

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: Septiembre 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](#)

La semana pasada, nuestra directora ejecutiva, Krista Vasi, habló en un panel en el [Simposio de Desarrollo de Medicamentos RARE](#), Organizado por Global Genes. El debate, "Desarrollo de Recursos de Datos para Apoyar el Desarrollo Terapéutico", destacó la labor de la Coalición del Síndrome de Usher para conectar a las familias con USH con los investigadores que trabajan en el desarrollo de tratamientos. Con más de 200 asistentes, tres cuartas partes de ellos defensores de sus comunidades de enfermedades raras, el evento fue un poderoso recordatorio del impacto que nuestra comunidad puede tener cuando nos unimos.

Y hablando de unirnos, ¡el Día de Concientización sobre el Síndrome de Usher está a la vuelta de la esquina, el 20 de septiembre! Esperamos que nos acompañen en la concientización y en reconocer la fuerza de nuestra comunidad USH. Pronto compartiremos una lista de eventos para celebrar el Día USH. Si planean celebrarlo de alguna manera especial, por favor, escriban a Clare Weigel a communications@usher-syndrome.org ¡Para que tu [evento esté incluido!](#)

Únase a USH Trust para mantenerse al día sobre ensayos clínicos y los criterios para nuevos participantes. Solo necesita responder diez preguntas para registrarse.

Únase al USH Trust

INVESTIGACIÓN DESTACADA: jCyte
anuncia la publicación de un estudio de seguridad de fase I/IIa de células
progenitoras de la retina en la retinosis pigmentaria

A finales de agosto de 2025, [jCyte anunció](#) Noticias alentadoras para las personas que viven con retinosis pigmentaria (RP), incluidas las que pertenecen a la comunidad con síndrome de Usher.

La Jolla publicó los resultados de su primer estudio clínico importante, en el que se probó su terapia celular, llamada jCell. Esta terapia utiliza células progenitoras retinianas especiales que se colocan en el ojo mediante una pequeña inyección. Se espera que estas células puedan apoyar y proteger las células sensibles a la luz en la retina, ralentizando o incluso mejorando la pérdida de visión.

En el estudio inicial, 28 adultos con RP recibieron una dosis única de jCell. El objetivo principal era comprobar la seguridad del tratamiento, y los resultados fueron positivos. Nadie experimentó problemas graves de seguridad y las células no causaron rechazo.

La mayoría de los efectos secundarios fueron leves, como irritación ocular, y desaparecieron por sí solos. Aunque la prioridad era la seguridad, los médicos también midieron la visión. Las personas que recibieron la dosis más alta (tres millones de células) experimentaron una mejora promedio de aproximadamente nueve letras adicionales en una tabla optométrica después de un año.

Aunque no todos mejoraron, esta señal temprana dio esperanza de que jCell podría tener beneficios reales para la visión.

Gracias a estos resultados, jCyte ha avanzado a un ensayo clínico de fase 2, denominado JC02-88. Este nuevo estudio representa un gran avance. Se está probando una dosis mayor: 8,8 millones de células, lo que representa aproximadamente un 50 % más que la dosis más alta administrada anteriormente.

Participarán hasta 60 adultos con RP, de entre 18 y 60 años. Algunos participantes recibirán jCell, mientras que otros se someterán a un procedimiento simulado (un tratamiento falso), para que los investigadores puedan comparar cuidadosamente los resultados. Después de seis meses, los participantes del grupo simulado tendrán una oportunidad de recibir también el tratamiento real.

Lo que esto significa para la comunidad con síndrome de Usher: A diferencia de algunas terapias que se dirigen a un solo gen, jCell está diseñado para funcionar independientemente del cambio genético que haya causado la RP. Esto significa que tiene el potencial de ayudar a personas con diversos tipos de RP, incluida la RP relacionada con USH.

Consulte nuestra [página de investigación actual de USH](#) específicos del subtipo USH, así como otros enfoques [terapéuticos independientes de los genes](#).

