

[WWW.USHER-SYNDROME.ORG](http://WWW.USHER-SYNDROME.ORG)

# USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

## BASADA EN LA CIENCIA: Marzo de 2025

Un balance de noticias de investigación y bienestar para la comunidad del síndrome de Usher

[Acceder](#) [Acceder al PDF en española](#) [los archivos en inglés](#)

El Día de Raras las Enfermedades se en todo el mundo celebra el último día de febrero para sensibilizar y generar cambios en favor de los 300 millones de personas que viven con una enfermedad rara, sus familias y cuidadores.

El síndrome de Usher (USH) es una rara que enfermedad afecta a tres sentidos principales del cuerpo: **la vista, el oído y el equilibrio**. Se calcula que afecta al menos a 25.000 personas en Estados Unidos y a más de 400.000 en todo el mundo.

El Día de Raras las Enfermedades pone de relieve el poder de la comunidad. **Una enfermedad rara unió a una comunidad mundial. Es el síndrome de Usher.**

En este , insinuamos algo en el horizonte: **Genes Raros**. [Haz clic aquí](#) para ver nuestro post sobre el Día de las Enfermedades Raras, un adelanto de Genes Raros.

A nuestra increíble comunidad: permaneced atentos, esto es para vosotros.

## CENTRO DE ATENCIÓN DE LA : INVESTIGACIÓN ATAQUE AL NAC

La N-acetilcisteína, o NAC, es un comprimido oral que la FDA aprobó inicialmente como nuevo fármaco en 1963. Existen muchas aplicaciones diferentes para la NAC, y en 1978, La NAC recibió la aprobación para su uso en el tratamiento de la sobredosis . de Tylenol En abril de 2024, la Universidad Johns Hopkins puso en marcha la fase 3 del NAC ensayo clínico Attack, que estudia si el uso de NAC a largo plazo puede proteger y mantener el cono

fotorreceptores (la retina células de responsables de la visión de los colores y de agudeza visual) para quienes padecen retinosis pigmentaria (RP).

Se espera que el ensayo de fase 3 de NAC Attack sea un estudio , de 45 meses con los objetivos de inscribirá a unos 438 pacientes en 30 centros de EE.UU., Canadá, México y Europa. A los participantes se les asignará aleatoriamente el tratamiento o un placebo. Si los receptores de NAC muestran resultados prometedores a los 21 meses, el grupo placebo también empezará a recibir el tratamiento.

Este estudio multicéntrico está reclutando participantes. Si está interesado en participar, comunique su interés a su profesional sanitario o especialista en retina. Ellos confirmarán si reúne los requisitos para participar en el ensayo y le ayudarán con los pasos siguientes.

Puede obtener más información sobre el ensayo de nuestra Conferencia USH Connections 2024 en [este vídeo](#). Susie Trotochaud, directora ejecutiva de la Fundación Usher 2020 y madre de dos niños con síndrome de Usher, ofrece una visión general del Ensayo .NAC Attack

La información oficial del ensayo puede [consultarse aquí](#). Los criterios de participación pueden [consultarse aquí](#).

**¿Lo sabía?** ¿Sabía que el ensayo NAC Attack y algunos otros ensayos clínicos activos también se denominan ensayos colectivos? Los ensayos colectivos son ensayos clínicos en los que puede estudiarse conjuntamente más de una población de pacientes. En los ensayos para tratamientos específicos de genes, sólo pueden participar pacientes con la mutación genética específica de interés. En NAC Attack, cualquier individuo con RP puede participar independientemente de la mutación , genética siempre que cumpla los demás criterios. Por lo tanto, esta capacidad de ampliar la población de pacientes lo convierte en un ensayo colectivo.

---

Eche un vistazo a nuestra página de Investigación actual sobre USH, específica para el subtipo [USH](#), así como a [los enfoques terapéuticos independientes de los genes](#).

## Ver la investigación actual de USH

**Los ensayos clínicos necesitan participantes. Asegurémonos de que haya un grupo sólido de posibles participantes cuando los investigadores estén preparados. Únase hoy al USH Trust por el futuro de USH.**

**Únase a USH Trust**

**EN CASO DE QUE TE LO HA: YAS PERDIDO** Reportaje de Science News

**Navegando por el panorama : genético del síndrome de Usher** Una evaluación de las asociaciones entre genes específicos y categorías de calidad de los resultados del implante coclear

**26 de febrero de 2024:**

Los pacientes con síndrome de Usher, un trastorno genético que provoca deficiencias tanto auditivas como visuales, dependen a menudo de herramientas de accesibilidad para desenvolverse en la vida cotidiana. Entre las soluciones habituales se encuentran los audífonos y los implantes cocleares (IC). Los audífonos, que se llevan dentro o detrás de la oreja, amplifican y transmiten el sonido al oído interno. Sin embargo, para las personas con pérdida auditiva severa o profunda, los audífonos pueden ser insuficientes, por lo que los implantes cocleares son una mejor opción.

