

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

# USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

## BASADO EN LA CIENCIA: octubre de 2023

Un equilibrio entre noticias de investigación y bienestar para la comunidad del síndrome de Usher

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

¿Puedes creer que ha pasado un año completo desde que lanzamos nuestro boletín Grounded In Science? El mes pasado celebramos el Día de Concientización sobre el Síndrome de Usher el 16 de septiembre. ¿Viste alguno de nuestros [videos del #USHDay2023](#) ? que compartimos en las redes sociales? ¡Gracias a todos los que enviaron videos para aparecer!

Un par de anuncios antes de profundizar:

1. En EE. UU., puede obtener cuatro pruebas de COVID-19 gratuitas en casa este otoño en [CovidTests.gov](#).
2. Si no ha verificado su cuenta en los [datos del síndrome de Usher](#) [Programa de recolección](#) (USH DCP) últimamente, ¡ahora es el momento de hacerlo! Asegúrese de cargar sus informes genéticos y completar las encuestas tal como aparecen en su portal. Comenzaremos a recopilar algunos de los datos no identificados para compartirlos con la comunidad.

¿Se ha unido a la [Discord](#) de la Coalición sobre el Síndrome de Usher? ¿Servidor comunitario? Es un lugar seguro para que la comunidad se conecte entre sí. Únete aquí: <https://discord.gg/czwHGaDu7W>

## ENFOQUE DE INVESTIGACIÓN

### Biológicos GenSight

GenSight Biologics es una [empresa de terapia génica](#) estudiando tratamientos para enfermedades degenerativas de los ojos y del sistema nervioso central. ellos estan trabajando en

utilizando terapia génica, secuencia de focalización mitocondrial (MTS) y optogenética para desarrollar terapias que puedan ayudar a prevenir una mayor degeneración en los ojos o incluso restaurar la visión. Actualmente, [su producto GS030](#) está en estudio para la [retinitis pigmentosa \(RP\)](#). Este producto utiliza un vector de terapia génica AAV2 para transportar una proteína fotosensible al interior de las células.

En 2021, se publicaron los resultados de un estudio que analizó GS030 en primates no humanos . Los [resultados del estudio](#) proporcionaron una prueba de concepto de la activación de las células ganglionares de la retina a través de GS030 mediante terapia génica optogenética. Se demostró una discriminación de patrones que se estimó en una agudeza visual de 20/249. Estos resultados ayudaron a la empresa a obtener la aprobación para un ensayo clínico de fase I/II titulado PIONEER.

PIONEER es un estudio abierto de aumento de dosis que analiza la seguridad y tolerabilidad de GS030. En 2023, GenSight Biologics [anunció](#) Hubo signos de eficacia y tolerabilidad [en los participantes del ensayo PIONEER](#) un año después de recibir GS030. Los datos recopilados de algunos participantes seguidos durante más de un año también han demostrado la seguridad y tolerabilidad del producto. El evento adverso más común que se observó en el ojo fue la inflamación intraocular que respondió al tratamiento con corticosteroides. Con esta información, la Junta de Monitoreo de Seguridad de Datos que revisó estos datos recomendó que la cohorte de extensión (los participantes actualmente están siendo reclutados) debería recibir la dosis más alta.

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

[Ver investigaciones actuales de USH](#)

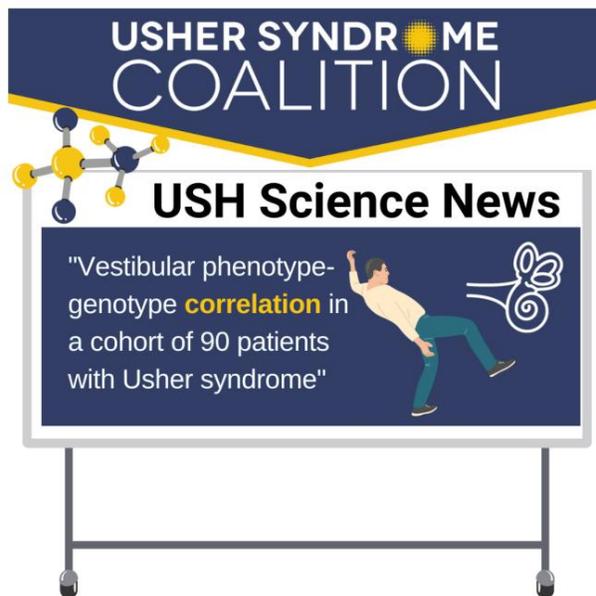
## POR SI TE LO PERDISTE: NOTICIAS CIENTÍFICAS

Correlación fenotipo-genotipo vestibular en una cohorte de 90 pacientes con síndrome de usher

3 de noviembre de 2020: En este estudio, los investigadores se propusieron comprender la relación entre los genes que causan el síndrome de Usher y la disfunción vestibular. Generalmente se pensaba que las personas con USH1 y USH3 presentaban disfunción vestibular además de deficiencias visuales y auditivas.

Sin embargo, basándose en este estudio, observaron que la identificación del gen por sí sola no es suficiente para predecir con precisión la presencia de una disfunción vestibular. Ellos

observaron que los individuos con USH2 también tenían disfunción vestibular, aunque la mayoría eran asintomáticos y experimentaban un equilibrio normal.



