

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: enero de 2026

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 a la primera edición de 2026 de Fundamentados en la Ciencia! Al comenzar un nuevo año, compartimos novedades sobre investigaciones prometedoras para el síndrome de Usher tipo 2A, consejos prácticos para la vida diaria y relatos de miembros de la comunidad sobre conexión y resiliencia. Nuestro objetivo es brindar información clara y confiable, así como perspectivas reflexivas que los apoyen a ustedes y a su familia, ayudándolos a sentirse informados, conectados y parte de la comunidad global de USH durante todo el año.

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

[Únase al USH Trust](#)

INVESTIGACIÓN DESTACADA: Salto de exón mediado por AAV Terapia para el síndrome de Usher tipo 2A

Investigadores financiados por la Sociedad del Síndrome de Usher (USS) han logrado importantes avances en un nuevo tratamiento para el síndrome de Usher tipo 2A (USH2A). En un estudio reciente publicado en la revista Molecular Therapy, los Dres. Mauriac, Holt, Geleoc, Koehler y su equipo trabajaron en una terapia que ayuda a las células a "omitir" un error común en el gen USH2A. Esta investigación se basa en trabajos previos que utilizaron pequeñas herramientas genéticas llamadas oligonucleótidos antisentido (ASO) para ayudar a solucionar este problema.

El equipo de investigación probó más de 600 ASO diferentes e identificó versiones más potentes que funcionaron mejor.

Un problema con los ASO es que se degradan con el tiempo, lo que significa que los pacientes podrían necesitar inyecciones repetidas.

Para solucionar este problema, los investigadores colocaron los ASO mejorados dentro de virus inofensivos. Estos virus actúan como camiones de reparto, prolongando la duración de la terapia en el organismo y posiblemente reduciendo la necesidad de múltiples inyecciones.

Este nuevo enfoque se probó con éxito en células oculares y del oído interno cultivadas en laboratorio. Es la primera vez que se utiliza la administración viral para transportar ASO con omisión de exón diseñados para el síndrome de Usher.

Ya se está probando un método similar en personas con distrofia muscular de Duchenne. Si bien se necesita más investigación antes de poder probar este tratamiento en personas con síndrome de Usher, el equipo de investigación busca colaboradores para impulsar esta prometedora terapia.

[Enlace al artículo](#)

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

Prepárate para nuevas conexiones este verano en USH2026

Acompáñenos a la Conferencia USH Connections del 17 al 19 de julio en el Radisson Blu Mall of America para disfrutar de un fin de semana de conexión, aprendizaje e inspiración. Las actividades presenciales comienzan el viernes por la tarde y finalizan el domingo por la mañana, lo que deja tiempo de sobra para explorar Minneapolis y las Ciudades Gemelas antes o después de la conferencia.

Hemos reservado un número limitado de habitaciones a una tarifa de conferencia de \$199 por noche, con la opción de extender su estancia hasta tres días antes o después del evento, según disponibilidad.

¡Reserve su [habitación](#) antes del 10 de junio de 2026 para obtener el descuento!

La diversión del verano está a unos pasos: explore el centro comercial Mall of America, el acuario SEA LIFE, los parques temáticos, los restaurantes, las tiendas o pruebe la navegación a ciegas en los lagos locales.

¡El verano de 2026 es tu oportunidad de aprender, conectarte, explorar y experimentar USH2026 como nunca antes! ¡Regístrate ahora y comienza a planificar tu aventura!

Regístrate hoy para USH2026

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

Se lanza un ensayo clínico de seguridad para un fármaco contra el síndrome de Usher 3

11 de octubre de 2024

El síndrome de Usher tipo 3 (USH3) es causado por cambios (mutaciones) en una proteína llamada Clarin 1.

Una mutación específica, llamada N48K, desestabiliza la proteína Clarin 1. Los investigadores descubrieron que un fármaco llamado BF844 puede ayudar a estabilizar esta proteína anormal. En ratones con la mutación N48K, BF844 logró reducir la pérdida auditiva.

Ahora, se ha iniciado un ensayo clínico de fase 1 en Perth, Australia. El objetivo de este primer ensayo es garantizar la seguridad del fármaco. Este es el primer paso importante para ofrecer este tratamiento a pacientes con la mutación N48K en Clarin 1.

