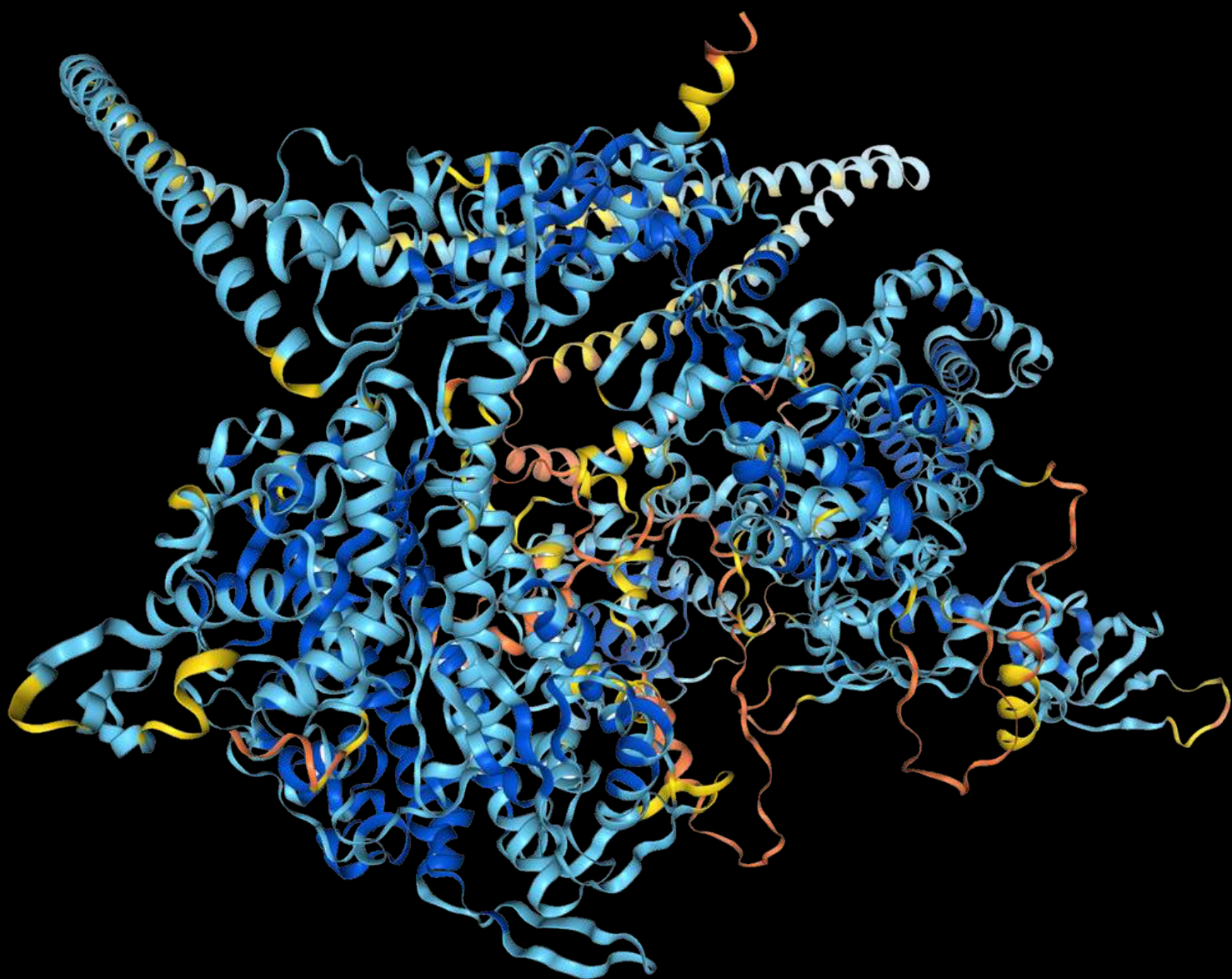




Estructura MYO7A © 2021 DeepMind Technologies Limited — AlphaFold DB (alphafold.ebi.ac.uk), CC-BY 4.0.

Memòria Anual 2025

**SAVE
SIGHT
NOW.**

EUROPE

Darrere de cada programa de recerca, cada acció i cada acord hi ha una certesa: el temps compta.

Treballem perquè cap família hagi de viure el que nosaltres vivim, i perquè les nenes i nens amb Usher 1B tinguin un futur amb tota la llum que mereixen.

Contacte

SAVE SIGHT NOW EUROPE



Espanya:
Fundació síndrome d'Usher
Carrer Bolívia, 37
08018 Barcelona, Espanya



Berta Adell Co-fundadora i Presidenta
berta@savesightnoweurope.org

Arnau Espinosa Co-fundador
arnau@savesightnoweurope.org

Suïssa:
Association Save Sight Now Europe
Switzerland
Chemin de l'Armoise, 10
Chêne-Bougeries, Suïssa

FER UNA DONACIÓ



Compte bancari espanyol

IBAN: ES12 2100 0841 9902 0117 0842
BIC: CAIXESBBXXX
TITULAR: Fundació Síndrome d'Usher



Compte bancari Suís

IBAN: CH21 0021 5215 1626 4240 J
BIC: UBSWCHZH80A
TITULAR: Association Save Sight Now Europe
(Switzerland)

Giving Europe | Itàlia

Fondo Filantropico Italiano ETS
Adreça: Via Giovanni Bovio 6, 20159 Milan
Banc: Intesa Sanpaolo
Branch 55000 – Milan – Italy
Compte bancari: 1000/00155347
IBAN: ITO4 B030 6909 6061 0000 0155 347

Referència del pagament: GIVING EUROPE – NOM DEL BENEFICIARI – PAÍS
DEL BENEFICIARI

01 L'organització

Missatge de la presidenta: quan tot comença a florir	04
Una organització per a la síndrome d'Usher 1B	06
1.1 El que hem construït fins aquí	06
1.2 El que ha madurat el 2025	07
1.3 El que no ha canviat	07

02 La síndrome d'Usher

Una malaltia que no espera	09
2.1 Per què el gen MYO7A ho complica tot	09
2.2 L'inici de l'era clínica	10
2.3 El que significa viure-ho	10
2.4 D'ultra minoritària a estratègicament prioritària	11

03 Investigació i ciència

La ciència avança; nosaltres l'accelerem	13
3.1 Presència científica: on hem estat i per què és important	13
3.2 Programes actius	15
3.3 Noves vies explorades en neuroprotecció: més camins per alentir la degeneració	19
3.4 El camp global: on és la recerca el 2025	20
3.5 El 2026, ja en marxa	21

04 Accions, visibilitat i captació de fons

Ciència i comunitat: dues cares de la mateixa lluita	23
4.1 El documental Per la Bruna	23
4.2 Presència als mitjans i conscienciació	24
4.3 Captació de fons: el Moviment USH i Usher Partners	26
4.4 Usher Partners 2026: estructurar el finançament per créixer	28

05 Governança i transparència

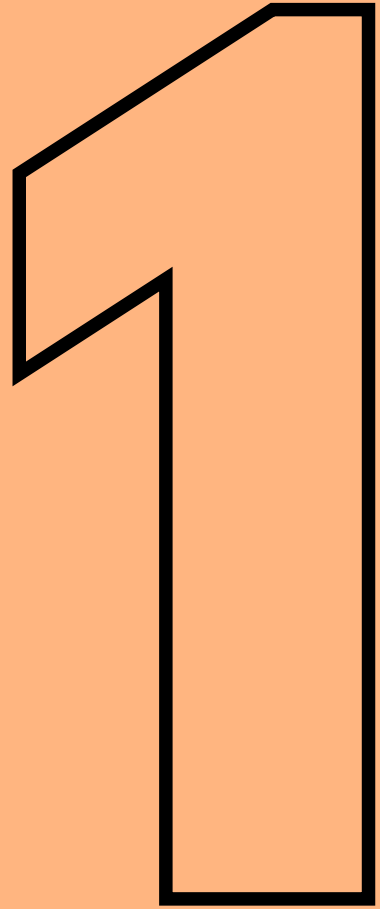
Una organització que creix amb rigor	30
5.1 Patronat de la Fundació Síndrome d'Usher	30
5.2 Comitè de Direcció de l'Association Save Sight Now Europe Switzerland	30
5.3 Assemblea General – Association SSNE Switzerland	30
5.4 Comitè Científic Assessor (SAB): Com decidim on dirigim els fons	31

06 Les Finances

Informe d'activitats i financer 2025 de la FSU (Espanya) i l'SSNEU (Suïssa)	34
6.1 Fundació Síndrome d'Usher Espanya	35
6.2 Association Save Sight Now Europe Suïssa	43

07 Agraïments

Agraïments	47
------------	----



L'organització

Missatge de la presidenta: quan tot comença a florir

Hi ha anys que es construeixen. I hi ha anys que floreixen. El 2025 ha estat, per a Save Sight Now Europe, l'any en què moltes de les llavors que havíem plantat amb paciència, amb urgència i amb una dosi gran de fe en la ciència, en les persones, en nosaltres mateixos, han començat a donar fruits visibles.

És el tercer any de la Fundació Síndrome d'Usher i el quart de l'Associació Save Sight Now Europe Switzerland. Quatre anys des del diagnòstic de la nostra filla. Quatre anys des que aquella conversa al metge va capgirar les nostres vides i va encendre, al mateix temps, una determinació que no hem deixat d'alimentar ni un sol dia. Però seria fals dir que el diagnòstic va ser un punt d'inflexió només en aquell moment. La veritat, la que no sempre és fàcil de dir en veu alta, és que el diagnòstic continua. No és un fet del passat: és una realitat que es renova cada dia, que avança amb la nostra filla, que es fa present quan veiem els primers signes que altres famílies ja coneixien i que nosaltres, ara, comencem a reconèixer. La malaltia no espera. El camp visual s'estreny. I la urgència que ens va portar a crear la Fundació no ha disminuït, al contrari, creix.

I és precisament per això que l'existència de tot el que hem construït té sentit profund. No vam crear la Fundació quan la situació era urgent. La vam crear perquè sabíem que s'acostava la urgència. Perquè no volíem arribar al moment en què la nostra filla ens preguntés si hi havia un tractament i no tenir res a mostrar-li. Perquè les famílies que havien viscut el que nosaltres vivíem ens van ensenyar, amb la seva generositat i la seva llum, que el temps és l'única cosa que no es recupera.

Quatre anys parlant amb investigadors a les sis del matí i a les dotze de la nit. Quatre anys en congressos internacionals prenent notes, fent preguntes, connectant punts. Quatre anys organitzant events amb voluntaris increïbles, trucant a empreses, explicant l'Usher 1B als mitjans de comunicació una vegada i una altra fins que el nom comença a sonar familiar. Quatre anys finançant programes de recerca que ara estan donant resultats. Quatre anys construint una xarxa europea que, el 2025, ha donat un salt qualitatiu sense precedents.

Aquest any hem signat el nostre primer acord amb l'equip del Dr. Aziz El Amraoui i la Dra. Sandrine Vitry a l'Institut Pasteur de París. Hem formalitzat la col·laboració amb RetinAI i l'Institut de la Visió; una aliança que posa la intel·ligència artificial al servei del diagnòstic precoç i dels futurs assaigs clínics per al Usher 1B. Hem continuat finançant el programa del Prof. Becirovic a Zúric. Hem presentat en societat el documental Per la Bruna, dirigit per Carla Roda, que narra la nostra història amb una honestat que ens ha fet plorar i somriure alhora. Hem estat a ARVO, a Nijmegen, a Milà, a París, a Barcelona, i a cada lloc hem plantat noves llavors.

