

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADOS EN LA CIENCIA: Octubre de 2024

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

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

Mantenerse anclado en la ciencia: dos años de progreso y crecimiento

Hoy, 10 de octubre, es el Día Mundial de la Salud Mental. Hace dos años, prometimos ofrecer noticias científicas destacadas y los últimos avances en la investigación sobre el síndrome de Usher, junto con recursos para apoyar su bienestar durante este proceso de comprensión del síndrome de Usher.

En lo que respecta a la abundancia de actualizaciones de investigación, tome lo que le resulte útil y deje el resto. Mientras tanto, lo alentamos a que haga espacio para su bienestar.

En el segundo aniversario de este boletín Grounded in Science, ¡le agradecemos por acompañarnos en este viaje!

Conferencia de Conexiones USH2024

¡Gracias a todos los que participaron en la Conferencia Connections de USH2024, tanto en persona como de manera virtual! Estamos orgullosos de haber organizado la conferencia más grande de nuestra historia, que unió a la comunidad mundial del síndrome de Usher.

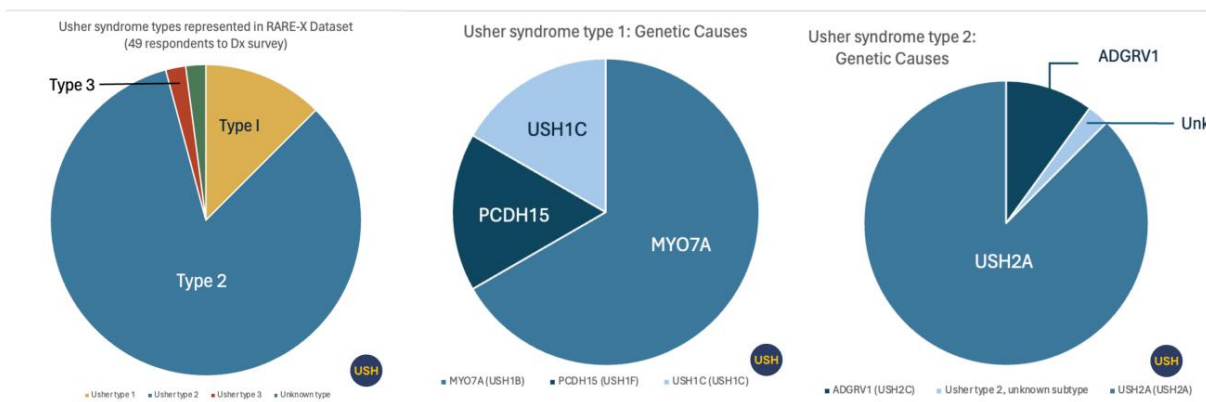
Dimos la bienvenida a un total de 482 participantes de 20 países, incluidos 396 asistentes presenciales y 86 asistentes virtuales. También trabajamos con 92 (!) proveedores de acceso (intérpretes, SSP/CoNavigators, subtuladores, etc.), lo que significa que este encuentro ha tocado un total de 574 vidas.

Las grabaciones y un resumen de la Conferencia Connections USH2024 [ya están disponibles](#) ¡Para [que todos lo vean!](#)

Programa de recopilación de datos sobre el síndrome de Usher (USH DCP)

A medida que el mundo continúa conociendo a las personas que viven con el síndrome de Usher, es un gran momento para unirse a [USH Trust](#). y [USH DCP](#) Para que [los investigadores](#) puedan comprender mejor este diagnóstico. Si desea obtener ayuda adicional para inscribirse, [complete este formulario](#).

Una vez que se haya registrado en el DCP de USH, asegúrese de completar el formulario de diagnóstico. Encuesta, para que te tengan en cuenta en datos como estos:



INVESTIGACIÓN ENFOCADA

AAVantgarde anuncia que se administró la primera dosis a un paciente en el ensayo First-In-Human Estudio LUCE-1 de fase 1/2 que evalúa AAVB-081 (AAV dual) en la retinitis pigmentosa relacionada con el síndrome de Usher tipo 1B

[El 16 de septiembre de 2024](#), AAVantgarde anunció que el primer participante recibió una dosis en el [ensayo clínico de fase 1/2 LUCE-1](#). AAVB-081 es un [ensayo clínico de fase 1/2 LUCE-1](#). AAVB-081 es un [ensayo clínico de fase 1/2 LUCE-1](#) terapia genética en investigación que se administra mediante una inyección en la parte posterior del ojo, en el espacio justo detrás de la retina (subretinalmente).

El objetivo del ensayo LUCE-1 de [AAVantgarde](#) El [objetivo del](#) ensayo es determinar si AAVB-081 es seguro para tratar la retinitis pigmentosa (RP) en participantes con síndrome de Usher tipo 1B (USH1B). El USH1B es causado por mutaciones en el gen MYO7A . Este ensayo también analizará qué tan bien [toleran](#) los participantes cualquier posible [efecto secundario](#).

