

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

# USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

CON BASE EN LA CIENCIA: abril 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](#)

¡Feliz abril! Si es nuevo aquí, la [Coalición del Síndrome de Usher](#) es el núcleo de la comunidad mundial del síndrome de Usher, que trabaja para conectar a las personas que viven con el síndrome de Usher con los recursos, la investigación y entre sí. La Coalición utiliza el poder de dos herramientas de recopilación de datos para construir la comunidad del síndrome de Usher, lo que lleva a una mejor comprensión del síndrome de Usher, una mejor calidad de vida y tratamientos para problemas de audición, visión y equilibrio asociados con Usher.

#### [Fideicomiso USH](#)

USH Trust es la base de datos de contacto internacional más grande de personas con síndrome de Usher y nuestra herramienta más poderosa para conectar, informar y apoyar a las personas dentro de la comunidad de Usher. Quienes se unen a USH Trust también son los primeros en enterarse de las últimas oportunidades de investigación.

#### [Programa de recopilación de datos sobre el síndrome](#)

[de Usher](#) Las personas con síndrome de Usher apasionadas por la investigación están invitadas a unirse al Programa de recopilación de datos del síndrome de Usher, o USH DCP, impulsado por RARE-X. La información de salud ingresada en esta plataforma segura se convertirá en parte de una base de datos global de información anonimizada disponible para investigadores de todo el mundo. A medida que crezca el DCP, más investigadores se darán cuenta del síndrome de Usher, lo que conducirá al desarrollo de ensayos clínicos y tratamientos para la pérdida de la visión, la pérdida de la audición y los problemas de equilibrio asociados con el síndrome de Usher.

¿Te has unido al servidor comunitario de Discord de la Coalición del Síndrome de Usher? Es un lugar seguro para que la comunidad se conecte entre sí.

Únete aquí: <https://discord.gg/czwHGaDu7W>

## FOCO DE INVESTIGACIÓN

La estimulación eléctrica transcorneal reduce la pérdida del campo visual en la retinitis en función de la dosis pigmentosa

[Este](#) publicación describe un estudio de estimulación eléctrica transcorneal (TcES) como un medio para retrasar la progresión de la pérdida del campo visual en pacientes con retinitis pigmentosa (RP). Aunque se desconoce el mecanismo de acción exacto, se cree que el tratamiento puede funcionar suprimiendo las respuestas inflamatorias causadas por los bastones dañados en la retina. El estudio fue diseñado para evaluar si el tratamiento retrasa la progresión de la enfermedad de la retina.

Lo que esto significa para el síndrome de Usher: los autores concluyen que TcES puede ser un método eficaz y seguro para retrasar la progresión de la RP, por lo que se muestra prometedor como un tratamiento clínicamente viable para la RP.

Lea nuestro resumen completo en nuestro sitio web [aquí](#)

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

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](#).



**USHER SYNDROME  
COALITION**

**USH Science News**

**Transcorneal Electrical Stimulation  
Dose-Dependently Slows the Visual  
Field Loss in Retinitis Pigmentosa**

<https://doi.org/10.1167/tvst.12.2.29>

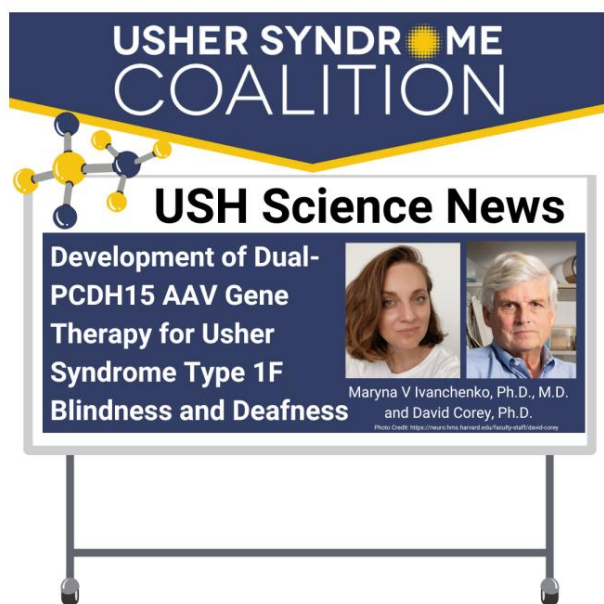
Ver la investigación actual de USH

El trabajo de Corey Laboratory para desarrollar tratamientos para el síndrome de Usher tipo 1F