I al darrere de tot això, la comunitat. Les famílies que organitzen events solidaris. Els 589 estudiants de Friburg que van córrer per la investigació. La família Meyer, que any rere any lidera una Soirée que mou cors i fons. Les veus de l'Aitana Bonmatí, el Berto Romero, la Raquel Sans, el Julio Manrique i tants altres que han amplificat la nostra veu fins a llocs que sols no hauríem arribat. I les famílies afectades, les que ens han precedit en el camí i les que s'incorporen ara, que ens recorden cada dia per què tot això importa.

Presentem aquesta memòria amb la veritat de tot el que ha estat: un any dur, molt treballat, ple de moments de dubte i moments de llum. Un any que ha demostrat que, quan la ciència i la comunitat caminen juntes, el canvi és possible.

No sabem quan arribarà el tractament. Però sabem que estem fent tot el que podem perquè arribi al més aviat possible. Cada any que passa, hi estem més a prop.

Per la Bruna. Per totes les nenes i nens com ella.

Berta Adell Palau
Co-fundadora i Presidenta, Save Sight Now Europe



Una organització per a la síndrome d'Usher 1B

Quatre anys no és gaire temps en el món de la recerca biomèdica, on un programa preclínic pot trigar una dècada a arribar a la clínica, però és molt temps quan ets una família que viu la malaltia cada dia i sap que el rellotge no s'atura.

En quatre anys, Save Sight Now Europe ha passat de ser una idea nascuda d'un diagnòstic a ser un actor reconegut en l'ecosistema científic internacional de l'Usher 1B. No per atzar, sinó perquè hem après ràpid, hem construït amb rigor i hem mantingut el focus, de manera constant, en allò que importa: que la ciència arribi als pacients.

1.1 El que hem construït fins aquí

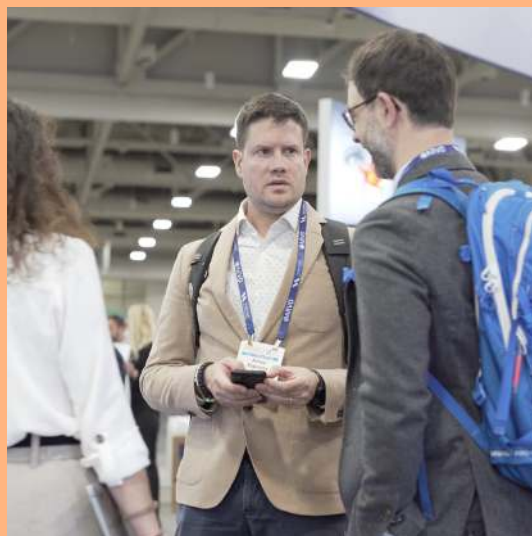
Quan vam començar, no hi havia a Europa cap programa de recerca específic per a l'Usher 1B finançat per una organització de pacients. Avui, SSNEU co-impulsa i finança programes actius en cinc centres de referència a Europa i Amèrica del Nord (Institut Pasteur – reConnect, Institut de la Visió, Universitat de Zúric, Johannes Gutenberg University Mainz i Universitat de Wisconsin–Madison).

Des de la seva fundació, les dues entitats de SSNEU han mobilitzat més de 2,5 milions d'euros cap a la recerca en Usher 1B. Aquesta xifra inclou els fons recaptats i distribuïts per les dues seus de SSNEU (Fundació Síndrome d'Usher a Espanya i Association Save Sight Now Europe Switzerland), així com premis i financaments d'altres fundacions majors (com la Foundation Fighting Blindness) que SSNEU ha ajudat a dirigir específicament cap al Usher 1B.

Els comptes que publiquem al capítol 6 recullen les dues entitats per separat: els de la Fundació Síndrome d'Usher a l'apartat 6.1, i els de l'Association Save Sight Now Europe Switzerland a l'apartat 6.2.

A més, hi ha hagut un canvi en la posició; SSNEU és a dia d'avui un hub de connexió: un punt de trobada on investigadors, clínics, empreses i famílies convergeixen i es troben.

Organitzem, financem, connectem i empenyem. I cada vegada més, quan un investigador vol saber on és la comunitat de pacients de l'Usher 1B a Europa, parla amb nosaltres.



1.2 El que ha madurat el 2025

Aquest any la xarxa s'ha eixamplat en dues direccions noves. Científicament, hem formalitzat col·laboracions que fins ara eren converses: el programa amb l'Institut reConnect (institut Pasteur) és ara un contracte, no una promesa. I hem continuat ampliant el ventall de teràpies que seguim de prop; de la teràpia gènica dual-AAV als oligonucleòtids antisentit, de la neuroprotecció amb NACA a les possibilitats del base editing, perquè en malalties ultra minoritàries, cap via prometedora es pot descartar.

Geogràficament, a finals d'any, hem iniciat la nostra presència a Itàlia. A través de la plataforma Giving Europe, que permet a donants italians fer donatius fiscalment deduïbles a SSNEU, podrem finançar part dels requeriments necessaris per tirar endavant el programa UNI-RARE al centre de Brescia del Dr. Giacomo Calzetti. Itàlia és un país amb una comunitat Usher activa i investigadors compromesos, i aquest pas ens obre una porta que fins ara no teníem.

1.3 El que no ha canviat

La urgència. La determinació. I la convicció que una organització petita, àgil i enfocada pot moure més que estructures molt més grans, si sap on empènyer i quan.

La nostra filla ens va mostrar el buit. Quatre anys després, el buit és molt més petit.





La síndrome d'Usher

Una malaltia que no espera

La síndrome d'Usher de tipus 1B és una malaltia genètica ultra minoritària causada per mutacions en el gen MYO7A. Afecta tres sentits alhora: l'audició, l'equilibri i la visió. Els nens neixen amb sordesa profunda bilateral i amb el sistema vestibular compromès (sense l'equilibri natural que la majoria de nosaltres donem per fet des del primer dia de vida). I durant la infància, comença la pèrdua progressiva de visió per retinosi pigmentària: primer la visió nocturna, després el camp perifèric, fins arribar a la visió en túnel i, en molts casos, a la ceguesa completa abans de l'edat adulta.

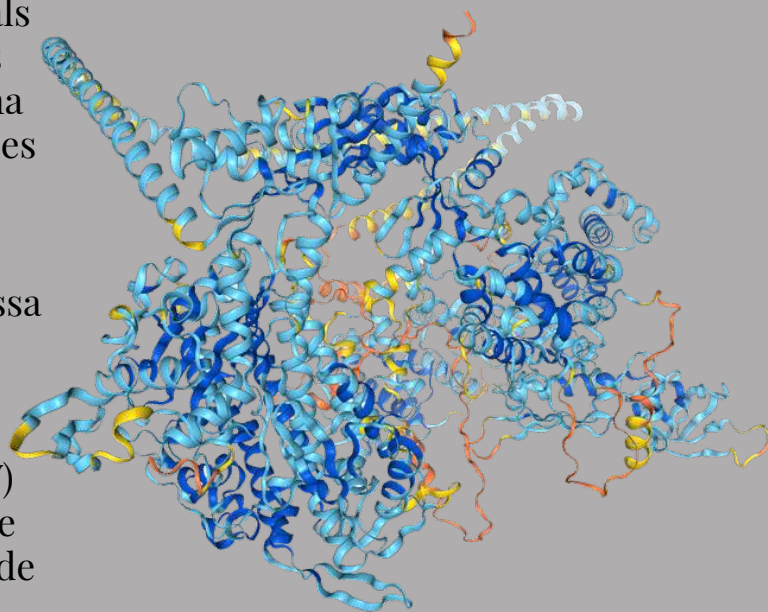
La síndrome d'Usher és la causa més freqüent de sordceguesa genètica al món. Representa fins al 50% de tots els casos de sordceguesa, i malgrat això, fins fa relativament poc, la recerca específica per a aquesta forma de la malaltia era gairebé inexistent.

2.1 Per què el gen MYO7A ho complica tot

La majoria de teràpies gèniques actuals utilitzen vectors AAV —petits vehicles virals modificats— per transportar una còpia funcional del gen afectat fins a les cèl·lules de la retina.

El problema dl'Usher 1B és que el gen MYO7A és excepcionalment gran: massa gran per cabre en un sol vector AAV convencional. Això ha obligat els investigadors a desenvolupar estratègies de doble vector (dual-AAV) on el gen es divideix en dues parts que s'han d'assemblar correctament dins de la cèl·lula.

Una solució elegant, però tècnicament molt més complexa, que explica per què el camp ha trigat més a avançar i per què cada fita assolida té un valor especial.



Estructura MYO7A © 2021 DeepMind Technologies Limited — AlphaFold DB (alphafold.ebi.ac.uk), CC-BY 4.0.

Gen MYO7A

Informa't dels programes i com treballem per resoldre les mutacions en aquest gen a www.savesightnoweurope.org

2.2 L'inici de l'era clínica

El 2025 ha marcat un punt d'inflexió que cal nomenar amb claredat: per primera vegada en la història, hi ha un assaig clínic en humans actiu per a l'Usher 1B. L'assaig LUCE-1, liderat per AAVantgarde Bio amb la tecnologia dual-AAV del Dr. Alberto Auricchio (TIGEM, Nàpols), va tractar els primers pacients i va presentar a ARVO 2025 dades de seguretat positives als 60 dies.

El gener de 2026 va completar el reclutament amb 15 pacients adults. No és un tractament aprovat. No és la cura. Però és la demostració que la cadena que va del laboratori al pacient és real i transitable.

Al mateix temps, el camp s'ha obert en diverses direccions alhora. Els oligonucleòtids antisentit (ASO), un enfocament que fins fa poc no es considerava viable per a l'Usher 1B, han entrat en l'agenda científica. Les teràpies antioxidants com la NACA han demostrat en un assaig controlat que poden reduir en més d'un 50 % la pèrdua de la zona el·lipsoide —la franja de retina on els fotoreceptors encara funcionen— en pacients amb síndrome d'Usher, independentment de la mutació concreta. I l'edició genètica, que permet corregir una sola lletra del genoma sense tallar les dues cadenes de l'ADN, ja assoleix taxes de correcció molt altes en models preclínic, encara que de moment en altres malalties de la retina.

Res d'això existia com a opció real fa quatre anys.

2.3 El que significa viure-ho

Les estadístiques i els avenços científics expliquen el camp. Però no expliquen del tot el que significa créixer i viure amb Usher 1B.

Els infants afectats arriben a l'escola amb implants coclears que els han obert el món del so. Aprenen a comunicar-se, a relacionar-se, a córrer i a jugar amb una energia que desmenteix qualsevol idea preconcebuda sobre la malaltia. Però la retinosi pigmentària progressa en silenci, per sota del llindar de la consciència quotidiana, fins que de sobte un graó no vist, una cara no reconeguda en la penombra o un camp visual que s'ha tornat a estrenyir, recorden a la família on és el rellotge.

És una malaltia que combina l'extraordinària resiliència de les nenes i nens que la viuen amb la pressió constant del temps. I és precisament aquesta combinació, la vida plena que és possible avui, i l'amenaça que creix si no actuem, el que dona sentit a tot el que fa Save Sight Now Europe.



Per a més informació sobre la síndrome d'Usher, visita www.savesightnoweurope.org

2.4 D'ultra minoritària a estratègicament prioritària

L'Usher 1B afecta aproximadament una de cada 130.000 persones. Prou rar per quedar fora del radar de la indústria farmacèutica convencional. Però prou comú per tenir comunitat, investigadors compromesos i models animals robustos.

