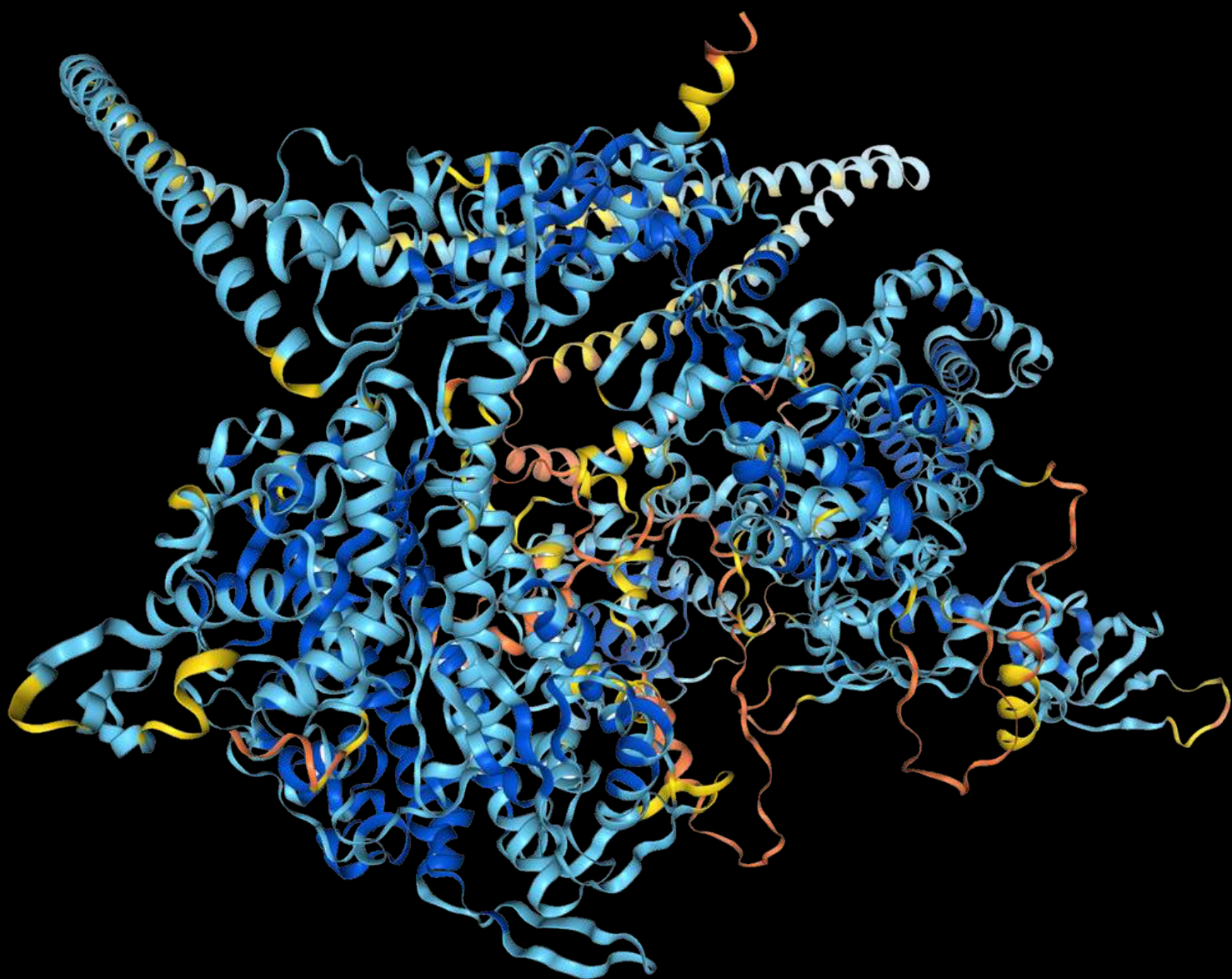




Estructura MYO7A © 2021 DeepMind Technologies Limited — AlphaFold DB (alphafold.ebi.ac.uk), CC-BY 4.0.

