

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: Junio 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](#)

Nos complace compartir excelentes novedades científicas y de investigación este mes, junto con un artículo que destaca la importancia de la salud auditiva. El mes pasado, los miembros de USH Trust tuvieron acceso a nuestro seminario web, organizado con Sepul Bio, sobre el ensayo clínico USH2A LUNA. Próximamente compartiremos una grabación y transcripción accesibles de este seminario web con los miembros de USH Trust.

La fortaleza de nuestra asociación con Sepul Bio está acelerando el proceso de reclutamiento para LUNA, con el objetivo de inscribir a 81 participantes en el ensayo para fin de año.

Además de estos avances en la investigación, nuestros [campeones de USH](#) Están haciendo oír su voz en el Capitolio esta semana, trayendo nuestra [carta de firma comunitaria nacional](#) A sus ~~reuniones~~ reuniones constituyentes con las oficinas de los miembros del Congreso. Nos complace informar que esta carta ha recibido más de 1060 firmas de miembros de la comunidad Usher y simpatizantes de los 50 estados y Washington D. C.

¡Gracias por usar su voz para defender la financiación de la investigación sobre el síndrome de Usher!

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:

Actualizaciones de la investigación sobre el síndrome de Usher de ARVO 2025

La conferencia anual de la Asociación para la Investigación en Visión y Oftalmología (ARVO) se celebró en Salt Lake City este mes de mayo. Esta conferencia, con una asistencia de más de 10,000 personas, reúne a científicos, médicos y defensores de pacientes para compartir los últimos avances científicos y resultados clínicos sobre la visión.

Investigación. Varios investigadores que estudian el síndrome de Usher presentaron sus últimos hallazgos en ARVO este año. El trabajo presentado se resume brevemente a continuación, y la lista completa de investigaciones presentadas está disponible [aquí](#).

Resultados del USH1 presentados en ARVO 2025:

- Francesca Simonelli y sus colegas informan los primeros resultados del [LUCÉ-1 Ensayo clínico](#) de fase I/II para una terapia génica con vector dual MYO7A para USH1B. El objetivo de este ensayo es determinar la seguridad y eficacia de la terapia. Aunque solo se han tratado dos pacientes hasta la fecha, el Dr. Simonelli informó que no ha habido problemas de seguridad.
- Jennifer Lentz, Madeleine Pickens, Bhagwat Alapure, Dongjoon Kim y sus colegas informaron varios resultados relacionados con su trabajo en USH1C.

Están trabajando en un estudio de historia natural que se centra en comprender cómo cambia la visión con el tiempo en las personas con USH1C.

Este estudio guiará el diseño de futuros ensayos clínicos para USH1C. Además, han creado un modelo murino con una mutación en USH1C común en las poblaciones acadianas del sur de Luisiana y Canadá (USH1C c.216G>A). Esto les ha permitido probar dos posibles estrategias de tratamiento genético para USH1C: una es eficaz únicamente para la mutación responsable de USH1C en las poblaciones acadianas del sur de Luisiana y Canadá, mientras que la otra podría tratar todos los subtipos del síndrome de Usher. Para determinar cuál de estas estrategias es la más eficaz, ambas se probaron en un ratón con USH1C mutante. Todas estas...

Los resultados ayudarán a guiar a la Dra. Lentz y sus colegas en el diseño de futuros ensayos clínicos.

- Maryna Ivanchenko, Xinlan Chen y sus colegas han creado una versión pequeña de PCDH15 que puede caber dentro de un virus adenoasociado. (AAV) como posible tratamiento para el USH1F. Anteriormente, se demostró que esta versión mini de PCDH15 era parcialmente eficaz para restaurar la audición en ratones con PCDH15 mutante (enlace a nuestra actualización de Science News sobre este tema [aquí](#)). Ahora, han administrado esta terapia génica mini-PCDH15 a peces cebra con PCDH15 mutante y han demostrado que es capaz de preservar la salud y la morfología de los fotorreceptores. También probaron la terapia en monos e informaron que el mini-PCDH15 se expresó bien en...

fotorreceptores y que el tratamiento fue seguro. Estos hallazgos allanarán el camino para futuros ensayos clínicos.