A dia d'avui, l'Usher 1B està ben caracteritzat genèticament: és una malaltia monogènica, causada per un sol gen. Un candidat excel·lent per a les noves teràpies de precisió. I prou sever i d'inici precoç per justificar tota la urgència del món.

El mes de maig de 2025, l'Organització Mundial de la Salut va adoptar la seva primera resolució formal sobre malalties minoritàries, reconeixent la necessitat global de promoure l'accés al diagnòstic, al tractament i a l'atenció. És un reconeixement institucional important. Però per a les famílies que viuen l'Usher 1B cada dia, la urgència no ha esperat cap resolució. Portàvem anys actuant.





**Investigació i
ciència**

La ciència avança; nosaltres l'accelerem

Impulsar recerca en una malaltia ultraminoritària no és només finançar laboratoris. És entendre on és el camp, identificar els buits, connectar els equips que no sempre es coneixen entre ells i empènyer en la direcció correcta en el moment adequat. El 2025 ha estat l'any en què aquesta tasca —invisible per a molts, central per a nosaltres— ha donat els fruits més tangibles fins ara.

Sis paraules per entendre aquestes pàgines

1. **Gen / proteïna** — el gen és la instrucció; la proteïna és l'eina que en surt. A l'Usher 1B falta l'eina MYO7A.
2. **AAV** — el «sobre» víric que fa arribar un gen dins d'una cèl·lula. El problema: el gen MYO7A no hi cap.
3. **Dual-AAV** — partir el gen en dos sobres i deixar que es reuneixi dins de la cèl·lula.
4. **Edició genètica** — corregir la lletra equivocada del gen, en lloc de substituir-lo sencer.
5. **Organoide** — una «miniretina» cultivada al laboratori a partir de cèl·lules d'un pacient.
6. **Explant** — teixit de retina humana donada, mantingut viu unes setmanes per provar-hi tractaments.

3.1 Presència científica: on hem estat i per què és important

La presència de SSNEU en els espais on es decideix el futur de l'Usher 1B no és simbòlica: és estratègica. Cada congrés, cada reunió bilateral, cada conversa de passadís entre sessions científiques és una oportunitat per aprendre, per connectar i per accelerar els tractaments per als milers d'infants que viuen cada dia amb els reptes d'una pèrdua sensorial triple.

Per ells la Fundació continua treballant any rere any, sense descans, perquè l'Usher deixi de ser una malaltia sense resposta.



ARVO 2025 — Salt Lake City, maig 2025

El congrés anual de l'Association for Research in Vision and Ophthalmology és el punt de trobada més gran del món en recerca oftalmològica. El 2025 hi vam veure les primeres dades clíniques de la història en Usher 1B: els resultats dels dos primers pacients tractats a l'assaig LUCE-1, amb bona seguretat als 60 dies i els primers senyals de millora funcional.

Per a SSNEU, ARVO és també on es manté i s'aprofundeix la relació amb els investigadors dels programes que impulsem, on es pren el pols als projectes nous i on neixen les connexions que després es converteixen en col·laboracions.



USH2025 — Nimega, juny 2025

El congrés global de la síndrome d'Usher va reunir la comunitat científica i les famílies de tot el món per primera vegada des de Magúncia, el 2018. Set anys després, el balanç va ser un altre: el camp ha madurat, ha entrat a la clínica i ja no discuteix si els tractaments arribaran, sinó quins i quan.

Per a SSNEU va ser també un lloc de treball. D'aquelles converses en va sortir, poques setmanes després, el consorci de cinc grups de recerca que avui articula bona part de la nostra cartera.



3.2 Programes actius

Programa	Centre	Focus	Estat
reConnect	Institut reConnect, París	Teràpia gènica dual-AAV MYO7A	NOU Q4 2025
RetinAI + Institut de la Visió	Berna/ París	Dades i IA	NOU 2025
Becirovic	U. Zúric	Dual-AAV + CRISPRa	En curs
Wolfrum	JGU Mainz	Model porcí + organoides	En curs
D. Gamm	U. of Wisconsin-Madison	Organoides i interactoma.	Actualment finançat per FFB

NOU EL 2025

Dr. Aziz El Amraoui i Dra. Sandrine Vitry
Institut reConnect (París)



És el programa nou més important de l'any.

El Dr. Aziz El Amraoui és un dels científics del món que millor coneix la proteïna MYO7A: què fa a les cèl·lules de l'oïda interna i de l'òrgan de l'equilibri, què fa als fotoreceptors de la retina, i per què la seva absència provoca la pèrdua simultània de l'oïda, l'equilibri i la vista. La Dra. Sandrine Vitry aporta l'expertesa en vectors i en models animals.

El problema, en una frase. El gen MYO7A és massa gran per cabre dins el vehicle que la teràpia gènica fa servir per entrar a les cèl·lules. Tot el repte consisteix a fer-lo arribar sencer tot i aquesta limitació.

Què han provat, i què funciona. L'equip ha comparat tres estratègies cara a cara. Forçar el gen sencer dins d'un sol vector no va funcionar. Escurçar-lo perquè hi càpiga recupera algunes funcions de la proteïna, però no totes. Partir-lo en dues meitats perquè es tornin a unir dins de la cèl·lula —el que s'anomena dual-AAV— sí que funciona, i és on es concentra ara tot l'esforç.

El resultat del 2025. Amb aquesta estratègia, l'equip ha aconseguit recuperar l'equilibri de manera robusta i reproduïble en dos models de ratolí, un dels quals porta una mutació humana real. La recuperació de l'audició continua sent una pregunta oberta.

Per què importa, si la nostra prioritat és la vista. Per dues raons. La primera: els infants amb Usher 1B neixen sense funció vestibular, i no hi ha cap implant que ho substitueixi, com sí que passa amb l'oïda. És el sentit del qual gairebé ningú parla i per al qual, avui, no hi ha absolutament res. La segona: l'orella interna dona respostes en setmanes, quan la retina en triga mesos o anys. Si el vector arriba, si les dues meitats es reuneixen i si la proteïna fa la seva feina, l'orella t'ho diu primer — i això estalvia temps i diners abans d'apostar-ho tot a l'ull.

I la retina. El 2026 ha començat la prova de concepte a l'ull. El pas següent, i el més important per a nosaltres, és validar els vectors en retina humana donada, amb el Dr. Bence György (IOB Basilea) i el Dr. Arnold Szabo (Universitat Semmelweis).

Una fita que sol passar desapercibuda: la patent. L'Institut Pasteur ha protegit amb patent aquesta estratègia. Sembla un detall administratiu i no ho és: cap empresa inverteix els centenars de milions que costa portar un tractament al mercat si no hi ha una patent que ho sostingui. Que existeixi vol dir que el que hem finançat té un camí possible cap a la farmàcia, i no només cap a una revista científica.

És l'únic programa del món que treballa alhora l'ull i l'orella interna. Les dues empreses que avui lideren el camp tracten només la retina. Un tractament que retorni la vista i deixi l'infant sord i sense equilibri resol una part del problema, no el problema.

RetinAI + Institut de la Visió (París) Acord estratègic



Perquè un tractament s'aprovi, no n'hi ha prou que funcioni: cal poder demostrar que funciona, amb mesures que les agències del medicament acceptin. Avui, en Usher 1B, aquestes mesures encara no estan del tot definides. Aquest acord amb RetinAI i l'Institut de la Vision, existeix per resoldre-ho.

RetinAI és una empresa suïssa especialitzada en anàlisi d'imatges de retina i gestió de dades clíniques amb intel·ligència artificial. La seva tecnologia permet processar grans volums d'imatges de manera estructurada i comparable entre centres. L'octubre de 2025 va ser adquirida per EssilorLuxottica, cosa que la converteix en un dels actors principals de la salut ocular digital al món.

L'Institut de la Visió de París és un centre de referència mundial en distròfies hereditàries de la retina. L'equip vinculat a l'Usher 1B inclou la Dra. Isabelle Audo, la Dra. Deniz Dalkara i el Dr. Serge Picaud, director científic de l'Institut.

Amb aquest acord hem posat en marxa el treball conjunt per organitzar i analitzar les dades d'imatge de persones amb Usher 1B: detectar patrons d'evolució, definir marcadors fiables i construir la base que permetrà dissenyar i avaluar assaigs clínics amb rigor. **Les imatges de 22 pacients ja són a la plataforma d'anàlisi, i el compromís de finançament és a cinc anys. És la infraestructura menys visible de tota la nostra cartera i una de les més necessàries.**

PROGRAMES EN CURS

Prof. Elvir Becirovic
Universitat de Zúric



**Universität
Zürich^{UZH}**

El que fa singular aquest programa és que el laboratori no aplica una tècnica de tercers: n'ha inventat una de pròpia.

Davant el mateix problema (un gen massa gran), tot el camp parteix el gen en dues meitats i deixa que es reuneixin dins de la cèl·lula. La diferència entre equips està en quin moment exacte es reuneixen, i aquest detall aparentment menor condiciona l'eficàcia i la seguretat de tot el tractament. La tecnologia d'aquest laboratori, anomenada **REVeRT**, fa la unió a nivell d'ARN: el missatge intermedi que la cèl·lula fabrica a partir del gen, just abans de construir la proteïna.

Per què això ens importa ara. Perquè REVeRT ja no és una promesa de laboratori: s'està provant en persones, en un assaig clínic per a una altra malaltia hereditària de la retina, amb autorització de l'agència del medicament nord-americana des de finals de 2024. El principi que ha de fer entrar un gen massa gran dins d'una cèl·lula humana ja s'està posant a prova en pacients reals. El que finançem és adaptar-lo al nostre gen.

Una segona via, per si la primera no arriba a tothom. El gen MYO7B fa una feina estructural molt semblant a la del MYO7A, però a la retina està apagat. L'equip treballa per encendre'l —sense modificar-ne la seqüència— i ja ha demostrat que aquesta activació és possible. Si acabés compensant la funció que falta, l'avantatge seria enorme: serviria per a qualsevol pacient, sigui quina sigui la seva mutació. És una aposta més arriscada, i per això la mantenim en paral·lel i no en substitució.

El 2025 el laboratori va publicar el protocol de referència internacional per dissenyar i avaluar aquesta mena de vectors (el manual que farà servir la resta del camp) i un mètode per arribar a un diagnòstic genètic en persones que s'havien quedat sense resposta, cosa que toca directament moltes famílies amb un diagnòstic incomplet. La feina específica sobre el gen MYO7A és en curs i encara no s'ha publicat. El pas següent és passar de models petits a models animals grans, el pont obligat abans de qualsevol assaig en persones.

PROGRAMES EN CURS

Dr. Uwe Wolfrum i Dra. Kerstin Nagel-Wolfrum — Johannes Gutenberg University Mainz · Dra. Zdenka Ellederová — IAPG, República Txeca



L'equip de Mainz manté la plataforma preclínica porcina per a l'Usher 1B, en col·laboració amb la Dra. Zdenka Ellederová de l'Institut de Biologia Animal i Genètica (IAPG) de la República Txeca, que aporta l'expertesa en la generació i el manteniment dels models porcs modificats genèticament. El porc importa perquè el seu ull té la mida de l'humà i perquè els seus fotoreceptors tenen unes estructures que el ratolí no té i que depenen precisament de la proteïna MYO7A. És el lloc adequat per preguntar-se si un tractament arriba on ha d'arribar en un ull de mida real.

