

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: noviembre 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](#)

¡Feliz noviembre! Este es un mes que muchos asocian con la gratitud y el agradecimiento. Nosotros en la Coalición del Síndrome de Usher estamos profundamente agradecidos de tenerlo como un miembro querido de nuestra comunidad Usher global en constante expansión.

En caso de que te lo hayas perdido, recientemente compartimos una actualización interesante: ¡la Conferencia de Conexiones USH2024 está a la vuelta de la esquina! Este encuentro se llevará a cabo en Rochester, Nueva York, y ofrecerá una experiencia enriquecedora para quienes puedan acompañarnos en persona. Para aquellos que prefieren la comodidad de asistir en línea, la conferencia también se transmitirá en vivo, lo que garantiza que puedan participar desde la comodidad de su propio espacio.

Los participantes de USH2024 tienen la opción de [registrarse para EN PERSONA o VIRTUAL](#) [accede aquí](#). Para tener una idea de lo que puede esperar del evento USH2024, puede consultar el [resumen y las grabaciones de USH2022](#).

Gracias por ser una parte vital de nuestra comunidad. Esperamos conectarnos con usted en este extraordinario evento y continuar nuestro viaje juntos.

¿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

Ataque NAC

[Universidad Johns Hopkins](#) está reclutando para "[NAC Attack](#), Un ensayo clínico multicéntrico controlado con placebo para probar la N-acetilcisteína (NAC) oral en pacientes con retinitis pigmentosa (RP)". Este estudio probará si la toma de NAC a largo plazo puede retardar la progresión de la pérdida de visión en una persona con RP. La N-acetilcisteína es un potente antioxidante aprobado por la FDA para la sobredosis de paracetamol.

La NAC se está explorando como un posible enfoque de tratamiento para la retinitis pigmentosa. En la RP, mutaciones -o errores en el código genético- provocan la degeneración de los fotorreceptores de bastones responsables de la visión en condiciones de poca luz, lo que provoca ceguera nocturna. Después de que se eliminan los fotorreceptores de bastón, se produce una degeneración gradual de los fotorreceptores de cono, lo que estrecha gradualmente la visión periférica y eventualmente [causa visión de túnel](#). [Estrés oxidativo](#) contribuye a la degeneración de los conos y, en última instancia, a la pérdida de la visión. Se ha demostrado que la NAC reduce el estrés oxidativo y la NAC administrada por vía oral en un modelo de ratón de RP ralentizó la degeneración de los conos.

En un [ensayo clínico de fase I](#), los pacientes con RP recibieron NAC por vía oral durante 6 meses; fue bien tolerado e incluso indicó pequeñas mejoras en la agudeza visual de la retina. Esto sugiere que la administración a largo plazo de NAC puede promover la supervivencia y el mantenimiento de la función de los conos en la PR. NAC Attack es un ensayo de fase III, multicéntrico, aleatorizado y controlado con placebo que determinará si la NAC oral proporciona beneficios y es segura en pacientes con RP.

[Mirar](#) Presentación del Dr. Peter Campochiaro de la Conferencia Connections USH2022 para conocer más sobre este ensayo clínico:

NAC Attack

Multicenter randomized placebo-controlled trial
Designed to determine if long-term NAC slows progression of RP and is safe

30 centers in US, Canada, Mexico, and Europe

438 patients

Study duration = 45 months

7 In-person visits: every 9 months + M0 + M40.5

3 Tele-visits: M13.5, M22.5, M31.5

10 Phone calls: M2.25, M6.75, M11.25, M15.75, M20.24, M24.75, M28.25, M33.75, M38.25, M42.75



**said they would be enthusiastic
about participating**

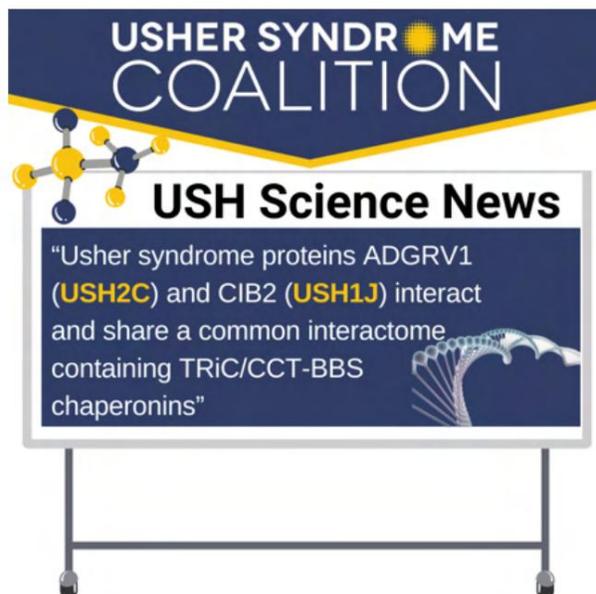
Para obtener más información, consulte nuestra página de Investigación actual sobre USH [específica para el subtipo de USH](#), así como [enfoques terapéuticos independientes de genes](#).

