

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

CON BASE EN LA CIENCIA: enero de 2023

**Un balance de noticias de investigación y bienestar para la
comunidad del síndrome de Usher**

[Accede al PDF en inglés](#) | [Acceder al PDF en ingles](#)

¡Feliz año nuevo! ¿Puedes creer que ya es enero de 2023? Se siente como si el tiempo estuviera volando. Tenemos algunas cosas increíbles planeadas para este próximo año y estamos ansiosos por compartirlas todas con el tiempo.

Antes de sumergirnos, primero queremos informarle sobre el lanzamiento del Programa de recopilación de datos del síndrome de Usher.

PROGRAMA DE RECOPIACIÓN DE DATOS SOBRE EL SÍNDROME DE USHER

En noviembre, la Coalición del Síndrome de Usher organizó un seminario web para anunciar el lanzamiento de un nuevo [Programa de recopilación de datos del Síndrome de Usher \(USH-DCP\)](#), impulsado por RARE-X. Hasta la fecha, ¡64 personas de 14 países ya se han registrado! Para obtener más información, vea [nuestro seminario web informativo](#).

Únete ahora

FOCO DE INVESTIGACIÓN

Detección de drogas de Westerfield

2023 es el segundo año del programa de becas de investigación traslacional de la Usher Syndrome Society (USS). Hasta la fecha, USS ha financiado \$625,900 en investigación preclínica y/o tratamiento terapéutico basado en mecanismos.

Desarrollo. Uno de los proyectos que está ayudando a financiar está dirigido por [el Dr. Monte Westerfield](#). Usando peces cebra que tienen las mutaciones en sus genes que causan el síndrome de Usher, el Dr. Westerfield está probando medicamentos ya aprobados por la FDA para ver si tienen la capacidad de ayudar con los síntomas del síndrome de Usher. Debido a que los modelos de pez cebra pueden "crecer rápidamente y son económicos", el Dr. Westerfield podrá probar muchos medicamentos para muchos tipos de síndrome de Usher, incluidos USH1F, USH1B, USH1C, USH1D, USH1G, USH2A, USH2C y USH3A. Además, la Sociedad del Síndrome de Usher financió un nuevo modelo de pez cebra USH3A para agregar al panel de detección de drogas.

RECURSOS ADICIONALES:

- [Subvenciones de investigación traslacional de la Sociedad del Síndrome de Usher](#)
- [Laboratorio de Westerfield](#)

Para obtener más información, consulte nuestra página de investigación actual de USH específica para el subtipo de USH, así como otros [enfoces terapéuticos independientes de genes](#).

[Ver la investigación actual de USH](#)

EN CASO DE QUE SE LO PIERDA: CARACTERÍSTICA DE NOTICIAS DE CIENCIA

Un estudio de la Universidad de Washington encuentra que las células fotorreceptoras de los organoides de la retina pueden replicar la clave Funciones de la visión

Investigadores de la Facultad de Medicina y Salud Pública de la Universidad de Wisconsin, incluido [David Gamm, MD, PhD](#), pudieron [crear células retinales a partir](#) de células madre humanas que pueden detectar la luz y convertirla en ondas eléctricas. Estas células de la retina crecen como minirretinas tridimensionales llamadas fotorreceptores de cono organoide, y son las primeras de su tipo hechas de células madre que pueden responder a la luz. Esta es la primera vez que los científicos pudieron obtener fotorreceptores que pueden ser activados por este estímulo natural.

Estas nuevas células de la retina tienen respuestas específicas a la luz, que es lo que debería suceder en un ojo que no necesita terapia con células madre. Los investigadores quieren mejorar estas células y las usarán en modelos que se asemejan a retinas con enfermedades degenerativas como la retinosis pigmentaria.



Lo que esto significa para el síndrome de Usher: esta investigación aún se encuentra en sus primeras etapas, pero podría ser una terapia potencial en el futuro para reemplazar las células dañadas en la retina de las personas con síndrome de Usher.

Lea nuestro resumen [aquí.](#)

LEE EL ARTÍCULO

Para obtener más noticias científicas, visite nuestra [página de noticias científicas](#), organizados por enfoque de tratamiento y tipo de síndrome de Usher.

SOBRE EL BIENESTAR: EQUILIBRIO

¿Qué significa el equilibrio para ti?

El síndrome de Usher es la principal causa genética de sordera y ceguera combinadas. También puede causar disfunción vestibular, con mayor frecuencia en Usher tipo 1 y Usher tipo 3.

La disfunción vestibular afecta el sentido del equilibrio de un individuo. Nuestros cerebros reciben información de nuestros cuerpos para armar un rompecabezas de cómo se ve el mundo. Toma señales del entorno y señales de nuestros cinco sentidos para guiarnos a través del mundo. Nuestros cerebros también toman señales de la propiocepción, la capacidad de nuestro cuerpo para sentir el movimiento, la acción y la ubicación, presente en cada movimiento muscular que hacemos.

Si tenemos el síndrome de Usher y nuestra visión y audición están fallando, y nuestro sistema vestibular es disfuncional, es muy difícil encontrar el equilibrio en esta tierra tambaleante y giratoria.

A veces, eso significa que debemos cerrar los ojos, profundizar, encontrar esos músculos de propiocepción y aprender nuevas formas de equilibrio.

Da miedo. Equilibrar la vieja forma de ver el mundo y una nueva forma de ver el mundo.

Afortunadamente, tenemos una comunidad sólida en la que apoyarnos mientras cada uno de nosotros aprende a encontrar una manera de equilibrar nuestros propio.

Estamos aquí para ayudarlo a encontrar lo que necesita para poder lograr el equilibrio en su vida.

USH Life Hack del día

"Si tiene dificultades para moverse por una habitación oscura o por un camino con poca luz, como al anochecer bajo los árboles, ponga su teléfono inteligente en modo de cámara y sosténgalo frente a usted. El teléfono muestra una imagen de actualización continua ajustada automáticamente para baja niveles de luz, por lo tanto, es más brillante y tiene más contraste, lo que le permite ver el camino que tiene delante". -LC

Envía tus trucos de USH a info@usher-syndrome.org

