

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: Octubre 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](#)

Bienvenidos al tercer aniversario del boletín Grounded in Science .

La primera edición se lanzó con motivo del Día Mundial de la Salud Mental, que se celebra cada año el 10 de octubre. Queremos agradecerles a ustedes, nuestros dedicados lectores, por tres años de continuo apoyo y participación. Su lectura nos ha ayudado a convertirnos en una fuente confiable de noticias científicas, actualizaciones de investigación y recursos de bienestar para quienes viven con el síndrome de Usher. Mantenemos nuestro compromiso de compartir información precisa y significativa que empodere a nuestra comunidad y apoye tanto la salud física como la mental. ¡Por muchos años más de aprendizaje y conexión!

Día de Concientización sobre el Síndrome de

Usher 2025. Gracias a nuestra comunidad global de USH por otro increíble Día de Concientización sobre el Síndrome de Usher el 20 de septiembre. Nos encantó ver a los miembros de nuestra comunidad reunirse, defender, recordar y reconocer el Día de USH. Aquí les presentamos un resumen de las celebraciones y eventos globales de este año.

Cada año, muchos de nuestros [Embajadores y Socios de USH](#), así como otras personas interesadas, solicitan una proclamación de su gobierno estatal para reconocer este día. Consulte las proclamaciones recibidas a lo largo de los años, incluyendo las últimas de 2025, [aquí](#).

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: El estudio NAC Attack alcanzó su objetivo de reclutamiento

por Xiangrong Kong, PhD; Peter Campochiaro, MD; y Folahan Ibukun, MB.Ch.B, MPH

NAC Attack es un ensayo clínico internacional de fase III diseñado para determinar si la administración oral de 1800 mg de N-acetilcisteína (NAC) dos veces al día es segura y eficaz para retrasar la pérdida de visión en pacientes con retinosis pigmentaria (RP). Este es el estudio más amplio jamás realizado sobre la RP. Está financiado por el Instituto Nacional del Ojo (NEI) de Estados Unidos y dirigido por investigadores de la Universidad Johns Hopkins.

Para finales de agosto de 2025, el estudio había reclutado con éxito a 485 pacientes elegibles con RP de 31 centros clínicos en Estados Unidos, Canadá, Austria, Alemania, Países Bajos, Suiza y el Reino Unido. Esto marca un hito importante tanto para el estudio como para la comunidad de RP.

El apoyo de la comunidad RP ha sido extraordinario: NAC Attack no habría alcanzado este hito de reclutamiento sin el entusiasmo de más de

630 pacientes que se sometieron a la prueba de detección y muchos otros que expresaron interés.

Si bien no todos pudieron inscribirse, el estudio aún brindará conocimientos que ayudarán a las personas con RP y otras enfermedades retinianas hereditarias durante generaciones.

Los participantes del ensayo NAC Attack están tomando la medicación del estudio y serán monitoreados de cerca durante 45 meses. La pérdida de visión en la RP se produce lentamente a lo largo de décadas, por lo que se requiere un seguimiento a largo plazo para observar un posible efecto en la pérdida de la función visual. Durante el período del estudio, ni los participantes ni sus médicos, enfermeras ni coordinadores saben quién recibe el medicamento activo o un placebo (una "píldora falsa"). Esto se hace para minimizar cualquier posible sesgo subconsciente y permitir que el estudio mida objetivamente los cambios en la función visual de los participantes.

Una vez finalizado el reclutamiento, el estudio contará con una lectura provisional de los datos de progresión a principios de 2028. Los resultados finales, que responderán a la pregunta de si la NAC es segura y eficaz para frenar el progreso de la RP, estarán disponibles a finales de 2029. Incluso ahora, este estudio ya ha recopilado valiosos datos previos a la dosificación de los participantes del ensayo, lo que ayuda a los investigadores a comprender mejor la RP e informar el diseño de futuros ensayos para posibles tratamientos.

