

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

# USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

## BASADO EN LA CIENCIA: junio 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, NY + En línea Organizado en asociación con el Registro del Instituto Técnico Nacional [para Sordos aquí](#).

Solo quedan 40 días hasta nuestra próxima Conferencia de Conexiones de USH y necesitamos su ayuda. Estamos trabajando arduamente con el Instituto de Tecnología de Rochester (RIT) para encontrar intérpretes y convalidadores para quienes los hayan solicitado. A medida que nuestra comunidad continúa creciendo rápidamente, anticipamos que necesitaremos una cantidad sin precedentes de intérpretes de conferencias. Esto requiere que amplíemos nuestro grupo de intérpretes más allá de Rochester.

Nos comunicamos con usted, nuestra comunidad USH, para pedirle ayuda. [¿Hará una donación para ayudar a cubrir el costo de los intérpretes que vienen de fuera de Rochester?](#) Creemos firmemente en brindar acceso completo para todos, ¡y no podemos hacerlo sin su ayuda!

DONE AHORA

¿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

Odylia Therapeutics: transformando el desarrollo de fármacos poco comunes

Enfermedad

[odilia](#) es una biotecnología sin fines de lucro que apoya las enfermedades raras y el desarrollo de fármacos. Inicialmente se formó con financiación de la Fundación Usher 2020 y Mass Eye and Ear. El nombre Odylia está inspirado en Odilia de Alsacia, patrona de la buena vista.

Muchas compañías farmacéuticas pasan por alto enfermedades raras con poblaciones pequeñas de pacientes debido al riesgo financiero de llevar tratamientos potenciales a la clínica.

Esto hace que el modelo sin fines de lucro de Odylia sea una estrategia innovadora, que enfatiza la importancia del beneficio para el paciente y supera las barreras de inversión tradicionales para el desarrollo de medicamentos para enfermedades raras.

En un modelo de investigación tradicional, los científicos realizan investigaciones para descubrir y comprender tratamientos potenciales, pero normalmente no trabajan en las etapas posteriores para hacer llegar estos tratamientos a los pacientes, como los ensayos clínicos y la comercialización. Las compañías farmacéuticas apuntan a desarrollar y comercializar tratamientos, pero pueden dudar en invertir en investigaciones en etapa temprana que son de alto riesgo, especialmente si el tratamiento sólo puede ayudar a un pequeño número de personas o si la rentabilidad es incierta.

Ahí es donde entra Odylia. Odylia sirve como puente entre los investigadores y las compañías farmacéuticas. Ayudan a desarrollar medicamentos y colaboran con académicos y grupos de pacientes en sus tratamientos. Su objetivo es mejorar la probabilidad de un desarrollo exitoso y facilitar asociaciones con compañías farmacéuticas para hacer avanzar los tratamientos a ensayos clínicos. Este modelo ayuda a reducir los riesgos y desafíos que enfrentan los investigadores y las compañías farmacéuticas, acelerando potencialmente el desarrollo de nuevos tratamientos y su disponibilidad para los pacientes.

Qué significa esto para USH: Como el síndrome de Usher es una enfermedad rara, tiene el potencial de ser ignorada por las grandes empresas biofarmacéuticas preocupadas por el margen de beneficio. Uno de los proyectos actualmente en trámite de Odylia es una terapia genética para un tratamiento de pérdida de visión USH1C.

---

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

Ver investigaciones actuales de USH

## POR SI TE LO PERDISTE: NOTICIAS CIENTÍFICAS

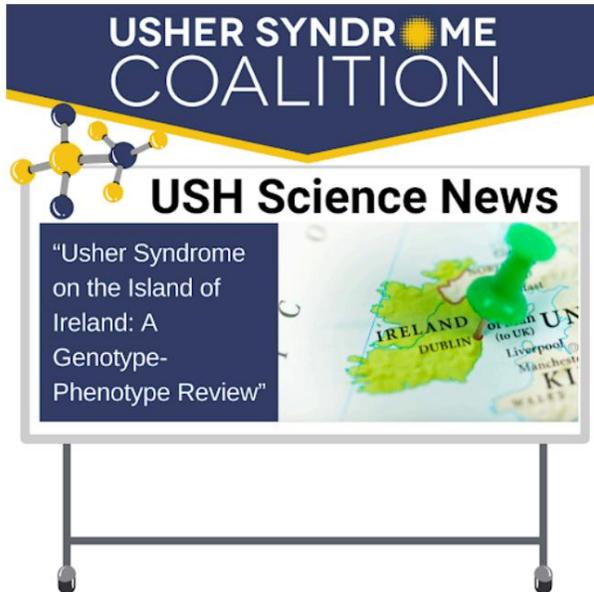
Síndrome de Usher en la isla de Irlanda: una revisión de genotipo-fenotipo

3 de junio de 2023: Los investigadores estudiaron el síndrome de Usher en Irlanda para comprender mejor las características fenotípicas y genotípicas de esta población.

Se identificaron 145 personas en un registro irlandés de distrofia hereditaria de retina. En esta cohorte, el tipo 2 de Usher fue el más común, seguido del tipo 1, luego el tipo 3 y un solo caso de tipo 4.

Se midieron pruebas genéticas, de visión, audición y equilibrio. De aquellos con resultados positivos en las pruebas genéticas (82,1%), los genes más comunes fueron USH2A (causa el síndrome de Usher tipo 2a) y MYO7A (causa el síndrome de Usher tipo 1b).

A partir de las pruebas de visión, los investigadores encontraron que la retinitis pigmentosa era similar en todos los tipos de Usher, difiriendo sólo por la edad de aparición y la tasa de progresión.