On som, dit sense adornaments. Els animals porten una mutació natural del gen MYO7A. Als 9 mesos mostren clarament el problema d'equilibri, però encara no dany retinal, i conserven un 20 % de proteïna funcional. Això admet dues lectures: que la degeneració de la retina és més lenta i cal esperar, o que aquell 20 % n'hi ha prou per mantenir la visió, cas en què el model no serviria per provar tractaments a l'ull. La lectura dels 18 mesos ho decidirà. Fins llavors no comprometem més recursos en experiments que en depenguin.

El que aquest equip ha ensenyat al camp el 2025. Els seus treballs sobre com s'injecta un tractament sota la retina han donat dos resultats incòmodes i necessaris: que com més volum s'injecta, més s'aprima la retina; i que en un estudi de teràpia gènica en porcs amb Usher la mateixa cirurgia va provocar dany en tots els grups, inclòs el grup control, fins al punt d'emascarar qualsevol benefici. No fan cap titular, però canvien com s'hauran de dissenyar tots els assaigs que vindran. És exactament la mena de coneixement que justifica finançar recerca preclínica.

La segona línia: miniretines humanes. En paral·lel, la Dra. Kerstin Nagel-Wolfrum desenvolupa organoides de retina a partir de cèl·lules de pacients. El 2026 el seu equip n'ha publicat la caracterització completa en Usher 1C, on ha identificat que un tipus de cèl·lula de suport de la retina perd la capacitat de mantenir-ne l'estructura. És la mateixa plataforma que ara s'ha d'aplicar a l'Usher 1B.

Tres coses que encara no sabem, i que ho condicionen tot:

1. Ningú al món ha demostrat encara recuperació de visió en un model d'Usher 1B. Tenim producció de proteïna, tenim recuperació d'equilibri, tenim seguretat en pacients. La prova de visió encara no hi és.
2. El nostre model de porc encara no ha desenvolupat dany a la retina. La dada dels 18 mesos dirà si serveix o si hem de canviar de plataforma.
3. No sabem quina de les dues formes de la proteïna MYO7A cal administrar. Els programes que avui són a la clínica han triat per convenció, no per evidència. SSNEU hi estem treballant.

3.3 Noves vies explorades en neuroprotecció: més camins per alentir la degeneració

Una de les decisions estratègiques de SSNEU des del principi ha estat no apostar per una sola via. En malalties ultraminoritàries, la diversitat d'enfocaments és una manera de gestionar el risc: si un camí troba obstacles, n'hi ha d'altres en marxa. El 2025 hem ampliat el ventall cap als tractaments que poden alentir la degeneració mentre les teràpies gèniques maduren.

NACA — N-acetilcisteïna-amida

Nacuity Pharmaceuticals ha presentat els resultats del seu assaig SLO-RP, fet a quatre centres d'Austràlia amb 49 persones amb síndrome d'Usher durant dos anys. El tractament, per via oral, va reduir en més d'un 50 % la pèrdua de la zona el·lipsoide (la franja de retina on els fotoreceptors encara funcionen, i la mesura que millor segueix l'avanç de la malaltia) i va alentir en gairebé un 30 % la pèrdua de sensibilitat.

És el primer tractament amb un efecte demostrat de manera controlada en població Usher, i funciona independentment de la mutació. No repara res: alenteix. L'empresa ha anunciat un estudi confirmatori que comença el 2026. El seguim de prop amb BeRare Onlus, a Itàlia.

TUDCA — Àcid tauroursodeoxicòlic

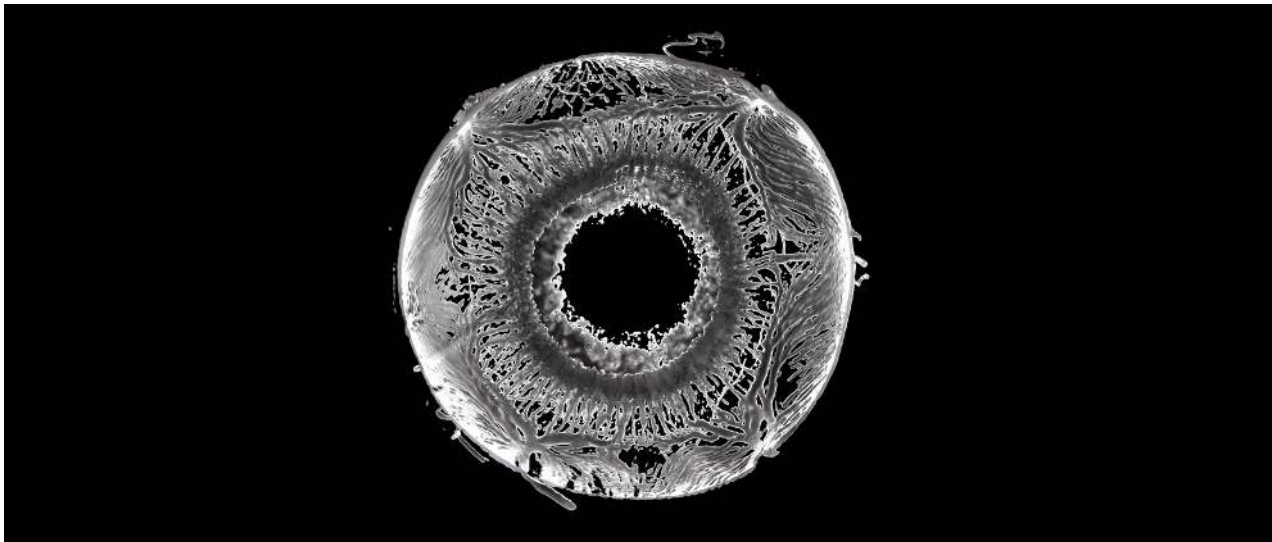
El TUDCA actua sobre les tres vies principals del deteriorament de la retina: l'oxidació, la inflamació i la mort cel·lular. En models animals ha estat el compost més eficaç de tots els assajats pel grup de la Universitat d'Alacant, amb qui treballem juntament amb col·legues italians.

Hi ha dos obstacles que encara no estan resolts, i preferim dir-los: la dosi eficaç en animals equival a una quantitat inviable per via oral en persones, cosa que obliga a buscar una administració local; i encara no s'ha provat en un model d'Usher, on el problema de fons és estructural i no metabòlic. D'això dependrà que el projecte avanci.

ASO — Oligonucleòtids antisentit

Durant el 2025 i el 2026 hem obert de manera seriosa una via que fins ara no s'havia explorat per al gen MYO7A. El precedent dins el camp Usher és prometedor: l'assaig LUNA ja té pacients tractats amb un fàrmac d'aquest tipus per a la forma més freqüent d'Usher tipus 2.

Els límits també són clars: un ASO no pot substituir la proteïna que falta —això és territori de la teràpia gènica— i la majoria d'aquestes estratègies serveixen només per a una mutació concreta. Tècnicament és complex. Però ja és sobre la taula, i per a algunes famílies podria ser la via més ràpida.



3.4 El camp global: on és la recerca el 2025

Situar el treball de SSNEU en el context global no és un exercici de modèstia: és una necessitat. El que passa en altres programes de distròfies hereditàries de retina defineix les eines, els precedents reguladors i les tecnologies que tard o d'hora arribaran a l'Usher 1B.

LUCE-1 – AAVantgarde Bio



El primer assaig clínic en humans per a l'Usher 1B és un fet. Amb tecnologia dual-AAV desenvolupada per l'equip del Dr. Alberto Auricchio, el 2025 va presentar les dades dels dos primers pacients: bona seguretat als 60 dies, agudesa visual estable i millores en visió amb poca llum i en estabilitat de la mirada. El gener de 2026 va completar el reclutament amb 15 pacients adults. No és la cura, i el nombre de pacients és petit. És la demostració que el camí és possible. La pregunta oberta és la durabilitat.

BlueRock Therapeutics CLARICO



Assaig de Fase 1/2a amb cèl·lules precursors de fotoreceptors derivades de cèl·lules mare, en fins a 54 adults amb malalties primàries de fotoreceptors —categoria que inclou la retinosi pigmentària i la síndrome d'Usher. En lloc de protegir el que queda, intenta reposar el que s'ha perdut. Independent de la mutació i, per tant, aplicable a qualsevol subtipus.

NAC Attack Johns Hopkins / NEI



Assaig de Fase 3 amb N-acetilcisteïna: prop de 440 pacients en una trentena de centres dels Estats Units, el Canadà, Mèxic i Europa, amb més de 20 milions de dòlars de finançament públic. Un antioxidant independent de la mutació, que actua sobre el mateix mecanisme que la NACA.

Optogenètica



Quatre empreses —Ray Therapeutics, GenSight, Bionic Sight i Nanoscope— tenen assaigs actius amb una idea diferent: en lloc de reparar el gen, fan que cèl·lules que han sobreviscut a la degeneració es tornin sensibles a la llum. Funciona sigui quina sigui la mutació. Nanoscope va iniciar el juliol de 2025 la sol·licitud d'autorització davant la FDA. És rellevant per a l'Usher 1B en estadis avançats, quan la teràpia gènica ja no pot recuperar els fotoreceptors perduts.

3.5 El 2026, ja en marxa

Milà, gener 2026

Al gener, l'equip de SSNEU es va reunir a Milà amb Alessandro Mennella i Marco Tironi —dues persones adultes afectades d'Usher 1B— i amb l'equip de BeRare Onlus. Va ser el punt de partida d'una col·laboració italiana que ja ha donat els seus primers fruits: el suport al programa UNI-RARE del Dr. Giacomo Calzetti, a Brescia, i l'obertura d'una via de finançament des d'Itàlia que expliquem al capítol 4.



Institut reConnect — París, juliol 2026

La visita de treball a l'Institut Pasteur va marcar l'inici formal de la col·laboració amb l'equip reConnect. No era la primera reunió, però sí la primera amb una càmera al costat: la documentalista del projecte *Per la Bruna* va acompanyar l'equip i va filmar aquelles hores de treball com a part del registre documental de la fundació. Una jornada que, en retrospectiva, representa un dels moments fundacionals de l'any.



El que ve

Tres dades marcaran els pròxims mesos: la lectura als 18 mesos del model porcí, que dirà si continua sent una plataforma útil; la validació dels vectors de l'Institut reConnect en retina humana; i l'inici de l'estudi confirmatori de la NACA. Cap de les tres és una cura. Totes tres decideixen per on continuem.



**Accions, visibilitat i
captació de fons**

Ciència i comunitat: dues cares de la mateixa lluita

Impulsar la recerca en una malaltia ultra minoritària requereix diners. I generar diners requereix visibilitat. I la visibilitat real, la que mou persones, requereix una història que sigui veritat. La nostra ho és. I el 2025 hem après a explicar-la millor que mai.

4.1 El documental *Per la Bruna*

Hi ha eines de comunicació. I hi ha obres que transcendeixen la comunicació i es converteixen en alguna cosa més gran. *Per la Bruna* és de les segones.

Dirigit per la Carla Roda i produït per Tabata Films, el documental segueix dos viatges en paral·lel: la història íntima de la nostra família, i la mobilització científica que l'Arnau Espinosa i la Berta Adell (fundadors de SSNEU) lideren des de Save Sight Now Europe. És sobre la Bruna i és sobre cada nena i nen amb Usher 1B que espera que la ciència arribi a temps.

La Carla Roda no és una directora qualsevol. La seva trajectòria inclou treballs per a Netflix (Karol G: Mañana Fue Muy Bonito), HBO Max (Menudo: Forever Young) i produccions que han estrenat a Tribeca, SXSW i Sundance. Ha rebut el Premi Orson Welles. *Per la Bruna* és el seu debut com a directora, i ha triat aquesta història perquè, en les seves paraules, és un viatge íntim per documentar la força d'una família.

