

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

# USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

**BASADO EN LA CIENCIA: febrero 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](#)

Gracias a quienes completaron la [encuesta](#) de nuestro artículo sobre Bienestar de enero donde compartió sobre qué temas de bienestar desea leer más.

La serie "Sobre el Bienestar" es para ti, hecha por ti. Esperamos profundizar en sus solicitudes en los próximos meses, compartir la investigación y la literatura revisada por pares que ofrece información sobre el bienestar: la ciencia detrás de mantenerse firme. ¡Manténlos [viniendo!](#)

[Conferencia de Conexiones de USH | 19 y 20 de julio, Rochester, NY + En Línea Organizado](#)  
en asociación con el Instituto Técnico Nacional para Sordos. Solo quedan cinco meses hasta la Conferencia híbrida USH Connections. ¡Esperamos conocerte allí o en línea!  
[Registrar aquí.](#)

¿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

Kiora Pharmaceuticals y Théa Open Innovation El 31 de enero de 2024, se anunció que [Kiora Pharmaceuticals](#) firmó un [acuerdo con Théa Open Innovation](#) (TOI) para el desarrollo y comercialización de KIO-301 y el tratamiento de enfermedades hereditarias de la retina. En este acuerdo, Kiora recibirá un pago por adelantado de Théa y diseñará

e implementar un estudio de fase 2, mientras que TOI será responsable de los ensayos clínicos de fase 3 y de las futuras actividades comerciales y de marketing.

Kiora Pharmaceuticals es una empresa de biotecnología en etapa clínica que desarrolla tratamientos para enfermedades huérfanas de la retina y recientemente completó un ensayo de etapa I/II de KIO-301 en pacientes con retinitis pigmentosa (RP).

Théa Open Innovation es una empresa hermana de la empresa mundial de especialidades oftálmicas Laboratoires Théa y puede que le suene familiar debido a la reciente asociación entre [ProQR y Laboratoires Théa](#).

KIO-301 es una posible terapia farmacológica para la RP que actúa como un interruptor de luz molecular, diseñado para reasignar las capacidades de detección de luz de los fotorreceptores a un tipo diferente de célula en la retina, las células ganglionares de la retina (CGR). La forma en que se propone que funcione esta terapia potencial es que KIO-301 puede ingresar a las CGR e interactuar con los canales iónicos dependientes de voltaje de la membrana celular de manera diferente dependiendo de la presencia de luz. Cuando hay luz, la forma de KIO-301 se altera, lo que luego cambia el flujo de corriente generado por el canal iónico dependiente de voltaje y genera señales al cerebro. En ausencia de luz, KIO-301 vuelve a una forma de menor energía, lo que detiene la señalización al cerebro.

El ensayo de fase I/II para KIO-301, [ABACUS](#), [Se informó](#) que mostró mejoras significativas en la visión en pacientes con RP en etapa tardía, incluidas mejoras en el campo visual, mejoras en la agudeza visual y una mayor visión funcional para completar las actividades de la vida diaria. Kiora ahora planea implementar un ensayo clínico multicéntrico de fase 2 para la retinitis pigmentosa en 2024.

Qué significa esto para el síndrome de Usher: esta asociación aumentará la probabilidad de que esta posible terapia farmacológica supere el proceso de ensayo clínico y, si es efectiva, esté disponible para el público en general. Dado que esta estrategia terapéutica es genéticamente independiente, podría beneficiar a toda la comunidad Usher.

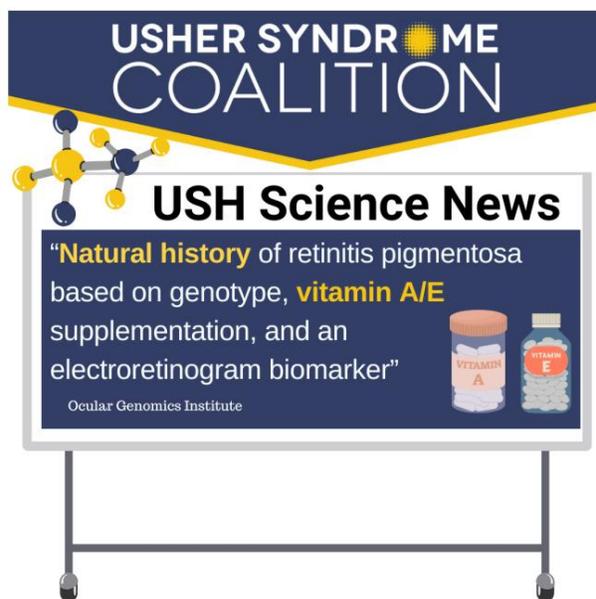
Consulte nuestra página de Investigación actual sobre USH específica [para el subtipo de USH](#) así como [enfoques terapéuticos independientes de genes](#).