[Haga clic aquí para leer la lista completa de resúmenes de USH1.](#)

Resultados de USH2 presentados en ARVO 2025:

- Yue Dai y Qin Liu probaron si una estrategia de edición genética podía utilizarse para eliminar una porción mutada de USH2A y permitir la producción de una versión ligeramente más corta, pero más sana, de la proteína. Esta estrategia podría ser útil para personas con mutaciones en el exón 13 de USH2A (que presentan entre el 30 % y el 48 % de las personas con USH2A). Esta terapia funcionó bien al probarse en células cultivadas en placa y actualmente se está probando en ratones.
- Jun Yang y sus colegas utilizaron retinas de vacas para identificar qué otras proteínas interactúan físicamente con ciertas proteínas USH2 (Usherina, mutada en USH2A, y ADGRV1, mutada en USH2C). Estos resultados ayudan a los científicos a comprender por qué los fotorreceptores se deterioran en USH2A y USH2C.
- Jesús Santiago Vidaurri-Martínez y sus colegas utilizaron técnicas de imagen no invasivas para monitorear la salud retiniana de varios niños con USH2A de 0 a 10 años. Esperan que esta información nos ayude a comprender mejor el momento de la degeneración retiniana y la pérdida de visión en la USH2A.

[Haga clic aquí para leer la lista completa de resúmenes de USH2.](#)

Resultados del USH3 presentados en ARVO 2025:

- Ronald Gregg, Susan Bolch y sus colegas crearon un cerdo con USH3A mutante. Esto resulta útil debido a la escasez actual de modelos animales para USH3A, lo que dificulta su estudio. Las retinas de cerdos con Clarin1 mutante parecen ser más vulnerables al estrés mecánico. En resumen, estos cerdos ayudarán a los investigadores a comprender cómo progresa la pérdida de visión en USH3A y serán útiles para probar posibles terapias para USH3A.

[Haga clic aquí para leer la lista completa de resúmenes de USH3.](#)

Consulte nuestra página de investigación actual de USH específica para [el subtipo de USH](#) así como [enfoques terapéuticos independientes de los genes.](#)

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

La terapia génica de Regeneron mejora la audición en 10 niños con una forma rara de pérdida auditiva

24/02/2025: Científicos de Regeneron han creado una terapia génica, DB-OTO, que utiliza un virus inocuo (AAV) para introducir en el oído interno una copia sana del gen OTOF, un gen necesario para la audición. En un ensayo reciente, esta posible terapia mejoró la audición en 10 de 11 niños nacidos con sordera severa debido a mutaciones del gen OTOF.

Cómo funciona

El gen OTOF produce una proteína llamada otoferlina, que ayuda a las células del oído interno a enviar señales sonoras al cerebro. Los cambios genéticos en el OTOF impiden que esta proteína funcione, lo que causa sordera. DB-OTO utiliza un AAV (un virus modificado para portar genes sanos) para introducir un gen OTOF funcional en las células del oído durante la cirugía. Esto ayuda a las células a producir otoferlina de nuevo, restaurando la audición.

Resultados del ensayo

- Doce niños (de 10 meses a 16 años) recibieron tratamiento de otoplastia con derivación ósea. Nueve recibieron tratamiento en un oído y tres en ambos.
- Diez de los 11 niños mostraron una mejor audición en distintos niveles de sonido y tres alcanzaron una audición “casi normal” después de seis meses.
- Un bebé tratado a los 10 meses de edad comenzó a reaccionar a los sonidos en cuestión de semanas y luego reconoció palabras como “mamá” y “avión” sin leer los labios.

Seguridad.

El tratamiento fue seguro y la mayoría de los niños respondieron bien. Todos los efectos secundarios (como mareos o náuseas) fueron leves y desaparecieron rápidamente.

Lo que esto significa para la comunidad del síndrome de Usher: Aunque la DB-OTO se centra en la sordera relacionada con la OTOF y no específicamente en el síndrome de Usher, este éxito representa un gran avance para las terapias génicas que podrían ayudar a los pacientes con Usher. El síndrome de Usher implica errores en genes como MYO7A, USH2A o CLRN1 que afectan tanto la audición como la visión. El enfoque basado en AAV utilizado aquí administra de forma segura genes sanos para reemplazar los defectuosos. Este enfoque terapéutico podría adaptarse a los genes relacionados con Usher en el futuro.

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.

El impacto de la salud auditiva en el bienestar

Por Robyn Culpepper, Au.D., CCC-A, F-AAA, ABA

La pérdida auditiva es un aspecto del síndrome de Usher que afecta a cada tipo y subtipo.

