

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: diciembre de 2023

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 diciembre! En nuestros esfuerzos por representar a nuestra familia internacional USH, nos encantaría saber qué días festivos reconoce. Esperamos unirnos a usted en la celebración mientras compartimos las festividades y tradiciones que conforman nuestra comunidad global del síndrome de Usher.

Puedes [llenar este formulario](#) para compartir las preciadas fiestas y tradiciones que celebrar.

A partir del 15 de diciembre, los solicitantes de registro de USH Trust recibirán resúmenes trimestrales de los ensayos clínicos y estudios que están reclutando. Para asegurarse de recibir esta información, [regístrese aquí](#) y marque la casilla para ser incluido en el USH Trust.

¡Le deseamos unas felices fiestas!

¿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

Nanoscope Therapeutics Nanoscope

Therapeutics es una empresa de biotecnología en etapa clínica que desarrolla terapias genéticas para enfermedades degenerativas de la retina. En marzo de 2023, anunciaron datos positivos para su ensayo clínico denominado RESTORE ([NCT04945772](#)), una [fase 2b](#)

multicéntrico, aleatorizado, con doble enmascaramiento y control simulado que se llevó a cabo en los EE. UU. con 18 pacientes con retinitis pigmentosa avanzada. RESTORE fue diseñado para estudiar la eficacia y seguridad de un posible tratamiento genético independiente, MCO-010, en adultos con RP.

[nanoscopio](#) informó: "Los resultados mostraron mejoras en la función de la visión después del tratamiento con MCO-010 consistentes con estudios previos, así como un perfil de seguridad favorable".

[MCO-010](#) ha recibido designaciones de FDA Fast Track y designaciones de medicamento huérfano de la FDA tanto para la retinitis pigmentosa como para Stargardt.

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

Neuroinflamación en la retinitis pigmentosa: terapias dirigidas al sistema inmunológico innato

27 de octubre de 2022: [Retinitis pigmentosa, que es la](#) condición que causa la pérdida de visión en pacientes con síndrome de Usher, es causada por mutaciones en muchos genes diferentes. Las investigaciones han demostrado que la inflamación de las células de la retina contribuye de manera importante a la pérdida progresiva de la visión en la RP. Esta inflamación es impulsada por el sistema inmunológico innato. Este estudio examinó varios mecanismos inmunes diferentes: TNF α , TLR, NLRP3, quimiocinas y JAK/STAT.

El TNF α (factor de necrosis tumoral alfa) es una señal liberada por las células inmunitarias y está presente en niveles elevados en la retina de las personas con RP. Se han utilizado modelos de ratón para demostrar que la reducción del TNF α disminuye la muerte de los fotorreceptores y mejora la función. Los medicamentos que reducen el TNF α ya se utilizan ampliamente para enfermedades como la enfermedad de Crohn y, por lo tanto, está justificado probar estos medicamentos como terapéuticos para la RP.

Los TLR (receptores tipo peaje) ayudan al cuerpo a reconocer patógenos dañinos. Se ha demostrado que la actividad de los TLR aumenta la degeneración de la retina en los modelos de RP. El bloqueo de esta vía de señalización en ratones aumentó la supervivencia de los fotorreceptores. Por tanto, éste es otro objetivo de posibles terapias para tratar la RP.

NLRP3 es una proteína que se sabe que se libera como defensa contra estímulos dañinos.

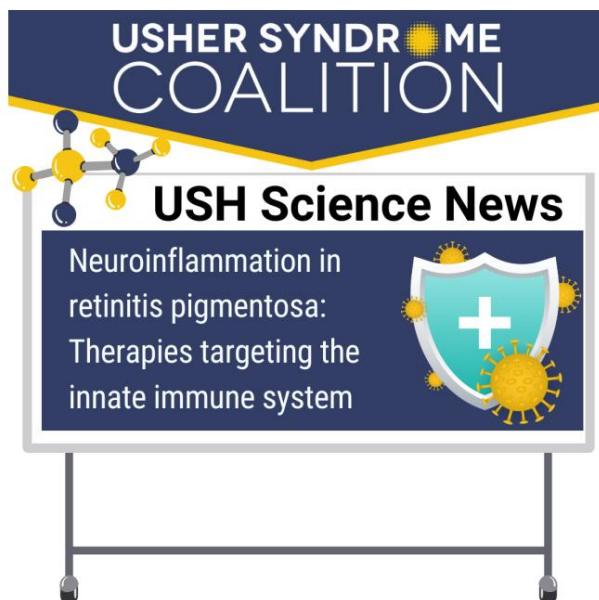
Los modelos caninos con RP exhiben niveles elevados de NLRP3. El antioxidante N-

La acetilcisteína (NAC) redujo esta respuesta inflamatoria NLRP3 en modelos de RP en ratones y mejoró la supervivencia de las células de conos y bastones.

Las quimiocinas son otro tipo de señal. La actividad de las quimiocinas se reduce en los modelos de células retinianas RP antes de que las células fotorreceptoras comiencen a degenerar. El aumento de la liberación de quimiocinas protege los conos en modelos de RP en ratones, lo que sugiere que aumentar estas señales en pacientes con RP podría ser beneficioso.

Una cuarta vía de señalización llamada JAK/STAT participa en una amplia gama de funciones del cuerpo. Los modelos de ratón han indicado que esta vía puede estar implicada en la pérdida de función de las células de la retina que se observa en la RP. Ya existen muchos medicamentos que bloquean la actividad de JAK para diversas afecciones médicas. Por lo tanto, se sugiere realizar más investigaciones sobre estos fármacos como posibles terapias para la RP.

