

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: Abril 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](#)

Este mes, nos complace lanzar Genes Raros, una nueva campaña de la Coalición del Síndrome de Usher que redefine la narrativa sobre el síndrome de Usher. Con raíces en los cambios genéticos poco frecuentes que conectan a nuestra comunidad global, Genes Raros celebra la fuerza, la resiliencia y la conexión de quienes viven con el síndrome de Usher. Genes Raros une a nuestra comunidad global.

La campaña Genes Raros trasciende el modelo médico, centrado en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades, y adopta el modelo social, que busca cómo una sociedad más inclusiva y accesible. Destaca el poder de la comunidad y el empoderamiento, mostrando lo que es posible incluso en un mundo que no siempre está diseñado para nosotros.

Llevamos mucho tiempo trabajando para que las noticias científicas sean accesibles con un lenguaje claro y sencillo, porque creemos que todos deberían poder comprender e interactuar con la ciencia que afecta sus vidas. Ahora, con Rare Genes, reforzamos nuestra serie de educación científica para ofrecer contenido aún más atractivo y comprensible a nuestra comunidad. ¡Estén atentos a las próximas novedades!

INVESTIGACIÓN DESTACADA: OCUGEN RECIBE LA APROBACIÓN DE LA FDA APROBACIÓN DEL PROGRAMA DE ACCESO AMPLIADO

[Ocugen, Inc.](#) está trabajando en un nuevo tratamiento potencial para la retinosis pigmentaria (RP), una enfermedad ocular que causa pérdida de visión con el tiempo. Su terapia génica, OCU400, es un posible tratamiento de una sola dosis que se está estudiando en el ensayo liMeliGhT.

Tras resultados prometedores en los primeros estudios (Fase 1/2), ahora se encuentran en la Fase 3, el último paso antes de que la compañía pueda solicitar la aprobación de la Administración de Alimentos y Medicamentos de Estados Unidos (FDA).

Por lo general, las personas solo pueden probar nuevos tratamientos participando en un ensayo clínico o esperando hasta que el tratamiento esté completamente aprobado, lo que puede tardar años. El ensayo liMeliGhT se diseñó inicialmente solo para personas con RP causada por una mutación en el gen RHO .

A través del Programa de Acceso Ampliado (EAP), la FDA permite a Ocugen administrar OCU400 a un máximo de 75 personas con RP, independientemente de sus alteraciones genéticas. Para ser elegibles, los pacientes deben conservar algunos fotorreceptores sanos, incluso si se encuentran en etapas avanzadas de RP.

Lo que esto significa para el síndrome de Usher: Dado que la RP es parte del síndrome de Usher, este programa significa que todas las personas de 18 años o más pueden ser consideradas para la terapia genética OCU400 siempre que cumplan con las condiciones necesarias.

[Lea el comunicado de prensa de Ocugen](#)

[Ver la página de ensayos clínicos de OCU400](#)

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](#)

Los ensayos clínicos necesitan participantes. Asegurémonos de contar con un grupo sólido de participantes potenciales cuando los investigadores estén listos. Únase hoy mismo a USH Trust para el futuro de USH.

[Únase al USH Trust](#)

EN CASO DE QUE TE LO PERDISTE: Reportaje de noticias científicas

A finales de 2024, lanzamos nuestra nueva campaña de Educación Científica en redes sociales para simplificar y explicar la ciencia detrás de este complejo trastorno genético que afecta a nuestra comunidad. El mes pasado, presentamos una nueva serie sobre Terapias Génicas: qué son, cómo funcionan y cómo se administran a los pacientes. Nuestra comunidad mostró mucho interés. Para quienes no están en redes sociales, queríamos compartirla aquí.

Terapias génicas para el síndrome de Usher y la RP: Los científicos están logrando avances extraordinarios con la terapia génica para tratar enfermedades oculares hereditarias como el síndrome de Usher y la retinosis pigmentaria. Este mes, exploraremos la terapia génica: qué es, cómo funciona y cómo se administra a los pacientes.

Los genes son fragmentos de ADN que actúan como manuales de instrucciones para las células. Indican a las células cómo producir proteínas, las cuales ayudan al funcionamiento de diferentes partes del cuerpo. En el síndrome de Usher, genes específicos presentan mutaciones o cambios que impiden que el cuerpo produzca las proteínas necesarias para la audición y la visión.

Las personas con síndrome de Usher generalmente tienen mutaciones en ambas copias de un gen. Estas mutaciones pueden crear una proteína defectuosa que no funciona o impedir que el cuerpo la produzca por completo. Dado que estas proteínas son importantes para la visión, su ausencia provoca que las células sensibles a la luz del ojo (fotorreceptores) se deterioren con el tiempo, lo que provoca pérdida de visión.

