

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: mayo 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](#)

¡Estamos a sólo 10 semanas de nuestra próxima conferencia! ¿Quién más se está emocionando?
¡Ciertamente lo somos! Asegúrese de seguirnos en las redes sociales para ver más contenido relacionado con la conferencia antes del evento.

[Conferencia de Conexiones de USH | 19 y 20 de julio, Rochester, NY + En línea](#)
Organizado en asociación con el Registro del Instituto Técnico Nacional [para Sordos aquí](#).

¿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

AAVantgarde anuncia su innovador diseño de estudio clínico para su programa principal en Usher 1B

[Vanguardia](#) es una empresa de biotecnología internacional con sede en Italia y en fase clínica que cuenta con dos plataformas de vectores virales adenoasociados (AAV) para la administración de genes de gran tamaño. Las plataformas de vectores AAV utilizan virus que pueden diseñarse para entregar ADN a las [células diana](#) (Naso 2017). Normalmente, los vectores AAV están limitados porque sólo pueden acomodar genes pequeños. AAVantgarde utiliza un programa híbrido dual de AAV para adaptarse al gen MYO7A de mayor tamaño .

En la novena Cumbre Anual de Innovación en Terapia Génica y Células de la Retina celebrada en Seattle el 3 de mayo, [AAVantgarde compartió una presentación](#) titulada "Diseño de una fase

Este primer estudio clínico en humanos se llamará "LUCE-1". La Prof. Francesca Simonelli es la investigadora principal del ensayo.

"Estoy encantado de presentar en la Cumbre las actividades preclínicas y clínicas que allanaron el camino para el diseño de este primer estudio clínico de fase 1/2 en humanos.

A través de este diseño innovador, pretendemos revolucionar nuestro enfoque para comprender y tratar a los pacientes de Usher 1B. Estamos preparados para generar pruebas sólidas que no sólo harán avanzar el conocimiento científico, sino que también tendrán un impacto directo en la atención al paciente", afirmó la Prof. Francesca Simonelli, jefa de Oftalmología de la Universidad de Campania Luigi Vanvitelli (Nápoles).

Este estudio tiene como objetivo proporcionar evidencia que respalde la efectividad y seguridad de AAVB-081, diseñado para tratar la RP causada por el síndrome de Usher relacionado con MYO7A (USH1B) después de estudios previos en animales que demostraron fenotipos retinianos mejorados.

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

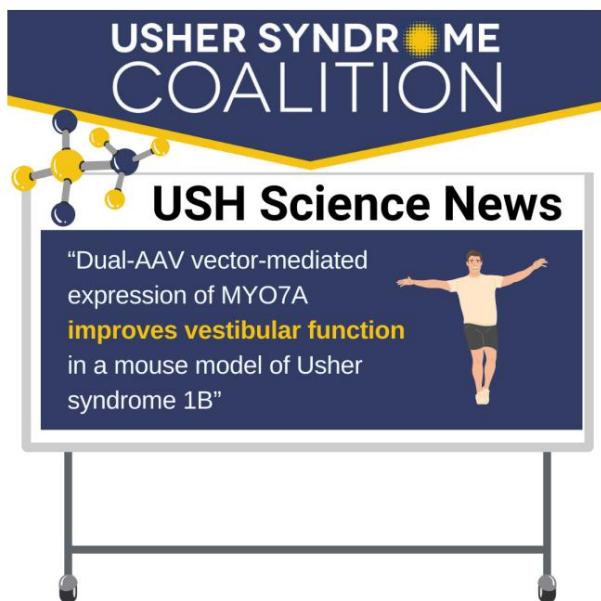
POR SI TE LO PERDISTE: NOTICIAS CIENTÍFICAS

La expresión de MYO7A mediada por vector AAV dual mejora la función vestibular en un modelo de ratón del síndrome de Usher 1B

21 de agosto de 2023: El síndrome de Usher tipo 1B (USH1B) es la forma más común de USH tipo 1 y es causado por una mutación en el gen MYO7A. Los pacientes USH1B nacen con pérdida auditiva profunda, disfunción vestibular (trastorno del equilibrio) y pérdida progresiva de la visión debido a retinitis pigmentosa que comienza dentro de los primeros 10 años de vida.

Los avances recientes en terapia génica pueden abordar una mutación genética reemplazando el gen defectuoso con una copia sana. Los vectores virales, como los virus adenoasociados (AAV), se utilizan comúnmente para la administración de genes debido a su seguridad (solo inducen una respuesta inmune leve) y su capacidad para infectar una amplia gama de células. Sin embargo, los AAV solo pueden transportar (o empaquetar) hasta 4,4 Kb de ADN, y el gen MYO7A pesa ~6,7 Kb. Para solucionar esta limitación, investigadores de los Institutos Nacionales de Salud (NIH) y la Universidad de Florida dividieron la copia sana de MYO7A en dos mitades e insertaron cada mitad en vectores AAV separados.

de genes duales de cada mitad. Cuando estos dos vectores AAV separados infectan la misma célula, las dos mitades se unen para formar una copia completa y saludable del gen MYO7A con funcionalidad completa. La inyección con administración dual de AAV de MYO7A en un modelo de ratón de USH1B restableció la expresión del gen MYO7A en las células ciliadas cocleares y vestibulares, lo que mejoró la función vestibular.



Lo que esto significa para Usher

Síndrome: La disfunción vestibular pone a los pacientes USH1B en mayor riesgo de sufrir caídas y lesiones. El tratamiento de terapia génica que utiliza este enfoque de AAV dual para reparar el gen MYO7A mutado es prometedor para ayudar a los pacientes USH1B a llevar una vida más segura.