El virus adenoasociado (AAV) es un virus pequeño que se utiliza como vector (o portador) para introducir genes en las células. El gen MYO7A es demasiado grande para caber dentro de un vector AAV estándar. El AAVB-081 utiliza una "tecnología AAV dual" patentada (o dos vectores AAV)

para entregar una copia funcional del gen MYO7A directamente a las células de la retina. Una vez en su destino final, las dos partes pueden volver a combinarse para formar un gen completo y funcional.

Este proceso funcionó bien en animales. Este ensayo es el primero en probar este enfoque innovador en humanos. La profesora Francesca Simonelli está a cargo del estudio. Habrá varios sitios de prueba para el estudio LUCE-1. Obtenga más información sobre AAVantgarde [aquí](#).

Lo que esto significa para la comunidad USH: El ensayo LUCE-1 representa un avance importante para la comunidad USH1B, ya que ofrece el potencial para el “primer” tratamiento de terapia genética dirigido a la pérdida progresiva de la visión específicamente para USH1B.

Consulte nuestra página de investigación actual de USH específica para [el subtipo de USH](#) así como [enfoques terapéuticos independientes de los genes](#).

[Ver la investigación actual de USH](#)

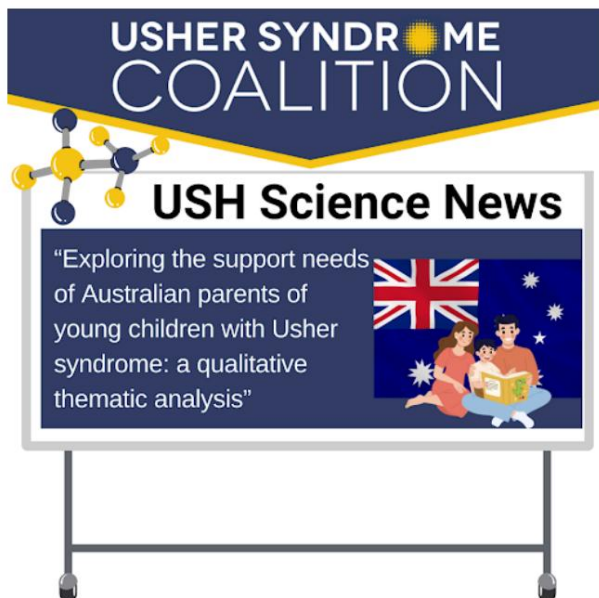
EN CASO DE QUE TE LO PERDISTE: NOTICIA CIENTÍFICA

Explorando las necesidades de apoyo de los padres australianos de niños pequeños con Síndrome de Usher: un análisis temático cualitativo

21 de marzo de 2024: Este estudio analizó las necesidades de apoyo de los padres australianos con niños que padecen síndrome de Usher tipo 1. Los investigadores entrevistaron a los padres para conocer sus experiencias y necesidades.

Surgieron cuatro necesidades de apoyo clave: social, informativa, práctica y emocional. El apoyo social fue crucial, especialmente la conexión con otros padres en situaciones similares. Las necesidades informativas incluyeron diagnósticos precisos y oportunos y orientación detallada por parte de profesionales expertos. En la práctica, los padres necesitaban atención de relevo, coordinación de casos, horarios de trabajo flexibles y apoyo financiero.

Emocionalmente, los padres necesitaban ayuda para afrontar el duelo, gestionar la pérdida progresiva de la visión de su hijo y encontrar el apoyo de salud mental adecuado.



Qué significa esto para la USH

Comunidad: Los hallazgos resaltan las diversas formas en que los padres necesitan apoyo cuando cuidan a niños con esta afección y pueden brindar información crucial para los profesionales de la salud y los responsables de las políticas.

[LEER ARTICULO](#)

Para más noticias científicas, consulte nuestra [página de Noticias Científicas](#), organizado 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 temas más complejos.

Literatura para que la comunidad la use a su propia discreción. Como siempre, consulte con su

Proveedor de atención médica de confianza si tiene preguntas o inquietudes sobre su situación.

SOBRE EL BIENESTAR: Alfabetización en salud

El Departamento de Salud y Servicios Humanos de EE. UU. (HHS) define [la alfabetización sanitaria personal](#) como el grado en el que las personas pueden encontrar, comprender y utilizar información y servicios para fundamentar decisiones y acciones relacionadas con la salud. ellos mismos y los demás.

[La investigación muestra](#) La pérdida auditiva de cualquier grado puede afectar la cantidad y calidad de la información de salud que recibe una persona. Esto puede afectar tanto a los niños como a los adultos con síndrome de Usher de varias maneras. En primer lugar, pueden perderse conversaciones familiares informales, como enterarse del tratamiento de cáncer de mama de una tía o del diagnóstico reciente de diabetes de un tío. En segundo lugar, los artículos y sitios web relacionados con la salud pueden no ser accesibles para personas con baja visión o que dependen de la tecnología de lectura de pantalla. Por último, la falta de intérpretes de lenguaje de señas u otras adaptaciones en los entornos de atención médica puede limitar significativamente el acceso a la información de los proveedores, lo que dificulta la comprensión del propio historial médico o la sensación de poder defenderse a sí mismo.

