

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: septiembre de 2023

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

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

¡El Día de Concientización sobre el Síndrome de Usher es dentro de seis días! Hasta ahora, la comunidad Usher ha recibido proclamaciones de 11 estados. Aquí está la [lista completa](#) (que se encuentra en la barra lateral derecha). ¿Se nos ha escapado alguno? Envíe proclamaciones a info@usher-syndrome.org.

¿Cómo reconoce el día mundial del USH este año? ¡Asegúrese de etiquetar a la Coalición del Síndrome de Usher y use el hashtag #USHDay2023 para que podamos compartir sus actividades con la comunidad!

También se llevarán a cabo algunos eventos sociales locales de USH ese día, 16 de septiembre, o cerca de esa fecha; consulte algunos lugares [aquí](#).

¿En qué parte del mundo está el USH?

¡Demostremos dónde está nuestra #USHFamily en este Día Mundial de Concientización sobre el Síndrome de Usher! Tienes dos días más para enviar tu vídeo corto (de 8 a 10 segundos) para ayudar. Sigue el ejemplo de [este vídeo](#). ¡Aparecerá en un [carrete](#) compartido el Día de Concientización sobre el Síndrome de Usher, el 16 de septiembre de 2023! Los vídeos deben recibirse antes del 12 de septiembre para ser incluidos. Envíe a @UsherCoalition a través de Direct Messenger en [Instagram](#) o [Facebook](#).

Programa de recopilación de datos sobre el síndrome de

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

¿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>

ENFOQUE DE INVESTIGACIÓN

El tratamiento en investigación de Kiora para la retinitis pigmentosa, KIO-301, demuestra la visión
Restauración de funciones en pacientes ciegos

[Kiora Pharmaceuticals](#) es una empresa farmacéutica de especialidad oftálmica con un producto en investigación clínica destinado a tratar la retinitis pigmentosa. En abril de 2023, Kiora Pharmaceuticals publicó datos preliminares de un ensayo clínico en curso para el fármaco KIO-310.

Consideran que KIO-310 es un [fármaco de "fotointerruptor molecular"](#), una pequeña molécula sensible a la luz con el potencial de restaurar la percepción de la luz en pacientes ciegos o que viven con visión ultrabaja debido a retinitis pigmentosa. Esta pequeña molécula trabaja con un tipo diferente de célula en la retina, las células ganglionares de la retina, convirtiéndolas en células improvisadas sensibles a la luz. Los datos preliminares demostraron que los pacientes experimentaron una mejor sensación de luz, mejorando así la visión funcional. Este enfoque de tratamiento es independiente de los genes, lo que significa que tiene el potencial de ser un tratamiento viable para la comunidad con síndrome de Usher en el futuro.

Para obtener más información, 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

Investigador de la Universidad de Houston construye un nuevo modelo para examinar el síndrome de Usher

17 de abril de 2023: Un componente importante en el camino hacia el desarrollo de tratamientos para el síndrome de Usher es tener un modelo animal para comprender lo que sucede a nivel celular y genético. Con el síndrome de Usher específicamente, históricamente ha sido un desafío producir un modelo que tenga tanto la pérdida auditiva como los problemas visuales reportados en los pacientes. El Dr. Muna Naash [de la Universidad de Houston informó sobre el diseño y la generación exitosos de un modelo con una mutación genética específica encontrada en USH2A \(c.2299delG\) que muestra degeneración de la retina.](#)



Qué significa esto para el síndrome de Usher: Tener un modelo que reproduzca el fenotipo retiniano USH2A es un punto de partida sólido para diseñar futuras intervenciones terapéuticas. También permite al equipo de Naash estudiar más a fondo el mecanismo de la enfermedad.

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 del 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: capacitismo internalizado

¿Qué significa para usted "capacitismo"? ¿En qué te hace pensar la frase "capacitación internalizada"? ¿Quizás las creencias y valores que la sociedad tiene sobre las personas con discapacidad?

[Definición de Merriam-Webster](#) de la palabra "capacitación" es: "discriminación o prejuicio contra personas con discapacidades".

El capacitismo suele estar profundamente arraigado en una cultura en la que las discapacidades son algo que hay que "superar" o, en el mejor de los casos, se toleran.

El incumplimiento de las leyes sobre derechos de las personas con discapacidad, como la Ley de Estadounidenses con Discapacidades (ADA), a menudo se debe al capacitismo. Ejemplos más pequeños, a veces subconscientes, de capacitismo, llamados microagresiones, incluyen, entre otros:

- Ignorar solicitudes de adaptaciones (es decir, subtítulos durante reuniones virtuales).

- Negarse a reconocer la discapacidad de alguien.
- Decir: "No pareces discapacitado", como si fuera un cumplido.
- Usar palabras como "normal" y "saludable" para describir a personas no discapacitadas.
- Ver a una persona con discapacidad como inspiradora para hacer cosas típicas, como tener un

carrera profesional.

Los efectos del capacitismo pueden ser tan frecuentes que las personas con discapacidades pueden imponerse los estándares capacitistas de la sociedad.

Esto se conoce como capacitismo internalizado.

El capacitismo internalizado puede tener varios impactos. Puede hacer que las personas tengan dificultades para defender sus necesidades porque han internalizado la sensación de no querer "ser una carga".

El capacitismo internalizado se puede experimentar de diferentes maneras, incluyendo sentir que no encajas en la comunidad de discapacitados, sentir que no "mereces" adaptaciones, etc. "Al emular la norma, se requiere que la persona discapacitada adopte una identidad eso no es propio". (Jóhannsdóttir, 2022)

Los efectos del capacitismo internalizado también pueden verse agravados por un sentimiento de injusticia, un sentimiento de frustración por tener que educar a otros sobre su discapacidad, las adaptaciones que necesita y, a veces, la necesidad de recordarles a los demás que efectivamente tiene una discapacidad. (Kattari, 2018)

El síndrome de Usher puede considerarse una "discapacidad invisible" porque, para un extraño, "pareces normal".
¿Alguna vez ha sentido que tiene que "probar" su discapacidad? ¿Alguna vez te ha costado pedir adaptaciones?

Estamos aquí para recordarle que es digno, valorado y que no está solo.

Truco de vida del día de USH

Envíe sus trucos para la vida de USH a info@usher-syndrome.org

SignUp es una extensión gratuita de Google Chrome que proporciona interpretación en lengua de señas en vídeos de Disney+ y Netflix. SignUp está actualmente disponible en el Reino Unido y EE. UU., en lenguas de signos británica y estadounidense. India, Pakistán, Canadá y Australia son sus próximos lanzamientos.

"Hemos introducido SignUp Captions en Disney+ para mejorar el desarrollo del lenguaje de nuestro hijo. Si bien actualmente depende del lenguaje oral para comunicarse, creemos que es crucial para él estar expuesto a subtítulos por señas a medida que comienza a aprender ASL. Estamos increíblemente agradecidos por la oportunidad de ofrecerle este valioso recurso".



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la Organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}