Ver investigaciones actuales de USH

POR SI TE LO PERDISTE: NOTICIAS CIENTÍFICAS

Las proteínas del síndrome de Usher ADGRV1 (USH2C) y CIB2 (USH1J) interactúan y comparten un interactoma común que contiene chaperoninas TRiC/CCT-BBS

22 de junio de 2023: Se han descrito mutaciones en los genes CIB2 y ADGRV1 como causantes de los subtipos de síndrome de Usher, USH1J y USH2C, respectivamente. Los investigadores se propusieron identificar cómo funcionan estas proteínas y descubrieron que trabajan juntas en vías comunes. Investigaciones adicionales mostraron que estas proteínas interactúan entre sí en las células sensibles a la luz de la retina.



Lo que esto significa para Usher síndrome: este estudio amplía nuestra comprensión de la función de las moléculas asociadas con Usher síndrome. Esta información puede ayudar a los investigadores a identificar posibles objetivos para el desarrollo de 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 BIENESTAR: ¡Conoce al equipo!

Mientras celebramos un año de boletines Grounded in Science, reconocemos que tocamos temas difíciles mensualmente. En aras de la transparencia, queremos presentarle al equipo detrás de la serie Grounded in Science and Well-Being.

Este grupo, de diversos orígenes, informa investigaciones relevantes a la comunidad.



[Conozca a Lawreen Asunción](#): Lawreen se graduó con una Licenciatura en Ciencias Biológicas y ha trabajado profesionalmente en los mercados de biotecnología y ciencias biológicas durante más de 25 años. Al tener síndrome de Usher tipo 2C, a Lawreen le apasiona fomentar la conciencia sobre el síndrome de Usher y apoyar la investigación de enfermedades genéticas raras.



[Conozca a Rya Freeland-Kiablick, MSW](#): Rya se graduó con una Maestría en Trabajo Social Clínico de Boston College en 2013 y ha trabajado como médico de salud mental para personas a lo largo de su vida. Es madre de un niño con Usher tipo 1 y proporciona contexto tanto desde un punto de vista personal como profesional. "Para mí es importante involucrarme con la comunidad Usher porque le brinda apoyo a mi familia y una mayor conciencia de sus experiencias y necesidades. Como trabajadora social y madre, soy una defensora y entiendo la importancia de abordar el tema de la salud mental dentro de esta comunidad".



[Conoce a Mónica Pruitt](#): Mónica se graduó con una Licenciatura en Bioquímica y Biología Molecular y tiene síndrome de Usher tipo 2. "Escribo hablando desde mi propia experiencia al afrontar el diagnóstico, así como desde lo que he observado en la comunidad". La combinación de su formación en ciencias técnicas con su trayectoria personal en materia de salud mental la convierte en una escritora integral, que escribe desde la experiencia y la respalda con referencias de revistas revisadas por pares.



Conozca a Lisa Rowinski: nuestra editora de la serie Bienestar, Lisa Rowinski, NIC, MA, es una intérprete de ASL certificada a nivel nacional con una maestría en Consejería. Lisa ha trabajado con personas de la comunidad de USH en una variedad de capacidades, desde gestión de casos hasta interpretación y asesoramiento. Lisa tiene un interés especial en la comunidad de sordociegos y continúa leyendo, asistiendo a talleres y estudiando las necesidades de salud mental y lingüísticas y de comunicación de esta comunidad diversa. Lisa también es instructora certificada de Pilates y cree que cualquier tipo de movimiento es un gran beneficio para la salud física y mental de todos.



[Conoce a Kayleigh Para](#): Kayleigh se graduó con una Maestría en Salud Pública y tiene un gran interés en las políticas de salud. Hizo una pasantía en la Coalición del Síndrome de Usher antes de pasar a un puesto de voluntaria. Su trabajo en la Coalición ha impulsado a Kayleigh a estar ansiosa por crear conciencia y ayudar a la comunidad Usher en todo lo que pueda.



[Conoce a Krista Vasi](#): Krista se graduó con una Maestría en Administración Pública, con especialización en gestión de organizaciones sin fines de lucro, de la Escuela Maxwell de la Universidad de Syracuse en 2008. Como Directora Ejecutiva de la Coalición del Síndrome de Usher, Krista dirige el Comité de Noticias Grounded in Science y la serie Bienestar y es editor de este boletín.

Es válido sentirse nervioso o intranquilo cuando se habla de salud mental. Pero la realidad es que ayuda más de lo que duele. Como dijo una vez nuestro querido "vecino", el señor Fred Rogers:

"Todo lo que es humano se puede mencionar, y todo lo que se puede mencionar puede ser más manejable. Cuando podemos hablar de nuestros sentimientos, se vuelven menos abrumadores, menos perturbadores y menos aterradores".

“**Anything that's human is mentionable, and anything that is mentionable can be more manageable. When we can talk about our feelings, they become less overwhelming, less upsetting, and less scary.**" - Mr. Fred Rogers

USHER SYNDROME
COALITION

Truco del día para USH Life Envía tus trucos para USH Life a info@usher-syndrome.org

"Aprenda a escribir en su computadora sin necesidad de mirar las teclas. Esto hace que sea más fácil seguir lo que estás escribiendo en la pantalla (o con TalkBack/VoiceOver/lectores de pantalla) y evita la tensión en el cuello al tener que mirar hacia arriba y hacia abajo con frecuencia". - Monica P, USH2A



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la Organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}

