

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

CON BASE EN LA CIENCIA: agosto de 2023

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

[Accede al PDF en inglés](#) | [Acceder al PDF en ingles](#) _____

¡Faltan 37 días para el Día de Concientización sobre el Síndrome de Usher! Si aún no lo ha hecho, comuníquese con su gobernador para asegurar una [proclamación para este día](#). También habrá algunos eventos sociales locales de USH que se llevarán a cabo ese día o cerca de ese día, el 16 de septiembre; consulte algunos lugares [aquí](#).

¿Dónde en el mundo está USH?

¡Mostremos dónde está nuestra #USHFamily para este Día Mundial de Concientización sobre el Síndrome de Usher! Envíanos un video corto siguiendo el ejemplo de [este video](#) ¡aparecerá en un carrete compartido en el Día de Concientización sobre el Síndrome de Usher, el 16 de septiembre de 2023! Los videos deben recibirse antes del 12 de septiembre para ser incluidos. Enviar a @UsherCoalition a través de Direct Messenger en [Instagram](#) o [Facebook](#). _____

Si no ha iniciado sesión en su cuenta en el [Programa de recopilación de datos del síndrome de Usher \(USH DCP\)](#) últimamente, ¡ahora es el momento de hacerlo! Asegúrese de cargar sus informes genéticos y complete las encuestas tal como aparecen en su portal. Comenzaremos a recopilar algunos de los datos para compartir en septiembre.

¿Te has unido a la [Discord](#) de la Coalición del Síndrome de Usher? [servidor](#) de la comunidad? Es un lugar seguro para que la comunidad se conecte entre sí. Únete aquí: <https://discord.gg/czwHGaDu7W> _____

FOCO DE INVESTIGACIÓN

Acuerdo ProQR con Laboratoires Théa para Sepofarsen y Ultevursen Inherited Retinal

Programas de enfermedades

Como recordará, en agosto de 2022, ProQR anunció que finalizaría el ensayo clínico de Sirius mientras buscaba "identificar un socio estratégico para hacer avanzar la cartera de oftalmología". ¡Ese socio estratégico ha sido encontrado!

ProQR ha anunciado que Laboratoires Théa (Théa) continuará con el desarrollo de los ensayos clínicos de ultevursen (USH2A, Exon 13) y sepfarsen (Leber congenital amaurosis 10). Dentro de Théa, actualmente se está creando un equipo completamente dedicado que se especializa en trastornos hereditarios de la retina y una nueva organización para administrar estos dos proyectos.

Durante el período de transición, Théa está creando un equipo totalmente dedicado al desarrollo de estos productos. Se puede esperar que los ensayos clínicos se reanuden en 2024, una vez que la organización se haya establecido por completo. El nuevo equipo comunicará los detalles futuros después de septiembre de 2023. [Obtenga más información.](#)

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

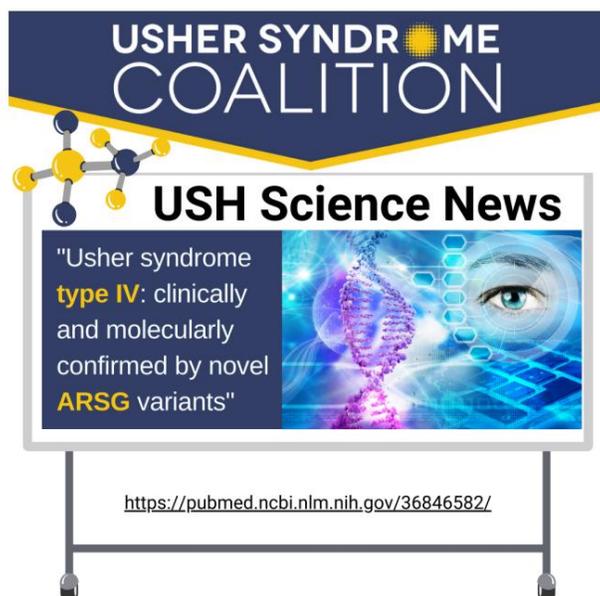
[Ver la investigación actual de USH](#)

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

Síndrome de Usher tipo IV: confirmado clínica y molecularmente por nuevas variantes de ARSG

Previamente, se definieron tres tipos de síndrome de Usher (USH), en función de la edad de inicio y la gravedad de los síntomas clínicos. Los tres tipos (USH1, USH2, USH3) se clasifican en subtipos mediante pruebas genéticas, que se indican con una letra después del número. Por lo general, la presentación y progresión de los síntomas es similar dentro de cada tipo. La USH atípica ocurre cuando se encuentran mutaciones en uno de los genes que se sabe que causan un subtipo, pero la presentación de los síntomas es diferente a la típica de ese tipo.

