

# USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

**BASADO EN LA CIENCIA: abril 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 abril! Marzo estuvo increíblemente lleno de coordinación de nuestro tercer viaje de promoción grupal al Capitolio. En una iniciativa colaborativa de la Coalición contra el Síndrome de Usher dirigida por Krista Vasi (Directora Ejecutiva), Peggy Borst (Miembro de la Junta de la Sociedad del Síndrome de Usher) y Susie Trotochaud (Fundadora de la Fundación Usher 2020), 25 Campeones de USH acudieron al Capitolio para abogar por una cura para Usher. ¡síndrome!

Solicitamos a 35 miembros del Congreso su apoyo para aumentar la tan necesaria financiación NIH/NEI por encima de \$50,000,000 para el Programa de Investigación USHER (Restauración Ocular Saludable del Síndrome de Usher). Un GRAN agradecimiento a la amiga de Peggy, Mary Newcomb, y a su padre, el ex congresista de Texas, Greg Laughlin, de Pillsbury Winthrop Shaw Pittman LLP, que representa pro bono a la Coalición del Síndrome de Usher. Consiguió reuniones exitosas con miembros clave de asignaciones, incluida la presidenta de asignaciones Kay Granger y el presidente del subcomité de LHHS, Robert Aderholt.

Si está interesado en hacer oír su voz y ayudar a garantizar que la investigación sobre el síndrome de Usher obtenga la financiación federal que merece, regístrese para [convertirse en un defensor de USH.](#)

Conferencia de Conexiones de USH | 19 y 20 de julio, Rochester, NY + En línea Organizado en asociación con el Instituto Técnico Nacional para Sordos ¡ Estamos en pleno apogeo planificando nuestra conferencia USH2024! ¿Ya te has registrado? [Regístrate 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>

## SparingVision alcanza el paso final de aumento de dosis en PRODYGY Ensayo con SPVN06 para la retinosis pigmentaria

[SparingVision](#) es una empresa de medicina genómica en etapa clínica que trabaja en la creación de terapias genéticas para el tratamiento de enfermedades hereditarias de la retina, como la retinitis pigmentosa (RP). Tienen varios productos en su línea de investigación, uno de los cuales es digno de mención SPVN06, que es su principal terapia genética en investigación independiente de genes para la RP. Este producto tiene como objetivo ralentizar la progresión de la enfermedad de cualquier persona afectada con distrofia de conos y bastones, centrándose principalmente en la RP en etapa intermedia. La retinitis pigmentosa se considera un trastorno de distrofia de conos y bastones porque la mutación genética afecta primero las funciones de los bastones y luego daña los conos. en.

A finales de enero, SparingVision anunció que su ensayo [clínico PRODYGY Fase I/II para SPVN06 ha progresado a la cohorte](#) de dosis final de la fase de aumento de dosis. [En este comunicado de prensa](#), [SparingVision compartió](#) que su ensayo de fase 1 mostró un "fuerte perfil de seguridad y tolerabilidad", lo que les permitió avanzar a la siguiente fase del ensayo clínico.

Después de completar la tercera y última cohorte de la Parte 1, el ensayo PRODYGY pasará a la Parte 2, examinando dos dosis de SPVN06 y un brazo no tratado, con la apertura de nuevos sitios clínicos en los Estados Unidos. Deberíamos aprender más sobre el criterio de valoración principal del ensayo PRODYGY Fase I/II en la segunda mitad de 2025.

Consulte nuestra página de Investigación actual sobre USH específica [para el subtipo de USH](#) así como [enfoques terapéuticos independientes de genes](#).

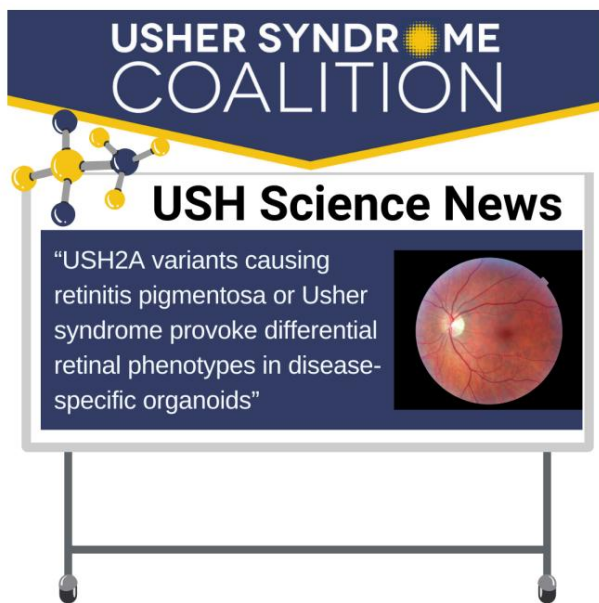
[Ver investigaciones actuales de USH](#)

## POR SI TE LO PERDISTE: NOTICIAS CIENTÍFICAS

Las variantes de USH2A que causan retinitis pigmentosa o síndrome de Usher provocan fenotipos retinianos diferenciales en organoides específicos de la enfermedad

7 de agosto de 2023: USH2A es el gen más común asociado con la retinitis pigmentosa (RP) autosómica recesiva y el síndrome de Usher (USH). Sin embargo, el gen es muy grande y existen muchas variantes que pueden alterar el fenotipo clínico, dando lugar a RP o USH, lo que dificulta el diagnóstico.