La investigación en etapa inicial también ha indicado que el microbioma intestinal puede estar relacionado con la degeneración de la retina. El impacto de una dieta rica en grasas sobre la microbiología intestinal puede aumentar el estrés sobre las células de la retina.



Lo que esto significa para Usher

síndrome: este artículo destaca las conexiones entre la inflamación y

retinitis pigmentosa. Los estudios han demostrado que los tratamientos que reducen

La inflamación podría potencialmente proteger a las células fotorreceptoras sensibles a la luz para que

no se dañen. Si se pudiera demostrar que

estos tratamientos funcionan en humanos con retinitis pigmentosa, serían independientes de los

genes. Esto significa que tendrían el potencial de tratar la retinitis pigmentosa causada por cualquier

tipo de mutación genética, incluido el síndrome de Usher.

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: Elegir la esperanza

Por Monica Pruitt, Licenciada en Licenciatura; Editado por Lisa Rowinski, MA, LLPC

Navegar durante la temporada navideña puede ser un desafío. ¡Es importante reconocer que mantener una perspectiva esperanzadora en momentos de estrés o incertidumbre puede ser una elección consciente!

Se ha demostrado que los beneficios de una mentalidad esperanzada

mejorar el bienestar personal en una serie de estudios de investigación.¹ El poder de la esperanza radica en su capacidad para moldear su forma de pensar y servir como fuente de resiliencia.

Snyder's Hope Theory

Goals – Approaching life in a goal-oriented way.

Pathways – Finding different ways to achieve your goals.

Agency – Believing that you can instigate change and achieve these goals.

USHER SYNDROME
COALITION

La teoría de la esperanza de Snyder² sostiene que el pensamiento esperanzado consiste en:

1. Metas
2. Caminos
3. Agencia

Snyder creía que la esperanza es el estado mental que te ayuda a navegar los giros y vueltas de la vida y te mantiene avanzando hacia las metas establecidas cuando los tiempos son difíciles.

La esperanza no debe confundirse con el optimismo.³ El optimismo se refiere a una expectativa generalizada de que se experimentarán buenos resultados en el futuro. La esperanza, por otro lado, es una forma de vida más activa, que enfatiza la importancia de los caminos o avenidas junto con la agencia, la fe en uno mismo y la capacidad de hacer que las cosas sucedan para alcanzar sus metas.

Teoría de la esperanza:

1. Metas

¿Qué hace que un gol sea bueno? El acrónimo SMART puede ayudarle a desarrollar su sentido de agencia al lograr objetivos que son alcanzables pero que ofrecen un ligero desafío. Establezca objetivos que sean específicos, mensurables, alcanzables (realistas), relevantes y con plazos determinados.

SMART Goals

Specific
Measurable
Attainable
Relevant
Time-bound



USH

2. Caminos Mire

primero un objetivo en el que le gustaría trabajar. ¿Qué se necesitaría para convertir esta visión en realidad? Haga una lista de los pasos que debe seguir para que esto suceda. ([Herramientas mentales](#))

3. Agencia

Puede ser un desafío sentirse continuamente motivado para trabajar en sus objetivos. Aquí es donde entra en juego el desarrollo de buenos hábitos y rutinas. Practicar la gratitud, conectarse con personas y participar en actividades que disfrute son algunas formas en las que puede reforzar su sentido de agencia.

Mantener una mentalidad esperanzada es una práctica continua que implica un esfuerzo consciente para fomentar pensamientos y comportamientos positivos. Sea paciente y amable consigo mismo. Reconozca que cultivar una mentalidad esperanzadora es un viaje que evoluciona, crece y cambia con el tiempo.

Referencias:

1. Elías R. Murphy. Esperanza y bienestar. Opinión actual en psicología. Volumen 50. 2023. <https://doi.org/10.1016/j.copsyc.2023.101558>
2. Snyder, CR, Rand, KL y Sigmon, DR Teoría de la esperanza: un miembro de la familia de la psicología positiva. El manual de psicología positiva (págs. 257-276). 2002. <https://teachingpsychology.files.wordpress.com/2012/02/hope-theory.pdf>
3. Anthony D. Ong, Zhiheng Liu, Dakota W. Cintrón. Cinco desafíos para la investigación sobre la esperanza y la resiliencia. Opinión actual en psicología. Volumen 49. 2023, <https://doi.org/10.1016/j.copsyc.2022.101538>
4. Anthony D. Ong, Lisa M. Edwards, CS Bergeman, La esperanza como fuente de resiliencia en la edad adulta tardía. Personalidad y diferencias individuales. Volumen 41, Número 7. 2006. Páginas 1263-1273. <https://doi.org/10.1016/j.paid.2006.03.028>.
5. Teoría de la esperanza de Snyder. Equipo de contenido de Mind Tools. <https://www.mindtools.com/aov3izi/snyders-hope-theory>

Consulte nuestra página web de recursos de salud mental

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD: La información y los recursos de este sitio web se proporcionan con fines educativos e informativos únicamente y no proporcionan 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

“Para mí, [TranscribeMe](#) es maravilloso porque transcribe todo el audio que recibo en WhatsApp que no entiendo muy bien. La forma en que lo uso es: recibo el audio, luego lo reenvío a la cuenta TranscribeMe (lo guardé como

contacto en mi teléfono). Luego, en el chat del "contacto" de TranscribeMe, obtengo una transcripción escrita del audio en segundos. Funciona increíblemente y funciona en varios idiomas. Hay suscripciones gratuitas y de pago. ¡Espero eso ayude!"
- Diana, Embajadora 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}}