Es importante destacar que aún se desconoce si el uso prolongado de NAC oral es seguro y eficaz para el tratamiento de la RP. No debe tomarse de forma rutinaria, ya que no se conoce completamente la seguridad de una dosis alta de NAC (3600 mg al día) durante muchos años. Dosis más bajas podrían no retrasar la progresión de la enfermedad. Si bien la NAC se vende como suplemento dietético en EE. UU., la calidad de los suplementos puede variar y la cantidad de NAC en un suplemento puede no ser precisa, ya que la FDA no los regula. Algunos suplementos combinados recientemente comercializados contienen NAC, vitaminas y otros ingredientes que se consideran beneficiosos para la salud ocular.

Sin embargo, la seguridad de estos suplementos combinados es incierta y no...

No se sabe si existen posibles interacciones farmacológicas con el uso simultáneo de diferentes antioxidantes.

El estudio NAC Attack es fundamental para la comunidad de RP, así como para los investigadores y médicos que trabajan en la búsqueda de tratamientos para la degeneración retiniana hereditaria. El éxito del ensayo solo se puede lograr gracias a la dedicación de los participantes, sus familiares y amigos, los médicos del estudio y el personal. Juntos, estamos marcando una diferencia real en la atención médica y promoviendo el avance científico en el tratamiento de la RP y otras enfermedades retinianas hereditarias.

Consulte nuestra [página de investigación actual sobre USH](#) específica para el 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

Nacuity Pharmaceuticals anuncia datos positivos de un ensayo clínico
Evaluación de NPI-001 para el tratamiento de la retinitis pigmentosa asociada con Usher
Síndrome

11 de septiembre de 2025:

Nacuity Pharmaceuticals ha compartido noticias emocionantes sobre un posible nuevo tratamiento para personas con síndrome de Usher. Probaron una tableta antioxidante llamada NPI-001 para ver si podía retrasar la pérdida de visión.

En este ensayo, participaron 49 personas con síndrome de Usher en Australia. La mitad recibió la tableta antioxidante y la otra mitad una píldora falsa (placebo) dos veces al día durante dos...

Años. Los médicos monitorearon cuidadosamente los cambios en su visión y la salud de su retina, y los resultados fueron alentadores: quienes tomaron la tableta NPI-001 tuvieron una pérdida de fotorreceptores mucho más lenta que quienes tomaron el placebo.

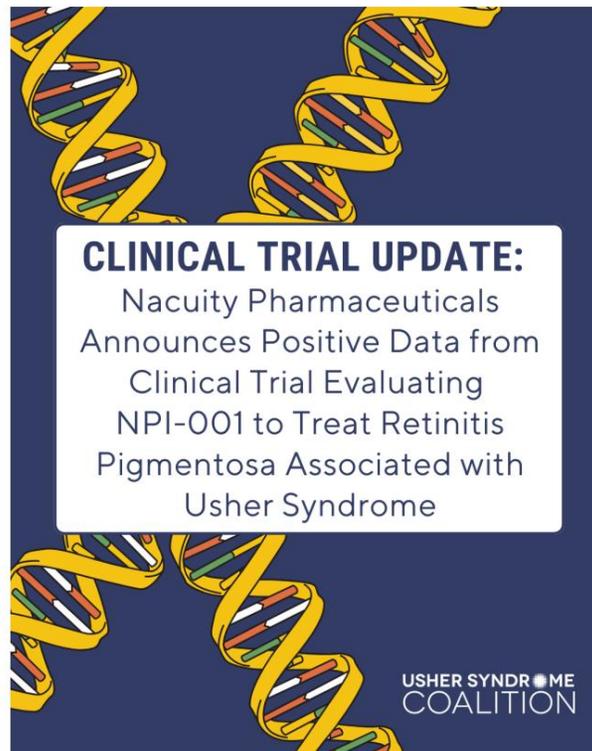
Basándose en estos resultados positivos, Nacuity planea iniciar un estudio más amplio en 2026 para confirmar estos hallazgos.