Lo que esto significa para la comunidad del síndrome de Usher: Este es un nuevo y emocionante enfoque para el tratamiento del síndrome de Usher. Una estrategia similar ya ha tenido éxito en el tratamiento de la fibrosis quística, otra enfermedad genética. Si este enfoque funciona con Clarin 1, podría inspirar a los científicos a probar el mismo método con otras proteínas Usher que se vuelven inestables debido a mutaciones.

[Enlace al artículo](#)

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: Palabras de esperanza

Este mes, compartimos estas commovedoras palabras de Divya, una de nuestras increíbles Embajadoras de USH para Florida e India. Aquí está su historia:

Para mí, la Coalición del Síndrome de Usher es más que una organización: es una familia poderosa que conecta corazones en todo el mundo. Reúne a personas con síndrome de Usher, sus familias y profesionales que se preocupan profundamente por...

Mejorando vidas. A través de esta comunidad, aprendemos de las historias de los demás, compartimos amor y nos fortalecemos juntos. Cada historia nos recuerda que no nos definen nuestros desafíos, sino nuestra valentía para superarnos cada día.

Como persona con síndrome de Usher tipo 3B, ya no me siento solo.

La Coalición me da esperanza, confianza y un propósito: seguir adelante, alzar la voz y ayudar a que el mundo sea más accesible e inclusivo para todos. Debido a mi síndrome de Usher tipo 3B (SRAS 3B), cuando lo supe y compartí mi historia, me di cuenta de que nadie parecía igualar mis experiencias ni los años que llevo conviviendo con él.

Luego, una persona especial de la Coalición del Síndrome de Usher nos presentó a mi familia y a mí a otro

Familiares y profesionales con experiencia en HARS 3B. Conectar con ellos y aprender de los especialistas de HARS 3B fue fundamental para nosotros.

Fue un gran alivio saber que no soy la única persona con HARS 3B. Espero que más familias con HARS 3B puedan conectar.

Además, quiero usar mi trayectoria para inspirar a otros, mostrar cómo puede ser la vida con Usher y apoyar a otros en la comunidad. Siempre hay milagros maravillosos que aparecen en el momento oportuno, trayendo luz y esperanza a nuestras vidas.

Como persona con HARS 3B, mi mayor esperanza es crear conciencia y ayudar al mundo a comprender

Cómo personas como nosotros vivimos nuestras experiencias con valentía y fe. Quiero ver que la comunidad HARS 3B se fortalezca y esté más conectada, al igual que los otros tipos de síndrome de Usher, porque las personas con HARS 3B son muy poco comunes y nuestras historias merecen ser escuchadas.

Lo que me da esperanza en este momento es ver lo lejos que he llegado y cómo la conciencia y la conexión se están extendiendo alrededor del mundo para las personas con síndrome de Usher.

Cada vez que conozco a alguien que aprende, apoya o comprende, siento que el cambio está sucediendo: lentamente, pero maravillosamente.

Mi visión de esperanza es que el mundo vea cómo podemos convertir la oscuridad en luz.

Juntos, podemos ayudar a otros a emprender nuevos caminos de esperanza, a creer en sí mismos y a desarrollar la creatividad, la felicidad y la confianza. Las familias pueden ver a sus hijos triunfar y sus vidas pueden florecer como flores, brillando con la comunicación, los sentimientos, la adaptación y la fuerza para superar las barreras.

"Ésa es la verdadera luz de la esperanza".

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](#).

Consejo de USH

Retomar la rutina semanal después de las fiestas puede ser un cambio. Para la comunidad sordociega, elegir el sistema de alarma adecuado puede hacer que las mañanas sean más seguras y menos estresantes. Diversas opciones de alerta se adaptan a diferentes necesidades y preferencias, incluyendo vibración, sonido, luz y señales táctiles.

[FitSleeps Watch](#): un reloj de pulsera vibratorio que proporciona una alerta de despertador personal y silenciosa.

[Alarma de alerta sónica](#): una alarma con sonido fuerte, vibración y luces intermitentes para brindar alertas de despertador potentes.

[Reloj despertador vibratorio](#): otra opción popular a considerar.

[Alarma de viaje portátil recargable](#): una alarma compacta y recargable con vibración y/o sonido, diseñada para despertarse de manera confiable mientras viaja.

[Alarma de luz del amanecer](#): una alarma basada en luz que se ilumina gradualmente para indicar que debe despertarse. tiempo.

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

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.

¿Te has unido al servidor comunitario [de Discord](#) de Usher Syndrome Coalition? Es un lugar seguro para que la comunidad se conecte. [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}}