La terapia génica es una forma de ayudar a las células a producir de nuevo estas importantes proteínas. Existen dos tipos principales:

1. Edición genética: corrige una o ambas mutaciones en el gen del paciente.
2. Reemplazo de genes: agrega una copia nueva y saludable del gen.

Siguiente en la serie: [Terapias génicas: ¿Cómo las hacemos llegar a la retina?](#)

[Consulte la serie de blogs sobre terapias génicas](#)

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 métodos 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.

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

SOBRE EL BIENESTAR:

Capacitismo internalizado, defensa de derechos y salud mental

Por Becca Brown, LCMHCA, Embajadora de USH de Carolina del Norte

La intersección entre discapacidad, identidad y salud mental es algo muy importante para mí. Como profesional de salud mental, trabajo con una población diversa, centrándome en la discapacidad, incluyendo la neurodiversidad, la pérdida sensorial, la discapacidad intelectual y las enfermedades crónicas. Antes de ser terapeuta, trabajé en el ámbito residencial para personas con discapacidad del desarrollo. Obtuve una maestría en Estudios sobre Discapacidad en Nueva York durante una época en la que me identificaba como persona con dificultades auditivas. Aproximadamente un año antes de volver a la universidad para convertirme en terapeuta de salud mental, me enteré de que tenía síndrome de Usher 2a. Tras descubrir esta nueva faceta de mí mismo, de repente me vi enfrentado a una nueva identidad y al significado de la discapacidad tal como se manifiesta en mi vida.

Mi propia experiencia con la terapia me ha ayudado a comprender qué significa defenderme; cuándo revelar mi situación y cómo desentrañar los sentimientos de vergüenza, impulsados por mi propia internalización del capacitismo. En pocas palabras, el capacitismo internalizado se produce cuando las personas con discapacidad perciben e internalizan las opiniones negativas de la sociedad sobre la discapacidad. Esto puede generar intensos sentimientos de vergüenza, baja autoestima y desesperanza (Johannsdottir et al., 2022). Estos problemas de salud mental pueden llevar a las personas a temer pedir ayuda o a cambios en los apoyos del entorno, miedo a la revelación o al enmascaramiento (Kidwell et al., 2023). Mi propia experiencia, no solo lidiando con la pérdida auditiva, sino también con la pérdida añadida de la información visual, me ha puesto en varias situaciones en las que no solo quiero pedir ayuda, sino que NECESITO pedirla. He aprendido a defenderme no con grandilocuencia, sino pidiendo lo que necesito, como: "Oye, cuando vayamos a ese concierto, ¿podrías ayudarme a orientarme?". O mientras jugamos a las cartas: "¿Podríamos encender las luces?".

Los sentimientos de duelo y pérdida al procesar este diagnóstico son constantes. La aceptación puede ser una consecuencia; sin embargo, reconocer la pérdida y el cambio puede ayudar a desarrollar resiliencia, perseverancia y fortaleza. Buscar un terapeuta de salud mental con experiencia en discapacidad puede cambiar la vida. Además, es fundamental conectar con otras personas que están pasando por lo mismo; he estado muy agradecida por mi propia conexión con otras madres con síndrome de Usher. Existen varios grupos de apoyo en plataformas como Facebook y Discord. Saber que no estás sola y que otras personas pueden solidarizarse con la pérdida, la tristeza y las pequeñas victorias constantes puede ser monumental.

Becca vive en Carolina del Norte con su pareja y sus dos hijos. Le gusta trabajar en el jardín, correr y bailar hula hula. Tiene una consulta privada llamada Vital Minds Counseling and Services PLLC.

Referencias

Johannsdottir, A., Egilson, SP, y Haraldsdottir, F. (2022). [Implicaciones del capacitismo internalizado para la salud y el bienestar de los jóvenes con discapacidad.](#) - - - Sociología de la Salud y la Enfermedad, 44(2). 360-376, doi:10.1111/1467-9566.13425

Kidwell, KE, Clancy, RL y Fisher, GG (2023). [El diablo conocido versus el diablo por conocer: Revelación versus uso de mascarillas en el lugar de trabajo.](#) Psicología Industrial y Organizacional, 16(1). 55-60, doi:10.1017/iop.2022.101

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. y con fines informativos únicamente y no brindan asesoramiento médico ni terapéutico. Consulte 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.

¿Te has unido al [Discord](#) de la Coalición del Síndrome de Usher? ¿[Servidor](#) comunitario?

Es un lugar seguro para que la comunidad se conecte entre sí. Únete.

aquí: <https://discord.gg/czwHGaDu7W>

Consejo de USH

Envíe sus consejos sobre USH a info@usher-syndrome.org

Jon Schultz, embajador de USH, adora su [lámpara de mesa portátil e inalámbrica](#) que lleva a los restaurantes (algunos ya los tienen). Facilita la lectura del menú y permite disfrutar de la comida en un ambiente [con poca luz. Hay muchas opciones para elegir.](#)



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}