La càmera porta amb nosaltres un any i continua al nostre costat. Ha filmat reunions de laboratori a Basilea, congressos científics a Denver, moments familiars a Catalunya i Suïssa, i la visita a l'Institut reConnect (Institut Pasteur) a París el juliol (l'inici formal del programa reConnect). Ha vist el que normalment no es veu: les converses a les dotze de la nit amb investigadors, els dubtes, les decisions difícils, i també la vida quotidiana d'una família que no ha parat ni un dia.

El 26 de maig de 2026, al Cinema Edison de Granollers, vam fer la primera presentació pública del projecte: la projecció del sizzle reel, una conversa amb la directora i una presentació de la Berta Adell sobre el que el documental captura i per què aquesta història necessita ser explicada ara.



PER LA BRUNA

A documentary about love, science, and hope in a race against time.

perlabruna.com

*El projecte continua en producció. Seguiu-nos per a les properes novetats.
Visita la pàgina web del documental: perlabruna.com*

4.2 Presència als mitjans i conscienciació

Les Bones Causes — Catalunya Ràdio

Durant el curs 2024–2025, sis veus del panorama cultural, periodístic i esportiu català han portat l'Usher 1B a les llars de Catalunya i de tota Espanya en prime time:

Jordi Coll · Paula Malia · Mont Plans · Ariadna Oltra · Toni Cruanyes · Enric Agud.

Cada intervenció ha generat difusió orgànica, nous contactes i, sobretot, ha normalitzat el nom d'una malaltia que fins fa poc era desconeguda per a la majoria.

Elles i ells son els qui ens han donat veu i suport aquest 2025:



Jordi Coll, actor



Paula Malia, actriu



Mont Plans, actriu



Ariadna Oltra,
periodista



Toni Cruanyes,
periodista

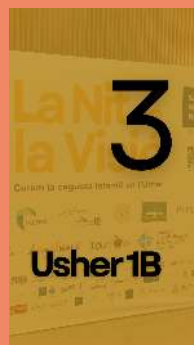


Enric Agud,
periodista

Càpsules de conscienciació

Des de La Nit de la Visió – novembre 2025, hem iniciat la publicació de càpsules de divulgació a les xarxes socials, elaborades per Nuria Camp (Camp Divulgatiu). L'objectiu és explicar l'Usher 1B —la malaltia, la ciència, les famílies, la recerca— de manera clara, consistent i fàcil de compartir. Una veu regular que construeix presència i coneixement al llarg del temps.

Podeu clicar sobre cada imatge i veure'n la píndola.



Presència als mitjans

RAC1, Catalunya Ràdio, ara.cat, La Vanguardia, EFE, Canal 21, Tele 5, Pànxing, RTS, La Liberté, Le Gruyère i més de trenta mitjans espanyols, catalans i suïssos han recollit la nostra història i el nostre treball durant l'any. El podcast La Ciència de lo Singular (Share4Rare/CIBERER) va comptar amb la participació de la Berta Adell al costat de la Dra. Carmen Ayuso, el Dr. José María Millán, el Dr. Jaume Català i David Sánchez.



Lulu & Nanette — Dia Internacional de la síndrome d'Usher

Al setembre, la xarxa d'òptiques suïsses Lulu & Nanette va dedicar el mes a la conscienciació de la síndrome d'Usher, amb especial intensitat el dissabte 20 de setembre, Dia Internacional de l'Usher. Una col·laboració que posa la nostra causa en contacte directe amb professionals de la visió i els seus pacients.



86a. Bol d'Or du Léman 2025 — Vaixell Adréline

El Bol d'Or du Léman és la regata en aigües tancades més important del món: cada any, més de 500 vaixells i 3.500 regatistes surten de Ginebra, travessen el llac Léman fins al Bouveret i tornen. El 2025 el logo de Save Sight Now Europe va lluir a la vela de l'Adréline, patronejat per Thierry Campiche, i la col·laboració continua el 2026.

Però va més enllà d'una sola cursa: al llarg de la temporada, l'Adréline porta els nostres colors a les diverses regates del llac Léman. Ens dona visibilitat en un dels entorns esportius i socials més actius de Suïssa, a l'aigua davant de milers d'espectadors i a les xarxes socials, on les dues organitzacions comparteixen publicacions.

Una col·laboració senzilla i efectiva que situa la nostra causa al cor de la comunitat suïssa.



4.3 Captació de fons: el Moviment USH i Usher Partners

Finançar la recerca en una malaltia ultra minoritària sense ajudes estructurals d'estats ni organismes europeus requereix creativitat, constància i una comunitat que s'impliqui de veritat. El 2025 ha confirmat que tenim les tres coses.

La Nit de la Visió 2025 — 3a edició

14 de novembre · Recinte Modernista de Sant Pau, Barcelona.

La tercera edició de La Nit de la Visió va consolidar l'esdeveniment com el punt de trobada anual de la comunitat SSNEU: sopar assegut, obertura musical, concert en directe i el fil conductor de sempre — ciència, testimonis i solidaritat sota un mateix sostre. La novetat de l'any va ser la incorporació d'una subhasta solidària online a través de BiddingOwl, activa durant les setmanes prèvies i amb tancament especial durant la vetllada, amb lots d'experiències, art, benestar, gastronomia i colleccionisme esportiu. La recaptació total va ser de 37.700€, destinats íntegrament a recerca.

La vetllada va ser possible gràcies a Original's Catering, la Fundació Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (seu de l'esdeveniment), Compañía Eléctrica Panamericana i Anima el Musical.



Patrocinadors Gold per a la Innovació: Almenibor by StiviBags · Tectrol SA., Love for a Walk | Patrocinadors Silver i Bronze: Emerge 4 Life, Bon Preu SAU, Instituto Médico Privado · Atma obra · Pymej SL · Idun Nature.

Col·laboradors de la subhasta solidària

La subhasta solidària online va comptar també amb la generositat de nombroses empreses i professionals que van aportar lots d'experiències, art, benestar, gastronomia i colleccionisme esportiu: AIRE Ancient Baths, Fútbol Club Porto, FC Barcelona, Toulouse Football Club, Teatre Akadèmia, Cinema Maldà (75 anys), Sala Beckett – Obrador Internacional de Dramatúrgia, El Menjador de la Beckett, Oasis Wellness & Spa by Natura Bissé, Sport Hotel Hermitage & Spa, Koy Hermitage, Sol i Neu Club Hermitage, Grup Confiteria, Comics Barcelona, Bizarre Escape Room, MS Marly Saravia (coach), bijhein., Semproniana, Disfrutar Restaurant Barcelona, Castro Xatruch Casañas, Maite Soldevila, Abacus, Rebel Genetics, Can Mas Vila, Fundación PortAventura, Ibaya, Casa Güell, El Cellar de Can Roca (Girona), Emma Clarós, emiliacraft, TOUS, Kinefis – Terapia del Bienestar, Palabras Cómplices con Eva Lleonart, Vallesana – Vins, Caves, Licors, El Cellar d'en Medir, La Queixalada, La Bodegueta del Carrer Major, Cottet, Textura Profesionales, Little Creative Factory, Desarrolladoras de Talento, Sensas, Balah Jewellery, Wherteimar.

Soirée Solidaire La Tour Vagabonde — Friburg, març

La família Meyer va organitzar per segon any consecutiu una vetllada musical i testimonial a Friburg, amb taula rodona científica i concert de Melissa Kassab. Recaptació: 27.000 CHF, un resultat extraordinari que reflecteix el compromís creixent de la comunitat suïssa amb la causa.



Carrera Solidària CO Sarine Ouest — Friburg, juny

589 estudiants de l'escola CO Sarine Ouest van córrer per la investigació dl'Usher 1B. Motivats per la història de la família Meyer i el seu fill Félix (sis anys, Usher 1B) van recaptar 14.430 CHF.



Roses per Vèncer l'Usher — Sant Jordi 2025

Tercera edició de la campanya de Sant Jordi als Jardinets de Gràcia, Barcelona. Roses i llapis solidaris, conscienciació i recaptació en una de les diades més emblemàtiques de Catalunya.

Podeu visitar els nostres esdeveniments passats i futurs a la web de SSNEU, secció [esdeveniments](#).

Els fons recaptats a Espanya els rep la Fundació Síndrome d'Usher i els recaptats a Suïssa, l'Association Save Sight Now Europe Switzerland. Cada entitat presenta els seus comptes per separat: els de la Fundació es troben al capítol 6, i els de l'Associació a l'apartat següent.

4.4 Usher Partners 2026: estructurar el finançament per créixer

El 2025 ha estat l'any en què hem pres una decisió important: deixar d'improvisar la captació de fons i estructurar-la. El resultat és Usher Partners 2026: un programa de patrocini anual amb l'objectiu de 150.000€ per sostenir la continuïtat dels programes de recerca actius, el treball de dades i biomarcadors amb RetinAI, i la presència internacional de SSNEU en els espais científics que importa.

El programa ofereix a empreses i organitzacions la possibilitat de vincular la seva marca a una causa concreta, mesurable i urgent. No és filantropia abstracta: és finançar ciència real, amb noms d'investigadors, laboratoris i resultats que es poden explicar.

El pla d'acció 2026 inclou:

- Roses per Vèncer l'Usher (abril · Sant Jordi)
- Mercat Solidari Costa Brava (juny · Port de la Selva)
- Pàdel per l'Usher (setembre · diversos clubs adherits)
- La Nit de la Visió 2026 (novembre)



Giving Europe — Donatius deduïbles a nivell europeu. Primer país: Itàlia

Una novetat important en l'arquitectura de captació: el 2025 SSNEU ha treballat per la incorporació a la plataforma Giving Europe que permet a donants europeus fer aportacions fiscalment deduïbles a la nostra organització.



Iniciem aquesta opció amb Itàlia, on la comunitat local continua donant suport a la recerca a través de Save Sight Now Europe, amb la iniciativa No Limits i amb el llegat de l'organització Rare Partners, que va impulsar aquesta col·laboració durant anys.

Gràcies a aquest mecanisme, ja hem pogut rebre el suport de la comunitat italiana i finançar part dels requeriments necessaris per tirar endavant el programa UNI-RARE al centre del Dr. Giacomo Calzetti a Brescia. És un pas petit en aparença, però estratègicament rellevant: Itàlia té una comunitat Usher activa i generosa, i obrir aquesta via significa poder créixer-hi de manera sostinguda.

Al nostre web trobareu tots els esdeveniments i col·laboradors.

5

**Governança i
transparència**

Una organització que creix amb rigor

Save Sight Now Europe opera a través de dues entitats legals complementàries: la Fundació Síndrome d'Usher (NIF G-13876362), inscrita al registre de fundacions de la Generalitat de Catalunya i amb seu a Barcelona, i l'Association Save Sight Now Europe Switzerland (CHE-080.124.875), amb seu a Ginebra.

Aquesta estructura dual no és una complexitat administrativa: és una eina. Ens permet operar alhora dins l'ecosistema científic i filantròpic suís (on hi ha bona part dels nostres socis de recerca) i dins el marc legal i fiscal espanyol, on hi ha la nostra comunitat.

El 2025 hem fet un pas concret per ampliar la capacitat de rebre donatius a Europa. A través de la plataforma Giving Europe. És un moviment estratègic que iniciem amb Itàlia, on tenim una comunitat d'Usher activa, investigadors compromesos i una tradició sòlida de filantropia vinculada a la salut.