Lo que esto significa para Usher síndrome:

La similitud en la presentación de retinitis pigmentosa entre todos los tipos de síndrome de Usher en esta cohorte sugiere que existe potencial para terapias genéticamente independientes que pueden beneficiar a todos los tipos de Usher. Además, la distribución de genotipos en este estudio podría usarse para informar ensayos clínicos futuros.

[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: Movimiento

Con suerte, usted es consciente de los beneficios del movimiento: cómo el ejercicio es bueno para mantenerse saludable, bueno para la salud mental, desarrollar comunidad y autoestima (Caretti et al. 2022). Tal vez se sienta limitado o inseguro acerca de cómo hacer que los deportes comunitarios o ir al gimnasio sean más "amigables con el síndrome de Usher".

[Jessalyn Akerman-Frank](#) es un profesor de yoga para sordos certificado y capacitado que creó una clase de yoga para sordociegos durante la pandemia con adaptaciones, incluido el "uso de 'señales' que representaban el movimiento, accesorios para el enfoque táctil y técnicas de visualización junto con el sentido del tacto para maximizar la experiencia. "

Ir al gimnasio o a una clase de fitness con un amigo puede ayudar a aliviar parte de la ansiedad de estar en un lugar oscuro y desconocido. Trabajar con los entrenadores para explicarles sus necesidades auditivas/visuales les ayuda a comprender mejor y realizar modificaciones que funcionen para usted. Usar tu bastón, si tienes uno, puede ayudarte a navegar por los espacios. Una vez que esté configurado en una máquina, es un buen momento para conectarse consigo mismo y estar presente en su cuerpo. Las transiciones pueden ser un desafío: es posible tener un sistema en el que el entrenador o instructor se pare cerca de usted mientras habla o le toque el hombro para hacérselo saber. Esto puede ayudarle a sumergirse por completo en la experiencia de fitness grupal.

Otras actividades como nadar pueden ser placenteras, ya sea que tenga audífonos/implantes cocleares impermeables o que se los quite para disfrutar del silencio. En una piscina, puedes utilizar las cuerdas que separan cada carril para guiarte.

La pérdida tanto de la audición como de la visión puede resultar desorientadora por muchas razones. El síndrome de Usher también afecta la estabilidad postural -la capacidad de controlar la posición del cuerpo en el espacio para mantener el equilibrio y moverse- debido a la pérdida de visión, y más aún con la disfunción vestibular (Caldani et al. 2017).

Un [estudio](#) en 2015 demostró el potencial de cierto tipo de yoga para ayudar a las personas con discapacidad visual a desarrollar respuestas somatosensoriales y vestibulares, optimizando la estabilidad postural (Jeter et al., 2015).

Cualquiera que sea el motivo para priorizar el movimiento en su vida, a continuación se ofrecen algunos consejos que le ayudarán a sentirse más seguro al empezar:

1. Sea paciente consigo mismo: hacer cosas nuevas es difícil y aterrador. obtendrá más fácil con el tiempo.
2. No tengas miedo de sentirte incómodo: aprende a reír a medida que creces. los desafíos.
3. Utilice sus dispositivos de movilidad y accesibilidad cuando sea posible y útil.
4. Permita una comunicación clara antes, durante y después de la actividad para permitir comentarios y garantizar que se satisfagan sus necesidades particulares.
5. Mira [esto](#) documento para más información.

¿Cómo planeas mover tu cuerpo para la salud mental?

Referencias:

Carretti G, Mirandola D, Sgambati E, Manetti M, Marini M. [Encuesta sobre bienestar psicológico y calidad de vida en personas con discapacidad visual: baile deportivo versus otros deportes basados en entradas de sonido.](#) *Int J Environ Res Salud Pública*. 2022;19(8):4438. Publicado el 7 de abril de 2022. doi:10.3390/ijerph19084438

Cavallo A, Ansuini C, Gori M, Tinti C, Tonelli A, Becchio C. [Planificación de acciones anticipadas en personas ciegas y videntes.](#) *Representante de ciencia ficción* 2017;7:44617. Publicado el 17 de marzo de 2017. doi:10.1038/srep44617

Rogge AK, Hamacher D, Cappagli G, et al. [El equilibrio, la marcha y el rendimiento de la navegación están relacionados con el ejercicio físico en niños y adolescentes ciegos y con discapacidad visual.](#) *Res. cerebral exp*. 2021;239(4):1111-1123. doi:10.1007/s00221-021-06038-3

Caldani S, Bucci MP, Tisné M, Audo I, Van Den Abbeele T, Wiener-Vacher S. Inestabilidad [postural en sujetos con síndrome de Usher.](#) *Neurol frontal*. 2019;10:830. Publicado en agosto de 2019 8. doi:10.3389/fneur.2019.00830

Jeter PE, Haaz Moonaz S, Bittner AK, Dagnelie G. [La terapia de yoga basada en Ashtanga aumenta la contribución sensorial a la estabilidad postural en personas con discapacidad visual en riesgo de caídas como Medido con la Wii Balance Board: una prueba piloto controlada, aleatoria.](#) *Más uno*. 2015;10(6):e0129646. Publicado el 24 de junio de 2015. doi:10.1371/journal.pone.0129646

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.

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)

¡Un miembro de la comunidad tuvo la idea única de ponerle un collar luminoso, hecho de barras luminosas, a su perro negro cuando lo dejaba afuera para ir al baño por la noche para ayudar con la visibilidad!



Nuestra información de contacto

\*{{Nombre de la Organización}}\*

\*{{Dirección de la organización}}\*

\*{{Teléfono de la organización}}\*

\*{{Sitio web de la organización}}\*

\*{{Cancelar suscripción}}\*