Memoria Anual 2025

**SAVE
SIGHT
NOW.**

EUROPE

Detrás de cada programa de investigación, cada acción y cada acuerdo hay una certeza: el tiempo cuenta.

Trabajamos para que ninguna familia tenga que vivir lo que nosotros vivimos, y para que las niñas y niños con Usher 1B tengan un futuro con toda la luz que merecen.

Contacto

SAVE SIGHT NOW EUROPE



España:
Fundació síndrome d'Usher
Calle Bolivia, 37
08018 Barcelona, España



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

Arnau Espinosa Co-fundador
arnau@savesightnoweurope.org

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

HACER UN DONATIVO



Cuenta bancaria española

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



Cuenta bancaria suiza

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

Giving Europe | Italia

Fondo Filantropico Italiano ETS
Dirección: Via Giovanni Bovio 6, 20159 Milan
Banco: Intesa Sanpaolo
Branch 55000 – Milan – Italy
Número de cuenta: 1000/00155347
IBAN: ITO4 B030 6909 6061 0000 0155 347
Referencia de pago: GIVING EUROPE – NOMBRE DEL BENEFICIARIO –
PAÍS DEL BENEFICIARIO.

01 La organización

Mensaje de la presidenta: cuando todo empieza a florecer	04
Una organización para el síndrome de Usher 1B	06
1.1 Lo que hemos construido hasta aquí	06
1.2 Lo que ha madurado en 2025	07
1.3 Lo que no ha cambiado	07

02 El síndrome de Usher

Una enfermedad que no espera	09
2.1 Por qué el gen MYO7A lo complica todo	09
2.2 El inicio de la era clínica	10
2.3 Lo que significa vivirlo	10
2.4 De ultrarrara a estratégicamente prioritaria	11

03 Investigación y ciencia

La ciencia avanza; nosotros la aceleramos	13
3.1 Presencia científica: dónde hemos estado y por qué es importante	13
3.2 Programas activos	15
3.3 Nuevas vías exploradas en neuroprotección: más caminos para frenar la degeneración	19
3.4 El campo global: dónde está la investigación en 2025	20
3.5 El 2026, ya en marcha	21

04 Acciones, visibilidad y captación de fondos

Ciencia y comunidad: dos caras de la misma lucha	23
4.1 El documental <i>Per la Bruna</i>	23
4.2 Presencia en medios y concienciación	24
4.3 Captación de fondos: el Movimiento USH y Usher Partners	26
4.4 Usher Partners 2026: estructurar la financiación para crecer	28

05 Gobernanza y transparencia

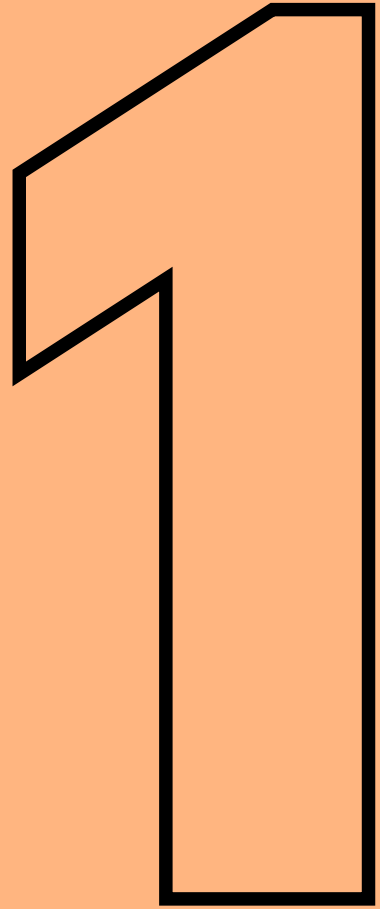
Una organización que crece con rigor	30
5.1 Patronato de la Fundació Síndrome d'Usher	30
5.2 Comité de dirección de la Association Save Sight Now Europe Switzerland	30
5.3 Asamblea General – Association SSNE Switzerland	30
5.4 Comité Científico Asesor (SAB): cómo decidimos hacia dónde dirigimos los fondos	31

