

Imagínate moverte por el mundo sin sonido, sin equilibrio y sin visión.

El síndrome de Usher de tipo 1B es una enfermedad genética rara que provoca sordera bilateral profunda, disfunción vestibular desde el nacimiento y ceguera infantil.

Save Sight Now Europe es una organización sin ánimo de lucro dedicada a encontrar un tratamiento para el USHER 1B.

Save Sight Now Europe nace a raíz del devastador diagnóstico de nuestra hija Bruna en 2021.

Nuestro objetivo: encontrar lo antes posible una cura para la ceguera en el Usher 1B.



Comprometidos en curar la ceguera infantil causada por el síndrome de Usher de tipo 1B.

Una carrera contrareloj para salvar la visión de todas las niñas/os con Usher 1B.

LA NECESIDAD MÉDICA: EL SÍNDROME DE USHER DE TIPO 1B

El USH1B es la consecuencia de una mutación en el gen MYO7A, proteína motora esencial para la función de las células sensoriales del oído interno y la retina.

Tiene una prevalencia de 1:50.000. Es el más común dentro del tipo 1.

Entre el 3-6% de los niños que nacen sordos o con pérdida de audición, tienen síndrome de Usher.



Existen tres tipos de Usher. El tipo 1 es el más severo, afecta a 3 sentidos: audición, equilibrio y visión.

LA RETINOSIS PIGMENTARIA (RP)

La retinosis pigmentaria asociada al síndrome de Usher degenera los fotorreceptores de la retina, provocando pérdida de visión nocturna y periférica, hasta reducir el campo visual a una visión en túnel.

La retinosis pigmentaria causa el 50% de los casos de ceguera en el mundo.

Actualmente, no existe tratamiento aprobado para la ceguera en el síndrome de Usher.

Luxturna, ya aprobado para otra forma de ceguera genética, demuestra que curarla es posible. Nuevas terapias como la génica, edición genética u optogenética abren caminos reales para frenar o revertir la RP.

Invertir hoy en nuestras líneas de investigación es dar una oportunidad real de visión a miles de niños y niñas.



¿QUÉ HACEMOS EN SAVE SIGHT NOW EUROPE?

Save Sight Now Europe somos la única organización en el mundo dedicada exclusivamente al síndrome de Usher de tipo 1B. Eso nos sitúa en una posición única de liderazgo y responsabilidad: movilizamos a la comunidad científica, médica y de pacientes.

Contamos con un Consejo Científico Asesor internacional que guía nuestras decisiones, valida los proyectos que financiamos y nos orienta hacia el objetivo común: **acelerar lo más rápido posible la llegada de tratamientos efectivos.**

01 IMPULSAMOS LA INVESTIGACIÓN

Impulsamos terapias avanzadas para el MYO7A, desde modelos animales hasta ensayos clínicos, en colaboración directa con líderes en investigación.

02 CONECTAMOS CIENCIA Y COMUNIDAD

Conectamos y apoyamos a las familias con información clara, encuentros mensuales, y acciones que visibilizan el impacto del Usher 1B a nivel global.

03 MOVILIZAMOS RECURSOS

Recaudamos fondos y conectamos ciencia, regulación e inversión para acelerar tratamientos, creando un modelo replicable para otras enfermedades raras.

Estamos conectados con los grupos de investigación y biotech más avanzados en la búsqueda de una cura para Usher 1B. Impulsamos proyectos preclínicos y clínicos con fuerte potencial terapéutico.

INVESTIGACIÓN ACTUAL EN CURSO EN EL USHER 1B

Colaboramos con:

Elvir Becirovic (Zürich): terapia génica dual AAV y activación CRISPRa.

David Gamm (Wisconsin): organoides humanos y ensayo de potencia.

David Williams (UCLA): edición CRISPR/Cas9 para MYO7A.

Institut de la Vision (París): desarrollo de terapias génicas y análisis de historia natural mediante inteligencia artificial.

Biotech y consorcios trabajando para el USH1B:

AAvantgarde Bio - Auricchio (TIGEM): único ensayo clínico activo en USH1B. Atsena Therapeutics, OHSU, Moorfields Eye Hospital, y más.

**SAVE
SIGHT
NOW.**

EUROPE



**TRANSFORMA EL
COMPROMISO SOCIAL
EN IMPACTO REAL**

Incorpora nuestra causa a tu plan de RSC, activa donaciones internas o campañas solidarias con tu equipo,



**DE LA CIENCIA A LA
CLÍNICA: MOMENTO
DE ACTUAR**

Comparte datos, herramientas o IP estratégicos, aporta financiación o capacidades técnicas, apoyando registros y ensayos clínicos u ofreciendo soporte regulatorio y de desarrollo.



**CAMBIA EL DESTINO
DE MILES DE NIÑOS Y
NIÑAS**

Financiando la investigación que lideramos: apoyando terapias emergentes, modelos animales y estudios genéticos.

**¿CÓMO
PUEDES
AYUDAR?**