

WWW.USHER-SYNDROME.ORG

USHER SYNDROME COALITION

CONNECTING THE GLOBAL USHER COMMUNITY

BASADO EN LA CIENCIA: Julio 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](#)

Con la llegada del verano, estamos cambiando un poco el formato de nuestro boletín informativo para julio y agosto. Si bien adoptamos un enfoque más ligero en nuestra programación habitual, nos complace ofrecerles contenido oportuno y relevante que los mantenga al tanto de las últimas novedades en el sector.

Este mes, compartimos los aspectos más destacados y las conclusiones clave del reciente Simposio Internacional sobre el Síndrome de Usher. Este importante encuentro reunió a investigadores, médicos, defensores y miembros de la comunidad para debatir los últimos avances en la comprensión y el tratamiento de esta afección. Resumiremos las presentaciones más importantes, los hallazgos de investigación y los avances prometedores que surgieron del simposio.

Mientras planificamos nuestro regreso a la programación habitual en septiembre, ¡queremos saber de ti! ¿Qué temas te gustaría que exploremos en futuros boletines? ¿Qué áreas de investigación te interesan más? ¿Qué aspectos de la ciencia te gustaría que profundizáramos? Tus comentarios nos ayudan a crear contenido que realmente satisfaga los intereses y necesidades de nuestra [comunidad](#). [Cuéntanoslo aquí](#).

Esperamos que disfruten de esta edición de verano y esperamos sus comentarios y sugerencias. Gracias por formar parte de la comunidad de la Coalición del Síndrome de Usher.

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:

Una reunión mundial para la ciencia y la comunidad de la USH:

Aspectos destacados de USH2025

Del 19 al 21 de junio de 2025, investigadores, médicos y miembros de la comunidad del síndrome de Usher se reunieron en Nijmegen, Países Bajos, para USH2025, el Simposio Internacional más reciente sobre el Síndrome de Usher desde 2018. El evento, coorganizado por Stichting Ushersyndroom, Usher Syndrome Coalition y socios de investigación de Radboudumc, Boston Children's Hospital y LSU Health, reunió a más de 300 personas de todo el mundo durante tres días de ciencia, colaboración y conexión.

Compartiendo ciencia y experiencia vivida USH2025 se

inauguró con poderosas charlas magistrales y un emotivo homenaje al Prof. Dr.

William Kimberling. Durante los dos días siguientes, más de 30 científicos compartieron sus últimos trabajos mediante presentaciones, sesiones de pósteres y conferencias magistrales.

Los temas de investigación abarcaron desde el diagnóstico genético temprano y nuevos datos de prevalencia hasta terapias genéticas y de ARN, modelos organoides y animales, y optogenética para la restauración de la visión.

Un tema central de la conferencia fue la colaboración, no solo entre científicos, sino también con personas con síndrome de Usher y sus defensores. Charlas como "De la experiencia personal a la investigación científica" destacaron cómo las voces de las personas con síndrome de Usher están dando forma a las prioridades de investigación, como una mejor comprensión de la fatiga y los problemas de sueño en la USH2A.

Avanzando hacia el tratamiento USH2025

mostró el progreso real que se está logrando hacia las terapias.

Los investigadores compartieron actualizaciones sobre múltiples enfoques de terapia genética, incluidos:

- Entrega dual y minigénica para USH1B y USH1F
- Salto de exones mediado por AAV y no viral para USH2A y ADGRV1
- Terapias de ARN y estrategias de edición dirigida
- Optogenética para restaurar la visión utilizando proteínas sensibles a la luz

Si bien aún quedan desafíos, el mensaje fue claro: los tratamientos para el síndrome de Usher ya no son un objetivo lejano: se están convirtiendo en una realidad.

Un "Congrestival" centrado en la comunidad

El sábado 21 de junio, el enfoque se centró en la comunidad. El "Congrestival" reunió a familias, defensores y científicos en un programa más informal con actualizaciones científicas accesibles, talleres, instalaciones artísticas y un espacio completo de "Conoce al Científico". Las sesiones se ofrecieron en varios idiomas y modalidades de comunicación, incluyendo lenguaje hablado, subtítulos y lenguaje de señas.

Esta atmósfera inclusiva y centrada en la comunidad subrayó una de las conclusiones más importantes de USH2025: el progreso en la ciencia de Usher depende de las asociaciones con los verdaderos expertos en el síndrome de Usher: aquellos que viven con esta rara condición.

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](#)

PROGRAMA DE RECOLECCIÓN DE DATOS DEL 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

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

Nuestro objetivo es encontrar y compartir formas creativas para que la comunidad Usher pueda navegar la vida más fácilmente con el síndrome de Usher.

¿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: <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}}