06 Las finanzas

Informe de actividades y finanzas 2025 de la FSU (Espanya) y la SSNEU (Suïssa)	34
6.1 Fundació Síndrome d'Usher España	35
6.2 Association Save Sight Now Europe Suiza	43

07 Agradecimientos

Agradecimientos	47
-----------------	----



La Organización

Mensaje de la presidenta: cuando todo empieza a florecer

Hay años que se construyen. Y hay años que florecen. El 2025 ha sido, para Save Sight Now Europe, el año en el que muchas de las semillas que habíamos plantado con paciencia, con urgencia y con una gran dosis de fe en la ciencia, en las personas y en nosotros mismos han empezado a dar frutos visibles.

Es el tercer año de la Fundació Síndrome d'Usher y el cuarto de la Association Save Sight Now Europe Switzerland. Cuatro años desde el diagnóstico de nuestra hija. Cuatro años desde aquella conversación en la consulta médica que cambió nuestras vidas y encendió, al mismo tiempo, una determinación que no hemos dejado de alimentar ni un solo día.

Pero sería falso decir que el diagnóstico fue un punto de inflexión solo en aquel momento. La verdad, la que no siempre es fácil de decir en voz alta, es que el diagnóstico continúa. No es un hecho del pasado: es una realidad que se renueva cada día, que avanza con nuestra hija, que se hace presente cuando vemos los primeros signos que otras familias ya conocían y que nosotros, ahora, empezamos a reconocer. La enfermedad no espera. El campo visual se estrecha. Y la urgencia que nos llevó a crear la Fundación no ha disminuido; al contrario, crece.

Y precisamente por eso, la existencia de todo lo que hemos construido tiene un sentido profundo. No creamos la Fundación cuando la situación era urgente. La creamos porque sabíamos que se acercaba la urgencia. Porque no queríamos llegar al momento en que nuestra hija nos preguntara si había un tratamiento y no tener nada que mostrarle. Porque las familias que habían vivido lo que nosotros vivíamos nos enseñaron, con su generosidad y su luz, que el tiempo es lo único que no se recupera.

Cuatro años hablando con investigadores a las seis de la mañana y a las doce de la noche. Cuatro años en congresos internacionales tomando notas, haciendo preguntas, conectando puntos. Cuatro años organizando eventos con voluntarios increíbles, llamando a empresas, explicando el Usher 1B a los medios de comunicación una y otra vez hasta que el nombre empieza a sonar familiar. Cuatro años financiando programas de investigación que ahora están dando resultados. Cuatro años construyendo una red europea que, en 2025, ha dado un salto cualitativo sin precedentes.

Este año hemos firmado nuestro primer acuerdo con el equipo del Dr. Aziz El Amraoui y la Dra. Sandrine Vitry en el Institut Pasteur de París. Hemos formalizado la colaboración con RetinAI y el Institut de la Vision; una alianza que pone la inteligencia artificial al servicio del diagnóstico precoz y de los futuros ensayos clínicos para el Usher 1B. Hemos seguido financiando el programa del Prof. Becirovic en Zúrich. Hemos presentado en sociedad el documental Per la Bruna, dirigido por Carla Roda, que narra nuestra historia con una honestidad que nos ha hecho llorar y sonreír a la vez. Hemos estado en ARVO, en Nimega, en Milán, en París, en Barcelona, y en cada lugar hemos plantado nuevas semillas.

Y detrás de todo esto, la comunidad. Las familias que organizan eventos solidarios. Los 589 estudiantes de Friburgo que corrieron por la investigación. La familia Meyer, que año tras año lidera una Soirée que mueve corazones y fondos. Las voces de Aitana Bonmatí, Berto Romero, Raquel Sans, Julio Manrique y tantos otros que han amplificado nuestra voz hasta lugares a los que solos no habríamos llegado. Y las familias afectadas, las que nos han precedido en el camino y las que se incorporan ahora, que nos recuerdan cada día por qué todo esto importa.