Los implantes cocleares constan de dos componentes: un procesador de sonido externo, parecido a un audífono retroauricular, y electrodos implantados quirúrgicamente que transmiten el sonido directamente del procesador al nervio auditivo, sin pasar por el oído interno. Aunque son eficaces, los implantes cocleares son caros, cuestan entre 20.000 y 100.000 dólares y requieren cirugía. Esto llevó a los investigadores del Departamento de Audiología del Hospital Universitario de Örebro (Suecia) a estudiar si determinadas mutaciones genéticas podían predecir el éxito de los implantes cocleares.

En su estudio, que analizaba una base de datos de pacientes con síndrome de Usher con mutaciones genéticas conocidas e implantes cocleares, los investigadores descubrieron que, aunque la mayoría de las mutaciones genéticas relacionadas con Usher no se correlacionaban con los resultados de la IC, dos genes sí lo hacían. Los pacientes con mutaciones exitosas con los implantes cocleares, mientras que aquellos con mutaciones en PCDH15 tendían a tener peores resultados en el gen USH2A mostraban mayores tasas de resultados.

**Qué significa esto para el síndrome de Usher:** Aunque utilizar únicamente las mutaciones genéticas para predecir el éxito de un implante coclear es demasiado simplista y no tiene en cuenta otras variables como la salud y la edad, la del paciente técnica quirúrgica y el grado de pérdida auditiva, este estudio demuestra lo valiosa que puede ser la información genética a la hora de crear planes de tratamiento personalizados para pacientes con síndrome de Usher.

### Leer el artículo

*DESCARGO DE RESPONSABILIDAD: La Coalición del Síndrome de Usher no proporciona asesoramiento médico ni promueve métodos de tratamiento. USH Science News pretende ayudar a resumir la literatura más compleja para que la comunidad la utilice a su propia discreción. Como siempre, consulte con su profesional sanitario de confianza si tiene preguntas o dudas sobre su situación.*

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

## **SOBRE EL BIENESTAR: Perseverancia ante la incertidumbre: Vivir y prosperar con Usher el síndrome de**

Vivir con el síndrome de Usher presenta retos diarios, como Molly Watt comparte en peroesta [perspectiva de paciente](#) publicada en MedJournal 360, también fomenta una notable resiliencia. Diagnosticada con síndrome de Usher tipo 2A, Molly se enfrentó a la pérdida gradual de visión y audición, una experiencia que podría haberle llevado fácilmente al aislamiento.

En lugar de ello, recurrió a la defensa, la tecnología y el apoyo de la comunidad para desenvolverse en la vida con confianza.

El viaje de Molly pone de relieve el poder de la adaptabilidad: aprender a utilizar la tecnología de apoyo, defender la accesibilidad y negarse a dejar que su diagnóstico defina sus límites. Su historia es un testimonio de la perseverancia necesaria para superar los momentos de incertidumbre y de la fortaleza necesaria para convertir los obstáculos en oportunidades.

Si te enfrentas a la vida con el síndrome de Usher, debes saber que la resiliencia ya forma parte de tu historia. Apóyate en tu comunidad, explora las herramientas que te apoyan y recuerda que no estás solo. Juntos, nos fortalecemos unos a otros, demostrando que la perseverancia puede conducir al empoderamiento.

**Visite nuestra [página de Recursos de Salud Mental](#)**

**DESCARGO DE RESPONSABILIDAD:** La información y los recursos de este sitio web se facilitan educativos e únicamente con fines informativos y no proporcionan asesoramiento . médico ni sobre tratamientos Consulte nuestra página de recursos de salud mental en nuestro [sitio web](#). Como siempre, consulte con su profesional sanitario de confianza si tiene preguntas o dudas sobre su situación.

## Consejo USH

Envíe sus consejos sobre USH a [info@usher-syndrome.org](mailto:info@usher-syndrome.org)

### Discapacidades ocultas Girasol

El Girasol de la Discapacidad Oculta es para todas las personas con una discapacidad oculta. Llevar el Girasol es una forma de indicar que tienes una discapacidad o una afección que puede no ser inmediatamente evidente, y que puedes necesitar ayuda o tiempo adicional. Es un gran recurso para viajar, sobre todo en aeropuertos muy concurridos. El Girasol es un símbolo utilizado internacionalmente. Puede seleccionar su país de origen en este [sitio web](#) para ver la red mundial de Girasoles. Hay empresas de todos los sectores y más de 200 aeropuertos que reconocen este símbolo. Si prefiere contar con un contacto de emergencia adicional, puede obtener una [tarjeta de identificación personalizada](#) con información más específica sobre el apoyo que puede preferir cuando se le solicite y un contacto de emergencia.



#### Información de contacto

\*{{Nombre de organización}}\*la  
\*{{Dirección de organización}}\*la  
\*{{Teléfono de organización}}\*la  
\*{{Sitio web de organización}}\*la

\*{{Unsubscribe}}\*

