

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADOS EN LA CIENCIA: febrero 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](#)

Queremos asegurarle que la Coalición del Síndrome de Usher está trabajando en estrecha colaboración con otras organizaciones que se ocupan del síndrome de Usher para supervisar los avances relacionados con la financiación del gobierno y los NIH y el posible impacto en la investigación del síndrome de Usher. A medida que se vayan tomando estas decisiones de financiación, seguiremos comprometidos a defender el progreso continuo de las iniciativas de investigación que son fundamentales para nuestra comunidad.

Además de apoyar la investigación, garantizar la accesibilidad para TODAS las personas con síndrome de Usher sigue siendo una prioridad máxima. Seguiremos defendiendo y defendiendo la accesibilidad en todos los aspectos de nuestro trabajo, asegurándonos de que nuestra comunidad se mantenga informada, empoderada e incluida.

Lo mantendremos informado a medida que aprendamos más y agradecemos su continuo apoyo para avanzar en la investigación, la accesibilidad y los recursos para las personas con síndrome de Usher.

INVESTIGACIÓN ENFOCADA: Nacuity Pharmaceuticals

Nacuity Pharmaceuticals, Inc., es una empresa biofarmacéutica en fase clínica que desarrolla tratamientos para la retinosis pigmentaria, las cataratas y otras enfermedades causadas por el estrés oxidativo. El 21 de enero de 2025, anunció que su terapia en investigación para el tratamiento de la retinosis pigmentaria (RP), NPI-001, recibió la designación de vía rápida y la designación de medicamento huérfano de la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA).

NPI-001 es una forma única de tabletas de amida de N-acetilcisteína (NACA) que ayudan a reducir el estrés oxidativo, que está vinculado con la RP y otras enfermedades. El estrés oxidativo ocurre cuando hay un desequilibrio o demasiados radicales libres naturales en el cuerpo. En pequeñas cantidades, los radicales libres pueden ser beneficiosos; sin embargo, cuando se acumulan, pueden dañar nuestras células y contribuir a la progresión de la enfermedad.

La designación Fast Track se otorga a tratamientos potenciales que abordan afecciones graves o potencialmente mortales y satisfacen necesidades médicas no satisfechas. Esto significa que el NP-001 se puede revisar más rápido y podría aprobarse más rápidamente, por lo que puede estar disponible para los pacientes antes.

La designación de medicamento huérfano se otorga a los medicamentos candidatos que se utilizan para tratar enfermedades raras. Esta designación ofrece varios beneficios, como siete años de derechos exclusivos para vender el medicamento en los EE. UU., posibles créditos fiscales para ensayos clínicos elegibles, exenciones de ciertas tarifas regulatorias y apoyo para acelerar el proceso de desarrollo.

Lo que esto significa para el síndrome de Usher: Actualmente, no existe un tratamiento aprobado por la FDA para todas las formas de RP. El único tratamiento aprobado para las enfermedades hereditarias de la retina (IRD, por sus siglas en inglés) es voretigene neparvovec (Luxturna), que está específicamente diseñado para pacientes con mutaciones del gen RPE65. El tratamiento agnóstico genético NPI-001 de Nacuity tiene el potencial de abordar una importante necesidad médica no satisfecha para todos los pacientes con RP, incluido el síndrome de Usher, sin importar cuáles sean sus mutaciones genéticas.

[\[Enlace al artículo\]](#)

[Nota de prensa de Nacuity Pharmaceutical](#)

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](#)

POR SI TE LO PERDISTE: Reportaje de noticias científicas

El gen causal USH3A clarín1 funciona en la glía de Müller para mantener los fotorreceptores de la retina.

Este estudio explora el papel de las mutaciones de *clrn1* en el síndrome de Usher tipo IIIA (USH3A). Mediante el uso de la tecnología CRISPR/Cas9 en peces cebra, los investigadores eliminaron una gran región del gen *clrn1* para imitar la mutación observada en pacientes con USH3A. Descubrieron que el pez cebra mutante *clrn1* mostraba sensibilidad al estrés celular, pérdida de la función de los fotorreceptores dependiente de la edad y degeneración en la retina. Investigaciones posteriores revelaron desorganización en la retina externa, incluidas anomalías en la glía de Müller y las células fotorreceptoras. La reexpresión de *clrn1*, específicamente en la glía de Müller, evitó una elevada muerte celular en el pez cebra mutante expuesto a luz de alta intensidad, lo que indica un papel crítico de la proteína clarin1 en el mantenimiento de los fotorreceptores. Curiosamente, los altos niveles de expresión de *clrn1* aumentaron la muerte celular tanto en animales de tipo salvaje como mutantes, lo que sugiere la necesidad de una regulación controlada.