Presentamos esta memoria con la verdad de todo lo que ha sido: un año duro, muy trabajado, lleno de momentos de duda y momentos de luz. Un año que ha demostrado que, cuando la ciencia y la comunidad caminan juntas, el cambio es posible.

No sabemos cuándo llegará el tratamiento. Pero sabemos que estamos haciendo todo lo que podemos para que llegue lo antes posible. Cada año que pasa, estamos más cerca.

Por la Bruna. Por todas las niñas y niños como ella.

Berta Adell Palau — Cofundadora y Presidenta, Save Sight Now Europe



Una organización para el síndrome de Usher 1B

Cuatro años no es mucho tiempo en el mundo de la investigación biomédica, donde un programa preclínico puede tardar una década en llegar a la clínica, pero es mucho tiempo cuando eres una familia que vive la enfermedad cada día y sabe que el reloj no se detiene.

En cuatro años, Save Sight Now Europe ha pasado de ser una idea nacida de un diagnóstico a ser un actor reconocido en el ecosistema científico internacional del Usher 1B. No por azar, sino porque hemos aprendido rápido, hemos construido con rigor y hemos mantenido el foco, de manera constante, en lo que importa: que la ciencia llegue a los pacientes.

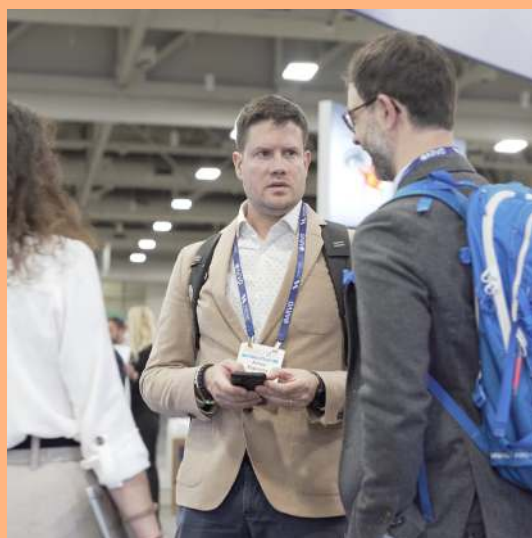
1.1 Lo que hemos construido hasta aquí

Cuando empezamos, no existía en Europa ningún programa de investigación específico para el Usher 1B financiado por una organización de pacientes. Hoy, SSNEU coimpulsa y financia programas activos en cinco centros de referencia en Europa y América del Norte (Institut Pasteur – reConnect, Institut de la Vision, Universidad de Zúrich, Johannes Gutenberg University Mainz y Universidad de Wisconsin–Madison).

Desde su fundación, las dos entidades de SSNEU han movilizado más de 2,5 millones de euros hacia la investigación en Usher 1B. Esta cifra incluye los fondos recaudados y distribuidos por las dos sedes de SSNEU (Fundació Síndrome d'Usher en España y Association Save Sight Now Europe Switzerland), así como premios y financiaciones de otras fundaciones mayores (como la Foundation Fighting Blindness) que SSNEU ha ayudado a dirigir específicamente hacia el Usher 1B.

Las cuentas que publicamos en el capítulo 6 recogen ambas entidades por separado: las de la Fundació Síndrome d'Usher en el apartado 6.1, y las de la Association Save Sight Now Europe Switzerland en el apartado 6.2.

Además, ha habido un cambio de posicionamiento: SSNEU es hoy un hub de conexión, un punto de encuentro donde investigadores, clínicos, empresas y familias convergen. Organizamos, financiamos, conectamos e impulsamos. Y cada vez más, cuando un investigador quiere saber dónde está la comunidad de pacientes de Usher 1B en Europa, habla con nosotros.



