

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

CON BASE EN LA CIENCIA: junio de 2023

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

[Access the PDF in English](#) | [Acceder al PDF en español](#)

¡Feliz junio! El tiempo pasa volando. ¡Felicitaciones a los recién graduados!

¿Te has [registrado?](#) para un evento social local de USH?

Tenemos planeados dos eventos emocionantes para este verano: uno en [Boston, Massachusetts](#), y el otro en [Carnation, Washington](#). Habrá eventos adicionales en septiembre, con más información por venir.

[Encuentre u organice un USH Local Social cerca de usted.](#) ¡Regístrese ahora ya que el espacio es limitado!

Solo un recordatorio para unirse al [Programa de recopilación de datos del síndrome de Usher](#) (USH DCP) para ayudar a expandir y mejorar la investigación médica. Al participar, puede dar el primer paso para poner a disposición de los investigadores la información desidentificada del paciente. 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 al servidor comunitario de Discord de la Coalición del Síndrome de Usher? Es un lugar seguro para que la comunidad se conecte entre sí.

Únete aquí: <https://discord.gg/czwHGaDu7W>

FOCO DE INVESTIGACIÓN

Evaluación de la calidad del sueño y la fatiga en pacientes con síndrome de Usher tipo 2a

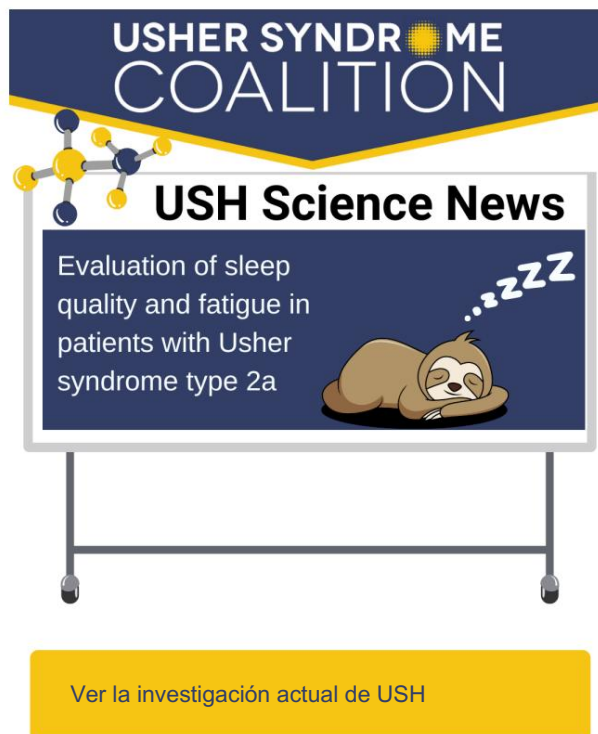
En una publicación reciente en [Ophthalmology Science](#), Los investigadores de Radboudumc buscaron estudiar la importancia de los problemas de sueño y la fatiga que experimentan los pacientes con síndrome de Usher tipo 2a (USH2a).

Plantearon la hipótesis de que los problemas para dormir podrían ser un síntoma del síndrome de Usher, además de la pérdida de la audición y la visión. Es interesante señalar que los problemas de sueño en los pacientes no estaban relacionados con la gravedad de la pérdida de la visión y se informaron incluso antes de que los pacientes presentaran pérdida de la visión. Estas observaciones prepararon el escenario para futuras investigaciones. Como seguimiento, los investigadores planean corroborar los resultados de este estudio evaluando si el modelo de pez cebra para el síndrome de Usher exhibe un patrón de sueño alterado y si las proteínas asociadas al síndrome de Usher juegan un papel en la regulación del sueño.

Lo que esto significa para USH: el reconocimiento de los problemas del sueño como una comorbilidad del síndrome de Usher, en lugar de un efecto secundario de la pérdida sensorial dual, sería un paso hacia una mejor atención personalizada del paciente.

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.

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



USHER SYNDROME COALITION

USH Science News

Evaluation of sleep quality and fatigue in patients with Usher syndrome type 2a

Ver la investigación actual de USH

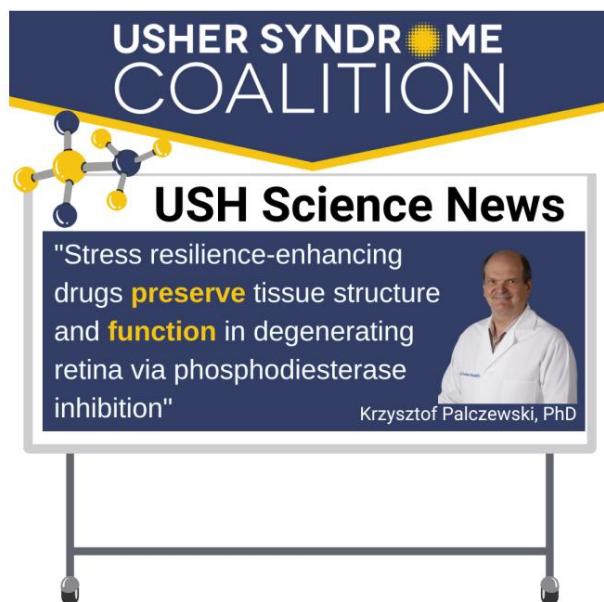
EN CASO DE QUE SE LO PIERDA: CARACTERÍSTICA DE NOTICIAS DE CIENCIA

Los fármacos que mejoran la resiliencia al estrés preservan la estructura y la función del tejido en la retina degenerada a través de la inhibición de la fosfodiesterasa

Las enfermedades progresivas de la retina, como la degeneración macular relacionada con la edad (AMD) y la retinitis pigmentosa, son causadas por la degeneración de la retina debido a la apoptosis o muerte celular debido al estrés celular. Las células pueden desequilibrarse o estresarse debido a condiciones ambientales desfavorables como exposición a luces brillantes, tabaquismo o alto consumo de alcohol. Cuando están estresadas, las células sobrevivirán activando una vía que permite neutralizar la fuente del estrés, o morirán por apoptosis.

