

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

# USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

## CON BASE EN LA CIENCIA

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

¡Feliz temporada de vacaciones! Esperamos que todos se mantengan seguros, cálidos y bien. Nosotros en la Coalición del Síndrome de Usher estamos aquí para usted y nos identificamos con los factores estresantes adicionales que vienen con la temporada navideña.

¿Pudo asistir al seminario web para el lanzamiento de nuestro Programa de recopilación de datos del síndrome de Usher (DCP)?

Si no, ahora puede acceder a la grabación y la transcripción [aquí](#) . y aprenda cómo [esta](#) valiosa plataforma impulsará los esfuerzos de investigación para el síndrome de Usher.

Queremos asegurarle que esta nueva plataforma **no reemplazará al USH Trust de Usher Syndrome Coalition**. Continuaremos [creciendo](#), construyendo y conectando a nuestra comunidad a través de USH Trust. Paralelamente, el Programa de recopilación de datos sobre el síndrome de Usher le permitirá contribuir y participar en más oportunidades de investigación.

## ¡EL PROGRAMA DE RECOPIACIÓN DE DATOS SOBRE EL SÍNDROME DE USHER ESTÁ ABIERTO!

El Programa de recopilación de datos del síndrome de Usher está abierto y lo invitamos a participar compartiendo sus datos, que son fundamentales para la investigación de tratamientos.

La comunidad de la Coalición del Síndrome de Usher se ha asociado con RARE-X para crear este programa de recopilación de datos para personas y familias con síndrome de Usher. RARE-X es una organización sin fines de lucro 501(c)(3) creada por líderes en los campos de defensa del paciente, investigación médica, biofarmacia y tecnología.

Usando el Programa de recopilación de datos (DCP), la comunidad del síndrome de Usher tiene la oportunidad de compartir su viaje médico de manera integral. Más datos permiten a la comunidad científica obtener una mejor comprensión de cómo estructurar su investigación y hacer conexiones que pueden haberse perdido anteriormente.  
inadvertido.

### La recopilación de datos es un paso crucial en el proceso científico.

Participar en este servicio gratuito le brinda una plataforma para ser escuchado y empoderado al alentar activamente a los investigadores a priorizar el síndrome de Usher.

**Conviértase en un compartidor de datos del síndrome de Usher para ayudar a avanzar en la investigación y acelerar los tratamientos.**

Únete ahora

## ENFOQUE DEL ESTUDIO DE HISTORIA NATURAL

### ***Estudio de historia natural Uni-Rare para personas con enfermedades hereditarias de la retina causadas por Genes mutados***

En un [reciente comunicado de prensa](#), Foundation Fighting Blindness compartió que financiarán "\$ 8.6 millones para su Estudio Uni-Rare, un nuevo estudio de historia natural para aproximadamente 1,500 personas con uno de los más de 300 genes raros asociados con enfermedades hereditarias de la retina (IRD)".

Los estudios de historia natural permiten una comprensión más completa de la degeneración de la retina y la progresión de la enfermedad al observar, recopilar y documentar datos clínicos.

El Estudio Uni-Rare priorizará genes que aún no tienen estudios en curso y constará de dos partes. Todos los participantes tendrán una evaluación para recolectar datos genéticos y datos clínicos. Aquellos que tengan mutaciones en los genes RDH12 (LCA) y MYO7A (USH1B) pueden calificar para la segunda parte del estudio donde se recopilan datos clínicos durante cuatro años adicionales. FFB afirma que "se espera que se agreguen cohortes de genes adicionales para esta parte del estudio en el futuro".

#### RECURSOS ADICIONALES:

- [10 de noviembre de 2022 Comunicado de \\_\\_\\_\\_\\_](#)
- [prensa.ClinicalTrials.gov Detalle del registro del estudio](#)

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

Ver la investigación actual de USH

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

*El ultrasonido nos dio nuestras primeras fotos de bebés. ¿También puede ayudar a los ciegos a ver?*

[Investigadores de la Universidad del Sur de California](#) actualmente están probando para ver si la estimulación por ultrasonido puede usar ondas de ultrasonido para estimular los nervios del ojo, a diferencia de la estimulación eléctrica tradicional, que requiere implantes quirúrgicos invasivos.