1.2 Lo que ha madurado en 2025

Este año la red se ha ampliado en dos direcciones nuevas. Científicamente, hemos formalizado colaboraciones que hasta ahora eran conversaciones: el programa con el Institut reConnect (Institut Pasteur) es ahora un contrato, no una promesa. Y hemos seguido ampliando el abanico de terapias que seguimos de cerca; de la terapia génica dual-AAV a los oligonucleótidos antisentido, de la neuroprotección con NACA a las posibilidades de la edición de bases, porque en enfermedades ultrararas ninguna vía prometedora puede descartarse.

Geográficamente, a finales de año hemos iniciado nuestra presencia en Italia. A través de la plataforma Giving Europe, que permite a donantes italianos hacer donativos fiscalmente deducibles a SSNEU, podremos financiar parte de los requisitos necesarios para sacar adelante el programa UNI-RARE en el centro de Brescia del Dr. Giacomo Calzetti. Italia es un país con una comunidad Usher activa e investigadores comprometidos, y este paso nos abre una puerta que hasta ahora no teníamos.

1.3 Lo que no ha cambiado

La urgencia. La determinación. Y la convicción de que una organización pequeña, ágil y enfocada puede mover más que estructuras mucho más grandes, si sabe dónde empujar y cuándo.

Nuestra hija nos mostró el vacío. Cuatro años después, el vacío es mucho más pequeño.





El síndrome de Usher

Una enfermedad que no espera

El síndrome de Usher de tipo 1B es una enfermedad genética ultrarrara causada por mutaciones en el gen MYO7A. Afecta a tres sentidos a la vez: la audición, el equilibrio y la visión. Los niños nacen con sordera profunda bilateral y con el sistema vestibular comprometido (sin el equilibrio natural que la mayoría damos por sentado desde el primer día de vida). Y durante la infancia comienza la pérdida progresiva de la visión por retinosis pigmentaria: primero la visión nocturna, después el campo periférico, hasta llegar a la visión en túnel y, en muchos casos, a la ceguera completa antes de la edad adulta.

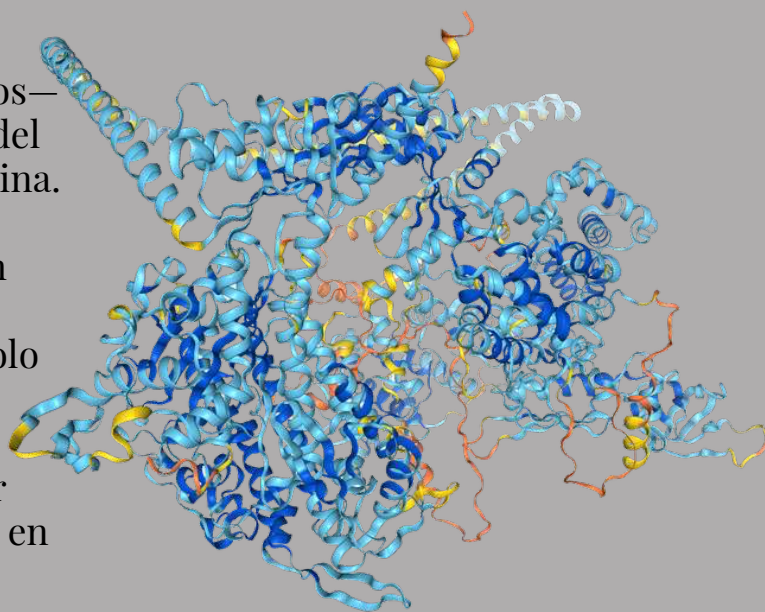
El síndrome de Usher es la causa más frecuente de sordoceguera genética en el mundo. Representa hasta el 50% de todos los casos de sordoceguera, y a pesar de ello, hasta hace relativamente poco, la investigación específica para esta forma de la enfermedad era prácticamente inexistente.

2.1 Por qué el gen MYO7A lo complica todo

La mayoría de las terapias génicas actuales utilizan vectores AAV — pequeños vehículos víricos modificados— para transportar una copia funcional del gen afectado hasta las células de la retina.

