

# USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

## BASADO EN LA CIENCIA: Noviembre de 2025

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

[Accede a los archivos en inglés](#) | [Acceder al PDF en español](#)

Al reflexionar sobre el año pasado, nos llena de gratitud la curiosidad, la compasión y la generosidad que impulsan nuestra comunidad USH. Cada descubrimiento que compartimos y cada historia que contamos es posible gracias a lectores como usted, personas que creen en el poder de la ciencia para iluminar, conectar e inspirar.

Su apoyo permite que Grounded in Science siga prosperando.

Desde las últimas investigaciones hasta las voces más influyentes de la comunidad, su generosidad impulsa nuestro trabajo y nos permite avanzar.

Con la llegada del Giving Tuesday , te invitamos a hacer una donación y ayudarnos a continuar con esta misión. Toda contribución, grande o pequeña,

Amplifica la ciencia y las historias que brindan esperanza y comprensión a quienes viven con el síndrome de Usher.

[Dona ahora](#)

---

## INVESTIGACIÓN DESTACADA

### Nueva esperanza para la visión: Nanoscope Therapeutics MCO-010 se acerca a la aprobación de la FDA

En octubre de 2024, [Nanoscope Therapeutics](#) Nanoscope anunció sus planes para iniciar un proceso gradual de solicitud de autorización de comercialización (BLA) para su posible tratamiento, MCO-010, tras una reunión positiva con la agencia. Menos de un año después, ese plan se está convirtiendo en realidad. En julio de 2025, Nanoscope inició oficialmente su solicitud de licencia biológica (BLA) para MCO-010, una terapia optogenética genéticamente independiente del gen, diseñada para ayudar a las personas con retinosis pigmentaria (RP), incluyendo aquellas con síndrome de Usher, a recuperar cierta capacidad para percibir la luz y las formas.

En los últimos meses, Nanoscope ha publicado varios comunicados de prensa destacando los resultados de estudios recientes que demuestran beneficios duraderos. En el estudio REMAIN, las personas con retinosis pigmentaria avanzada mantuvieron mejoras significativas en la visión durante tres años tras una única inyección de MCO-010, sin efectos secundarios graves. Un estudio de seguridad independiente de cinco años confirmó que el tratamiento se mantuvo seguro y estable duran

Estos hallazgos sugieren que el MCO-010 podría mejorar la visión a largo plazo en personas que actualmente no tienen opciones de tratamiento.

El MCO-010 también se muestra prometedor más allá de la retinosis pigmentaria. En el estudio STARLIGHT, las personas con la enfermedad de Stargardt, otra afección retiniana hereditaria, experimentaron mejoras visuales significativas y no presentaron problemas de seguridad importantes. Dado que el MCO-010 actúa sin dirigirse a un gen específico, es posible que en el futuro ayude a tratar una amplia gama de afecciones retinianas, incluido el síndrome de Usher.

Qué significa esto para la comunidad del síndrome de Usher: Para las personas y familias afectadas por el síndrome de Usher, estos resultados traen esperanza.

Dado que MCO-010 no depende de la corrección de un gen específico, podría algún día ayudar a quienes padecen mutaciones diferentes o desconocidas y que hasta ahora no han tenido opciones de tratamiento. Mientras continúa la revisión de la FDA, el progreso constante de Nanoscope representa un gran avance hacia la recuperación de la visión y, posiblemente, la independencia de las personas con pérdida auditiva y visual.

[Enlace al artículo](#)

[Sala de prensa de Nanoscope Therapeutics](#)

---

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

## Consulte la investigación actual de USH

Únase a USH Trust para mantenerse al día sobre ensayos clínicos y oportunidades de participación. Solo necesita responder diez preguntas para registrarse.

Únete al USH Trust

## POR SI TE LO PERDISTE: Reportaje de noticias científicas

23 de octubre de 2024: Terapia génica dual AAV PCDH15 para la sordera y la ceguera en modelos del síndrome de Usher tipo 1F

Las terapias génicas son un método prometedor para tratar todas las formas del síndrome de Usher. El objetivo es introducir una copia sana de un gen —o las herramientas para repararlo— en las células, generalmente mediante un virus inocuo llamado AAV (virus adenoasociado). Sin embargo, muchos genes del síndrome de Usher son muy grandes, y el AAV tiene un límite estricto en la cantidad de ADN que puede transportar. Esto significa que la mayoría de los genes del síndrome de Usher no caben en un solo AAV.

Para abordar este problema en el síndrome USH1F, causado por mutaciones en el gen PCDH15, los investigadores probaron una estrategia de «doble AAV». Dividieron el gen PCDH15 en dos segmentos más pequeños, cada uno empaquetado en su propio AAV. Al administrar ambos AAV a las células, los dos fragmentos se unieron dentro de la célula para formar una proteína PCDH15 funcional de longitud completa.

Los resultados fueron impresionantes: en ratones sin la proteína PCDH15 normal, esta terapia restauró tanto la audición como el equilibrio. El método también funcionó en organoides de retina humana (tejidos oculares cultivados en laboratorio que imitan la retina humana) e incluso en la retina de un mono, lo que demuestra que la proteína se produjo correctamente en diferentes modelos.

