

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

# USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

CON BASE EN LA CIENCIA: julio 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](#) \_\_\_\_\_

Algunos recordatorios antes de llegar a lo bueno. ¡Vamos a sumergirnos!

- Nuestra [reunión social local de USH en Boston](#) ha sido reprogramado para el sábado 16 de septiembre, abriendo esta reunión a más personas en la comunidad en honor al Día de Concientización sobre el Síndrome de Usher. Conozca a otros con USH mientras prueba una variedad de actividades accesibles enseñadas por líderes que viven con el síndrome de Usher. Familiares, socios, amigos, ¡todos son bienvenidos! Echa un vistazo a las ubicaciones de nuestros otros eventos sociales locales de USH [aquí](#).
- Hablando del 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.
- Un recordatorio amistoso para unirse [al Programa de recopilación de datos del síndrome de Usher](#) (USH DCP) porque necesitamos su ayuda para expandir y mejorar la investigación médica. Al generar el esfuerzo de recopilación de datos más completo para la comunidad de Usher, podemos acelerar la investigación y el desarrollo de tratamientos y terapias.
- ¿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

AAVantgarde Bio y Síndrome de Usher Tipo 1B

El síndrome de Usher tipo 1B (USH1B) está causado por mutaciones en el gen de la miosina VIIA (MYO7A). Este gen es de gran tamaño, lo que hace que la terapia génica sea un desafío debido a la limitada capacidad de empaquetamiento de los vectores virales adenoasociados (AAV). Para superar este desafío, los investigadores crearon una plataforma de vector dual AAV8 para contener el gen MYO7A para ser utilizado como terapia génica retinal. Estos investigadores tienen

ha podido demostrar con éxito la prueba de concepto utilizando modelos de ratones y primates no humanos. ([Ferla et al.](#))

---

AAVantgarde Bio es una empresa internacional de biotecnología con sede en Italia que utiliza plataformas de vectores virales asociados a adeno (AAV) para la administración de genes. Se aseguró una iniciativa de financiación reciente, lo que les permitió avanzar con dos de sus programas, uno de los cuales es para USH1B, para establecer una primera prueba de concepto en humanos en pacientes con USH1B. ([GlobeNewsWire](#)).

---

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

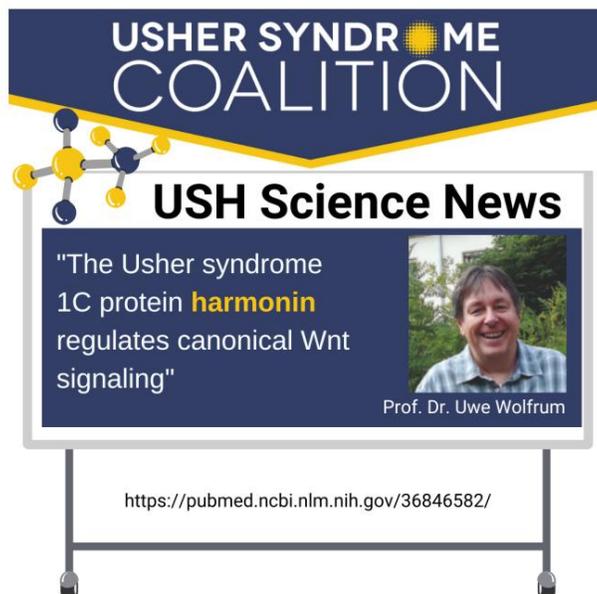


[Ver la investigación actual de USH](#)

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

La proteína armonina 1C del síndrome de Usher regula la señalización canónica de Wnt

El laboratorio Wolfrum publicó recientemente un artículo titulado "[La proteína armonina 1C del síndrome de Usher regula la señalización canónica de Wnt](#)". Ya sabemos que el gen USH1C codifica la proteína armonina que organiza redes de proteínas en la retina y el oído interno. En el estudio, los investigadores encontraron que la armonina juega un papel crucial en la vía de señalización canónica de Wnt, que es importante para mantener la salud y el funcionamiento del ojo y la retina. El estudio encontró que sin la proteína armonina funcionando correctamente, esta vía se interrumpe, lo que puede conducir al desarrollo de enfermedades de la retina y problemas de visión.