El problema del Usher 1B es que el gen MYO7A es excepcionalmente grande: demasiado grande para caber en un solo vector AAV convencional. Esto ha obligado a los investigadores a desarrollar estrategias de doble vector (dual-AAV), en las que el gen se divide en dos partes que deben ensamblarse correctamente dentro de la célula.

Una solución elegante, pero técnicamente mucho más compleja, que explica por qué el campo ha tardado más en avanzar y por qué cada hito alcanzado tiene un valor especial.



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

Gen MYO7A
 Infórmate de los programas y cómo trabajamos para resolver las mutaciones en este gen en www.savesightnoweurope.org

2.2 El inicio de la era clínica

El 2025 ha marcado un punto de inflexión que hay que nombrar con claridad: por primera vez en la historia, hay un ensayo clínico en humanos activo para el Usher 1B. El ensayo LUCE-1, liderado por AAVantgarde Bio con la tecnología dual-AAV del Dr. Alberto Auricchio (TIGEM, Nápoles), trató a los primeros pacientes y presentó en ARVO 2025 datos de seguridad positivos a los 60 días.

En enero de 2026 se completó el reclutamiento con 15 pacientes adultos. No es un tratamiento aprobado. No es la cura. Pero es la demostración de que la cadena que va del laboratorio al paciente es real y transitable.

Al mismo tiempo, el campo se ha abierto en varias direcciones a la vez. Los oligonucleótidos antisentido (ASO), un enfoque que hasta hace poco no se consideraba viable para el Usher 1B, han entrado en la agenda científica. Las terapias antioxidantes como la NACA han demostrado en un ensayo controlado que pueden reducir en más de un 50% la pérdida de la zona elipsoide —la franja de retina donde los fotorreceptores aún funcionan— en pacientes con síndrome de Usher, independientemente de la mutación concreta. Y la edición genética, que permite corregir una sola letra del genoma sin cortar las dos cadenas del ADN, ya alcanza tasas de corrección muy altas en modelos preclínicos, aunque de momento en otras enfermedades de la retina.

Nada de esto existía como opción real hace cuatro años.

2.3 Lo que significa vivirlo

Las estadísticas y los avances científicos explican el campo. Pero no explican del todo lo que significa crecer y vivir con Usher 1B.

Los niños afectados llegan al colegio con implantes cocleares que les han abierto el mundo del sonido. Aprenden a comunicarse, a relacionarse, a correr y a jugar con una energía que desmiente cualquier idea preconcebida sobre la enfermedad. Pero la retinosis pigmentaria progresa en silencio, por debajo del umbral de la conciencia cotidiana, hasta que de repente un escalón no visto, una cara no reconocida en la penumbra o un campo visual que se ha vuelto a estrechar recuerdan a la familia dónde está el reloj.

Es una enfermedad que combina la extraordinaria resiliencia de las niñas y niños que la viven con la presión constante del tiempo. Y es precisamente esta combinación, la vida plena que hoy es posible y la amenaza que crece si no actuamos, lo que da sentido a todo lo que hace Save Sight Now Europe.



Para más información sobre el síndrome de Usher, visita www.savesightnoweurope.org

2.4 De ultrarrara a estratégicamente prioritaria

El Usher 1B afecta aproximadamente a una de cada 130.000 personas. Suficientemente rara para quedar fuera del radar de la industria farmacéutica convencional. Pero suficientemente común para tener comunidad, investigadores comprometidos y modelos animales robustos.

Hoy, el Usher 1B está bien caracterizado genéticamente: es una enfermedad monogénica, causada por un solo gen. Un candidato excelente para las nuevas terapias de precisión. Y suficientemente severo y de inicio precoz para justificar toda la urgencia del mundo.

En mayo de 2025, la Organización Mundial de la Salud adoptó su primera resolución formal sobre enfermedades raras, reconociendo la necesidad global de promover el acceso al diagnóstico, al tratamiento y a la atención. Es un reconocimiento institucional importante. Pero para las familias que viven el Usher 1B cada día, la urgencia no ha esperado ninguna resolución. Llevábamos años actuando.



