

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: agosto de 2024

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](#)

Conferencia de Conexiones de USH | 19 y 20 de julio, Rochester, Nueva York + en línea

Organizado en colaboración con el Instituto Técnico Nacional para Sordos

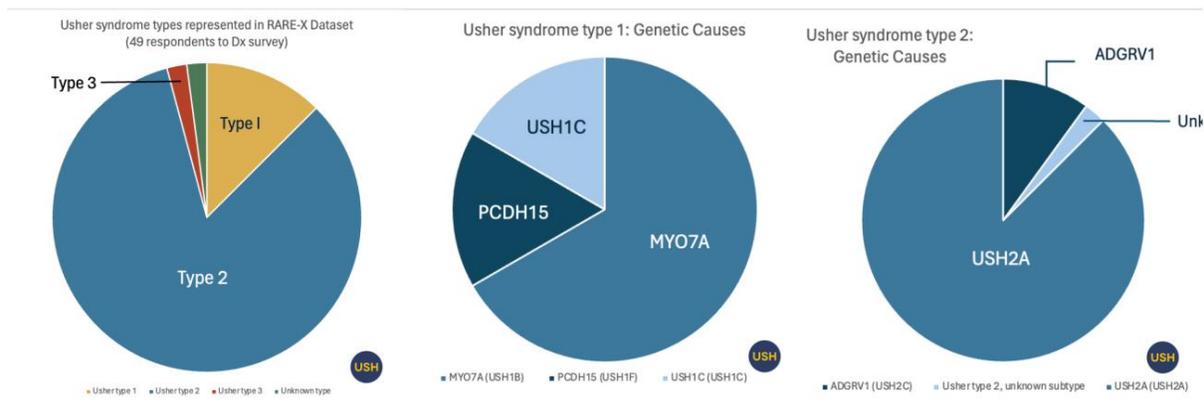
Todavía sentimos mucha gratitud y alegría después de la Conferencia de Conexiones USH2024. Pronto compartiremos grabaciones de presentaciones, transcripciones, fotografías y más de este evento: la reunión más grande de la comunidad Usher hasta la fecha.

Nos esforzamos continuamente por ampliar y mejorar la Conferencia USH Connections. Si asistió, comparta sus comentarios sobre la Conferencia de Conexiones #USH2024 aquí: [Encuesta posterior al evento USH2024](#)

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

Ahora es un buen momento para asegurarse de estar en [USH Trust](#) y [USH DCP](#).

Una vez que se haya registrado en el DCP de USH, ¡asegúrese de completar la encuesta de diagnóstico! Estamos intentando conseguir 80 nuevos registros antes de fin de mes para poder compartir más datos como este:



Para obtener asistencia adicional para registrarse en USH DCP, [complete este formulario](#).

CORRE POR EL SÍNDROME DE USHER

¡Estamos orgullosos de anunciar que somos un socio benéfico del Marine Corps Marathon, que tendrá lugar el domingo 27 de octubre cerca del Pentágono en Arlington, Virginia!

¿Esperas correr "El Maratón del Pueblo" o conoces a alguien que quiera correr y necesite un dorsal? ¡25 corredores pueden reclamar sus dorsales y recaudar fondos para la Coalición del Síndrome de Usher!

[Regístrate aquí](#) o envíe un [correo electrónico](#) a Sarah Jordan scjord00@gmail.com con cualquier [pregunta!](#)

La fecha límite para inscribirse es el 31 de agosto.

¿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

Sepul Bio: Avances en terapias transformadoras de ARN para personas heredadas

Enfermedades de la retina

[Sepul Bio's](#) El equipo está entusiasmado de continuar el trabajo realizado en ProQR en el desarrollo de Ulteversen para el tratamiento potencial de la retinitis pigmentosa (RP) debido a mutaciones en el exón 13 del gen USH2A.

A partir de diciembre de 2023, Sepul Bio, una nueva e innovadora unidad de negocio de Laboratoires Théa, se ha hecho cargo del desarrollo clínico de Sepofarsen para el tratamiento de la amaurosis congénita de Leber tipo 10 y de Ulteversen para el tratamiento de la retinosis pigmentaria mediada por USH2A. Este año será un año fundamental a medida que se establezca el equipo de Sepul Bio.