Lo que esto significa para el síndrome de Usher: este descubrimiento es importante porque arroja luz sobre los mecanismos subyacentes del síndrome de Usher y podría conducir al desarrollo de nuevos tratamientos y terapias para este raro trastorno. También ayuda a comprender mejor el papel que desempeña la señalización de Wnt en el ojo y la retina y cómo puede contribuir a las enfermedades de la retina.

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

### Empoderando la Independencia: Fomentando la Autodeterminación

Por Lanya McKittrick, [Línea de investigación](#), Mamá de 4 niños: Conner (24) y Dalton (15) tienen USH1B.

Padres, es posible que se hayan preguntado cómo será el futuro para sus hijos. Sé que lo hice, especialmente al principio, justo después del diagnóstico.

Las preguntas que quizás se haya hecho pueden incluir: ¿Qué tipo de carrera tendrá mi hijo? ¿Encontrarán el amor? ¿Tendrán hijos y qué impacto tendrá la pérdida de la visión en la crianza de los hijos? ¿Serán capaces de vivir de forma independiente?

A veces puede resultar paralizante pensar en toda esta incertidumbre. Hay tanto que no puedes controlar. Pero una cosa que puede hacer es ayudar a su hijo a ser independiente y vivir una vida con determinación propia.

La autodeterminación[1] juega un papel fundamental en la vida de las personas con síndrome de Usher. La autodeterminación se refiere a la capacidad de uno para tomar decisiones, establecer metas y tomar el control de sus propias vidas. Les permite hacerse cargo de su propio destino, tomar decisiones alineadas con sus valores y participar activamente en la sociedad. Al fomentar la autodeterminación, desarrolla resiliencia y ayuda a su hijo a desarrollar un sentido de propósito. Promueve la autonomía, mejora las habilidades para resolver problemas y aumenta la confianza en uno mismo.

Aquí hay algunas estrategias para que los padres fomenten la autodeterminación:

- Educación y conciencia: Enséñele a su hijo sobre el síndrome de Usher y los sistemas de apoyo disponibles para que pueda ganar confianza en sus habilidades y tomar decisiones informadas. Familiarícese con el [plan de estudios básico ampliado](#).
- Habilidades de autodefensa: anime a su hijo a expresar sus necesidades, hacer valer sus derechos y participar activamente en los procesos de toma de decisiones relacionados con su educación, empleo y vida personal.
- Establecimiento y planificación de objetivos: ayude a su hijo a definir sus aspiraciones, ya sea que busque educación, desarrollo profesional o participación en actividades recreativas.
- Tecnología de asistencia (AT) y accesibilidad: avances como lectores de pantalla, software de reconocimiento de voz y dispositivos de asistencia mejoran la comunicación, acceden a la información y facilitan la independencia. Asegúrese de que su hijo tenga las adaptaciones adecuadas y AT.
- Toma de decisiones temprana: Encuentre formas para que los niños pequeños tomen decisiones simples, como qué ponerse cada día; esto ayuda a que la toma de decisiones sea más fácil en años posteriores.

Como padre de cuatro niños, sé de primera mano lo difícil que puede ser fomentar la autodeterminación.

A veces es más fácil tomar decisiones usted mismo porque simplemente está tratando de pasar el día. Pero promover la autodeterminación a una edad temprana puede ayudarlos tanto a usted como a su hijo a largo plazo.

Al implementar estrategias como estas, puede empoderar a sus hijos para que afirmen su independencia, tomen decisiones informadas y persigan sus sueños.

[1] La autodeterminación es una de las 9 áreas del [plan de estudios básico ampliado](#), los "conceptos y habilidades que a menudo requieren instrucción especializada con estudiantes ciegos o con discapacidad visual para compensar la disminución de oportunidades de aprender incidentalmente observando a otros".

## USH Life Hack del día

Envía tus trucos de USH a [info@usher-syndrome.org](mailto:info@usher-syndrome.org)

“Agregar pegatinas en relieve (como botones) a mi microondas en los botones '30 segundos' y 'Temporizador' es menos estresante para mis ojos, ya que solo siento los botones levantados”.

-Krista Webb



Nuestra información de contacto

\*{{Nombre de la Organización}}\*

\*{{Dirección de la organización}}\*

\*{{Teléfono de la organización}}\*

\*{{Sitio web de la organización}}\*

\*{{Cancelar suscripción}}\*