Sin embargo, la reexpresión de *clrn1* en células específicas de conos o bastones no rescató por completo la muerte celular. Estos hallazgos sugieren que la expresión de *clrn1* en la glía de Müller es crucial para el soporte de los fotorreceptores, posiblemente a través de interacciones directas entre la glía de Müller y los fotorreceptores mediadas por la proteína Clarin1.

¿Qué significa esto para la comunidad de USH? Los conocimientos de este estudio sobre el papel de *clrn1*, en particular en las células gliales de Müller, arrojan luz sobre los mecanismos moleculares de la pérdida de visión en USH3A, lo que podría allanar el camino para terapias dirigidas, enfoques de terapia génica y desarrollo de fármacos para preservar la función de los fotorreceptores y ralentizar la progresión de la enfermedad.

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.

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

SOBRE EL BIENESTAR: PERSEVERANCIA. RESILIENCIA. FORTALEZA.

Vivir con el síndrome de Usher presenta desafíos diarios y requiere una adaptación constante a medida que transitamos nuestro singular camino hacia la sordoceguera. Sin embargo, este diagnóstico nunca debería definirnos ni limitar nuestro potencial.

En el artículo de 2020 [Vivir con el síndrome de Usher: perspectivas de pacientes y médicos](#), La Sra. Helene Lønborg-Møller, ex psiquiatra, comparte su

Su experiencia con el síndrome de Usher tipo 2A es un poderoso testimonio de fortaleza frente a las dificultades. Con el paso de los años, fue perdiendo la vista y la audición, pero nunca se rindió. Con cada nuevo desafío (desde perder la vista hasta un mundo más silencioso a medida que perdía la audición), encontró formas de adaptarse y seguir adelante.

Durante su carrera médica, la Sra. Lønborg-Møller cambió de especialidad y se mudó varias veces para continuar con su trabajo, incluso cuando su visión empeoró. Después de la muerte de su esposo, enfrentó el dolor abrumador de quedarse completamente ciega y el aislamiento que conlleva el prejuicio social contra los ciegos. Sin embargo, se mantuvo resiliente, continuó trabajando, conectándose con otros y enfrentando las dificultades de la vida.

Su viaje no se trata solo de sobrevivir, sino de vivir con un propósito. Ella se aferra a la esperanza de que algún día nuevos tratamientos puedan ayudar a nuestra comunidad a recuperar la vista. A pesar de todo, ella ha perseverado, recordándonos que incluso en nuestros momentos más oscuros, poseemos la fuerza para soportar, adaptarnos y prosperar.

Este año, centrémonos en la resiliencia, la perseverancia y la fortaleza como pilares fundamentales de nuestro bienestar. Como personas que viven con el síndrome de Usher, podemos incorporar estos rasgos en nuestra vida diaria.

- Resiliencia : cada día nos adaptamos a medida que nuestra audición y visión cambian. Encontramos nuevas formas de navegar por el mundo y, aun cuando las cosas nos resulten abrumadoras, seguimos adelante. Nuestra capacidad de recuperarnos y seguir avanzando es una fortaleza poderosa.
- Perseverancia : enfrentamos desafíos que otros no podrían enfrentar, pero seguimos trabajando duro para mantener nuestra independencia, perseguir nuestras pasiones y mantenernos conectados con las personas que nos rodean. Incluso cuando el camino es difícil, seguimos adelante con determinación y coraje.
- Fortaleza – Nos enfrentamos a la incertidumbre de la pérdida progresiva de la audición y la visión. Se necesita coraje para mantener una actitud positiva y seguir adelante. Afrontamos los momentos más difíciles de la vida con la fortaleza silenciosa que nos permite seguir adelante, pase lo que pase. Consejos. Consulta nuestra página de recursos de salud mental en nuestro [sitio web](#). _____

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.

Consejo de USH

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

Bluesky: ¿Sabías que también puedes conectarte con nosotros en Bluesky?
Hemos notado que muchos investigadores y científicos participan activamente allí y esperamos conectarnos contigo también en este nuevo espacio.

[Haga clic aquí para seguir a USH en Bluesky](#) _____ .



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}