El equipo, una vez establecido, comenzará el trabajo regulatorio, clínico y operativo con sitios de todo el mundo. Estos sitios aún no se han determinado y tardarán un tiempo en estar operativos. Sepul Bio se comunicará con la comunidad una vez que esté en condiciones de guiar a los futuros participantes motivados del ensayo clínico a los centros clínicos adecuados. El equipo de Sepul Bio, en particular Andrew Bolan, Director de Defensa del Paciente, quien pasó de ProQR y sigue siendo el hilo conductor de este trabajo, actualizará a las personas y familias interesadas relacionadas con USH2A una vez que hayan logrado mayores avances. Las personas interesadas pueden enviar consultas a contact@sepulbio.com y Andy se comunicará contigo directamente.

Ultevursen (anteriormente QR-421a) es una terapia de ARN en investigación que tiene como objetivo restaurar la visión en personas con síndrome de Usher y retinitis pigmentosa, o RP, debido a mutaciones en una parte específica del gen USH2A, llamada exón 13. Si está interesado, se recomienda concertar una cita con su IRD o especialista en oftalmología para asegurarse de que todas sus pruebas y trámites estén al día. También se recomienda consultar con su especialista sobre la elegibilidad debido a la especificidad de Ultevursen.

Hablando sobre el desarrollo futuro de Sepofarsen y Ultevursen, Jean-Frédéric Chibret, presidente del grupo Théa, destacó: “Durante casi 30 años, Théa se ha comprometido a llevar al mercado la gama más moderna y diversa de productos oftálmicos innovadores para obtener los beneficios de los oftalmólogos y de los pacientes. Estamos muy entusiasmados de continuar el desarrollo de Sepofarsen y Ultevursen para los pacientes. Estos dos programas pueden brindar esperanza a los pacientes que padecen enfermedades de la retina que provocan ceguera. Esperamos devolver estos activos a la clínica”.

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

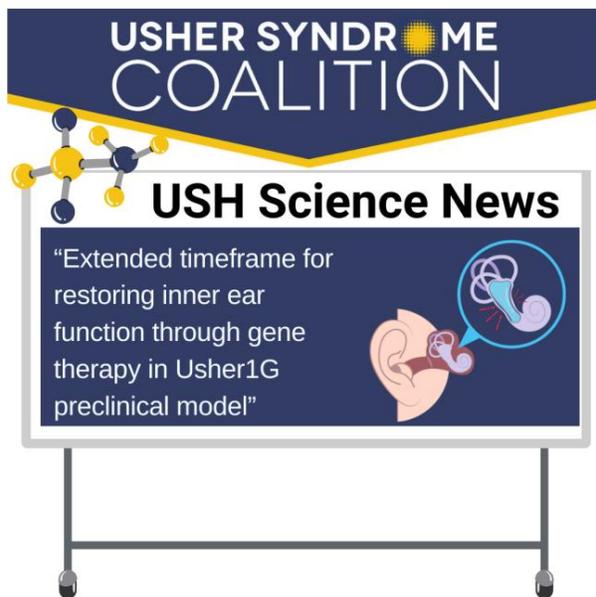
[Ver investigaciones actuales de USH](#)

POR SI TE LO PERDISTE: NOTICIAS CIENTÍFICAS

Plazo ampliado para restaurar la función del oído interno mediante terapia génica en el modelo preclínico Usher1G

9 de enero de 2024: La investigación terapéutica comienza con la prueba de nuevas terapias en modelos de laboratorio de la enfermedad antes de pasar a ensayos en humanos. Sin embargo, traducir el éxito de modelos (células o animales) a humanos es un desafío porque desarrollan funciones y síntomas a diferentes ritmos.

Recientemente, un equipo de investigadores en París, Francia, desarrolló con éxito una terapia génica viral adenoasociada (AAV) que restauró la función del oído interno en ratones adultos USH1G cuando el tratamiento se administró justo después del nacimiento. Sin embargo, dado que todos los ratones nacen sordos y solo comienzan a oír alrededor de la segunda semana de vida, mientras que los humanos desarrollan la audición en el útero alrededor de la semana 19 de embarazo, se desconocía si el tratamiento después del nacimiento en humanos (como se hizo en el modelo de ratón), trabajaría para restaurar la audición. Para abordar esta brecha, el equipo amplió la ventana de tratamiento para sus ratones USH1G. Su investigación reveló que la terapia génica podría administrarse hasta nueve días adicionales, yendo más allá de la etapa neonatal del ratón, manteniendo su eficacia. Esto sugiere que puede ser posible la administración de esta terapia génica a humanos recién nacidos con USH1G en lugar de hacerlo en el útero.