5.1 Patronat de la Fundació Síndrome d'Usher

El Patronat és l'òrgan de govern de la Fundació Síndrome d'Usher (tal com estableix la normativa de fundacions de la Generalitat de Catalunya): aprova els comptes, fixa les línies d'actuació i respon del compliment de les finalitats fundacionals. Els seus membres exerceixen el càrrec de manera gratuïta.

El Patronat supervisa el compliment dels fins fundacionals, aprova els comptes anuals i vetlla per la bona gestió dels recursos de l'entitat.

Durant el 2025 l'han integrat:

- Berta Adell Palau — Co-fundadora i Presidenta
- Arnau Espinosa Manzanal — Co-fundador i Secretari
- Júlia Espinosa Manzanal — Co-fundadora i Vicepresidenta
- Hermès Solé — Co-fundador i membre

El Patronat s'ha reunit tres vegades durant l'exercici 2025.

5.2 Comitè de Direcció de l'Association Save Sight Now Europe Switzerland

El Comitè de Direcció és l'òrgan executiu de l'Association Save Sight Now Europe Switzerland. El seu mandat es va renovar a l'Assemblea General del 6 d'octubre de 2025 i durant el 2025 l'han integrat: Berta Adell Palau — Presidenta (reelegida), Arnau Espinosa Manzanal — Secretari, Júlia Espinosa Manzanal — Vicepresidenta.

5.3 Assemblea General – Association SSNE Switzerland

L'Assemblea General de la seu suïssa va tenir lloc el 6 d'octubre de 2025. Els punts principals aprovats van ser:

- Comptes anuals de l'exercici 2024–2025 i aplicació de les rendes a activitats fundacionals.
- Renovació del comitè de direcció.
- Actualització de l'estratègia de col·laboracions científiques i captació de fons per al 2025–2026.
- Reafirmació del compromís de transparència i rendició de comptes com a eix central de la governança.

5.4 Comitè Científic Assessor (SAB): Com decidim on dirigim els fons

Som una fundació petita que finança ciència cara en un camp on equivocar-se costa anys. El SAB existeix per garantir que cap decisió d'inversió depengui únicament del nostre criteri. El componen científics externs amb competències complementàries — teràpia gènica, oftalmologia pediàtrica, genètica de malalties rares i disseny d'assaigs — sense interessos econòmics en els programes que avaluen.

Quan arriba una proposta, l'equip prepara un expedient i el SAB avalua una cosa concreta: si respon una pregunta que ningú altre estigui resolent i si el resultat, sigui quin sigui, ens farà prendre una decisió diferent. Cap programa rep un compromís obert: es finança per etapes, amb una dada concreta com a condició per continuar. De vegades això vol dir aturar una línia fins que arribi una lectura pendent. Dir-ho és tan important com anunciar el que sí que hem finançat.

Dr. Bence György

Institut d'Oftalmologia Molecular i Clínica de Basilea (IOB) · Universitat de Basilea

Metge i investigador format a Budapest i amb etapa postdoctoral a Harvard, és responsable de Translació Clínica a l'IOB i professor a la Universitat de Basilea. El seu grup treballa en edició genètica de precisió aplicada a la retina: tecnologies que permeten corregir una sola lletra del genoma sense tallar el DNA de doble cadena, amb una seguretat i una especificitat que les eines anteriors no tenien.



El 2025, el seu laboratori va publicar resultats en primats amb taxes de correcció de fins al 87% en les cèl·lules de l'epiteli pigmentari de la retina i del 61% en els bastons, utilitzant vectors AAV de tercera generació. Era per a una altra malaltia hereditària, però la tecnologia és la mateixa que podria aplicar-se a mutacions puntuals del gen MYO7A. Amb un límit que ell mateix subratlla: només és útil per a qui té una mutació que aquella eina concreta pugui corregir.

El seu laboratori, en col·laboració amb el Dr. Arnold Szabo (Universitat Semmelweis), manté vives durant setmanes retines humanes donades per provar-hi tractaments; és aquí on es validaran els vectors del programa reConnect.

Aporta al Consell Assessor Científic (SAB) la perspectiva d'algú que comprèn tota la cadena, des del disseny molecular fins a la manera com un tractament arriba a la pràctica clínica. És ell qui ens ajuda a valorar si una proposta d'edició genètica té un fonament sòlid o si és prometedora sobre el paper però difícil de demostrar en humans.

Dr. Giacomo Calzetti

Institut d'Oftalmologia Molecular i Clínica de Basilea (IOB) · Vista Vision, Brescia

Oftalmòleg i investigador a l'IOB i investigador principal a la clínica Vista Vision de Brescia, format a Parma i al Scheie Eye Institute de la Universitat de Pennsilvània. Treballa en tecnologies que corregeixen el gen en lloc de substituir-lo: el 2025 va publicar a Nature Medicine resultats en primats amb una correcció del 87% de les cèl·lules de l'epiteli pigmentari.



Com a investigador principal a Vista Vision, compagina la feina de laboratori amb una consulta setmanal per a pacients, fet que li permet contrastar cada proposta científica amb l'observació directa dels pacients. També lidera el programa UNI-RARE a Brescia (finançat en part a través de la plataforma Giving Europe) i va ser ell qui va impulsar la reunió de gener de 2026 a Milà —juntament amb Alessandro Mennella, Marco Tironi i l'equip de BeRare Onlus— que va donar el tret de sortida a la nostra col·laboració a Itàlia.

Aporta al SAB allò que és menys visible però més necessari: el coneixement sobre com mesurar una malaltia de progressió lenta d'una manera que sigui acceptada per les agències reguladores de medicaments. A més, és el nostre principal nexa d'unió amb la comunitat italiana de persones afectades per la síndrome d'Usher.

Dr. Jaume Català-Mora

Hospital Sant Joan de Déu · Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Barcelona

Oftalmòleg pediàtric i cirurgia de retina a l'Hospital Sant Joan de Déu, acumula una de les sèries pediàtriques d'Usher 1B més grans d'Europa. El 2024 va publicar el seguiment de 26 nens amb mutacions a MYO7A durant més de tres anys i mig: va identificar les primeres alteracions retinals infantils, va quantificar la seva velocitat



de progressió i va demostrar que l'acumulació de líquid a la màcula prediu una pitjor visió anys després. Lidera també un projecte d'IA per analitzar les capes de la retina en Usher tipus 1. Gairebé totes les dades d'evolució de la malaltia provenen d'adults; ell aporta el coneixement pediàtric que els tractaments que finançem necessitaran. I el té a vint minuts de casa nostra.

Dr. José María Millán

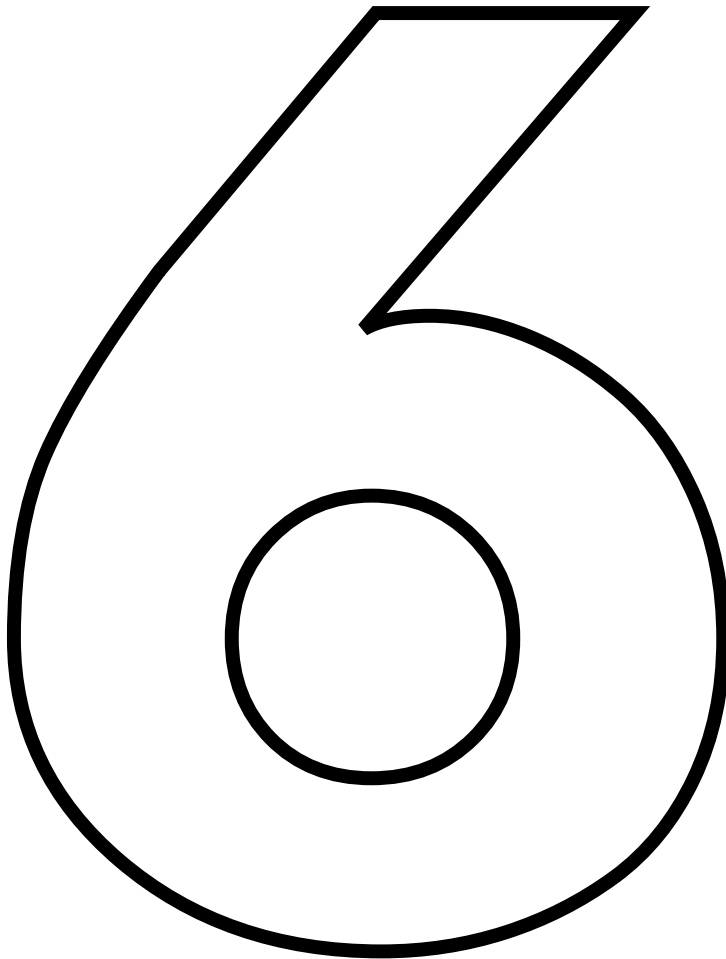
CIBERER · Institut d'Investigació Sanitària La Fe, València

Dirigeix el Grup de Biomedicina Molecular, Cel·lular i Genòmica de l'IIS La Fe i, des del juny de 2025, la direcció científica del CIBERER, la xarxa estatal de recerca en malalties rares. El seu grup treballa la genètica del síndrome d'Usher des de 1995 i és la referència nacional per al diagnòstic genètic de la malaltia.

La seva aportació al SAB és la que sosté totes les altres: saber interpretar variants. Quan una família rep un informe amb una «variant de significat incert», aquell informe no tanca res, ni el

diagnòstic, ni l'accés a un futur assaig clínic. Determinar si una variant concreta causa la malaltia és una feina especialitzada i lenta. Ell la sap fer.





**Les
finances**

Save Sight Now Europe opera a través de dues entitats legals complementàries: la Fundació síndrome d'Usher i l'Association Save Sight Now Europe Switzerland

Aquest capítol recull, per separat, els comptes de cadascuna d'elles: la Fundació Síndrome d'Usher (apartat 6.1) i l'Association Save Sight Now Europe Switzerland (apartat 6.2).

Tots els documents oficials estan disponibles a l'apartat de Transparència de www.savesightnoweurope.org.



6.1 Fundació Síndrome d'Usher (Espanya)

La Fundació lliura per l'any 2025 els següents documents per reflectir els seus comptes, exercici i activitat.

- **Memòria anual d'activitats 2025** (document actual)
- **Comptes anuals. Exercici 2025**
- **Memòria econòmica de l'exercici 2025** (als efectes del que disposa l'article 3.10 de la Llei 49/2002, de 23 de desembre, del règim fiscal de les entitats sense afany de lucre i dels incentius fiscals al mecenatge)

La Fundació síndrome d'Usher (NIF: G-13876362) està inscrita en el registre de fundacions de la Generalitat de Catalunya, és per això que les memòries anuals d'exercici i comptes les trobareu redactades en català.

Tot seguit es presenten els comptes de l'exercici 2025, que reflecteixen l'activitat econòmica de la Fundació Síndrome d'Usher (NIF G-13876362) i la destinació dels fons rebuts. Els comptes de l'Association Save Sight Now Europe Switzerland es presenten per separat a l'apartat 6.2.

Trobareu tots els documents a l'apartat [Transparència](#) de www.savesightnoweurope.org.