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 sobre el 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

Reconocer el estrés asociado con la autodefensa:

La perspectiva de los padres y los proveedores de salud mental

por Rya Freeland, MSW

Mi hijo ha sido elogiado por sus habilidades de autodefensa desde que era un niño pequeño. A nosotros, como padres, se nos ha informado que su capacidad de autodefender tendrá un gran impacto en su éxito en entornos convencionales. Creo firmemente en la fuerza de la autodefensa, que se define como "la capacidad de afirmar asertivamente

deseos, necesidades y derechos, determinar y buscar los apoyos necesarios".¹ La capacidad de comprender las necesidades individuales y transmitir las con confianza refleja la percepción, la agencia y el empoderamiento personal. También puedo imaginar que puede resultar abrumador, estresante y quizás un poco aislado. Mientras hablaba del tema con mi hijo de 8 años, me informó: "Puedo hacerlo, pero a veces resulta agotador. Deseo

Machine Translated by Google simplemente lo entendería a veces". Como padre, he sido testigo con orgullo de la capacidad aparentemente avanzada de mi hijo para compartir su perspectiva y experiencia. También me he preguntado cómo es que se espere eso de ti.

El síndrome de Usher está clasificado como una enfermedad rara. Un estudio de 2023 sobre el conocimiento del síndrome de Usher entre los profesionales de la salud aliados mostró una educación limitada en la capacitación sobre el síndrome de Usher y las necesidades de los pacientes que lo padecen. Este da como resultado oportunidades perdidas de diagnóstico, tratamiento y referencias a ². Esto era la experiencia de nuestra familia. Diagnóstico tardío, navegación por múltiples sistemas de atención médica con poco o ningún conocimiento sobre el síndrome de Usher, síntomas omitidos y tratamiento inadecuado. La tensión que supone la defensa de las personas y las familias puede resultar desalentadora.

[Basas, 2015](#) define el concepto de "fatiga de defensa" como la mayor tensión sobre los recursos emocionales, físicos, materiales, sociales y de bienestar que proviene de exposición continua a las desigualdades del sistema". ³ Aunque no se caracteriza como un trastorno de salud mental, la fatiga por la defensa, al igual que el concepto de agotamiento, puede presentarse con síntomas inducidos por el estrés. Algunos incluyen agotamiento emocional, sentimientos de desesperanza, falta de motivación y sentimientos de derrota, así como problemas somáticos. ⁴ síntomas.

Como proveedor de salud mental, entiendo que varios sentimientos pueden ser ciertos al mismo tiempo. En este caso, es posible valorar y defender la capacidad de defenderse por sí mismo aunque a veces se necesite un descanso. Comprender sus límites y signos de estrés son formas en las que puede aprender a establecer límites e incorporar habilidades para reducir el estrés antes de sentirse abrumado. Explorar los impactos físicos, emocionales y cognitivos puede ayudarle a determinar qué necesidades básicas necesita satisfacer, como respiración, sueño, movimiento, nutrición e incorporación.

Técnicas de conexión a tierra y atención plena⁵. Solicitar apoyo a través de la comunidad grupos de defensa, programas de defensa de pares u organizaciones como la Coalición del Síndrome de Usher, es una excelente manera de aumentar la conexión y abordar los sentimientos de aislamiento. Además, aumentar la conciencia a través del cambio de políticas y la promoción de la investigación ayudará a la comprensión e inclusión sistemáticas para, en última instancia, reducir la carga para el individuo.

Creo que la comunidad desempeña un papel fundamental a la hora de afrontar la situación y que no estamos destinados a hacerlo todo solos. Individualmente puedes controlar los síntomas concentrándote en lo que puedes controlar. En conjunto, pueden acceder a validación, experiencias compartidas, apoyo funcional y fortaleza en los números.

Referencias:

Machine Translated by Google. E, Marshall, LH (1995). [ChoiceMaker: un programa integral de transición a la autodeterminación. Intervención en Escuela y Clínica](#), 30(3), 147-156.

2. Ayton LN, Galvin KL, Johansen L, O'Hare F, Shepard ER. [Conciencia sobre el síndrome de Usher y la necesidad de atención multidisciplinaria: una encuesta interprofesional de médicos aliados de la salud](#). *J Salud Multidisciplinariac*. 13 de julio de 2023; 16: 1927-1936.
3. Carrie Griffin Basas, [Fatiga de la defensa: autocuidado, protesta y equidad educativa](#), 2015 32-2 Anuario de Windsor sobre el acceso a la justicia 37, 2015 4. Sekułowicz M, Kwiatkowski P, Manor-Binyamini I, Boroń-Krupińska K, Cieślik B. [El efecto de la personalidad, la discapacidad y el funcionamiento familiar sobre el agotamiento entre madres de niños con autismo: un análisis de ruta](#). *Int J Environ Res Salud Pública*. 21 de enero de 2022; 19 (3): 1187.
5. Metcalf, B (25 de mayo de 2022) [Tres formas en que se presenta el estrés traumático y cómo manejarlo](#). Alianza Nacional para los Enfermos Mentales, EE. UU.

Compartimos investigaciones y literatura revisada por pares que ofrecen información sobre el bienestar: la ciencia detrás de mantenerse firme. Complete esta [encuesta](#) para solicitar un tema.

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 _____

Un equipo de investigadores de Massachusetts Eye and Ear desarrolló una aplicación llamada [All_Aboard](#), que está diseñado para complementar la navegación GPS mediante el uso de señales auditivas para guiar al usuario a su destino. La aplicación utiliza la cámara del teléfono para detectar señales de tráfico con el fin de mejorar la micronavegación de las personas ciegas o con discapacidad visual.