[Ver investigaciones actuales de USH](#)

**POR SI TE LO PERDISTE: NOTICIAS CIENTÍFICAS**

Historia natural de la retinosis pigmentaria basada en el genotipo, la suplementación con vitamina A/E y un biomarcador del electroretinograma

1 de junio de 2023: un grupo de investigadores del Instituto de Genómica Ocular analizó un estudio de 1984-1991 sobre los efectos de las vitaminas A y E en [la retinosis pigmentaria](#) para [buscar correlaciones](#) biológicas y modificadores de los resultados del estudio original. Los investigadores secuenciaron muestras de ADN que se habían recuperado de muchos de los participantes y utilizaron información existente de otros participantes para ver qué mutaciones genéticas estaban presentes. Los investigadores también utilizaron el tiempo implícito, el tiempo entre que la luz llega al ojo y la retina responde, para predecir la gravedad de la progresión de la retinitis pigmentosa, una medida que no se había utilizado en el estudio original. El estudio original había demostrado beneficios de la vitamina A y efectos adversos de la vitamina E. El grupo del Ocular Genomics Institute incluyó datos adicionales que no se habían incluido en el estudio original, agregó datos de vitamina A de un estudio posterior para un tamaño de muestra mayor y utilizó nuevos análisis para determinar una base biológica para los efectos. Descubrieron que con la predicción de tiempo implícita y los datos adicionales, no hubo ningún efecto estadísticamente significativo de la vitamina A y un efecto negativo ligeramente menor de la vitamina E en comparación con el estudio original.



Lo que esto significa para Usher

síndrome: Este análisis actualizado reitera la relevancia de diferentes

Mutaciones genéticas y presentación de síntomas en la retinitis pigmentosa y el síndrome de Usher. También muestra que la suplementación con vitamina A no es lo suficientemente eficaz en la progresión de la enfermedad como para recomendarla, mientras que la vitamina E aún debería ser recomendada. Esta investigación también sugiere que es necesario desarrollar otras terapias para frenar la progresión de la retinitis pigmentosa en el síndrome de Usher.

LEE EL 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 del Síndrome de Usher no brinda asesoramiento médico ni promueve métodos de tratamiento. USH Science News tiene como objetivo ayudar a resumir datos más complejos.

literatura para que la comunidad la utilice a su propia discreción.

## SOBRE EL BIENESTAR: La representación importa

Para bien o para mal, los medios pueden influir profundamente en nuestras opiniones sobre la discapacidad, nuestras creencias sobre ideales y normas culturales y nuestro sentido de identidad. Los estereotipos de discapacidades, como la sordoceguera, a menudo son perpetuados por los medios de comunicación, derivados del punto de vista de la mayoría dominante: las típicas personas sanas. Cuando la persona promedio no interactúa con personas con discapacidades, su percepción se moldea a través de representaciones limitadas y a menudo inexactas de las discapacidades en los medios.

Por eso es importante la representación. La representación precisa y auténtica de las personas con discapacidad (POR personas con discapacidad) tiene el poder de disolver el estigma dañino y los estereotipos negativos.

La representación de la discapacidad es cada vez más frecuente en los medios. ¡Esto incluye la representación del síndrome de Usher! Un ejemplo es el programa de televisión infantil "Mixmups", que presenta un personaje con un bastón blanco y un perro guía.

[Rebeca Atkinson](#) es el escritor y creador de "Mixmups". Rebecca tiene síndrome de Usher y vive en el Reino Unido.

[Dra. Jasmine Simmons](#), un audiólogo que vive con el síndrome de Usher, también publicó recientemente un nuevo libro para niños, "Extraordinary Jordyn and her Bionic Ears", la primera entrega de una serie sobre el síndrome de Usher.

La representación de personas sordas y ciegas en los medios de comunicación está mejorando en el cine y la televisión, con ejemplos que incluyen, entre otros, un superhéroe sordo en la serie de televisión limitada de Marvel, "Echo", actores ciegos que interpretan a los protagonistas de la novela en la adaptación televisiva de "All the Light We Couldn't See" y la post-apocalíptica "The Last of Us" de HBO, protagonizada por el joven Keivonn Woodard, el primer actor negro sordo nominado a un premio Emmy.

Si bien se están logrando avances, todavía hay margen de mejora. A medida que más personas sordas, ciegas y sordociegas compartan sus historias y experiencias, se podrán seguir desmantelando los estereotipos. El uso de braille, lectores de pantalla y navegar en el entorno con una doble pérdida sensorial son cosas que se pueden introducir a través de los medios.

Todos queremos sentirnos vistos, y al mismo tiempo vernos a nosotros mismos y a nuestro mundo retratados de una manera auténtica y multidimensional. La representación importa.

Consulte nuestra página web de recursos de salud mental

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD: La información y los recursos de este sitio web se proporcionan únicamente con fines educativos e informativos y no brindan asesoramiento médico o de tratamiento.

## Truco de vida del día de USH

Envíe sus trucos para la vida de USH a [info@usher-syndrome.org](mailto:info@usher-syndrome.org)

[Asistente de maquillaje con voz \(VMA\)](#) es una aplicación habilitada por voz para ayudar a las personas con pérdida de visión y ceguera a comprobar su aplicación de maquillaje. Ahora disponible tanto en Android como en Apple. [Aprende más.](#)



Nuestra información de contacto

\*{{Nombre de la Organización}}\*

\*{{Dirección de la organización}}\*

\*{{Teléfono de la organización}}\*

\*{{Sitio web de la organización}}\*

\*{{Cancelar suscripción}}\*

