

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: Mayo de 2026

Un equilibrio entre noticias sobre investigación y bienestar para la comunidad del 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 la salud mental.

La Organización Mundial de la Salud define la salud mental como "un estado de bienestar en el que una persona desarrolla sus propias capacidades, puede afrontar el estrés normal de la vida, puede trabajar de forma productiva y fructífera, y es capaz de contribuir a su comunidad".

Los niños y adultos que viven con el síndrome de Usher son personas dinámicas, activas y que contribuyen a sus comunidades. Sin embargo, muchos de ustedes nos han comentado, a través de sus preguntas, sus historias y sus inquietudes, que la pérdida de visión progresiva e impredecible, característica del síndrome de Usher, puede afectar significativamente su bienestar.

Aunque la investigación publicada específicamente sobre el síndrome de Usher y la salud mental sigue siendo limitada, sus experiencias dejan claro que esta es una parte importante de la vida con Usher.

En la Coalición del Síndrome de Usher, queremos que sepas que no estás solo/a. Nos apasiona construir y apoyar a la comunidad del Síndrome de Usher. Nos enfocamos igualmente en identificar y crear recursos para ayudarte, al tiempo que reunimos a la comunidad de investigación y a los expertos que viven con el síndrome de Usher.

[Nuestro sitio web](#) Ofrece una lista cada vez mayor de recursos, que incluye conexiones con la comunidad, presentaciones y mucho más, compartidos con nosotros por la comunidad.

Únase a USH Trust para mantenerse al día sobre ensayos clínicos y nuevos criterios de participación. Regístrese respondiendo diez preguntas breves.

Únete a la Fundación USH

INVESTIGACIÓN DESTACADA: Sepul Bio de Thea, ensayo clínico LUNA

¡Grandes noticias para la comunidad del síndrome de Usher! ¡Se ha alcanzado un hito importante! Gracias al apoyo de la Coalición del Síndrome de Usher, el USH Trust y muchos miembros de la comunidad, el estudio clínico LUNA de fase 2 está finalizando el reclutamiento de participantes. Esto significa que ya hay suficientes personas inscritas o que se inscribirán en los próximos meses, lo que permite a Sepul Bio by Thea avanzar con la investigación.

¿Qué es un estudio clínico? Un estudio clínico (también llamado ensayo clínico) es un proyecto de investigación cuidadosamente diseñado en el que los científicos prueban si un nuevo tratamiento es seguro y eficaz para los pacientes. El estudio LUNA está probando un fármaco llamado ultevursen para ver si puede ayudar a personas con un tipo específico de pérdida de visión llamado retinosis pigmentaria (RP), una afección en la que los fotorreceptores, o células sensibles a la luz, del ojo dejan de funcionar gradualmente con el tiempo.

Este estudio en particular está dirigido a personas cuya retinosis pigmentaria (RP) es causada por cambios genéticos, denominados variantes, en una sección específica (el exón 13) del gen USH2A. Los genes son como manuales de instrucciones dentro de nuestras células. Cuando una parte de las instrucciones se escribe incorrectamente, puede causar afecciones como el síndrome de Usher. El estudio LUNA reclutará a 81 adultos y niños mayores de 8 años (o de 12 años o más en Europa) que presenten esta variante genética específica.

El estudio también es doble ciego y aleatorizado, términos científicos importantes. "Aleatorizado" significa que los participantes se asignan aleatoriamente a dos grupos. Un grupo recibe el tratamiento real, mientras que el otro recibe un tratamiento simulado (también conocido como placebo o tratamiento inactivo). "Doble ciego" significa que ni los pacientes ni los médicos saben quién recibió qué tratamiento. Esto ayuda a garantizar que los resultados sean justos y precisos.

¿Por qué es tan importante y a la vez tan difícil la inscripción de pacientes? Encontrar suficientes participantes para un ensayo clínico es uno de los mayores retos de la investigación médica, especialmente en el caso de enfermedades raras como el síndrome de Usher, que afecta a un número reducido de personas. Hemos visto en otras enfermedades, como la esclerosis múltiple y la fibrosis quística, que cuando los pacientes se organizan y comparten su información, pueden contribuir significativamente al desarrollo de nuevos tratamientos. Esto es increíblemente valioso.

Para afrontar este desafío, Sepul Bio y la Coalición del Síndrome de Usher trabajaron estrechamente para conectar a las familias con USH2A con los principales centros de investigación de todo el mundo.

