experiencia promoviendo una causa, o si, simplemente, les interesa nuestra propuesta. Además, no olviden pedir al Gobernador de su estado que proclame el Día de la Concientización del Síndrome de Usher.

Muchas gracias por darme unos minutos de su atención y espero poder conocer pronto a algunos defensores USH nuevos. Hasta la próxima.