[Ver la investigación actual de USH](#)

EN CASO DE QUE TE LO PERDISTE: Reportaje de noticias científicas

Investigadores del NIH desarrollan gotas para los ojos que retardan la pérdida de visión en animales

21 de marzo de 2025: Científicos de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH) han desarrollado nuevas gotas oftálmicas que podrían retrasar la pérdida de visión en enfermedades como la retinosis pigmentaria (RP). Las gotas utilizan pequeños fragmentos de una proteína natural llamada PEDF, que protege la retina, la parte del ojo que nos ayuda a ver. En ratones con una enfermedad similar a la RP, las gotas lograron un ahorro de hasta

El 75% de las células sensibles a la luz mantuvieron la visión más nítida durante más tiempo y no causaron efectos secundarios perjudiciales. El tratamiento actuó rápidamente, llegando a la retina en menos de una hora.

Las gotas también protegieron las células de retina humana cultivadas en el laboratorio. Gracias a estos resultados, los investigadores planean comenzar pronto a probar las gotas en personas. En ratones, la combinación de las gotas con terapia génica mantuvo la visión estable durante seis meses, lo que sugiere que las gotas podrían ser eficaces junto con otros tratamientos.

Lo que esto significa para la comunidad con síndrome de Usher: Para las personas con síndrome de Usher, estas gotas podrían cambiarles la vida. Podrían retrasar la pérdida de visión, brindando a las familias más años de visión útil e independencia. Dado que actualmente no existe cura para el síndrome de Usher, unas gotas fáciles de usar podrían brindar esperanza y ganar tiempo hasta que estén disponibles las terapias génicas u otros tratamientos avanzados.

Leer el artículo

AVISO LEGAL: La Coalición del Síndrome de Usher no ofrece asesoramiento médico ni promueve métodos de tratamiento. El objetivo de Noticias Científicas de USH es resumir la literatura más compleja para que la comunidad la utilice a su discreción.

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

SOBRE EL BIENESTAR: USHchats

Conéctese con otras familias que viven con el síndrome de Usher

Las sesiones virtuales de USHchats ofrecen una oportunidad mensual para que padres y cuidadores de niños y jóvenes con síndrome de Usher (de 0 a 25 años) de todo el mundo se conecten. Estas llamadas informales por Zoom tienen lugar la tercera semana del mes (consultar el folleto para consultar los horarios) y están diseñadas para que padres y cuidadores conecten con otros niños de diferentes edades y etapas, compartan experiencias, hagan preguntas, aprendan y se apoyen mutuamente. Se organizan en colaboración con organizaciones dedicadas al síndrome de Usher de todo el mundo, con sesiones en dos horarios diferentes al mes para cubrir las diferentes zonas horarias, y ofrecen grupos de inglés y español. Padres y cuidadores han comentado lo valiosas que son estas sesiones para ellos:

No conozco a ninguna otra familia en mi país. Y luego me uno a estas llamadas, y aquí están todos. Son un salvavidas para mí.

El mejor consejo que he recibido desde que diagnosticaron a nuestro hijo ha venido de otros padres que están en la misma situación. Nuestros amigos y familiares quieren apoyarnos, pero no saben cómo. Los profesionales con los que trabajamos no tienen experiencia de lo que es vivir con el síndrome de Usher en familia, día a día. USHchats es

La próxima sesión de USHchats tendrá lugar el jueves 18 de septiembre a las 15:00 y 20:00 EST (*viernes 19 de septiembre en Australia). Consulta la imagen para más detalles. Puedes inscribirte para recibir invitaciones a todas las sesiones de USHchats aquí: <http://tinyurl.com/USHchats>

USHchats

Monthly virtual connection for parents and guardians of children with Usher syndrome (birth - 25 years)

Thursday, September 18th, 2025
3:00pm EST/ 8:00pm GMT+1 (English/Spanish)
8:00pm EST/ 10:00am AEST (*Friday)

Register:
<http://tinyurl.com/USHchats>

SEPTEMBER 18th 2025*

Informal session to meet and chat with other parents and carers





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.

En primavera las horas de luz en el hemisferio norte, puedes hacer pequeños ajustes en tus rutinas diarias para prepararte para las estaciones de otoño/invierno, como configurar temporizadores para las luces o llevar una linterna adicional en lugar de la luz del teléfono.

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

¿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>



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}