Machine Translated by Google El estudio incluyó participantes de diez países: Brasil, Bélgica, Canadá, Dinamarca, Francia, Alemania, Italia, Países Bajos, Reino Unido y Estados Unidos.

¿Cómo ayudó el USH Trust? Un registro de pacientes es una base de datos donde las personas con una afección específica pueden inscribirse y compartir información sobre su salud y genética. El USH Trust fue fundamental para encontrar a los participantes adecuados para el estudio LUNA. Dado que el ensayo es específico para un gen, es decir, solo se aplica a personas con la variante exacta del exón 13 del gen USH2A, conocer la propia genética es crucial. El USH Trust ayudó a cientos de familias con USH2A a conocer esta oportunidad, lo que generó más de 95 derivaciones directas a centros clínicos. También inspiró a muchas familias a aprender más sobre su propia genética, lo cual será importante para futuras investigaciones.

también.

El USH Trust desempeñó un papel crucial al ayudar al equipo de investigación a llegar a una comunidad muy relevante y comprometida con el exón 13 del gen USH2A, lo que mejoró significativamente tanto la eficacia como el nivel de conocimiento del proyecto de reclutamiento. Ha sido positivo observar el grado de compromiso e información de la comunidad. Formar parte del USH Trust ha permitido que muchos miembros de la comunidad conozcan su propia genética. Esto es fundamental para participar en investigaciones clínicas, como el estudio clínico LUNA, que se centra en un gen específico. Sin embargo, también ha sido alentador ver que las familias de USH están motivadas y desean saber más sobre su propia genética y cómo participar en futuras investigaciones. Conocer tu gen y las causas de tu síndrome de Usher desempeña un papel fundamental a la hora de participar en investigaciones como la de Sepul Bio.

- Andrew Bolan, director de defensa del paciente, Sepul Bio

¿Qué sucederá ahora? El reclutamiento para el estudio LUNA duró 18 meses, comenzando con el primer participante en Dallas, Texas. Ahora que el reclutamiento está por finalizar, los equipos de investigación pueden concentrarse en llevar a cabo el estudio y analizar los resultados. Una vez finalizado este estudio de fase 2, el siguiente paso será un ensayo de fase 3, la fase final antes de que un tratamiento pueda ser considerado para su aprobación. Para esa fase se necesitará la participación de aún más miembros de la comunidad.

La Coalición Usher agradece profundamente a todos los que consideraron participar en este estudio o se unieron a él. Cada persona que participa en investigaciones como esta ayuda a acercar a toda la comunidad a mejores tratamientos.

¿Quieres saber más sobre cómo funcionan los ensayos clínicos? Visita: <https://www.usher-syndrome.org/research/clinical-trials.html>

Consulta nuestra [página de Investigación actual de USH](#), específicos para el subtipo USH, así como otros [enfoques terapéuticos independientes de los genes](#).

Patrocinado por la Asociación Estadounidense de Sordociegos.

La Conferencia USH Connections se celebrará del 17 al 19 de julio en el Radisson Blu Mall of America, y la reunión de este año es una que no querrá perderse.

El fin de semana comienza el viernes 17 de julio con el registro y un encuentro informal con vino y queso de 16:00 a 18:00, patrocinado por la Asociación Americana de Sordociegos (AADB). Esta es una oportunidad para reencontrarse con caras conocidas y conocer a nuevos miembros de la comunidad antes de que comience el programa completo. El sábado 18 de julio habrá un día completo de sesiones, y el domingo 19 de julio concluirá con sesiones simultáneas de 9:30 a 11:30.

[Reserva tu habitación de hotel](#) Reserve antes del 10 de junio para asegurarse la tarifa con descuento para la conferencia de 199 dólares por noche; hay un número limitado de habitaciones disponibles a este precio.

Regístrese hoy mismo para USH2026.

Actualización de ARVO 2026

Directora ejecutiva Krista Vasi

Acabo de pasar cinco días en Denver en ARVO, la reunión anual de la Asociación para la Investigación en Visión y Oftalmología, y el mayor encuentro mundial de investigadores de la visión y los ojos. También asistí por primera vez a la Cumbre de Innovaciones Retinianas de la Fundación para la Lucha contra la Ceguera. No será la última.

Sentada en esas salas, siempre volvía a la misma conclusión: la ciencia está aquí. Cientos de investigadores están logrando avances reales en el desarrollo de tratamientos para enfermedades retinianas hereditarias, incluido el síndrome de Usher. El ritmo de los descubrimientos es extraordinario.

