

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADOS EN LA CIENCIA: Diciembre 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](#)

Al cerrar otro año extraordinario, estamos profundamente agradecidos por la comunidad que impulsa nuestra misión. Juntos, hacemos avanzar el progreso científico fomentando conexiones significativas entre investigadores y familias. La investigación de tratamientos depende de una comunidad de participantes activa y comprometida.

En resumen, Investigación + Comunidad = Tratamientos, y usted hace posible esta ecuación.

Para aquellos que buscan profundizar su impacto en 2025, existe una oportunidad especial de [unirse a nuestros Visionarios de USH: un](#) Grupo dedicado de donantes mensuales que impulsan nuestros esfuerzos para construir una comunidad comprometida y empoderada.

Cuando te conviertas en un Visionario de USH con un ingreso mensual de \$50 o más, recibirás Sunrise, la segunda pintura de la impresionante serie "USH Steeple Study" del maestro pintor Timothy Chambers. Esta serie limitada captura la visión cambiante de un campanario a través de la lente de una persona con retinitis pigmentosa. Los Visionarios de USH que se unieron el año pasado recibieron Dawn y este año tendrás la oportunidad de comenzar o continuar tu colección como un sincero agradecimiento por tu apoyo.



Ahora, profundicemos en el balance de este mes sobre el progreso de la investigación y los recursos para apoyar su bienestar.

INVESTIGACIÓN ENFOCADA

Sepul Bio anuncia que se administró la primera dosis a un participante en el ensayo clínico de fase 2b de ultevursen para la retinitis pigmentosa asociada a USH2A

Estamos encantados de compartir que [Sepul Bio](#), Sepul Bio, una unidad de negocio innovadora de Laboratories Théa, continuará con el trabajo pionero iniciado por ProQR Therapeutics. [Hoy, Sepul Bio anunció que se administró la primera dosis al primer participante clínico en el estudio clínico LUNA. LUNA es un estudio clínico de fase 2b para ultevursen en individuos con síndrome de Usher o RP no sindrómica debido a variantes en el exón 13 del gen del síndrome de Usher tipo 2a.](#)

LUNA, también llamado SB-421a-006, es un estudio de dos años que prueba ultevursen. Ultivursen es una terapia experimental de ARNm destinada a ayudar a las personas con síndrome de Usher tipo 2a a conservar la visión. El estudio LUNA inscribirá a 81 participantes, tanto adultos como niños mayores de ocho años, que padecen retinitis pigmentosa causada por cambios específicos, o variantes, en el exón 13 del gen USH2A. El primer centro clínico activo está en los Estados Unidos. Sepul Bio planea abrir más centros en los próximos meses y compartir actualizaciones a medida que se confirmen.

¿Cómo funciona ultevursen?

Ultivursen es una terapia basada en ARN que se dirige al ARN mensajero (ARNm). Como se explicó en nuestra [serie de Educación científica](#), El ADN se transcribe en ARN, que luego se traduce en proteínas. El ARN mensajero lleva las instrucciones genéticas para fabricar proteínas específicas. Detener el proceso de traducción puede impedir que se fabrique una proteína. Esto es lo que sucede con las variantes en el exón 13 del gen USH2A.

Los oligonucleótidos antisentido (AON o ASO) son fragmentos cortos y personalizados de ADN o ARN que se unen al ARNm para bloquear la traducción. El ultivursen de Sepul Bio utiliza estos fragmentos de ARN personalizados para unirse específicamente al exón 13 del gen USH2A. Esto evita que se traduzca el exón mutado (un proceso llamado omisión de exón), mientras que el resto del ARNm se procesa normalmente. El resultado es una proteína USH2A funcional, incluso con la mutación omitida.

Sepul Bio

Como unidad de negocios dedicada de Théa, Sepul Bio está a la vanguardia en el avance de terapias de ARNm transformadoras para enfermedades hereditarias de la retina, con un énfasis particular en el desarrollo posterior de dos productos oftálmicos de vanguardia: ultevursen y seprofarsen.

El equipo de Sepul Bio se creó en diciembre de 2023 y ha trabajado arduamente para reiniciar el programa de ultevursen. El equipo clínico espera inscribir rápidamente al estudio, avanzar en el desarrollo de ultevursen y llevar esta posible terapia novedosa a la comunidad de pacientes con USH2A lo antes posible.

Andrew Bolan, director de defensa del paciente, es un miembro clave de Sepul Bio que se trasladó de ProQR. Sigue siendo un vínculo vital en esta labor.

Bolan compartirá actualizaciones con las personas y familias afectadas por USH2A a medida que se logren avances significativos. Las personas interesadas pueden enviar [consultas](mailto:consultas@sepulbio.com) a contact@sepulbio.com.

Este también es un buen momento para asegurarse de ser parte de nuestro [USH Trust](#) Para mantenerse informado sobre este y otros ensayos clínicos. El USH Trust es nuestra herramienta más poderosa para apoyar la investigación. Asegúrese de tener actualizada su información en nuestro [USH Trust](#). Si sospecha que su información está desactualizada, tómese un momento para actualizar su dirección de correo electrónico preferida, su fecha de nacimiento, su tipo y subtipo, y si tiene confirmación genética de este diagnóstico.