Lo que esto significa para Usher Síndrome: Tener más datos con documentación exhaustiva de las características del síndrome de Usher y cómo se dividen entre los diferentes tipos y presentaciones atípicas de USH permitirá a los médicos diagnosticar y manejar mejor la USH y a los investigadores comprender mejor cómo abordar los tratamientos.

LEE EL ARTÍCULO

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

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD: La Coalición del Síndrome de Usher no brinda asesoramiento médico ni promueve métodos de tratamiento. USH Science News tiene como objetivo ayudar a resumir literatura más compleja para que la comunidad la utilice a su propia discreción.

## SOBRE EL BIENESTAR: Día Mundial de la Salud Mental

El 10 de octubre es [el Día Mundial de la Salud Mental](#). Es por eso que lanzamos nuestro boletín Grounded in Science ese día hace un año. Este año, el tema es que [la salud mental es un derecho humano universal](#). Siguiendo el espíritu de este día, te invitamos a explorar nuestra nueva recopilación de recursos para la [Salud Mental](#) en nuestra [página web](#).

El síndrome de Usher (USH) es una afección impredecible y progresiva que puede afectar su sentido de identidad a lo largo de su vida, desde ser una persona con visión auditiva hasta una persona sorda y ciega. (Marine Arcous et al.2020) Debido a la [naturaleza poco común del USH](#), junto con la amplia gama de modos de comunicación, hay una falta de profesionales de salud mental disponibles para la comunidad sordo-ciega, lo que obliga a una población ya aislada, aquellos que experimentan pérdida progresiva de audición y/o visión, a un mayor aislamiento sin acceso al apoyo de salud mental.

Los grupos de Facebook evolucionaron como una forma para que los adultos diagnosticados con síndrome de Usher brindaran apoyo entre pares y se conectaran con otras personas que "lo entienden"; pero los facilitadores que viven con esta afección ya están lidiando con sus propios ciclos de pérdida y duelo, y no siempre han recibido capacitación formal en consejería, salud mental y preparación para la vida.

Durante muchos años, la Coalición ha reconocido la necesidad de más recursos de salud mental para la comunidad Usher. Hemos dado un pequeño paso hacia la creación de esos recursos al solicitar y convertirnos en uno de los primeros beneficiarios de la [RARE Mental Health Impact Grant de Global Genes](#). Con esta subvención, hemos llevado a cabo una "primera" serie de capacitación de 10 semanas para facilitadores de grupos de pares que tienen síndrome de Usher, dirigida por Rebecca Alexander, psicoterapeuta de USH. Esta capacitación se enfoca en establecer un entorno virtual accesible, técnicas de facilitación de grupos, mediación de conflictos, manejo del duelo, mantenimiento de la neutralidad y recursos para derivaciones.

Esta serie de capacitación de 10 semanas capacita a los facilitadores de los grupos de Facebook y chats de Discord de USH, así como a nuestros embajadores de USH, para que sean un mejor recurso para la comunidad, siguiendo un "modelo de apoyo entre pares".

La idea detrás del modelo de apoyo entre pares es: "[Implica] un intercambio mutuo de apoyo práctico y emocional, basado en la 'comprensión compartida, el respeto y el empoderamiento mutuo entre personas en situaciones similares' con ingredientes críticos como la responsabilidad compartida, la esperanza y la autoestima. -determinación sobre la propia vida y el uso del conocimiento de la experiencia vivida" (Smit [et al. 2022](#)).

---

Es importante tener en cuenta que, en última instancia, el apoyo de pares no reemplaza los años de formación profesional y experiencia de un profesional de la salud mental.

¿Conoce lo realmente bueno de la comunidad USH? Está lleno de expertos en el síndrome de Usher: TÚ. Tienes la experiencia vivida, que es invaluable y te permite tener conexiones con compañeros que han estado allí antes.

Con sus compañeros, puede ser más fácil sentir una sensación de conexión y crear un lugar seguro para compartir los diversos altibajos emocionales que experimenta. Quizás te preguntes qué sientes cuando recibes una noticia desagradable. ¿Qué pensamientos y sentimientos tienes cuando recibes una noticia alegre? Con el apoyo de pares con experiencias vividas compartidas, uno se vuelve menos aislado y resulta más fácil ser resiliente como comunidad.

## Truco de vida del día de USH

Envíe sus trucos para la vida de USH a [info@usher-syndrome.org](mailto:info@usher-syndrome.org)

Para aquellos de ustedes que disfrutan del senderismo pero sienten que su bastón blanco tradicional no es resistente, consideren revisar el bastón todo terreno.

"Ya sea que esté dando un paseo por la cuadra, en la playa, en aceras nevadas, en el patio de juegos de su nieto o en los senderos, el ATC le brinda el poder de explorar lugares donde otros bastones de movilidad ni soñarían ir". **Bastón Todo Terreno**



Nuestra información de contacto

\*{{Nombre de la Organización}}\*

\*{{Dirección de la organización}}\*

\*{{Teléfono de la organización}}\*

\*{{Sitio web de la organización}}\*

\*{{Cancelar suscripción}}\*