La pérdida auditiva al nacer o durante la adolescencia puede afectar la capacidad de comprender conversaciones, estar consciente de la seguridad en diferentes entornos, disminuir la participación en actividades sociales, afectar la capacidad de aprender eficazmente en la escuela y afectar el posible éxito en una carrera.

Aunque la pérdida auditiva y el síndrome de Usher varían en gravedad, una vez detectados, cualquier tipo de pérdida auditiva debe tratarse con prontitud. La audición no se produce dentro de los oídos, sino en el cerebro. En caso de pérdida auditiva, el tratamiento es muy recomendable debido a la mejora en la capacidad del cerebro para procesar sonidos, la mayor comprensión del habla, el desarrollo del habla y el lenguaje, la función cognitiva y el desarrollo social.

Una vez detectada la pérdida auditiva, se inicia un plan de tratamiento. Los tratamientos típicos recomendados son la intervención médica, los audífonos o los implantes cocleares. La intervención médica no suele ser eficaz para el síndrome de Usher debido al tipo y la gravedad de la pérdida auditiva. Si bien el tratamiento de la pérdida auditiva es una recomendación popular, esto no significa que la persona no pueda aprender lenguaje de señas americano (ASL) y otras formas de comunicación adaptadas a su estilo de vida.

Los dispositivos auditivos son un recurso que permite mejorar la comunicación y la funcionalidad en un mundo que no está hecho para quienes tienen dificultades auditivas o son sordos.

Las pruebas de audición anuales permiten un correcto mantenimiento de la audición con la mayor precisión posible.

Los ajustes de los audífonos y el mapeo de implantes cocleares son importantes para la vida diaria. Nuestras situaciones auditivas cambian constantemente. Si la audición cambia, es necesario realizar ajustes para garantizar una amplificación adecuada en todos los entornos. Se recomienda el uso constante de dispositivos de amplificación para asegurar una estimulación adecuada de las vías auditivas en el cerebro.

Realizar pruebas de audición anuales permite supervisar constantemente el correcto funcionamiento del equipo. Si un dispositivo presenta silenciamiento, descarga la batería, distorsión, estática o interrupciones, generalmente se puede reparar y permite una audición óptima. Si los dispositivos comienzan a fallar en actividades sociales, escolares o eventos deportivos, la comprensión de conversaciones será aún más difícil debido a la pérdida auditiva.

Sin dispositivos que funcionen correctamente, la pérdida auditiva puede provocar aislamiento y depresión a cualquier edad. La seguridad también se convierte en una preocupación cuando el equipo no funciona a niveles óptimos; por ejemplo, al correr en una ciudad concurrida, la bobina del implante coclear se rompe y, de repente, no se oye nada. ¿Cómo podemos distinguir de dónde viene la bocina de un coche o escuchar un coche a punto de girar hacia la misma calle que estamos a punto de cruzar? La limpieza diaria o semanal puede ayudar a garantizar el correcto funcionamiento de los dispositivos de amplificación. Si bien la pérdida auditiva con síndrome de Usher no se puede corregir, sí se puede.

Acerca de Robyn: “Vivo en Texas con mi esposo y mi hijo, y trabajo como audióloga con síndrome de Usher. Disfruto del aire libre, ir al lago y estar con mi familia y amigos”.

[Consulte nuestra página web de Recursos de Salud Mental](#)

AVISO LEGAL: La información y los recursos de este sitio web se ofrecen únicamente con fines educativos e informativos y no ofrecen asesoramiento médico ni terapéutico. Consulte nuestra página de recursos de salud mental en nuestro [sitio web](#). Como siempre, consulte con su proveedor de atención médica de confianza si tiene preguntas o inquietudes sobre su situación.

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 comunidad.

Coordinadora de Inscripción del DCP de USH. Yael es experta en el proceso de inscripción, accesibilidad y en la orientación de nuevos participantes en cada paso del proceso. Contacte con Yael aquí: y.saperstein@usher-syndrome.org _____

Consejo de USH

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

Cocinar con baja visión puede ser un proceso de aprendizaje. Hay muchas técnicas y herramientas diferentes que puedes probar. Aquí tienes los 10 artículos más populares de The Blind Kitchen: [haz clic aquí para ver la lista.](#) _____

¿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}}