En este estudio, los investigadores se centraron en una clase de enzimas denominadas fosfodiesterasas (PDE), que suelen estar presentes en el cuerpo humano. Estas enzimas son capaces de activar distintas vías que promueven la supervivencia celular junto con otras vías que desencadenan la muerte celular.

Descubrieron que la inhibición de las PDE con la terapia con medicamentos dirigidos condujo a la adaptación y supervivencia de las células, a veces a un estado celular que es incluso más saludable que las células sin estrés.



Lo que esto significa para el síndrome de Usher: la terapia con medicamentos es una forma común y aceptada de controlar el tratamiento de la enfermedad. Los resultados prometedores de este estudio indican que, algún día, los pacientes con trastornos degenerativos de la retina podrán retrasar la pérdida de la visión y la degeneración de la retina a través de una terapia o régimen farmacológico prescrito.

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.

SOBRE EL BIENESTAR: Miedo a lo Desconocido

Aunque incómodo, el miedo es una emoción natural que puede protegernos del daño. Por ejemplo, mirar a ambos lados antes de cruzar la calle es un hábito impulsado por el miedo a ser atropellado por un automóvil.

El miedo a lo desconocido puede ser abrumador y, a menudo, acompaña al miedo al futuro, a sentirse fuera de control y al miedo al fracaso. Es común sentirse así después de recibir un diagnóstico de síndrome de Usher (USH). El miedo a lo desconocido puede persistir incluso mientras se adapta a vivir con USH porque la tasa de pérdida de la visión puede ser impredecible.

El miedo puede proyectar una gran sombra, pero si arroja luz sobre ese miedo investigando en línea, conectándose con una comunidad de apoyo de Usher, haciendo preguntas y participando en foros como USH Blue Book, USH Discord y grupos de Facebook, descubrirá que no estás solo en este viaje.

Dar estos pasos muestra una fuerza increíble. Con una comunidad de apoyo detrás de usted, navegar a través de su trayectoria cambiada puede ser mucho más fácil.

Aunque no puedes controlar los eventos que ocurren en tu vida, tienes el poder de controlar tus reacciones ante ellos.

12 consejos para ayudarte a manejar tus sentimientos de miedo:

1. Escríbalo. Note los pensamientos que está teniendo cuando aparecen los sentimientos de miedo. Fíjese cuando tenga un pensamiento que comience con "¿y si?"
2. Reconoce que la emoción está ahí. es valido Apóyate en eso.
3. Agradece al sentimiento por llamar tu atención. Presenta una hermosa oportunidad para aprender a hacer frente a los diversos desafíos de la vida.
4. Pregúntese qué está tratando de decirle. ¿Qué quiere que aprendas? que hay detras de esto ¿miedo?
5. Aceptar la realidad tal como es. Acepta que puedes fallar.
6. Pregúntese cómo quiere responder a la situación que está creando la emoción del miedo.
7. Haz ejercicio y medita para frenar tus pensamientos.
8. Habla sobre tus miedos para arrojar luz sobre la sombra que proyectan los miedos.
9. Concéntrate en el momento presente y dé un paso a la vez. Vive tu vida.
10. Sea agradecido por las oportunidades. Sé agradecido por la belleza de este mundo.
11. Reconoce que tienes las herramientas que necesitas para lidiar con casi cualquier cosa que se te presente. forma.
12. ¡Practica! Practique sentir las emociones y trabajar a través de ellas. Monta la ola.

USH Life Hack of the Day Envíe sus USH life

hacks a info@usher-syndrome.org _____

Si bien los bastones y los perros guía son herramientas de asistencia comunes para las personas con discapacidad visual, ¡no olvide que su propio teléfono inteligente puede convertirse en un dispositivo de asistencia! Se han desarrollado muchas aplicaciones para nuestra comunidad, como Be My Eyes, que lo conecta con una persona vidente en vivo a través de una transmisión de video para ayudarlo con sus tareas. Una nueva aplicación impulsada por IA llamada Oko brinda asistencia para detectar y navegar las señales de tráfico para que pueda cruzar la calle de manera segura.

La aplicación Oko es un programa descargable gratuito que usa la cámara trasera de su teléfono para escanear su entorno y proporciona retroalimentación a través de señales de audio y/o háptica. Para usar, inicie la aplicación y sostenga su teléfono a la altura del pecho para que la cámara trasera mire hacia la calle frente a usted. Gire lentamente hacia la izquierda y hacia la derecha unos 180 grados para permitir la detección de semáforos. Una vez que la encuentra, la aplicación detecta los cambios en los semáforos y le notifica en consecuencia para ayudarlo a cruzar la calle de manera segura y dentro de los cruces peatonales marcados.

Para obtener más información, visite: Aplicación

Oko Vea un tutorial de Sam of The Blind Life aquí: <https://youtu.be/v1MvczKZQYs>



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la Organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}