Lo que esto significa para Usher
síndrome:

A medida que las pruebas genéticas se vuelven más comunes en el diagnóstico de Usher, los recién nacidos con USH1G pueden tener la oportunidad de recibir una terapia génica poco después del nacimiento, lo que podría conducir a una mejora de la función vestibular y de la audición.

[LEER 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 sobre el 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: Emociones post-conferencia

Asistir por primera vez a la Conferencia Conexiones USH de la Coalición sobre el Síndrome de Usher puede evocar una amplia gama de emociones. Los participantes pueden sentirse esperanzados al conectarse con otras personas que comparten la experiencia de vivir con el síndrome de Usher y conocer los avances en la investigación y el desarrollo de tratamientos. Puede haber una profunda sensación de alivio al encontrar una comunidad donde las experiencias compartidas ayuden a aliviar los sentimientos de aislamiento. Muchos pueden sentirse fortalecidos al descubrir recursos de promoción y estrategias de aprendizaje para manejar el síndrome de Usher, fomentando una sensación de control. Escuchar historias de éxito y ser testigo de la resiliencia dentro de la comunidad puede ser increíblemente inspirador. La atmósfera de apoyo proporciona comodidad y tranquilidad. Sin embargo, la gran cantidad de información y nuevas experiencias también puede resultar abrumadora. En última instancia, los participantes pueden irse con un profundo sentimiento de gratitud por la oportunidad de conectarse, aprender y compartir, sintiéndose alentados por la dedicación de investigadores, defensores y otras personas comprometidas con mejorar las vidas de las personas con síndrome de

A muchas personas, cuando reciben un diagnóstico de síndrome de Usher, se les dice que es posible que nunca conozcan a nadie como ellos. Sin embargo, la Conferencia USH Connections desafía estas expectativas y reúne a una comunidad vibrante y diversa. En la conferencia, los participantes conocen a otras personas que han vivido con su diagnóstico durante toda su vida, así como a aquellos que se han enterado recientemente. Se encuentran con individuos que utilizan bastones blancos, perros guía, guías videntes, co-navegadores, lenguaje hablado, lenguaje de señas, lenguaje de señas táctil, protáctil y más. La conferencia ejemplifica la verdadera accesibilidad, mostrando la amplia gama de experiencias y métodos de comunicación dentro de la comunidad del síndrome de Usher.

Puede ser increíblemente enriquecedor conectarse con otras personas que realmente entienden su experiencia, que "la entienden". Al mismo tiempo, puede plantear preguntas sobre el futuro, como: "¿Cómo será mi vida?" o "¿Qué puedo hacer ahora si aún no hay tratamientos disponibles?" Las experiencias de alguien culturalmente sordo o sordociego pueden diferir de las de aquellos a quienes se les ha animado a utilizar el lenguaje hablado. Sin embargo, todos compartimos el objetivo común de buscar conexión y comunidad, que es lo que hace que estas conferencias sean tan significativas.

Nos sentimos un poco tristes después de la conferencia y deseáramos poder seguir con nuestra familia USH. Nos gustaría aprovechar este tiempo para recordarle todos los recursos de salud mental en nuestro sitio web: [Recursos de salud mental](#). Encontrará diferentes formas de conectarse con la comunidad, recursos específicos de apoyo a la salud mental, presentaciones y nuestros anteriores "Boletines Grounded in Science".

Compartimos investigaciones y literatura revisada por pares que ofrecen información sobre el bienestar: la ciencia detrás de mantenerse firme. Complete esta [encuesta](#) para solicitar un tema.

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 del día para USH Life Envía tus trucos
para USH Life a info@usher-syndrome.org

Auracast es una nueva función de transmisión de audio que mejora la tecnología Bluetooth. Permite que dispositivos como audífonos, implantes cocleares y otros Dispositivos de audio con Bluetooth para recibir audio más claro y confiable corrientes a distancias más largas. Esta tecnología mejora la experiencia auditiva general al reducir la latencia y la interferencia, lo que la hace especialmente beneficiosa para personas con discapacidad auditiva. Auracast se puede utilizar para transmitir audio desde televisores, teléfonos inteligentes y otras fuentes multimedia directamente a dispositivos auditivos compatibles, lo que garantiza una mejor calidad de sonido y comodidad.

Si bien compartimos información sobre tecnología de asistencia auditiva 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}}