La inversión federal para igualar ese progreso está muy lejos de donde se necesita ser.

Esta foto fue tomada en el stand del Consorcio de Visión RARE-X en ARVO, donde representé a la Coalición del Síndrome de Usher como miembro del Consorcio de Visión. El Síndrome de Usher

El mundo de los síndromes es pequeño y está profundamente conectado; en la foto aparecen Nancy Corderman, fundadora de la Sociedad del Síndrome de Usher y miembro de nuestra junta directiva, y la Dra. Jennifer Lentz, de la USH.

Investigador y miembro de la junta directiva de la Coalición miembro.



(De izquierda a derecha) Nancy, Krista y Jennifer posan juntas, sonriendo a la cámara. Al fondo se ven el centro de convenciones y los stands.

Reuniones como esta suelen generar precisamente el tipo de conexiones que impulsan la investigación. Esta semana no fue la excepción, y ya se están gestando nuevas e interesantes colaboraciones.

La semana que viene estaré en el Capitolio para nuestras Jornadas de Promoción del Síndrome de Usher, defendiendo la necesidad de destinar 50 millones de dólares en fondos federales específicos para la investigación del síndrome de Usher a través del Programa de Investigación USHER de los NIH. La ciencia está preparada. Los investigadores están preparados. La comunidad lleva mucho tiempo preparada.

SOBRE EL BIENESTAR: Esperanza renacida

Conexiones con la comunidad de USH: Nadia de Egipto

"La Coalición del Síndrome de Usher sirve como puente para alcanzar soluciones. Conectar con la comunidad del Síndrome de Usher me ha inculcado la convicción de que es posible que las personas se unan, ofrezcan apoyo mutuo y permanezcan unidas para generar esperanza para sí mismas y para los demás."

Espero que los investigadores descubran una cura para quienes padecen este síndrome. Asimismo, deseo que los demás comprendan que, al interactuar con personas con síndrome de Usher, se puede apreciar que son capaces de lograr lo que parece imposible, siempre y cuando reciban la rehabilitación y la preparación necesarias para el futuro.

Sentí un profundo dolor al enterarme de que tanto mi hermana como su hijo tienen el síndrome de Usher. Sentí que la vida misma podría terminar para ellos mientras aún estuvieran vivos: primero la pérdida de audición, luego la de visión; es una perspectiva verdaderamente angustiada. Sin embargo, la esperanza renació en mí al descubrir que hay personas que se preocupan profundamente por quienes padecen el síndrome de Usher, personas que, al igual que yo, buscan activamente soluciones.

[Descarga de responsabilidad](#): La información y los recursos de este sitio web se ofrecen únicamente con fines educativos e informativos y no constituyen asesoramiento médico ni tratamiento. Consulte nuestra página de recursos sobre salud mental en nuestro [sitio web](#). _____

Consejo de USH

Usted no está solo

Vivir con el síndrome de Usher requiere más que citas médicas: también requiere energía emocional.

Durante este Mes de Concientización sobre la Salud Mental, te animamos a:

- Habla con alguien de tu confianza. Ya sea un amigo, un familiar o un profesional de la salud, iniciar esa conversación es un primer paso importante.
- Conéctate con la comunidad. De parte de nuestros [Embajadores de USH](#), [y grupos de Facebook al servidor de Discord](#) [y al libro azul de USH](#), [Hay personas y recursos](#) dispuestos a ayudarte en tu situación.
- Comparte lo que te ayuda. ¿Algún recurso o contacto ha marcado la diferencia en tu bienestar? Envía tus consejos a info@usher-syndrome.org - [Tu experiencia podría ayudar](#) a alguien más de la comunidad.

PROGRAMA DE RECOPIACIÓN DE DATOS SOBRE EL SÍNDROME DE USHER

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 necesita ayuda adicional para inscribirse, comuníquese con Yael Saperstein, nuestra Coordinadora de Inscripción Comunitaria del Programa de Desarrollo Comunitario del Hospital Universitario de Usher (USH DCP). Yael es experta en el proceso de inscripción, la accesibilidad y en guiar a los nuevos participantes en cada paso. Puede [contactar a Yael aquí](#): y.saperstein@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](#). _____



Nuestra información de contacto

{{Nombre de la organización}}

{{Dirección de la organización}}

{{Teléfono de la organización}}

{{Sitio web de la organización}}

{{Cancelar suscripción}}