Si cerramos los ojos y los frotamos, vemos formas y puntos brillantes. Los investigadores están utilizando este fenómeno para estudiar cómo ejercer presión sobre el ojo, a través de ultrasonido, puede activar las neuronas y enviar señales al cerebro.

Para estudiar esto, los investigadores están utilizando ratas ciegas equipadas con un pequeño dispositivo de ultrasonido externo que dirige y envía ondas de sonido a partes específicas de la retina para causar este tipo de presión.

Este tipo de dispositivo de ultrasonido es similar a la sonda de ultrasonido que se usa para observar a los bebés por nacer.

Los investigadores han descubierto que los patrones de las ondas de ultrasonido se pueden cambiar y el cerebro captará estos patrones diferentes.

**Lo que esto significa para el síndrome de Usher:** esta investigación aún se encuentra en las primeras etapas, pero puede convertirse en una opción terapéutica viable para la pérdida de la visión que no requiere cirugía. Actualmente, los investigadores están realizando estudios con modelos animales, pero pueden expandirse a ensayos clínicos en humanos en el futuro.

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.

## DEL BIENESTAR: PACIENCIA Y SENTIMIENTO FUERA DE CONTROL

Con el año 2022 llegando a su fin, es importante tomarse momentos para hacer una pausa y respirar. Es fácil sentirse abrumado con todo lo que puede traer el fin de año. Puede ser útil preguntarse: "¿Qué puedo hacer **en este momento** para mejorar un poco las cosas?"

El diccionario Merriam-Webster **define la paciencia** como “soportar dolores o pruebas con calma o sin quejarse”.

Las personas con el síndrome de Usher a veces pueden sentir falta de paciencia o control, ya que experimentan una pérdida impredecible de la audición y la visión sabiendo que aún no existe un tratamiento o una cura. Aprender el arte de la paciencia no es fácil, pero puede ser gratificante.

Aprender a tener **paciencia** es vital para superar los miedos que rodean la sensación de estar fuera de control.

No podemos controlar a otras personas; no podemos controlar el ritmo al que avanza la investigación; no podemos controlar la velocidad a la que experimentamos una mayor pérdida de visión o audición, no podemos controlar las persistentes solicitudes de ayuda de nuestra suegra.

PODEMOS controlar cómo elegimos responder a los sentimientos de frustración y falta de control. Si nos permitimos reducir la velocidad, hacer una pausa y respirar, descubrimos que tenemos la capacidad de recuperar una sensación de control al tomar decisiones conscientes y bien pensadas sobre nuestras reacciones y respuestas. Incluso podemos tomarnos el tiempo para desarrollar y practicar respuestas proactivas a situaciones que anticipamos que pueden surgir durante las reuniones familiares y las celebraciones navideñas.

Podemos entender que la investigación es un proceso largo y lento, y ser pacientes mientras el trabajo continúa. Pero en lugar de quedarnos al margen e impotentes, PODEMOS tomar medidas activas dentro de nuestro control, como participar en el Programa de recopilación de datos del síndrome de Usher, así como compartir esta información con amigos y familiares que viven con el síndrome de Usher.

## USH Life Hack del día

¿Alguna vez te has quedado atascado en un autobús o tren con un retraso inesperado o tal vez perdiste tu conexión? Para alguien que es sordociego, es importante tener una forma accesible de alertar a otros sobre los cambios en el plan, especialmente si las opciones como el Servicio de retransmisión de video (VRS) no son accesibles o no están disponibles.

La tecnología es lo último en USH Life Hack porque se ha vuelto fundamental en la forma en que nos conectamos con los demás. La retransmisión de IP de T-Mobile facilita que una persona sordociega se comunice con alguien a través de un teléfono, una tableta y/o una computadora, y cualquier dispositivo braille. [Aprende más aquí.](#)

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