Balanç de la situació

Fundació síndrome d'Usher 01/01/2025 a 31/12/2025

ACTIU

<u>ACTIU</u>	<u>Nota</u>	<u>2025</u>	<u>2024</u>
A) ACTIU NO CORRENT		0,00	0,00
I. Immobilitzat intangible		0,00	0,00
II. Immobilitzat material		0,00	0,00
III. Inversions immobiliàries		0,00	0,00
IV. Béns del patrimoni cultural		0,00	0,00
V. Inversions en entitats del grup i associades a llarg termini		0,00	0,00
VI. Inversions financeres a llarg termini		0,00	0,00
VII. Actius per impost diferit		0,00	0,00
B) ACTIU CORRENT		192.287,52	142.431,56
I. Existències		0,00	0,00
II. Usuaris, patrocinadors i deutors de les activitats i altres comptes a cobrar		0,00	0,00
III. Inversions en entitats del grup i associades a curt termini		0,00	0,00
IV. Inversions financeres a curt termini		0,00	0,00
V. Periodificacions a curt termini		0,00	0,00
VI. Efectiu i altres actius líquids equivalents		192.287,52	142.431,56
1. Tresoreria		192.287,52	142.431,56
2. Altres actius líquids equivalents		0,00	0,00
TOTAL ACTIU (A + B)		192.287,52	142.431,56

<u>PATRIMONI NET I PASSIU</u>	<u>Nota</u>	<u>2025</u>	<u>2024</u>
A) PATRIMONI NET		191.387,69	142.359,94
A-1) Fons propis		191.387,69	142.359,94
I. Fons dotacionals o fons socials		22.700,00	15.400,00
1. Fons dotacionals o fons socials		30.000,00	30.000,00
2. Fons dotacionals o fons socials pendents de desemborsar		-7.300,00	-14.600,00
II. Fons especials		0,00	0,00
III. Excedents d'exercicis anteriors		126.959,94	34.057,00
IV. Excedents pendents d'aplicació en activitats estatutàries		0,00	0,00
V. Excedent de l'exercici (positiu o negatiu)		41.727,75	92.902,94
VI. Aportacions per a compensar pèrdues		0,00	0,00
A-2) Subvencions, donacions i llegats rebuts i altres ajustaments		0,00	0,00
B) PASSIU NO CORRENT		0,00	0,00
I. Provisions a llarg termini		0,00	0,00
II. Deutes a llarg termini		0,00	0,00
III. Deutes amb entitats del grup i associades a llarg termini		0,00	0,00
IV. Passius per impost diferit		0,00	0,00
V. Periodificacions a llarg termini		0,00	0,00
C) PASSIU CORRENT		899,83	71,62
I. Provisions a curt termini		0,00	0,00
II. Deutes a curt termini		848,83	0,00
III. Deutes amb entitats del grup i associades a curt termini		0,00	0,00
IV. Creditors per activitats i altres comptes a pagar		51,00	71,62
1. Proveïdors		0,00	71,62
2. Creditors varis		0,00	0,00
3. Personal (remuneracions pendents de ..		0,00	0,00
4. Passius per impost corrent i altres deutes amb les Admin. Públiques		51,00	0,00

5. Acomptes d'usuaris	0,00	0,00
V. Periodificacions a curt termini	0,00	0,00
TOTAL PATRIMONI NET I PASSIU (A + B + C)	192.287,52	142.431,56

Compte de pèrdues i guanys

Fundació síndrome d'Usher 01/01/2025 a 31/12/2025

	Nota	2025	2024
1. Ingressos per les activitats		0,00	0,00
e) Donacions i altres ingressos per a activitats		0,00	0,00
2. Ajuts concedits i altres despeses		0,00	0,00
3. Variació d'existències de productes acabats i en curs de fabricació		0,00	0,00
4. Treballs realitzats per l'entitat per al seu actiu		0,00	0,00
5. Aprovisionaments		-21.805,93	-16.324,56
a) Consums i deteriorament d'existències		-1.141,97	-11,98
b) Treballs realitzats per altres activitats		-20.663,96	-16.312,58
6. Altres ingressos de les activitats		66.250,10	116.556,89
7. Despeses de personal		0,00	0,00
8. Altres despeses d'explotació		-2.716,42	-7.329,39
a) Serveis exteriors		-2.716,42	-7.249,24
a4) Serveis professionals independents		0,00	0,00
a7) Serveis bancaris		0,00	-206,04
a10) Altres serveis		-2.716,42	-7.043,20
b) Tributs		0,00	-80,15
9. Amortització de l'immobilitzat		0,00	0,00
10. Subvencions, donacions i llegats traspassats al resultat		0,00	0,00
11. Excés de provisions		0,00	0,00
12. Deteriorament i resultat per alienacions d'immobilitzat		0,00	0,00
13. Altres resultats		0,00	0,00
I) RESULTAT D'EXPLOTACIÓ (1 + 2 + 3 + 4 + 5 + 6 + 7 + 8 + 9 + 10 + 11 + 12 + 13)		41.727,75	92.902,94

14. Ingressos financers	0,00	0,00
15. Despeses financeres	0,00	0,00
16. Variació de valor raonable en instruments financers	0,00	0,00
17. Diferències de canvi	0,00	0,00
18. Deteriorament i resultat per alienacions d'instruments financers	0,00	0,00
II) RESULTAT FINANCER (14 + 15 + 16 + 17 + 18)	0,00	0,00
III) RESULTAT ABANS DE IMPOSTOS (I + II)	41.727,75	92.902,94
19. Impostos sobre beneficis	0,00	0,00
IV) RESULTAT DE L'EXERCICI (III + 19)	41.727,75	92.902,94

Destí de les rendes a les activitats fundacionals

L'article 3.1.c del Reial Decret 1270/2003, de 10 d'octubre, que defineix els requisits que ha de tenir la memòria disposa en relació a les rendes d'activitats fundacionals:

c) Especificación y forma de cálculo de las rentas e ingresos a que se refiere el artículo 3.2.º de la Ley 49/2002, así como descripción del destino o de la aplicación dado a las mismas.

A l'exercici 2025 la Fundació ha destinat el 34,32 % de les rendes netes obtingudes al compliment de les seves finalitats fundacionals segons el següent detall:

DESTÍ DE LES RENDES A LES ACTIVITATS FUNDACIONALS

A) Ingressos meritats de l'exercici:	66.250,10
INGRESSOS PER ACTIVITATS	0,00
VARIACIÓ D'EXISTÈNCIES DE PRODUCTES ACABATS	0,00
TREBALLS DE L'ENTITAT PEL SEU ACTIU	0,00
ALTRES INGRESSOS D'ACTIVITATS	66.250,10
SUBVENCIONS DONACIONS TRASP. A RESULTATS	0,00
EXCÉS DE PROVISIONS	0,00
ALTRES RESULTATS	0,00
INGRESSOS FINANCERS	0,00
VARIACIÓ VALOR RAONABLE D'INSTRUMENTS	0,00
Ajustos:	0,00
(-) Resultat positiu alienació béns reinvertits	0,00
(-) Subvencions i donacions no reintegrables traspassats a resultats	0,00
(+) Canvis criteris comptables	0,00
INGRESSOS AJUSTATS	66.250,10
B) Despeses necessàries:	2.716,42
PROVEÏMENTS	0,00
DESPESES DE PERSONAL	0,00
ALTRES DESPESES D'EXPLOTACIÓ	2.716,42
DOTACIONS PER AMORTITZACIÓ I PROVISIONS	0,00
ALTRES RESULTATS	0,00
DESPESES FINANCERES	0,00
Ajustos:	0,00
(-) Dotació Amortització Element Fundacional (criteri Recursos Propis)	0,00
(-) Despeses derivades de Subvencions i donacions no reintegrables ajustades com ingres	0,00
(+) Recursos propis destinats a Elements Fundacionals (Criteri Recursos Propis)	0,00
(+) Canvis criteris comptables	0,00
DESPESES AJUSTADES	2.716,42

C) Ingressos nets de l'entitat:	63.533,68
D) Import mínim d'aplicació obligatòria (70% de C):	44.473,58
E) Import destinat a finalitats fundacionals:	21.805,93
AJUTS CONCEDITS	0,00
PROVEÏMENTS	21.805,93
DESPESES DE PERSONAL	0,00
ALTRES DESPESES D'EXPLOTACIÓ	0,00
DOTACIONS PER AMORTITZACIÓ I PROVISIONS	0,00
ALTRES RESULTATS	0,00
DESPESES FINANCERES	0,00
INVERSIONS EN ACTIVITATS FUNDACIONALS	0,00
PERCENTATGE DE RENDES DESTINADES	34,32%
COMPLIMENT DEL REQUISIT / PENDENT D'APLICACIÓ	22.667,65

D'acord amb l'article 3.2 de la Llei 49/2002, la Fundació disposa dels quatre exercicis següents per destinar aquesta quantitat a les seves finalitats fundacionals, termini dins del qual preveu aplicar-la íntegrament als programes de recerca en curs.

Així mateix, el destí de les rendes a activitats fundacionals ha estat la següent:

Exercici	Total d'ingressos (A)	Despeses necessàries (B)	Mínim d'aplicació [70% (A-B)]	2.023	2.024	2.025	2.026	2.027	Pendent de destinar
2.023	41.849,32	1.689,82	28.111,65	6.102,50	16.324,56	5.684,59			0,00
2.024	116.556,89	7.329,39	76.459,25		0,00	16.121,34			60.337,91
2.025	66.250,10	2.716,42	44.473,58			0,00			44.473,58
2.026	0,00	0,00	0,00				0,00		0,00
2.027	0,00	0,00	0,00					0,00	0,00
Total de recursos destinats en l'exercici				6.102,50	16.324,56	21.805,93	0,00	0,00	104.811,49

Durant l'exercici 2025 la Fundació no ha aplicat més del 70% de les seves rendes a finalitats fundacionals, quedant pendents de destinar als propers exercicis la quantitat de 22.667,65 euros. La quantitat pendent es destinarà dins del termini legal de quatre anys.

Criteris de distribució de les despeses i inversions per activitats.

Detall de les Rendes per Activitats i Projectes. Rendes exemptes i no exemptes.

DETALL DE LES RENDES	Article exempció	Saldo a 31/12/2025	RENDES EXEMPTES		RENDES NO EXEMPTES
			Activitat sanitària	Ingressos Patrimonials	
			Art.7.2	Art. 6 (1/2/3)	
1. INGRESSOS PER ACTIVITATS		0,00	0,00	0,00	0,00
Vendes	Art. 6.4	0,00	0,00	0,00	0,00
Prestacions de serveis	Art. 6.4	0,00	0,00	0,00	0,00
Promocions, patrocinadors i col·laboracions	Art. 6.4	0,00	0,00	0,00	0,00
Subvencions oficials a l'activitat	Art. 6.4	0,00	0,00	0,00	0,00
Altres subvencions, donacions i llegats	Art. 6.1	0,00	0,00	0,00	0,00
3. VARIACIÓ D'EXISTÈNCIES DE PRODUCT. ACABAT	Art. 6.4	0,00	0,00	0,00	0,00
4. TREBALLS DE L'ENTITAT PEL SEU ACTIU	Art. 6.2	0,00	0,00	0,00	0,00
6. ALTRES INGRESSOS D'ACTIVITATS		66.250,10	66.250,10	0,00	0,00
Arrendaments	Art. 6.2	0,00	0,00	0,00	0,00
Ingressos accessoris i altres de gestió corrent	Art. 6.4	66.250,10	66.250,10	0,00	0,00
10. SUBVENCIONS DONACIONS TRASP. A RESULTATS	Art. 6.1	0,00	0,00	0,00	0,00
11. EXCÉS DE PROVISIONS	Art. 6.4	0,00	0,00	0,00	0,00
13. ALTRES RESULTATS	Art. 6.4	0,00	0,00	0,00	0,00
14. INGRESSOS FINANCERS	Art. 6.2	0,00	0,00	0,00	0,00
16. VARIACIÓ VALOR RAONABLE D'INSTRUMENTS	Art. 6.2	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL INGRESSOS		66.250,10	66.250,10	0,00	0,00
2. AJUTS CONCEDITS		0,00	0,00	0,00	0,00
5. PROVEÏMENTS		21.805,93	21.805,93	0,00	0,00
7. DESPESES DE PERSONAL		0,00	0,00	0,00	0,00
8. ALTRES DESPESES D'EXPLOTACIÓ		2.716,42	2.716,42	0,00	0,00
9. DOTACIONS PER AMORT I PROVISIONS		0,00	0,00	0,00	0,00
13. ALTRES RESULTATS		0,00	0,00	0,00	0,00
15. DESPESES FINANCERES		0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL DESPESES		24.522,35	24.522,35	0,00	0,00
RENDES DE L'EXERCICI		41.727,75	41.727,75	0,00	0,00

6.2 Association Save Sight Now Europe Switzerland

L'Association Save Sight Now Europe Switzerland (CHE-080.124.875), amb seu a Ginebra, presenta a continuació els comptes de l'exercici 2025.