La tableta NPI-001 contiene un antioxidante llamado NACA. El NACA es muy similar a otro antioxidante llamado NAC, que se está probando en el ensayo clínico "NAC Attack", que recientemente concluyó la inscripción de participantes en EE. UU., Canadá y Europa.

Esta es una noticia prometedora para la comunidad con síndrome de Usher porque NPI-001 y otras terapias antioxidantes tienen el potencial de ayudar a todas las personas con síndrome de Usher, independientemente del subtipo.

[Enlace de Facebook en la publicación](#)

#ActualizaciónDeEnsayosClínicos #SíndromeDeUsher #RetinosisPigmentaria #ComunidadUSH
#CoaliciónSíndromeDeUsher #Insuficiencia



ID: El texto en azul marino indica: "Actualización del ensayo clínico. Nacuity Pharmaceuticals anuncia datos positivos del ensayo clínico que evalúa NPI-001 para el tratamiento de la retinosis pigmentaria asociada al síndrome de Usher". Texto en un recuadro blanco centrado sobre dos hélices de ADN cruzadas sobre fondo azul marino. Logotipo de la Coalición del Síndrome de Usher en la parte inferior izquierda.

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

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

SOBRE EL BIENESTAR: USHchats

De la curación a la sanación: repensando la atención sanitaria para Personas con síndrome de Usher

Meagan M. Licenciada en Ciencias de la Enfermería, Enfermera Registrada, Licenciada en Ciencias de la Salud (HNB-BC)

Sanar vs. curar mi síndrome de Usher

En el sistema de salud actual, el enfoque principal suele ser solucionar o curar enfermedades.

Si bien este enfoque es valioso, también puede influir negativamente en nuestra percepción de la salud y el bienestar. Como enfermera, solía sentir que les fallaba a mis pacientes cuando sus enfermedades no tenían cura, cuando los tratamientos no los "arreglaban" o cuando no seguían los cambios de estilo de vida saludable o los regímenes de medicación que les enseñaba.

Cuando me diagnosticaron el síndrome de Usher, esa misma mentalidad se volvió introspectiva. Me pregunté: ¿Cómo podría estar sana y completa si tenía una enfermedad progresiva e incurable? Esta forma de pensar era tóxica, implacable y profundamente desalentadora.

Un sistema centrado en la curación

A lo largo de mi carrera de enfermería, a menudo me pregunté: ¿Es esto lo que realmente es la enfermería? ¿No enfatizó Florence Nightingale la teoría del entorno, centrándose en la nutrición, la observación, la comunicación y el apoyo a la capacidad inherente del paciente para curarse? (Nightingale, 1860/1969).

Si la curación significara simplemente librarse de la enfermedad, ¿no quedarían la mayoría de las personas que viven con enfermedades crónicas o discapacidades excluidas de ser consideradas sanas o bien?

En la escuela de enfermería, hablamos de atención holística: cuidar a la persona en su totalidad. Al principio, parecía simple, incluso obvio. Pero no fue hasta que realicé un programa de coaching de enfermería de nueve meses, me certifiqué en enfermería holística y me sumergí en el modelo de atención médica holística, que realmente comencé a comprender la diferencia entre nuestro sistema actual, centrado en la enfermedad, y un modelo centrado en la curación.

Redefiniendo la sanación.

La Dra. Janet F. Quinn describe un sistema de salud curativo como "un verdadero sistema de salud en el que las personas pueden recibir asistencia adecuada, no tóxica y no invasiva para mantener el bienestar y la sanación del cuerpo, la mente y el espíritu, junto con las tecnologías de curación más sofisticadas, a veces invasivas, disponibles".

(Quinn, 1992, p. 29). Esta definición me ayudó a darme cuenta de que podía seguir siendo una persona sana, incluso viviendo con una discapacidad progresiva.