Investigadores europeos en Francia, Alemania y los Países Bajos desarrolló con éxito tres modelos de enfermedades humanas específicas para la RP no sintomática y el síndrome de Usher utilizando organoides retinianos. Ahora pueden identificar y validar fenotipos específicos de múltiples individuos RP y USH utilizando estos tres modelos organoides distintos.



Lo que esto significa para Usher síndrome: esta capacidad de identificar fenotipos RP y USH a partir de variantes USH2A abre nuevas puertas para que los investigadores utilicen estos modelos organoides para estudiar otras variantes USH2A con más detalle para comprender mejor la mecanismo de la enfermedad, así como potencial terapéutico.

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: Manejo del estrés

Abril es el mes de la concientización sobre el estrés. Probablemente no necesite que le digan que aprender a controlar el estrés beneficia su salud. En la comunidad con síndrome de Usher, se pueden imponer factores estresantes adicionales a los cuidadores y a las propias personas que viven con el síndrome de Usher.

Cuidadores, nos vemos. ¡No es fácil administrar tu agenda junto con las (muchas) citas de tu pequeño! Agregue a eso los desafíos y el estrés de tratar de descubrir todo lo que puede hacer para brindarle un ambiente en el que su hijo prospere.

Para las personas con síndrome de Usher, simplemente vivir con USH puede ser estresante, desde posibles barreras de comunicación y navegar en un mundo construido para personas videntes y oyentes, hasta temer un futuro incierto. Ya sea que le hayan diagnosticado recientemente o que conozca su diagnóstico desde hace años, muchas de las emociones subyacentes pueden ser las mismas.

Aprender a gestionar cómo respondemos al estrés no cambiará las circunstancias ni hará que desaparezcan las situaciones desafiantes, pero podemos estar mejor equipados para afrontar cualquier cosa que la vida nos depara.

Los NIH tienen un sitio web lleno de recursos para ayudar a controlar el estrés, incluidas las siguientes estrategias para controlar el estrés y la ansiedad llamadas GREAT:

Gratitud

Relajación

Ejercicio

Reconocer sentimientos

Seguimiento de pensamientos

GREAT fue desarrollado por la Dra. Krystal Lewis, psicóloga clínica autorizada en el NIMH ([NIH](#)).

Aprender a gestionar el estrés es una parte fundamental de un estilo de vida saludable. Es importante poder identificar signos de estrés y ansiedad, desarrollar resiliencia y saber cuándo y dónde buscar ayuda. Hay muchos [recursos de los NIH](#) para ayudarle a comenzar.

#### Referencias

- Nadja Högner, Ph.D. Estrés psicológico en personas con discapacidad sensorial dual a través del síndrome de Usher tipo II. Revista de discapacidad visual y Ceguera.  
<https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/0145482X1510900303> Proyecto de
- Sordoceguera de Texas. [Estrés y resiliencia](#).
- Instituto Nacional de Salud Mental. [EXCELENTE: Prácticas útiles para controlar el estrés y la ansiedad](#).

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 únicamente con fines educativos e informativos y no brindan asesoramiento médico o de tratamiento.

**Truco de vida del día de USH**

Envíe sus trucos para la vida de USH a [info@usher-syndrome.org](mailto:info@usher-syndrome.org)

"Cuando no puedo ver la vista completa con un escaneo mínimo, uso la cámara de mi teléfono para ver la imagen más grande. La cámara del teléfono reduce automáticamente la vista completa."- Voluntario de USH



Nuestra información de contacto

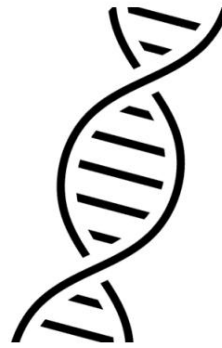
\*{{Nombre de la Organización}}\*

\*{{Dirección de la organización}}\*

\*{{Teléfono de la organización}}\*

\*{{Sitio web de la organización}}\*

\*{{Cancelar suscripción}}\*



USHER SYNDROME  
COALITION  
UNRAVELING  
USH