resumimos [cómo](#) David Corey, Ph.D. y Maryna Ivanchenko, Ph.D., MD en la Universidad de Harvard han estado trabajando para desarrollar tratamientos para el síndrome de Usher tipo 1F. En junio de 2022, publicaron un artículo de ARVO titulado "[Desarrollo de la terapia génica Dual-PCDH15 AAV para el síndrome de Usher tipo 1F, ceguera y sordera](#)".

En este artículo, explican cómo la terapia génica es un enfoque terapéutico atractivo para USH1F, sin embargo, el gen que causa este subtipo, PCDH15, es demasiado grande para usarse en un solo modelo de vector AAV. Pudieron demostrar con éxito que "los ratones tratados con AAV duales que codifican PCDH15 demostraron un buen rescate auditivo" (Ivanchenko, et al. 2022).

El objetivo del Dr. Corey es rescatar la visión, pero primero está probando la audición porque es más fácil de medir en un modelo de ratón. Debido a que los bebés con Usher 1 nacen profundamente sordos pero videntes, los investigadores creen que la audición es más sensible a la ausencia de la proteína que la visión. Por tanto, si una terapia génica rescata la audición, en teoría, también debería rescatar la visión.



El Laboratorio Corey continúa produciendo investigaciones interesantes sobre terapias génicas para USH1F que algún día podrían permitir modelos de tratamiento para otros subtipos del síndrome de Usher. Lea más sobre los diversos proyectos de investigación en Corey Lab aquí: <https://corey.med.harvard.edu/>

Mira la presentación del Dr. Corey sobre su mini-gen aquí: <https://bit.ly/USH1FminiGene>

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: Reto Aceptado

Para alguien con el síndrome de Usher, existen barreras y limitaciones muy reales para elegir una carrera que también le brinde un sentido de propósito. Pero las barreras pueden no ser tan limitantes como crees.

A muchas personas con el síndrome de Usher se les dice que “no pueden” hacer muchos trabajos; ser piloto o conductor de NASCAR puede no ser realista. Sin embargo, hay tantas carreras que SÍ son viables, incluidas, entre otras, edición de video, ciencia, escritura, programación de computadoras, fotografía, audiología y miles más. ¡La mentalidad es la clave del éxito!

¿Cómo cambiaría tu mundo si adoptaras la mentalidad de “Desafío aceptado”?

¿Qué pasa si te propones aceptar radicalmente tener el síndrome de Usher? ¿Qué es la “aceptación radical”?

La aceptación radical consiste en no hacer juicios de valor. No es bueno o malo, positivo o negativo; simplemente es. No tienes que aceptar la “mentalidad de sufrimiento”. Puede tomar una decisión intencional para verlo como una oportunidad para buscar ganancias y oportunidades.

Las personas con síndrome de Usher son increíblemente creativas porque han tenido que adaptarse a un mundo que no está diseñado para la pérdida sensorial dual. Las [historias de sentido](#) de la [sociedad del síndrome de Usher](#) destacar algunos de los increíbles logros observados en la comunidad del síndrome de Usher. ¡Asegúrate de echarles un vistazo y considera aceptar el desafío!

USH Life Hack of the Day Envíe sus USH life

hacks a [info@usher-syndrome.org](mailto:info@usher-syndrome.org) \_\_\_\_\_

Usar un sombrero de ala puede ayudar a las personas con síndrome de Usher a protegerse de los obstáculos elevados. Usar un sombrero que proteja el rostro del sol, junto con anteojos de sol con protección UV, también puede ayudar a proteger sus ojos de la luz ultravioleta, reduciendo el daño a la retina.



Nuestra información de contacto

\*{{Nombre de la Organización}}\*

\*{{Dirección de la organización}}\*

\*{{Teléfono de la organización}}\*

\*{{Sitio web de la organización}}\*

\*{{Cancelar suscripción}}\*