

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

CON BASE EN LA CIENCIA: mayo 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](#)

El 26 y 27 de abril, la Coalición del Síndrome de Usher reunió a 22 campeones de la USH en Capitol Hill para abogar por una mayor financiación federal para la investigación del síndrome de Usher. Nos reunimos con las oficinas de más de 30 miembros del Congreso durante dos días para discutir la necesidad urgente de priorizar el desarrollo de tratamientos y una cura para el síndrome de Usher. Si bien esta defensa marcará la diferencia en los próximos años, compartir historias personales sobre vivir con USH tuvo un impacto inmediato en docenas de empleados y miembros del Congreso.

¡También salimos en las noticias locales, gracias a Peggy Borst, una voluntaria de la Coalición! Vea la [cobertura local del trabajo de defensa de Capitol Hill de la Coalición del Síndrome de Usher de ABC7 WJLA con Alison Starling](#).

¿Está interesado en abogar por la investigación del síndrome de Usher con la Coalición? [Conviértete en un campeón de USH](#).

¿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

Estudio de escalada de dosis para evaluar la seguridad/tolerabilidad y eficacia de EA-2353 en sujetos

Con Retinosis Pigmentaria (Terapéutica Endógena)

En el verano de 2022, Endogena lanzó su primera dosificación de su estudio de fase 1/2a de EA-2353 en retinitis pigmentosa (RP). Endogena está intentando activar las células madre en la retina con EA-2353, que adopta un enfoque novedoso de moléculas pequeñas, con la esperanza de producir y reemplazar los fotorreceptores perdidos y dañados, la razón de la pérdida de visión en el síndrome de Usher y la retinosis pigmentaria.

EA-2353 está diseñado para funcionar independientemente de la mutación genética subyacente.

Catorce participantes están inscritos en este ensayo, todos los cuales recibirán inyecciones intravítreas (inyecciones oculares) en un ojo. Todos los participantes presentan síntomas de RP y tienen un diagnóstico genético. Este estudio se lleva a cabo en colaboración con el investigador principal de Endogena, Mark Pennesi, MD, PhD, profesor de oftalmología en el Casey Eye Institute en Oregón.

El [6 de febrero de 2023](#), la investigación de EA-2353 para el tratamiento de RP recibió la designación Fast Track de la FDA de EE. UU.

El [5 de abril de 2023](#), Endogena [anunció que la](#) etapa de escalada de dosis del estudio de fase 1/2a se completó con éxito. No se identificaron eventos adversos clínicamente relevantes o limitantes de la dosis después de inyecciones intravítreas repetidas. Después de que se demostró que el enfoque es seguro y tolerable con varias dosis, el estudio inscribe a los pacientes en la cohorte de expansión, utilizando la dosis más alta evaluada para examinar qué tan efectiva podría ser esta terapia farmacológica para pacientes con RP.

El [4 de mayo de 2023](#), Endogena anunció que había completado la inscripción de pacientes antes de lo previsto en su ensayo de Fase 1/2a de EA-2353 para el tratamiento de la retinosis pigmentaria (RP). Con la etapa de aumento de la dosis completada, el ensayo en curso ahora se encuentra en la etapa de cohorte de expansión.

Lo que esto significa para el síndrome de Usher: EA-2353 podría cambiar las reglas del juego para todos los pacientes con RP, no solo para los que tienen el síndrome de Usher. Las células madre activadas pueden permitir la regeneración de fotorreceptores y potencialmente restablecer las capacidades de detección de luz. Además, la designación Fast Track da esperanza a la comunidad de que este tratamiento podría ser viable más temprano que tarde.

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](#).

Lo que esto significa para el síndrome de Usher: mientras que otros posibles tratamientos de RP son invasivos y, a menudo, requieren cirugía o inyecciones, la luteína es un antioxidante de venta libre que no es invasivo y se puede consumir por vía oral. Estos resultados respaldan aún más la promoción de una píldora simple que puede ayudar a ralentizar la degeneración de la retina, lo que permite a las personas afectadas mantener y disfrutar de una mejor calidad de vida durante más tiempo.

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: Comunidad

La Coalición del Síndrome de Usher es un centro para conectar a la comunidad mundial de Usher; pero ¿qué significa para ti "comunidad"? La comunidad se [define](#) generalmente como: "un grupo de personas con características diversas que están unidas por lazos sociales, comparten perspectivas comunes y participan en acciones conjuntas en lugares o entornos geográficos".

El síndrome de Usher puede ser aislante. A menudo, los profesionales médicos les dicen a las personas recién diagnosticadas con el síndrome de Usher que nunca conocerán a nadie más con el mismo diagnóstico. Las personas con USH, como todos los demás, necesitan un sistema de apoyo sólido y un sentido de comunidad para prosperar. La necesidad de conexión es natural y primaria. De hecho, esta necesidad [podría ser más urgente que nunca](#). Un informe de asesoramiento de 2023 del Cirujano General de EE. UU. [titulado "Nuestra epidemia de soledad y aislamiento"](#) detalla los "Efectos curativos de la conexión social y la comunidad", destacando los beneficios de comunidades más conectadas.

El síndrome de Usher nos une. Ya sea que viva con USH o tenga un amigo, familiar o ser querido con el síndrome de Usher, no está solo. Estamos conectados. Somos una comunidad.

Las comunidades nos dan un sentido de identidad, dirección, conexión, acceso a recursos y esperanza. Atravesamos los desafíos más fácilmente cuando sabemos que hay otras personas como nosotros, personas que finalmente entienden. Todos necesitamos a alguien con quien hablar, y es muy útil cuando nuestro confidente vive con experiencias compartidas. Nos ayuda a sentirnos validados, normalizados.

Está bien pedir ayuda. Está bien apoyarse en los demás cuando se siente deprimido. Está bien hacer preguntas para obtener más información. Es inspirador ver a las personas prosperar cuando conocen a otros en esta comunidad porque ya no se sienten tan aislados y solos. Esta comunidad de Usher puede dar un sentido de propósito y empoderamiento a tantos. Gracias por ser parte de esto.

Para leer más, uno de nuestros voluntarios recomendó el libro, [Juntos: El poder curativo de la conexión humana en un mundo a veces solitario.](#)

USH Life Hack of the Day Envíe sus USH life

hacks a info@usher-syndrome.org

¿Está planeando algún viaje aéreo en los próximos meses? Permita más tiempo para encontrar y pasar el control de seguridad y llegar a su puerta de embarque. Puede consultar sobre la asistencia en silla de ruedas y/o el abordaje prioritario en el mostrador de boletos. Al llegar a la puerta de embarque, comunícale al agente que necesitarás ayuda auditiva cuando comience el embarque prioritario. La asistencia de sillas de ruedas es agradable porque puede ser muy intimidante moverse por los aeropuertos, especialmente con poca iluminación, largas filas de seguridad y ruidos fuertes abrumadores.



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la Organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}