¿Qué significa esto para la comunidad del síndrome de Usher? Este método de doble AAV podría utilizarse para cualquier gen grande del síndrome de Usher que no quepa en un solo AAV. Otros investigadores ya están probando este enfoque para USH1B (MYO7A), otro gen de gran tamaño. A medida que más estudios demuestren su eficacia, esta estrategia podría extenderse a otros genes del síndrome de Usher, lo que ofrece esperanza para futuros tratamientos que podrían funcionar en muchos subtipos de la enfermedad.

[Lee el artículo.](#)

AVISO LEGAL: La Coalición del Síndrome de Usher no ofrece asesoramiento médico ni promueve tratamientos. USH Science News tiene como objetivo resumir bibliografía más compleja para que la comunidad la utilice según su criterio.

Para más noticias científicas, consulta nuestra [página de Noticias Científicas](#).

Organizado por enfoque de tratamiento y tipo de síndrome de Usher.

## SOBRE EL BIENESTAR:

### Historias de la conexión y la comunidad de USH

Al acercarnos a las fiestas, queremos agradecer a todos los que han compartido su historia con nosotros. Nos ha encantado leer sus relatos de conexión, fortaleza y resiliencia, que capturan la esencia de la comunidad del síndrome de Usher.

Nos complace destacar hoy una de estas increíbles historias y seguiremos compartiendo más durante las fiestas. Cada historia nos recuerda el poder de nuestra comunidad cuando nos unimos.

Entre las muchas historias compartidas, una que refleja maravillosamente la fortaleza de nuestra comunidad proviene de Katie Fromholt en Kentucky, cuyo hijo vive con el síndrome de Usher:

“La Coalición del Síndrome de Usher ha sido una fuente de conexión, comprensión y comunidad para nuestra familia. Cuando recibes el diagnóstico por primera vez, puede sentirse aislado y abrumador.

Hace trece años, nos pusimos en contacto con Mark Dunning y nos mostró cómo la Coalición (aún en sus inicios) podía apoyarnos. Descubrimos que era un lugar donde la gente ya nos entendía. Nos ha ayudado a comprender que formamos parte de algo.

mas grande, y que existe una red de personas que trabajan cada día para apoyar, informar y brindar esperanza a familias como la nuestra.

Para nuestro hijo, ha significado ver ejemplos a seguir que demuestran que tener el síndrome de Usher no define ni limita quién puede llegar a ser. Tenemos fe en la resiliencia y la determinación de nuestro hijo. Deseamos que los demás comprendan que vivir con el síndrome de Usher no se trata solo de pérdidas, sino también de adaptación, fortaleza y conexión.

Es difícil elegir un solo evento o momento, porque ha habido tantos momentos memorables. Pero lo que más me ha marcado son las innumerables conexiones que hemos forjado, tanto en línea como en persona, que han hecho que este camino sea menos solitario. Ya sea un mensaje de otro padre o madre al otro lado del país o un abrazo de una familia a la que finalmente conocemos en persona, esas conexiones nos recuerdan que formamos parte de una comunidad que se apoya mutuamente en cada paso del camino.

Si aún no has compartido tu experiencia, ¡todavía estás a tiempo! Seguimos recibiendo colaboraciones mientras recopilamos historias para publicar en la nueva sección año.

[Envía tu historia](#)

Ya sea que hayas encontrado conexión, apoyo o esperanza a través de la Coalición del Síndrome de Usher, tu historia importa. Al compartirla, puedes

Inspira a otros, especialmente a aquellos recién diagnosticados o que acaban de descubrir la Coalición, y ayúdalos a saber que no están solos.

## RECOPIACIÓN DE DATOS SOBRE EL SÍNDROME DE USHER PROGRAMA

A medida que el mundo sigue conociendo a las personas que viven con el síndrome de Usher, es un buen 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 ayuda adicional para inscribirse, comuníquese con Yael Saperstein, nuestra Coordinadora de Inscripción Comunitaria para el USH DCP.

Yael es experta en el proceso de inscripción, la accesibilidad y en guiar a los nuevos participantes en cada paso. Puedes contactar con Yael aquí:

[y.saperstein@usher-syndrome.org](mailto:y.saperstein@usher-syndrome.org). \_\_\_\_\_

## Consejo USH

SignUp: Lengua de signos para Netflix y Disney+ Es una extensión gratuita para Chrome que superpone videos con interpretación en lengua de señas (ASL, BSL o ISL) a series y películas de Netflix y Disney+. Está diseñada para ser simple y fácil de usar, lo que hace que el entretenimiento sea más accesible y útil para cualquier persona que esté aprendiendo lengua de señas.

Maddie + Triggs Es una cálida serie animada de aventuras musicales para niños pequeños y sus familias, que celebra la diversidad, el descubrimiento sensorial y el poder del sonido, a la vez que es inclusiva para niños con dificultades de aprendizaje.



a través de su reproductor de podcasts.

Envía tus consejos sobre el síndrome de Usher a [info@usher-syndrome.org](mailto:info@usher-syndrome.org)

¿Te has unido al [servidor de Discord](#) de la Coalición del [Síndrome](#) de Usher? ¿Servidor comunitario? Es un espacio seguro para que la comunidad se conecte.

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}}\*

