

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADOS EN LA CIENCIA: enero de 2025

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](#)

Nuestros pensamientos están con nuestra comunidad de USH en el sur de California mientras presenciamos la devastación causada por los incendios forestales. A la luz de los acontecimientos recientes, es aún más imperativo que la ayuda en caso de desastre y la respuesta a emergencias tengan en cuenta a las personas con discapacidades en las comunicaciones y la planificación. Para obtener algunos recursos, consulte la [página de preparación para emergencias de Disability Rights California](#).

INVESTIGACIÓN EN EL PUNTO DE MIRA: Nanoscope Therapeutics

Nanoscope Therapeutics es una empresa de biotecnología en fase clínica que desarrolla terapias genéticas para enfermedades degenerativas de la retina. En marzo de 2023, Nanoscope anunció los resultados positivos de su ensayo clínico de fase 2b RESTORE para MCO-010, una terapia genética para la retinosis pigmentaria.

A finales del año pasado, en octubre de 2024, Nanoscope presentó datos concluyentes de un ensayo que demostraba que las dosis altas y bajas de MCO-010 condujeron a una mejora estadísticamente significativa de la agudeza visual en comparación con los pacientes que recibieron un placebo. El grado y la duración de la mejora visual lograda en el ensayo no tenían precedentes.

Tras estos prometedores resultados, Nanoscope planea presentar una solicitud de licencia biológica (BLA, por sus siglas en inglés) a principios de 2025 para obtener la aprobación para comercializar este tratamiento innovador. Los detalles sobre el proceso de BLA se presentarán en la edición del 24 de enero de nuestra serie Science Education Clinical Trials, disponible en nuestros canales de Facebook e Instagram.

[Nota de prensa de Nanoscope Therapeutics](#)

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

POR SI TE LO PERDISTE: Reportaje de noticias científicas

[Los investigadores se acercan a los tratamientos genéticos para la enfermedad pulmonar hereditaria y la pérdida de visión](#)

4 de marzo de 2024: Para que las posibles terapias genéticas para las enfermedades degenerativas de la retina sean eficaces, debe haber una buena forma de administrar la terapia a los fotorreceptores de la retina. Una estrategia de administración es utilizar nanopartículas lipídicas (también llamadas LNP), que son una capa protectora que envuelve la carga de la terapia genética y ayuda a que esta entre en la célula objetivo.

Un problema común con el uso de LNP es que tienden a acumularse en ciertas células del cuerpo (como el hígado) en lugar de en la retina. Para superar este problema, los doctores Gaurav Sahay y Yulia Eygeris probaron docenas de modificaciones en los lípidos que forman la capa protectora de los LNP. Probaron cómo estas modificaciones mejoraban la capacidad de los LNP para entregar carga a los fotorreceptores e identificaron varios candidatos que podrían entregar eficazmente su carga a los bastones y conos.

¿Qué significa esto para la comunidad de USH? La terapia génica es un posible tratamiento para la USH. Sin embargo, uno de los desafíos para una terapia génica eficaz es entregar la carga (una copia sana de un gen) a las células adecuadas, como los fotorreceptores. También es importante evitar entregarla a células que no la necesitan.

Las LNP son excelentes candidatas para la administración mediante terapia génica porque pueden transportar una carga muy grande (como algunos de los genes USH). Por lo tanto, las mejoras en la tecnología de LNP que conducen a una administración eficaz de una carga grande a los fotorreceptores pueden aplicarse a los subtipos de USH causados por mutaciones en genes grandes.

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 discreción. Como siempre, consulte con su

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

Para más noticias científicas, consulte nuestra [página de Noticias Científicas](#), organizado por enfoque de tratamiento y tipo de síndrome de Usher.

SOBRE EL BIENESTAR: Establecer intenciones para el nuevo año

Al dar la bienvenida al nuevo año, muchas personas recurren a propósitos. Consideremos una alternativa: establecer intenciones. A diferencia de los propósitos, que se centran en resultados específicos, las intenciones tratan de alinear sus acciones con sus valores y la dirección que desea tomar en la vida. Las intenciones pueden ser empoderantes porque enfatizan el crecimiento y la flexibilidad, lo cual es especialmente valioso para quienes enfrentan desafíos únicos en la comunidad del síndrome de Usher.