En enfermería holística, la sanación se define como «un viaje que dura toda la vida hacia la plenitud, buscando la armonía y el equilibrio en la propia vida y en las relaciones familiares, comunitarias y globales. La sanación implica los procesos físicos, mentales, sociales y espirituales de recuperación, reparación, renovación y transformación que aumentan la plenitud y la coherencia. Es un proceso emergente de todo el sistema —cuerpo, mente, espíritu y entorno— que se une en un profundo nivel de conocimiento interior. La sanación puede conducir a una mayor comprensión y significado, y puede ocurrir con o sin cura». (Dossey, Keegan y Guzzetta, 2005, p. 7)

Estas perspectivas me permiten verme como un todo. Puedo reconocer mi discapacidad progresiva y, al mismo tiempo, reconocer que soy suficiente. Mi salud mental y emocional importan, mi espíritu es resiliente y puedo vivir en equilibrio. Estoy sano.

Vivir plenamente con el síndrome de Usher

Como enfermera, he llegado a comprender la importancia de atender a los pacientes en su situación actual. Quizás no quieran cambiar sus hábitos de vida. Quizás su prioridad sea mejorar sus conexiones y relaciones. Cada uno de nosotros tiene derecho a definir qué significa el bienestar en su propia vida.

Me pregunto si otros comparten la perspectiva que yo alguna vez tuve: creer que la salud era imposible sin una cura, o la frustración de escuchar a un sistema que dice que uno no puede estar sano porque no puede curarse.

Como enfermera y persona con síndrome de Usher, quiero empoderarte para que seas el experto en tu propia condición. Comparte con entusiasmo con tu equipo de atención, tu comunidad y tu familia cómo es para ti estar bien y saludable.

Una invitación a la reflexión

¿Cómo defines la salud en tu vida, especialmente cuando aún no hay cura? ¿Cómo se ve el bienestar para ti, tu familia o tu comunidad?

Los invito a reflexionar sobre esto y, si se sienten cómodos, a compartir su perspectiva. Al hacerlo, comenzamos a transformar no solo nuestra percepción de nosotros mismos, sino también la de los sistemas de salud.

Referencias

Dossey, BM, Keegan, L. y Guzzetta, CE (2005). Enfermería holística: Manual para la práctica (4.^a ed.). Jones y Bartlett.

Nightingale, F. (1969). Notas sobre enfermería: Qué es y qué no es (Obra original publicada en 1860). Publicaciones Dover.

Quinn, JF (1992). La política del cuidado: De la sanación al holismo en la atención sanitaria. Prensa NLN.

Acerca de Meagan

Meagan usa audífonos desde los tres años y se graduó con su Licenciatura en Enfermería en 2009. A los 23 años, le diagnosticaron síndrome de Usher, un momento que cambió su perspectiva sobre la salud, la sanación y la vida. Vive en Redmond, Oregón, con su novio de la prepa (ahora esposo) y sus tres hijos.

Está sumamente orgullosa de su grupo de Facebook "Mamás Increíbles con Ush" , donde conecta y apoya a otras madres que viven con el síndrome de Usher. Tras pasar unos años en casa criando a sus hijos, Meagan reavivó su pasión por la enfermería al obtener su certificación en enfermería holística. Hoy, ha vuelto a trabajar a tiempo completo como enfermera titulada, mientras equilibra su vida familiar, la defensa de derechos y el desarrollo comunitario.

PROGRAMA DE RECOLECCIÓN DE DATOS SOBRE EL 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.

Consejo de USH

Aplicaciones como [Aira](#) o [Be My Eyes](#) pueden ser excelentes recursos para las personas con baja visión. Los agentes en vivo o la IA pueden ayudar a encontrar objetos, localizar o identificar lo que hay a su alrededor.

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

¿Te has unido al servidor comunitario de [Discord](#) de Usher Syndrome Coalition?

Es un espacio seguro para que la comunidad se conecte. Únete aquí: [https://](https://discord.gg/czwHGaDu7W)

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}}

