

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

# USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

CON BASE EN LA CIENCIA: febrero de 2023

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

[Access the PDF in English](#) | [Acceder al PDF en español](#)

¡Hola! 2023 sigue siendo un año con objetivos prometedores y significativos que se están materializando. ¡Hemos estado trabajando tremendamente detrás de escena en varias iniciativas y seguimos agradeciéndoles su paciencia!

Mientras tanto, nos encantaría agradecer a quienes han estado completando las encuestas en el Programa de [recopilación de datos del síndrome de Usher \(USH-DCP\)](#), impulsado por RARE-X. Los datos ya muestran algunas correlaciones interesantes. ¡Cuanto más se registren en esta plataforma, más datos proporcionará a los investigadores, mejorando nuestra comprensión del síndrome de Usher!

[Learn more here](#) and watch our [informational webinar](#) (ahora en [español](#)).

Únete ahora

## FOCO DE INVESTIGACIÓN

Estudio de historia natural RUSH2A: Tasa de progresión en la retina relacionada con USH2A  
Degeneración

En la primavera de 2017, la [Fundación Lucha contra la Ceguera](#) lanzó un estudio de historia natural conocido como [RUSH2A](#), que abarcó 20 sitios clínicos en todo el mundo. Un estudio de historia natural [“es un estudio de observación planificado previamente destinado a rastrear el curso de la enfermedad”](#). Jacquie Duncan, MD, preside el

Estudio RUSH2A, que tiene como objetivo comprender la historia natural de la progresión de la enfermedad en personas con mutaciones USH2A, que pueden causar pérdida de visión solamente, o pérdida de visión y audición.

Para las personas con USH2A, la progresión y los síntomas pueden variar ampliamente, lo que dificulta el diseño de ensayos clínicos para probar productos en investigación y ofrecer pronósticos. Este estudio de historia natural de varios años con 127 participantes proporciona a los investigadores datos para mapear la progresión de la enfermedad y los cambios estructurales en los ojos durante un período más prolongado.

La información recopilada de este estudio se puede utilizar para ["acelerar el desarrollo de medidas de resultado para ensayos clínicos"](#). En [esta charla de USH](#), El Dr. Jacque Duncan explica la importancia de este estudio de historia natural y su impacto para ayudar a encontrar un tratamiento.

Los datos del estudio RUSH2A deberían revelarse a finales de este año, por lo tanto, permanezca atento a nuestro boletín mensual "Grounded in Science" y al [sitio web de la Coalición del Síndrome de Usher](#) para actualizaciones!

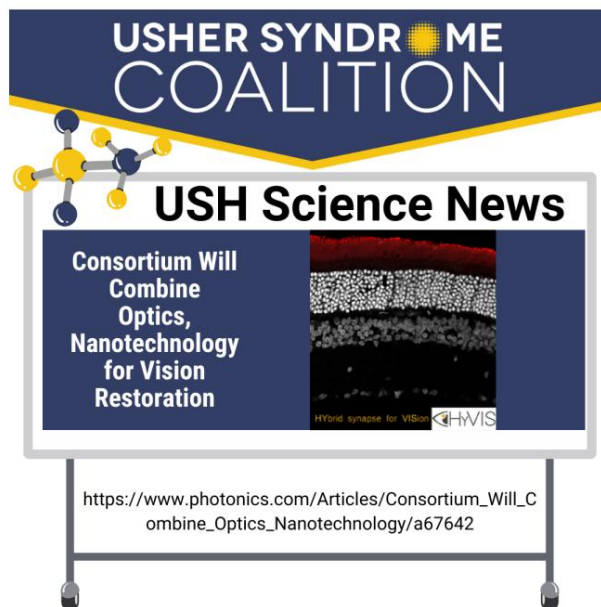
Para obtener más información, consulte nuestra página de investigación actual de USH específica para el subtipo de USH, así [como enfoques terapéuticos independientes de genes](#).

[Ver la investigación actual de USH](#)

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

El consorcio combinará óptica y nanotecnología para la restauración de la visión HyVIS (Hybrid synapse for VISion) es una iniciativa financiada por la UE lanzada con el objetivo de desarrollar un método para restaurar la vista en personas con enfermedades oculares degenerativas como la retinosis pigmentaria. Esta iniciativa espera hacerlo mediante la restauración de la sensibilidad a la luz de los fotorreceptores mediante una sinapsis híbrida (un pequeño espacio entre las células nerviosas y los fotorreceptores). El equipo creará una neuroprótesis retiniana que actuará como las conexiones sinápticas originales utilizando la funcionalidad neuronal que permanece en la retina enferma. Los investigadores crearán un canal que puede liberar glutamato (un tipo de molécula de señalización) cuando recibe un estímulo óptico, similar a la respuesta normal debido a la estimulación con luz.