Consejos para establecer intenciones significativas

Reflexionar sobre el año pasado

Antes de fijar tus intenciones, tómate un tiempo para reflexionar sobre el año anterior. ¿Cuáles fueron tus mayores logros? ¿Qué desafíos superaste? Reconoce tanto tus fortalezas como las áreas en las que te gustaría crecer. Las herramientas accesibles, como un diario, una grabación de voz o herramientas gráficas táctiles, como papel con líneas en relieve o tableros de dibujo táctiles, pueden ayudarte a capturar estas reflexiones.

Centrarse en los valores

Las intenciones son más significativas cuando se basan en valores personales. Tómate un momento para identificar lo que más te importa. ¿Es la comunidad, la salud, la creatividad u otra cosa? Por ejemplo, si la comunidad es un valor fundamental, tu intención podría ser construir conexiones más sólidas uniéndote a un [grupo de apoyo](#). o participar en eventos locales.

Descomponerlo

Una vez que hayas establecido una intención, piensa en pasos pequeños y viables que puedas dar para apoyarla. Por ejemplo, si tu intención es priorizar el cuidado personal, puedes comprometerte a reservar un momento de tranquilidad todos los días o a recurrir a una red de apoyo entre pares.

Dividir las intenciones en pasos manejables hace que sea más fácil incorporarlas a tu vida diaria.

Mantén la

flexibilidad La vida es impredecible y no hay problema si tus intenciones evolucionan con el tiempo. Lo importante es que sigan alineándose con tus valores y circunstancias actuales. Date permiso para hacer los ajustes necesarios.

Herramientas para apoyar el establecimiento de _____

intenciones Hay muchas herramientas disponibles para ayudarle a realizar un seguimiento y mantener sus intenciones.

Considere utilizar planificadores con letra grande o en braille, aplicaciones digitales compatibles con lectores de pantalla (como Todoist o Google Keep) o marcadores táctiles para crear un recordatorio visual o físico de sus objetivos. Estas herramientas pueden hacer que el proceso sea más accesible y atractivo.

Destacando la importancia de la autocompasión A medida que trabaja para _____

alcanzar sus intenciones, recuerde practicar la autocompasión.

Los desafíos son una parte natural de cualquier camino y es importante tratarse con amabilidad. Celebra las pequeñas victorias y no te desanimes por los contratiempos.

El crecimiento requiere tiempo y paciencia.

Algunos recursos para explorar el grupo de _____

habilidades cuerpo-mente (programa de 8 semanas)

Únase al próximo grupo virtual gratuito de habilidades cuerpo-mente, organizado por Deb Marinos, que comienza a fines de enero. Este grupo interactivo está diseñado para comunicadores fluidos en lenguaje de señas para conectarse y compartir experiencias emocionales con otras personas que viven con síndrome de Usher o RP.

Primera sesión: 30 de enero de 2025

Hora: 4:30-6:30 pm hora del Pacífico / 7:30-9:30 pm hora del Este

Duración: Semanal durante 8 semanas (30 de enero - 19 de marzo de 2025)

Tamaño del grupo: limitado a 8 participantes

Criterios de participación:

- Tener 16 años o más
- Vivir con RP y sordera
- Comprometido a asistir a las 8 sesiones semanales.
- Abierto a compartir emociones y participar en ejercicios.
- Acuerdo para mantener la confidencialidad de las discusiones y relatos grupales
- Dispuesto a completar objetivos previos y posteriores al aprendizaje y brindar retroalimentación.

Fecha límite de inscripción: 15 de enero de 2025. ¡No esperes, las plazas son limitadas!

Regístrate aquí: <https://adaptabilityforlife.coursestorm.com/course/8-week-mind-body-skills-group-vision-loss>

Hadley ayuda Si

busca apoyo adicional, considere los recursos que ofrece Hadley.

Hadley ofrece talleres y herramientas gratuitas para el crecimiento personal, incluidos cursos

sobre el bienestar emocional. Sus servicios están diseñados para que sean accesibles para la comunidad ciega y con discapacidad visual. Visite hadleyhelps.org Para saber más.

Empecemos el año con propósito y positividad. ¿Qué intenciones te plantearás para 2025? ¡Nos encantaría saber de ti!

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.

Consejo de USH

Envíe sus sugerencias sobre [USH](#) a info@usher-syndrome.org

Las linternas son una herramienta increíble y asequible para tener en todo momento.

Ambutech fabrica una linterna que se sujeta a bastones blancos y tiene clips de tamaño ajustable para varios bastones: compre la [linterna con bastón Pharos aquí](#). Para quienes no utilizan bastones blancos, una linterna con un alcance curvo de 180 grados y diferentes configuraciones de luz es una excelente opción, como [esta de Amazon](#), que también es resistente al agua.



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}