A medida que surgen oportunidades de ensayos clínicos para la comunidad de Usher, la alfabetización en salud se vuelve fundamental. El proceso de consentimiento informado puede ser abrumador. Los documentos suelen estar repletos de lenguaje médico y legal complejo, a pesar de que las pautas de investigación sugieren que los materiales deben estar escritos con un nivel de lectura de 6.º grado. Es completamente válido sentirse inseguro sobre lo que está leyendo, y es su derecho y responsabilidad hacer preguntas. Su equipo médico debe hacer todo lo posible para asegurarse de que comprenda antes de dar su consentimiento para participar. También debe saber que es su derecho dejar de participar en un estudio o ensayo clínico en cualquier momento. Asegúrese de comprender todos los hechos y el posible impacto de dejar de participar en su salud y bienestar.

Los resúmenes científicos y las series para redes sociales de la Coalición están diseñados para ayudarlo a construir una base sólida en los conceptos básicos y, al mismo tiempo, desglosar conceptos complejos. De esta manera, puede sentirse capacitado para hacer preguntas críticas, comprender mejor los datos y tomar decisiones informadas sobre su salud.

Juntos podemos construir un mundo en el que todos tengan acceso igualitario a información clara y útil sobre la salud, lo que se traducirá en mejores resultados sanitarios. Visite healthliteracymonth.org ¡Para aprender cómo puedes convertir la conciencia en acción!

Formas de mejorar su alfabetización en salud:

- Busque un proveedor médico que comprenda el síndrome de Usher y/o esté dispuesto a aprender sobre sus necesidades de comunicación específicas.
- Infórmele a su proveedor cuál es su idioma y métodos de comunicación preferidos (lengua de señas, lenguaje hablado, escritura, aplicaciones, etc.). Es su responsabilidad brindarle acceso a un lenguaje claro, materiales escritos, intérpretes de lenguaje de señas u otros apoyos según sea necesario.
- Pregunte si algo no está claro durante sus citas médicas.
Su proveedor debe tomarse el tiempo para explicarle.
- Hable si tiene inquietudes sobre su atención o tratamiento.
- Solicite una copia escrita o electrónica del consejo médico que le dé su médico y asegúrese de entenderlo completamente antes de salir de su cita.
- Elija fuentes respetadas y verificadas para obtener asesoramiento de salud en línea; no todas las fuentes son confiables.

Referencias

- Tolisano, AM, Fang, LB, Isaacson, B., Kutz, JW, Hunter, JB ¿ Puedes [oírme ahora? El impacto de la pérdida auditiva en la alfabetización de los pacientes en materia de salud.](#) .

Otología y neurología, 41(8):p 1027-1032, septiembre de 2020. DOI: 10.1097/MAO.0000000000002713

- Piao, Z., Lee, H., Mun, Y., et al. [Exploración del estado de alfabetización en salud de las personas con discapacidad auditiva: una revisión sistemática](#). Arco Salud Pública, 81, 206 (2023).
- Instituto Nacional de Salud (NIH). [Alfabetización en salud](#). 2021.

Compartimos la investigación y la literatura revisada por pares que ofrece información sobre el bienestar: la ciencia detrás de mantenerse conectado a tierra. Complete [esta encuesta](#) para solicitar un tema.

Visite 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. y con fines informativos únicamente y no brindan asesoramiento médico o de tratamiento. nuestra página de recursos de salud mental en nuestro [sitio web](#). Como siempre, consulta con tu profesional de confianza. proveedor de atención médica si tiene preguntas o inquietudes sobre su situación.

Truco de vida del día de USH

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

Una de nuestras increíbles embajadoras de USH tuvo recientemente la oportunidad de probar las nuevas gafas Meta AI. ¡Mira lo que nos contó sobre su experiencia!

"Ray-Ban Meta puede hacer llamadas con manos libres, enviar y recibir mensajes, controlar la reproducción de música, brindar información en tiempo real como noticias, clima y actualizaciones deportivas, y crear contenido como historias, resumir documentos y menús, ¡y más! Las capacidades de videollamada están disponibles a través de FB Messenger y WhatsApp y actualmente se están probando en versión beta en la aplicación Aira para ayudar a los usuarios a navegar en tiempo real a través del chat de video desde el punto de vista de un usuario.

A medida que avance la tecnología, también lo harán los beneficios de Meta AI en su capacidad para ayudar a los usuarios ciegos o con baja visión. Los altavoces están ubicados en el auricular de las gafas y utilizan tecnología de audio de oído abierto que le permite escuchar señales y respuestas de audio, sin dejar de estar consciente de su entorno. La respuesta de audio es discreta y también se pueden solicitar lentes con prescripción médica, lo que convierte a estas gafas en una herramienta útil para la comunidad Usher".

Si bien compartimos información sobre tecnología de asistencia que puede ser beneficiosa, la Coalición del Síndrome de Usher no respalda ni promueve ningún producto específico.



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}