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

Reportaje de noticias científicas

En ["Noticias científicas"](#), En esta página encontrará noticias generales desglosadas por tipo de tratamiento. Le recomendamos que consulte la sección ["Todas las noticias científicas"](#) Sección para encontrar resúmenes breves en lenguaje cotidiano sobre todo lo relacionado con el síndrome de Usher. Cada resumen contiene una sección titulada "Qué significa esto para el síndrome de Usher", así como un enlace al artículo original.

Un equipo de personal y voluntarios trabaja en conjunto para resumir investigaciones de revistas médicas de gran prestigio y revisadas por pares en un lenguaje cotidiano. Los miembros del Comité Asesor Científico de la Coalición del Síndrome de Usher revisan los resúmenes para comprobar su precisión.

Esperamos que sean informativos para los miembros de la comunidad del síndrome de Usher.

Este trabajo está en curso; con el tiempo se agregarán más resúmenes de estudios a esta página. Si tiene preguntas o inquietudes, contáctenos a: info@usher-syndrome.org

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.

SOBRE EL BIENESTAR:

Practicando el autocuidado durante las vacaciones: encontrando el equilibrio En medio de las festividades

La temporada de fiestas es un momento de alegría y unión, pero también puede generar estrés y agobio. Es fácil dejarse a uno mismo en último lugar en medio del ajetreo de las compras, la planificación y la asistencia a eventos. Ahí es donde entra en juego el autocuidado. Dedicar tiempo a cuidarse a uno mismo no es egoísta, es esencial, especialmente cuando se enfrentan los desafíos particulares de vivir con el síndrome de Usher.

¿Qué es el autocuidado?

El autocuidado implica tomar medidas deliberadas para cuidar la salud física, emocional y mental. No se trata de cambiar por completo la rutina ni de añadir otro elemento a la lista de tareas pendientes, sino de incorporar pequeñas prácticas significativas en el día a día para recargar la mente y el cuerpo. Los estudios demuestran que las personas que practican el autocuidado de forma regular presentan niveles más bajos de ansiedad y una mayor satisfacción con la vida (Perrin et al., 2017).

La ciencia del autocuidado y el alivio del estrés

Considere adoptar el concepto danés de hygge (pronunciado ju-gah), que enfatiza la comodidad, la intimidad y la conexión. Piense en mantas cálidas, iluminación suave y disfrute de placeres simples con sus seres queridos. Un estudio realizado por Pressman et al. (2009) descubrió que participar en actividades relajantes puede reducir los niveles de cortisol (la hormona del estrés) y mejorar la función inmunológica. Ya sea dar un paseo tranquilo, disfrutar de una taza de té o reservar tiempo para un pasatiempo favorito, estas pequeñas prácticas pueden tener efectos significativos en la salud mental.

Incorporar el hygge a tu vida puede ayudarte a relajarte y aportar un poco de calma al caos. Las investigaciones sugieren que cultivar entornos acogedores y reconfortantes puede aumentar la felicidad y la resiliencia, algo perfecto para la temporada navideña.

Consejos para el cuidado personal durante las vacaciones

A continuación se presentan algunas formas prácticas de cuidarse durante esta temporada:

- Crea un espacio tranquilo: dedica un rincón de tu casa a la relajación: añade texturas suaves, iluminación cálida y aromas calmantes.
- Practica la respiración consciente: dedica unos minutos cada día a concentrarte en tu respiración para reducir el estrés y mejorar la concentración.
- Establece límites: di no a eventos o actividades que te abruman y date permiso para descansar.
- Prioriza el sueño: Un descanso de calidad es crucial para recargar tu cuerpo y tu mente. Considere crear un ritual a la hora de acostarse para relajarse.
- Conéctese con otros: apóyese en su sistema de apoyo y comparta momentos significativos con sus seres queridos.
- Autocuidado y resiliencia en la comunidad con síndrome de Usher

Practicar el autocuidado es una herramienta poderosa para desarrollar resiliencia. Al abordar sus propias necesidades, puede manejar mejor los desafíos de la afección mientras se mantiene firme y esperanzado. Ya sea uniéndose a un grupo de apoyo, sacando tiempo para un pasatiempo personal o adoptando el hygge, el autocuidado puede brindar una sensación de control y paz.

A medida que atravesamos la temporada navideña, recuerda que cuidarte no solo es beneficioso para ti, sino que también te permite estar presente plenamente para quienes te importan.

Usted no está solo.

Referencias

- Perrin, PB, et al. (2017). "El impacto de las prácticas de autocuidado en el estrés y la resiliencia". *Journal of Health Psychology*, 22(9), 1146-1155.
- Pressman, SD, et al. (2009). "Relajación y su impacto en el cortisol y la función inmunológica". *Journal of Psychosomatic Research*, 67(6), 573-581.

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 _____

¿Buscas un regalo navideño de último momento? ¡Lleva una de las [camisetas con la definición del síndrome de Usher!](#) Es una forma sencilla de crear conciencia sobre el síndrome de Usher y educar a la comunidad.



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}

