

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: Mayo 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](#)

Mayo es el Mes de la Concientización sobre la Salud Mental. Es un momento para crear conciencia, fomentar conversaciones abiertas y reducir el estigma que rodea a la salud mental. Para la comunidad con síndrome de Usher, las dificultades para manejar los síntomas, afrontar la inaccesibilidad, afrontar la sobreestimulación y procesar las emociones pueden tener un impacto significativo en nuestro bienestar. En la edición de este mes de "Sobre el Bienestar", la escritora invitada Rebecca Alexander comparte un conmovedor artículo sobre cómo un diagnóstico de síndrome de Usher puede afectar la salud mental, junto con herramientas prácticas y estrategias de apoyo.

PROGRAMA DE RECOLECCIÓN DE DATOS DEL SÍNDROME DE USHER

A medida que el mundo continúa conociendo a las personas que viven con el síndrome de Usher, es un excelente momento para unirse al Programa de Recopilación de Datos del Síndrome de [Usher](#) (USH DCP). Para que los investigadores puedan comprender mejor este diagnóstico. Si desea más ayuda para inscribirse, comuníquese con Yael Saperstein, nuestra Coordinadora de Inscripción Comunitaria del USH DCP. Yael es experta en el proceso de inscripción, la accesibilidad y la orientación a nuevos participantes en cada paso del proceso. Contacte con Yael aquí: y.saperstein@usher-syndrome.org.

INVESTIGACIÓN DESTACADA: jCYTE, INC.

¡Anuncio de ensayo clínico!

jCyte, Inc. es una empresa de biotecnología con sede en California. Están desarrollando un

jCell, un nuevo tratamiento, es una terapia celular que podría ayudar a las personas con retinosis pigmentaria (RP). Este posible tratamiento es independiente de los genes, lo que significa que podría funcionar en personas con cualquier tipo de RP, independientemente del gen que la haya causado. El 22 de abril de 2025, jCyte anunció el reclutamiento de adultos con RP para su ensayo clínico de fase 2 JC02-88.

¿Qué es jCell? jCell

es una terapia celular elaborada con células vivas. Está diseñada para ayudar a proteger y posiblemente mejorar la visión. La terapia se administra mediante una única inyección en el vítreo, una sustancia gelatinosa en el centro del ojo.

Descripción del estudio:

1. Objetivo de inscripción: Hasta 60 personas con RP 2.

Tratamiento: Una sola inyección de jCell (con 8,8 millones de células) o un procedimiento simulado 3.

Duración: 6 meses

4. Ubicación: Sur de California, EE. UU.: Irvine, Beverly Hills y San Diego, CA

¿Quién puede unirse?

Para unirse, usted debe:

1. Tener entre 18 y 60 años.

2. Poder viajar al sur de California para todas las visitas de estudio durante los 6 meses.
período de

estudio 3. Tener un diagnóstico confirmado de retinitis pigmentosa 4.

Tener una visión entre 20/80 y 20/800 en un ojo 5. Todavía tener al
menos 8° de visión central en el mismo ojo donde pueda ver

claramente 6. No haber participado previamente en

estudios jCyte 7. No haber participado en ensayos en los últimos 6 meses, excepto en ensayos NAC

Más información:

Página del estudio jCyte: [haga clic aquí](#)

Página de ensayos clínicos: [haga clic aquí](#)

¿Interesado en unirse?

Hable con su especialista en retina. Él podrá ayudarle a determinar si cumple los requisitos y explicarle los siguientes pasos.

Si tiene más preguntas, puede ponerse en contacto con jCyte en info@jcyte.com. — _____

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

La elasticidad y la estabilidad térmica son determinantes clave para el rescate auditivo
Proteínas mini-protocadherina-15

17 de junio de 2024: La USH1F es causada por mutaciones en la proteína protocadherina-15 (PCDH15). Debido a que PCDH15 es una proteína muy grande, la secuencia genética que las células utilizan para producirla es demasiado larga para que quepa en los virus que se utilizan para administrar tratamientos de terapia génica.

En un estudio previo, estos investigadores intentaron superar este problema de tamaño examinando la proteína PCDH15 y diseñando versiones más pequeñas (llamadas mini-PCDH15). Esperaban que estas mini-PCDH15 cumplieran la misma función que la versión grande normal de PCDH15. Al administrar sus diferentes proteínas mini-PCDH15 a ratones con PCDH15 mutante y pérdida auditiva, los investigadores mejoraron la función auditiva. Sin embargo, descubrieron que algunas de sus proteínas mini-PCDH15 funcionaban mejor que otras, y no estaban seguros de por qué.

En este estudio, se buscó identificar por qué algunas proteínas mini-PCDH15 funcionan mejor que otras para restaurar la audición en ratones con PCDH15 mutante. Seleccionaron tres de las proteínas mini-PCDH15 que habían probado previamente en ratones, dos de las cuales restauraron la función auditiva en ratones y una que no, y realizaron experimentos para intentar identificar la singularidad de las proteínas mini-PCDH15 que funcionaron bien. Descubrieron que una de las mayores diferencias entre las proteínas mini-PCDH15 que funcionaron y las que no lo hicieron fue su estabilidad a temperaturas más altas y su flexibilidad. La mejor proteína mini-PCDH15 fue flexible y estable a temperaturas más altas, mientras que la peor mini-PCDH15 fue rígida y menos estable a altas temperaturas.