Aquests comptes corresponen únicament a l'Association; els comptes de la Fundació Síndrome d'Usher es presenten a l'apartat 6.1. Seran presentades i sotmeses a aprovació a la propera Assemblea General, el setembre de 2026.

- **Memòria anual d'activitats 2025** (document actual)
- **Comptes anuals. Exercici 2025** (en CHF)

Els comptes de l'Association Save Sight Now Europe Switzerland es presenten en els seus idiomes oficials, el francès (seu a Suïssa romanda) i l'anglès (conforme als estatuts). Els imports s'expressen en francs suïssos (CHF).

Trobareu tots els documents a l'apartat [Transparència](http://www.savesightnoweurope.org) de www.savesightnoweurope.org.

Balanç de la situació

Association Save Sight Now Europe Switzerland, 01/01/2025 a 31/12/2025 (en CHF)

ACTIU

Actif			Précédent
1	Actifs	126'727.13	102'359.05
10	Actifs circulants	126'727.13	102'359.05
100	Trésorerie	126'727.13	102'359.05
1020	Compte courant UBS IBAN CH21 002	126'727.13	102'359.05
		126'727.13	102'359.05

PASSIU

Passif			Précédent
2	Passifs	126'727.13	102'359.05
28	Capital de l'organisation	126'727.13	102'359.05
297	Bénéfice ou perte reporté	126'727.13	102'359.05
2970	Bénéfice ou perte reporté	102'359.05	88'557.22
2979	Bénéfice ou perte de l'exercice	24'368.08	13'801.83
		126'727.13	102'359.05

Compte de pèrdues i guanys

Association Save Sight Now Europe Switzerland, 01/01/2025 a 31/12/2025 (en CHF)

Pertes et Profits

Charges			Précédent
4	Charges directes d'exploitation	25'163.01	
420	Charges publicitaires	3'666.90	
4290	Autres charges directes de publicité	3'666.90	
440	Charges des projets	21'496.11	
4405	Charges de prestations de tiers	21'496.11	
6	Autres charges d'exploitation, amortisse	675.31	87.19
65	Charges d'administration et d'informat	208.65	
6520	Cotisations, dons, cadeaux et pourboire	208.65	
66	Charges de publicité	363.54	
6610	Imprimés publicitaires, matériel de publi	363.54	
69	Charges et produits financiers	103.12	87.19
6940	Autres charges financières (frais bancai	103.12	87.19
	Différence (bénéfice)	24'368.08	
	Différence précédente (bénéfice)		13'801.83
		50'206.40	13'889.02

Produits			Précédent
3	Produits nets des ventes de biens et de	50'206.40	13'889.02
301	Dons	50'206.40	13'889.02
3010	Produits de donateurs	50'206.40	13'889.02

Compte de resultats

Association Save Sight Now Europe Switzerland, 01/01/2025 a 31/12/2025 (en CHF)

Concepto	2025	2024
Ingresos nets per venda de bens i prestació de serveis (donacions)	50.206	13.889
Despeses directes de projectes	-25.163	0
Resultat brut després de despeses directes	25.043	13.889
Despeses de personal	0	0
Altres despeses administratives	-572	0
Resultat d'explotació abans d'amortitzacions, resultat financer i impostos (EBITDA)	24.471	13.889
Amortitzacions i correccions de valor de l'immobilitzat	0	0
Resultat d'explotació abans de resultats financers i impostos (EBIT)	24.471	13.889
Despeses financeres	-103	-87
Ingressos financers	0	0
Resultat abans d'impostos (EBT)	24.368	13.802
Resultat d'activitats accessòries	0	0
Despeses i ingressos excepcionals, úniques o extraordinàries	0	0
Resultat anual abans d'impostos	24.368	13.802
Impostos directes	0	0
RESULTAT ANUAL SENSE RESULTAT DE FONS	24.368	13.802



Agraiments

Treballar per accelerar un tractament per a una malaltia ultra minoritaria no és un camí fàcil. No hi ha finançament estructural que ho sostingui. No hi ha un sistema que ho impulsi de manera natural.

Cada avenç, cada programa de recerca formalitzat, cada event organitzat, cada acord signat és el resultat d'un esforç sostingut que es construeix des de zero, amb recursos limitats i amb una urgència que no permet pauses.

És per això que l'agraïment que tanca aquesta memòria no és de cortesia. És el reconeixement que res del que hem fet el 2025 hauria estat possible sense les persones i organitzacions que han decidit caminar al nostre costat: els investigadors que han confiat en una fundació jove i rigorosa, les famílies que han convertit el seu dolor en acció, les empreses que han vist en aquesta causa una aposta que val la pena, i els aliats i amics que han donat el seu temps, l'únic recurs que ningú no pot recuperar. A tots vosaltres, gràcies.

Al Dr. Aziz El Amraoui i la Dra. Sandrine Vitry de l'Institut reConnect (Institut Pasteur) de París: per obrir les portes del programa reConnect i per la confiança dipositada en una col·laboració que acaba de començar i que té tot el potencial del món.

Al Dr. Bence György de l'IOB Basel: per la seva dedicació a l'edició de precisió aplicada a la retina i per mantenir oberta una col·laboració que segueix creixent.

A la Dra. Isabelle Audo i a tot l'equip de l'Institut de la Visió de París: per anys de treball conjunt i per acompanyar-nos amb rigor i generositat en cada pas del camí.

A Carlos Ciller i Catia Fortunato de RetinAI: per facilitar-nos el camí amb les seves eines i el seu coneixement, i per fer-ho amb una implicació i una proximitat que van molt més enllà del que un acord professional requeriria.

Al Dr. Giacomo Calzetti de Brescia: per obrir la porta del programa UNI-RARE a Itàlia i per la col·laboració que neix amb força.

Al Prof. Elvir Becirovic i al seu equip de la Universitat de Zúric, i a la Dra. Zdenka Ellederová del IAPG de la República Txeca. Al Dr. Uwe Wolfrum i la Dra. Kerstin Wolfrum de la Johannes Gutenberg University Mainz: per mantenir viva la plataforma preclínica que el camp necessita per validar el que ve. Al Dr. Jaume Català de l'Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona i al Dr. José María Millán de l'Hospital La Fe / CIBERER de València: per ser els referents clínics que connecten la recerca amb els pacients i les famílies a casa nostra.

Col·laboradors estratègics

A RetinAI: per l'acord que posa la intel·ligència artificial al servei d'Usher 1B i per creure que les dades ben gestionades poden accelerar el camí cap als pacients.

A Alessandro Mennella i Marco Tironi i les seves famílies, a en Germano Carganico i la Marcella Zacariello: Usher 1B Italy / BeRare Onlus: per la generositat de la seva tasca durant anys, pel traspàs de l'OPTOS Daytona, per l'energia que aporten a la col·laboració italiana i per demostrar que les persones afectades poden ser motors de canvi.

A Carla Roda i Tabata Films: per triar la nostra història per al seu debut com a directora, per la sensibilitat amb què segueix la nostra família des de fa més d'un any i per creure que Per la Bruna pot canviar la manera com el món veu les malalties ultra minoritàries.

A Nuria Camp / Camp Divulgatiu: per ajudar-nos a construir una veu consistent i clara per al Usher 1B en La Nit de la Visió i a les xarxes.

A la Nathalie Baur-Schelbert: per portar la comptabilitat de l'Associació any rere any de manera desinteressada, amb un rigor que ho fa possible tot el que expliquem en aquest capítol.

A Lulu & Nanette (Suïssa): per dedicar el Dia Internacional del Síndrome d'Usher a la nostra causa i per portar-la fins als seus pacients i professionals.

A Thierry Campiche i l'equip del vaixell Adréline: per portar el logo de SSNEU a la vela en les regates del llac Léman i per fer de la nostra causa una presència visible a les aigües de Ginebra.

A Dani Pich i Giorgio Maridan de Yes We Sail, per ser sempre al nostre costat compartint visió i camí.

La comunitat que fa possible els esdeveniments

Darrere de cada event hi ha persones que han decidit que la nostra causa és també la seva. Famílies afectades, amics, grups de voluntaris que no s'han quedat esperant i han convertit la seva realitat en acció: organitzant sopars, curses, mercats, tornejos i vetllades que recaptin fons i donen visibilitat al Usher 1B allà on viuen. Amics que mobilitzen el seu entorn, que creen esdeveniments des de zero, que truquen, convencen i empenten perquè saben que cada euro recaptat és ciència que avança.

A totes aquestes persones el nostre reconeixement més sincer. Sense vosaltres, els programes de recerca que finançem no serien possibles. Sou part fonamental del que som.

Les veus que han amplificat la nostra

A Jordi Coll, Paula Malia, Mont Plans, Ariadna Oltra, Toni Cruanyes i Enric Agud: per portar l'Usher 1B a les llars de Catalunya en prime time a través de «Les Bones Causes» de Catalunya Ràdio, i per fer-ho amb la generositat de qui entén que donar veu a una causa és també una forma d'urgència.

I un agraïment especial a Elisenda Pineda, que no només ha amplificat la nostra veu sinó que ha estat físicament present al nostre costat: va conduir la 3a edició de La Nit de la Visió 2025 amb una eloqüència i una calidesa que van fer d'aquella nit quelcom difícil d'oblidar.

Els patrocinadors que fan possible la recerca

A Almenibor i Tectrol SA, patrocinadors Gold de La Nit de la Visió 2025: per la fidelitat i per creure any rere any en el que fem. A Instituto Médico Privado, Atma obra i Pymej SL (patrocinadors Silver i Bronze): per sumar-se a la nostra gran causa.

A totes les empreses i particulars: per apostar per un finançament sostingut que permet planificar, no improvisar.

La comunitat Usher arreu del món i les famílies

El nostre reconeixement més profund per als equips de recerca que ens han possibilitat ser on som avui, per a les famílies afectades i la comunitat Usher que treballa, obre camí, i confia en la SSNEU. Les que porten anys en aquest camí i les que acaben d'arribar. Les que ens han ensenyat, amb la seva experiència i la seva llum, com es viu amb l'Usher 1B i els que treballen per trobar-hi una solució.

Aquest any hem formalitzat acords, construït aliances, treballat en un documental i continuat empenyent la ciència cap als pacients. Res d'això hauria estat possible sense vosaltres. Gràcies per formar part d'aquest viatge.



ARNAU ESPINOSA I BERTA ADELL
CO-FUNDADORS DE SAVE SIGHT NOW EUROPE