Interactuará con las células retinianas restantes. HyVIS ha recibido 3,39 millones de dólares y está compuesto por seis instituciones europeas con experiencia en ciencia de materiales, química, física, neurociencia y medicina.



Lo que esto significa para el síndrome de Usher: la pérdida de la visión en el síndrome de Usher es causada por retinitis pigmentosa (RP). Esta iniciativa intenta desarrollar una terapia para la RP. El proyecto tendrá una duración de cuatro años con el objetivo final de desarrollar una forma de restaurar la vista. Está en sus primeras etapas, pero potencialmente podría ofrecer una forma de restaurar la visión en pacientes 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: SENTIR TUS SENTIMIENTOS

Recibir un diagnóstico de síndrome de Usher evoca muchas emociones. Es abrumador que te digan que te estás quedando sordo y ciego o que tu hijo algún día será sordo y ciego. Es completamente normal y aceptable sentir miedo asociado con estas pérdidas; miedo a la pérdida progresiva, miedo a lo desconocido.

El dolor rodea la pérdida de lo que pensabas que sería el futuro, junto con un dolor nuevo y crudo cuando cambia tu visión. Puede ser tan desafiante para los miembros de la familia, especialmente para los padres, como lo es para la persona con síndrome de Usher. Mientras espera ansiosamente los avances de la investigación y las noticias, es importante reconocer y ocuparse del manejo de los sentimientos pesados que se están experimentando ahora.

El [ciclo del duelo](#) se acepta tradicionalmente como: Negación, Ira, Depresión, Negociación y Aceptación.

El duelo no es un proceso lineal; usted irá de un lado a otro entre estas etapas. Puede reiniciar estas etapas nuevamente cada vez que experimente un cambio notable en su visión. Es posible que se acostumbre a cierta meseta en su visión y luego experimente un cambio, llevándolo de regreso al comienzo del proceso de duelo.

Tus emociones no siempre tendrán sentido. Son abrumadores y la mejor manera de manejarlos es permitirte sentir tus sentimientos.

La única salida es a través de.

A menudo hay una falta de cierre porque el futuro es incierto. Vivir en la etapa de aceptación significa que puede tener espacio para múltiples emociones: esperanza para el futuro, miedo a lo desconocido, dolor y pérdida. El futuro puede ser emocionante porque también hay MUCHO que ganar. No todo es pérdida.

Tener una #USHFamily fuerte nos brinda un espacio seguro para procesar algunos de estos sentimientos intensos con personas que "lo entienden". El [libro azul de USH](#) es un foro privado de Google donde las familias pueden conectarse, compartir experiencias, hacer preguntas y validarse mutuamente. Un sentido de comunidad con aquellos con experiencias compartidas es esencial.

Cuando se encuentran, es un regalo darse cuenta de que sus sentimientos son válidos y que no están solos. Haz lo que puedas para encontrarnos. La conexión es parte de la experiencia humana y brindará apoyo y cuidado cuando más lo necesite.

## USH Life Hack del día

Envía tus trucos de USH a [info@usher-syndrome.org](mailto:info@usher-syndrome.org)

El servicio de subtítulos de conferencia de retransmisión o RCC puede ayudar a cualquier persona sorda o con problemas de audición a participar en conversaciones grupales en una videoconferencia, llamada de conferencia multipartita o seminario web. Usando los mismos subtítuladores de alta calidad que producen subtítulos para televisión, los usuarios de RCC reciben texto gratuito, en vivo y en tiempo real transmitido a una computadora conectada a Internet en cualquier lugar. No todos los estados ofrecen este servicio. Aquí hay una lista de los que lo hacen:

- Arizona
- Colorado
- Delaware
- Florida
- Hawai
- Indiana
- Maine
- Misuri

- nuevo hampshire
- New Jersey
- Carolina del Norte
- Dakota del Norte
- Carolina del Sur
- Dakota del Sur
- Vermont
- Virginia del Oeste
- Wyoming



Nuestra información de contacto

\*{{Nombre de la Organización}}\*

\*{{Dirección de la organización}}\*

\*{{Teléfono de la organización}}\*

\*{{Sitio web de la organización}}\*

\*{{Cancelar suscripción}}\*