Lo que esto significa para el síndrome de Usher: Al comprender qué características es importante mantener a medida que una proteína se acorta, los investigadores podrán diseñar mejores versiones de mini-PCDH15 para terapias génicas en el futuro. Además de la PCDH15, muchas otras proteínas implicadas en el síndrome de Usher también son muy grandes. Los virus utilizados en terapias génicas no pueden transmitir sus secuencias genéticas completas. Por lo tanto, esta misma estrategia de "mini-proteína" podría utilizarse para superar este problema.

[Leer el artículo](#)

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:

Vivir con el síndrome de Usher: Practicar, priorizar y proteger su salud mental

Por Rebecca Alexander, LCSW-R, MPH, RYT, PLLC

Recibir un diagnóstico de síndrome de Usher no es un momento único que te cambie la vida; es un proceso. Una serie de reflexiones. Una evolución gradual de cambios internos y externos. Algunos son silenciosos y sutiles; otros golpean con fuerza y causan una tristeza desgarradora. Lo cierto es que nunca se trata solo de tu vista o tu oído. Se trata de tu identidad, tu independencia, tus relaciones (sobre todo contigo mismo), tu sustento, tu confianza, tu futuro y tu sensación de seguridad en el mundo.

Mi diagnóstico no llegó de golpe, sino que se desarrolló por etapas. Las pruebas genéticas y la detección temprana han avanzado mucho desde entonces, pero cuando me dijeron que perdería la vista y la audición, no pude asimilarlo. Ninguno de nosotros puede. La realidad se asentó lentamente: me costaba leer un menú con poca luz, dudaba en un cruce peatonal concurrido, me perdía el chiste en una habitación ruidosa. El mundo se volvió más difícil de navegar antes de que mis emociones pudieran alcanzarme.

Como psicoterapeuta, entiendo que el duelo no espera hasta después de la pérdida. Te acompaña mientras sigues funcionando, mientras sigues presente, mientras sigues dando lo mejor de ti. Eso es lo que hace que vivir con el síndrome de Usher sea tan complejo. Te estás adaptando a lo que se desvanece, intentando mantenerte anclado en lo que queda y preparándote para lo que viene. Es un equilibrio constante entre presencia y preparación, aceptación y anticipación.

No existe una única forma correcta de afrontar la situación, pero estas prácticas han sido esenciales para a mí:

- Dale espacio a todo. La gratitud y el duelo suelen coexistir. Puedes agradecer lo que tienes y aun así lamentar lo que está cambiando o lo que has perdido. Eso no es una contradicción; es lo que nos hace humanos. Cuanto más espacio le des a toda la gama de emociones, más compasiva será tu relación contigo mismo.
- Deja que la gente entre. Un diagnóstico de síndrome de Usher no te desanimará, pero el aislamiento sí. Ya sea un terapeuta, un amigo de confianza o alguien que simplemente lo entienda, la conexión es esencial. No tienes que pasar por esto solo.
El apoyo transforma la manera en que afrontamos las situaciones.
- Menciona lo que sientes y lo que necesitas. Cuanto más claramente puedas expresar tu experiencia, más fácil será para los demás apoyarte y para ti mantenerte conectado contigo mismo. Decir: "Hago todo lo que puedo, pero esto es muy difícil" o "Me encantaría unirme, pero necesito que me lleven" no te convierte en una carga. Significa que eres honesto y permite que otros conecten contigo.
- Practica la autoconciencia sin prejuicios. Presta atención a lo que sientes sin apresurarte a solucionarlo, a insensibilizarlo ni a ignorarlo. Algunos días son simplemente difíciles. Está bien. Que sea verdad.
- Vuelve a tu respiración.
Cierra los ojos o baja la mirada. Coloca una mano sobre el pecho o el vientre.
Siente la suave expansión y liberación de tu respiración.
No es necesario cambiar nada, sólo notarlo.
Deja que tu respiración te ancle en el presente. Este es tu punto de partida.
- Date tiempo para el duelo. El duelo no te define; crea espacio para la alegría, la conexión y la plenitud. Lamentar lo que ha cambiado y lo que aún podría cambiar no es debilidad; es parte de ser profundamente humano.

Acerca de Rebecca Alexander:

Cuando era adolescente, Rebecca recibió un diagnóstico que le cambió la vida: retinitis pigmentosa (RP), una rara enfermedad genética que reduciría gradualmente su visión hasta quedar completamente ciega, probablemente a los 30 años. A los 19 años, todavía recuperándose de una caída

Que dejó su cuerpo atlético destrozado, a Rebecca le diagnosticaron el síndrome de Usher, la principal causa genética de ceguera y sordera combinadas.

Ahora, a sus 40 años, con una mínima visión y sordera total sin implantes cocleares, Rebecca afronta la vida con una determinación inquebrantable y un profundo compromiso con la conexión. A lo largo de su trayectoria, demuestra que los mayores desafíos de la vida pueden abrir la puerta a una profunda fortaleza y a un sentido más profundo de sí misma.

Con dos maestrías de la Universidad de Columbia y certificaciones avanzadas, Rebecca tiene una próspera consulta de psicoterapia en Manhattan. Además, creó y facilita un programa de estudios exhaustivo sobre salud mental para profesionales de la salud mental y organizaciones.

Para obtener más información sobre Rebecca, visite su [sitio web aquí](#) o síguela en [Instagram aquí](#).

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

Con la llegada de los meses más cálidos en el hemisferio norte, la protección solar es importante para disfrutar de días más largos y una mayor exposición al sol. Las gafas de sol polarizadas son una excelente opción. Desvían los rayos UV de los ojos, reducen el deslumbramiento y mejoran el contraste. Las lentes polarizadas ayudan a reducir la fatiga visual en exteriores con mucha luz y sol.



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}