Se ha implicado que las mutaciones en el gen de la arilsulfatasa G (ARSG) causan un cuarto tipo de USH (USH4) con un conjunto distinto de síntomas que incluye la aparición tardía de deficiencia auditiva y retinosis pigmentaria (RP), sin afectación vestibular. A diferencia de los tipos USH1-3, en los que el RP se ubica principalmente en la región externa o periférica de la retina, lo que provoca una visión de túnel, el RP en USH4 se ubica predominantemente en las regiones pericentral y macular de la retina y afecta la visión central (Khateb et al 2018, Abad-Morales et al 2020, Peter et al 2020, Fowler et al 2021, Igelman 2021 et al 2021). Más recientemente, los investigadores del Centro Médico de la Universidad de Radboud en los Países Bajos confirmaron estos hallazgos clínicos en individuos adicionales no relacionados.



Lo que esto significa para el síndrome de Usher: este tipo distintivo de síndrome de Usher descrito recientemente amplía el campo de conocimiento, lo cual es importante para mejorar el diagnóstico y el manejo de los síntomas y es vital para desarrollar un tratamiento o cura para este síndrome aún poco conocido. enfermedad.

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.

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.

SOBRE EL BIENESTAR: duelo anticipatorio

[duelo anticipatorio](#) se define como un estado de pena profunda y dolorosa que puede ocurrir antes de una pérdida inminente, como el diagnóstico de una afección progresiva como el síndrome de Usher. Es el dolor que espera experimentar; es una montaña rusa de aferrarse a la esperanza para el futuro combinada con una ansiedad intensa.¹ Las personas que viven con el síndrome de Usher experimentan pérdida de la visión, la audición y, a veces, el equilibrio. Las pérdidas secundarias pueden incluir planes para el futuro, conducción y un sentido de independencia, entre otros.

Se pueden sentir otras emociones junto con el dolor, como la culpa o una sensación de impotencia al ver a un ser querido perder lentamente la visión. Las personas que viven con USH pueden comenzar a preocuparse por cómo los demás los perciben y desarrollar temores de abandono a medida que avanza la pérdida. También pueden experimentar dificultades en la comunicación, la movilidad, las actividades de la vida diaria y las interacciones sociales, lo que hace que se sientan aislados, inseguros e inseguros sobre su futuro.²

El duelo anticipado puede ser [útil en hacer](#) frente preparándose para la pérdida futura, explorando las emociones de antemano y aceptando cambios en los planes futuros para vivir con las circunstancias. ³ Puede darle a alguien la oportunidad de confrontar sus miedos y elegir proactivamente seguir adelante, dejándolos mejor equipados para navegar la naturaleza progresiva del síndrome de Usher.

Es fácil perderse en la ansiedad de preguntarse qué depara el futuro, lo que hace que las personas luchen por disfrutar el presente. Hay casi una sensación de contener la respiración, negarse a respirar hasta que todo haya terminado.

Verywellhealth.com señala que el duelo anticipado puede ser un factor de riesgo para [el trastorno de duelo prolongado, una condición](#) psiquiátrica caracterizada por un duelo intenso y persistente que interfiere con la vida diaria y que amerita la orientación de un profesional de la salud mental.

Algunas formas de ayudar a sobrellevar el duelo anticipado incluyen:

- Aceptar la realidad
- Comparte tus sentimientos abiertamente
- Aférrate a la esperanza
- Prepárate para el futuro

Cada uno de estos pasos es enorme y no será fácil de lograr. Busque el apoyo de amigos, familiares y otras personas queridas y de confianza en su mundo. Busque apoyo profesional si es necesario.

Quizás lo más importante, conectarse y apoyarse en otras personas con síndrome de Usher para empatía y comprensión con respecto a las experiencias compartidas.

Referencias:

1. [Lynne Eldridge, MD](#) (2023) ¿Qué es el duelo anticipado?. VeryWellHealth. <https://www.verywellhealth.com/understanding-anticipatory-grief-and-symptoms-2248855>
2. Jaiswal A, Aldersey H, Wittich W, Mirza M, Finlayson M. (2018). Experiencias de participación de personas con sordoceguera o pérdida sensorial dual: una revisión del alcance de la literatura mundial sobre sordoceguera. PLoS ONE 13(9): e0203772. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0203772>
3. Kylie B. Rogalla. (2020). Duelo anticipado, afrontamiento proactivo, apoyo social y crecimiento: exploración positiva Experiencias de preparación para la pérdida. Omega- Journal of Death and Dying 81(1) 107-129. <https://doi.org/10.1177/0030222818761461>
4. APA (2022). <https://www.psychiatry.org/patients-families/prolonged-grief-disorder>

USH Life Hack del día

Envía tus trucos de USH a info@usher-syndrome.org _____

"No tenemos escaleras alfombradas, así que agregué almohadillas de alfombra individuales a cada escalón dentro de mi casa.

Este truco le permite a mis pies saber cuándo llegué al final o al final de las escaleras cuando ya no me siento

alfombra."



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la Organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}

