

# USHER SYNDROME COALITION

---

## CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

### BASADO EN LA CIENCIA: Diciembre 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](#)

2025 fue un año notable de progreso en el campo de investigación del síndrome de Usher. Los avances científicos que destacamos este año son un reflejo directo de la fuerza colectiva de nuestra comunidad y nuestra determinación compartida de avanzar en el descubrimiento.

Su curiosidad, compromiso y generosidad hacen posible este boletín.

Gracias a usted, podemos traducir avances complejos en actualizaciones claras y accesibles, elevar las voces de la comunidad y destacar avances significativos con precisión y propósito.

Gracias por sostener este trabajo y por ser parte de un año definido por la innovación, la colaboración y la esperanza.

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:

ESTUDIO RUSH 2A DE LA FUNDACIÓN PARA LA LUCHA CONTRA LA CEGUERA

La Fundación Lucha contra la Ceguera ofrece acceso público a los datos de su Estudio de historia natural RUSH2A

El Estudio de Historia Natural RUSH2A realiza un seguimiento de personas con alteraciones en el gen USH2A que causan el síndrome de Usher tipo 2A o retinosis pigmentaria (RP) no sindrómica. El estudio monitorea a estas personas durante varios años para determinar cómo...

Su enfermedad progresa naturalmente sin tratamiento. Al comprender cómo evoluciona la enfermedad con el tiempo, los científicos pueden diseñar mejores ensayos clínicos y desarrollar tratamientos más eficaces.

Hasta la fecha, RUSH2A ha recopilado datos de más de 100 personas durante cuatro años. La Fundación para la Lucha contra la Ceguera comparte esta información públicamente, sin incluir ningún dato personal. [Al poner los datos a disposición del público](#). Los investigadores de todo el mundo pueden usarlo para desarrollar mejores estudios y puntos finales para futuros estudios clínicos. ensayos.

El estudio tendrá una duración total de nueve años y utilizará pruebas como la agudeza visual, la sensibilidad a la luz y la imagen ocular para monitorizar la evolución de la visión con el tiempo. Todos los centros del estudio siguen los mismos procedimientos, lo que contribuye a mantener la consistencia y fiabilidad de los datos. La Fundación ha invertido más de 3 millones de dólares en RUSH2A, con el apoyo de empresas colaboradoras. Los investigadores ya han publicado numerosos artículos utilizando los datos, y se esperan aún más hallazgos a medida que avance el estudio.

Lo que esto significa para la comunidad del síndrome de Usher: El estudio RUSH2A es especialmente valioso porque muestra cómo la visión cambia naturalmente en personas con afecciones relacionadas con USH2A, incluido el síndrome de Usher tipo 2A. Estos conocimientos guiarán a las empresas en sus investigaciones mientras trabajan para desarrollar... nuevos tratamientos.

#### [Enlace al artículo](#)

Consulte nuestra [página de investigación actual de USH](#) específicos del 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

Criterios de valoración y diseño de ensayos clínicos sobre la degeneración retiniana relacionada con USH2A: Resultados y recomendaciones del estudio de historia natural RUSH2A

9 de octubre de 2024: Para diseñar un buen ensayo clínico, los científicos necesitan comprender cómo evoluciona una enfermedad con el tiempo y cómo medir la eficacia de un tratamiento. En este estudio, los investigadores querían saber más sobre cómo afecta la USH2A a las personas y qué pruebas de visión son las mejores para detectar cambios.

Investigadores de 16 ubicaciones en Europa y Norteamérica trabajaron juntos. Utilizaron herramientas sencillas y no invasivas para evaluar la salud ocular y la visión de 105 personas con USH2A. Después

Qué significa esto para el síndrome de Usher: La información de este estudio ayudará a los investigadores a planificar futuros ensayos clínicos para tratamientos con USH2A. También ayudará a los médicos a saber qué medir para determinar si un tratamiento está funcionando.

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

## SOBRE EL BIENESTAR:

Por qué está bien sentir alivio después de un diagnóstico

Por Samantha Murphy / [Blindish en Miami](#)

Cuando te diagnostican un síndrome de Usher, las primeras emociones que surgen suelen ser tristeza, dolor y miedo a lo desconocido. Es un momento que cambia tu visión del pasado, del futuro e incluso de ti mismo. Pero hay algo de lo que poca gente habla, algo más discreto, pero igualmente real: el alivio.

Cuando pierdes la visión periférica poco a poco, no te das cuenta. Tu cerebro se adapta; no es como despertar un día y estar ciego. No ves bien, pero no sabes que no ves bien. Antes de mi diagnóstico, pasé años intentando dar sentido a cosas que no cuadraban: los moretones al chocar con los muebles, los momentos incómodos al no dar la mano o calcular mal la distancia, la constante sensación de torpeza cuando en el fondo sabía que no lo era. Simplemente no veía tan bien, y cuando vivías así el tiempo suficiente, se convierte en tu "normalidad".

Las habitaciones con poca luz eran especialmente difíciles. Instintivamente, extendía la mano para guiarme por las esquinas o las puertas, intentando evitar chocar con las cosas. Tiraba algún vaso aquí y allá. Intentaba colarme entre la gente en una fiesta y terminaba chocando con alguien, avergonzado y confundido. Pensaba que simplemente era "mala con la percepción espacial", sin darme cuenta de que mi visión se estaba estrechando poco a poco.

Cuando finalmente recibí mi diagnóstico, la tristeza estaba ahí, sí, pero también la comprensión. De repente, las piezas del rompecabezas de mi vida encajaron. No era torpe. No estaba distraído. Estaba navegando por el mundo con una visión limitada. No sabía que...

Machine Translated by Google  
Toda esta comprensión me trajo una paz inesperada. Es reconfortante poder expresar con palabras lo que estás experimentando. Es aliviador saber que no es tu culpa.

Y luego está la comunidad. Encontrar a otras personas a través de organizaciones como la Coalición del Síndrome de Usher, que comprenden lo que significa vivir con el síndrome de Usher, brinda un sentido de pertenencia indescriptible. Nuestra comunidad puede ser pequeña, pero es poderosa y está llena de esperanza compartida.

Nos apoyamos mutuamente, nos reímos de los contratiempos cotidianos y nos aferramos a la creencia de que el progreso y las posibilidades están por venir. Así que sí, el diagnóstico trae dolor. Pero también trae claridad, conexión y alivio. Comprenderse a uno mismo más plenamente es una forma de sanación, y está bien sentirse desconsolado y aliviado al mismo tiempo.

#### Consejo de USH

¿Buscas regalos navideños? Nuestra [tienda Bonfire Incluye](#) camisetas y sudaderas con diferentes diseños para representar a la comunidad USH. El 100 % de las ganancias se destina a apoyar nuestros objetivos de conectar a la comunidad global de USH, brindar apoyo y recursos, y abogar por un mundo más equitativo y accesible.

Envíe sus consejos sobre USH a [info@usher-syndrome.org](mailto: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: el [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 Programa de Cuidados Intensivos de la USH. 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](mailto: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. [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}}\*