

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: enero de 2024

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

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

¡Feliz año nuevo!

Esperamos ansiosamente otro año de progreso y conexión con todos ustedes. Esperamos especialmente con ansias nuestra Conferencia híbrida de Conexiones USH2024. Esta es la reunión más grande de la comunidad del síndrome de Usher (USH) y se llevará a cabo tanto en persona en Rochester, Nueva York, como en línea, del 19 al 20 de julio. ¡Esperamos que se una a nosotros en este evento! [Regístrese hoy](#)

¡También nos complace compartir que la información sobre el síndrome de Usher (incluidos folletos descargables para familias, profesionales de la salud y educadores) está disponible en español ([Recursos en Español](#))! Esto incluye información curada en colaboración con el Centro Nacional sobre Sordoceguera (NCDB), disponible en el sitio web del NCDB: [Identificación del síndrome de Usher: información y recursos](#).

¿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

Sordoceguera infantil

[UsherKids Australia](#) es una organización dirigida por padres que tiene como objetivo empoderar a la comunidad Usher a través del apoyo, la conexión y el conocimiento. Emily Shepard de UsherKids Australia publicó recientemente un artículo titulado ["Explorando metodologías para](#)

["Estableciendo la prevalencia de la sordoceguera en los niños: una revisión del alcance"](#) en el Diario Británico de Discapacidad Visual. Trabajó con un equipo de investigadores para realizar una revisión integral que revelara las complejidades de definir, evaluar y diagnosticar la sordoceguera infantil para determinar la prevalencia de la sordoceguera en los niños. Algunos de sus hallazgos clave son:

- La literatura sobre sordoceguera en niños destaca la falta de descripciones integrales de las características y necesidades de esta población.
- Las inconsistencias entre los investigadores a la hora de definir, evaluar y diagnosticar la sordoceguera plantean desafíos para realizar comparaciones significativas.
- Las descripciones precisas de la población infantil con sordoceguera son cruciales para comprender sus necesidades únicas.

Reconocen la necesidad de una investigación continua y un esfuerzo unificado para describir y abordar con precisión las necesidades de los niños con sordoceguera. Recomendamos evaluar a esta población con el objetivo de allanar el camino para futuras estudios e intervenciones.

A principios de 2023, Emily también publicó un artículo titulado "[Conciencia sobre el síndrome de Usher y la necesidad de atención multidisciplinaria: una encuesta interprofesional de médicos aliados de la salud](#)", donde su objetivo era descubrir qué tan conscientes son los médicos del síndrome de Usher, específicamente los audiólogos, optometristas y ortoptistas. Para garantizar la mejor atención a los afectados, se necesita un equipo de diferentes profesionales sanitarios. Los resultados de este estudio resaltan que los médicos necesitan más educación sobre el síndrome de Usher para brindar una mejor atención. También es esencial ayudarlos a reconocer los valiosos roles de los diferentes profesionales de la salud en la atención multidisciplinaria para que se produzcan derivaciones adecuadas.

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

Ensayo preclínico del compuesto antioxidante hexafluoro en un modelo de pez cebra del síndrome de Usher tipo 1F

1 de mayo de 2023: USH1F es uno de los subtipos del síndrome de Usher tipo 1, causado por mutaciones en el gen PCDH15. Las mutaciones en el gen PCDH15 dan como resultado una proteína protocadherina-15 disfuncional, que cambia la estructura y función de las células ciliadas en el oído interno y las células fotorreceptoras en el ojo. Esto provoca la muerte de estas células, lo que provoca pérdida de audición y visión.

Los investigadores utilizaron modelos de pez cebra de USH1F para ver si el compuesto antioxidante hexafluoro podría mejorar la función visual del pez cebra con USH1F.

El hexafluoro es un compuesto sintético que toma honokiol, un compuesto que se encuentra naturalmente en la corteza de los árboles de magnolia, y agrega átomos de flúor. Su investigación encontró que el hexafluoro podría ralentizar la muerte de las células fotorreceptoras del pez cebra con USH1F, mejorando así la función visual. Los investigadores creen que estos datos muestran que el estrés oxidativo (que ocurre cuando hay un desequilibrio de radicales libres y antioxidantes en el cuerpo de una persona) podría ser un mecanismo detrás de los síntomas visuales de USH1F. También sugieren que el hexafluoro puede estabilizar los fotorreceptores disfuncionales al prevenir el estrés oxidativo.

USHER SYNDROME COALITION

USH Science News

"Preclinical trial of the antioxidant compound **hexafluoro** in a zebrafish model of Usher syndrome type 1F"

Oc1ccc(cc1C(F)(F)F)C(F)(F)F

Lo que esto significa para Usher

Síndrome de Usher: si bien esta investigación aún se encuentra en una etapa muy temprana, los resultados sugieren que el hexafluoro u otros antioxidantes pueden ser una terapia potencial para ralentizar la muerte de las células fotorreceptoras asociada con Usher. síndrome.

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: Mes del Bienestar Mental

Enero es el Mes del Bienestar Mental. Según el [Instituto de Bienestar Global](#), “El bienestar mental es un recurso interno que nos ayuda a pensar, sentir, conectarnos y funcionar; es un proceso activo que nos ayuda a desarrollar resiliencia, crecer y prosperar”.

En el boletín Grounded in Science, buscamos ofrecerle un equilibrio entre noticias de investigación y conocimientos sobre bienestar, invitándolo a dirigir su atención hacia su propio bienestar y el bienestar de nuestra increíble comunidad con síndrome de Usher. La serie “Sobre el Bienestar” es para ti, hecha por ti.

¿En qué temas sobre bienestar le gustaría profundizar?

Complete [esta encuesta rápida](#) para hacérselo saber. A cambio, compartiremos la investigación y la literatura revisada por pares que ofrece información sobre el bienestar: la ciencia detrás de mantenerse firme.

Consulte nuestra página web de recursos de salud mental

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD: La información y los recursos de este sitio web se proporcionan con fines educativos e informativos únicamente y no proporcionan asesoramiento médico o de tratamiento.

Truco del día para USH Life Envía tus trucos para

USH Life a info@usher-syndrome.org

Sarah Turner, embajadora de USH en Michigan y voluntaria de la Coalición, compiló esta lista de [consejos de USH para el hogar](#). Consejos prácticos para hacer la vida más fácil y segura a quienes viven con el síndrome de Usher.



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la Organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}