3

**Investigación y
ciencia**

La ciencia avanza; nosotros la aceleramos

Impulsar investigación en una enfermedad ultrarrara no consiste solo en financiar laboratorios. Es entender dónde está el campo, identificar los vacíos, conectar a los equipos que no siempre se conocen entre sí y empujar en la dirección correcta en el momento adecuado. El 2025 ha sido el año en que esta tarea—invisible para muchos, central para nosotros— ha dado los frutos más tangibles hasta ahora.

Seis palabras para entender estas páginas

1. **Gen / proteína** — el gen es la instrucción; la proteína es la herramienta que se obtiene de ella. En el Usher 1B falta la herramienta MYO7A.
2. **AAV** — el «sobre» vírico que transporta un gen dentro de una célula. El problema: el gen MYO7A no cabe en él.
3. **Dual-AAV** — dividir el gen en dos sobres y dejar que se reúna dentro de la célula.
4. **Edición genética** — corregir la letra errónea del gen, en lugar de sustituirlo por completo.
5. **Organoide** — una «mini-retina» cultivada en laboratorio a partir de células de un paciente.
6. **Explante** — tejido de retina humana donado, mantenido vivo unas semanas para probar tratamientos.

3.1 Presencia científica: dónde hemos estado y por qué es importante

La presencia de SSNEU en los espacios donde se decide el futuro del Usher 1B no es simbólica: es estratégica. Cada congreso, cada reunión bilateral, cada conversación de pasillo entre sesiones científicas es una oportunidad para aprender, para conectar y para acelerar los tratamientos para los miles de niños que viven cada día con los retos de una pérdida sensorial triple.

Por ellos, la Fundación sigue trabajando año tras año, sin descanso, para que el Usher deje de ser una enfermedad sin respuesta.



ARVO 2025 — Salt Lake City, mayo 2025

El congreso anual de la Association for Research in Vision and Ophthalmology es el mayor punto de encuentro del mundo en investigación oftalmológica. En 2025 vimos los primeros datos clínicos de la historia en Usher 1B: los resultados de los dos primeros pacientes tratados en el ensayo LUCE-1, con buena seguridad a los 60 días y las primeras señales de mejora funcional.

Para SSNEU, ARVO es donde se mantiene y se profundiza la relación con los investigadores de los programas que impulsamos, donde se toma el pulso a los proyectos nuevos y donde nacen las conexiones que después se convierten en colaboraciones.



USH2025 — Nimega, junio 2025

El congreso global del síndrome de Usher reunió a la comunidad científica y a las familias de todo el mundo por primera vez desde Maguncia, en 2018. Siete años después, el balance fue otro: el campo ha madurado, ha entrado en la clínica y ya no discute si los tratamientos llegarán, sino cuáles y cuándo.

Para SSNEU fue también un lugar de trabajo. De aquellas conversaciones surgió, pocas semanas después, el consorcio de cinco grupos de investigación que hoy articula buena parte de nuestra cartera.



3.2 Programas activos

Programa	Centro	Foco	Estado
reConnect	Institut reConnect, París	Terapia génica dual-AAV MYO7A	NUEVO Q4 2025
RetinAI + Institut de la Visión	Berna/ París	Datos e IA	NUEVO 2025
Becirovic	U. Zúrich	Dual-AAV + CRISPRa	En curso
Wolfrum	JGU Mainz	Modelo porcino + organoides	En curso
D. Gamm	U. of Wisconsin-Madison	Organoides e interactoma.	Actualmente financiado por F

NUEVO EL 2025

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



Es el nuevo programa más importante del año.

El Dr. Aziz El Amraoui es uno de los científicos del mundo que mejor conocen la proteína MYO7A: qué hace en las células del oído interno y del órgano del equilibrio, qué hace en los fotorreceptores de la retina, y por qué su ausencia provoca la pérdida simultánea del oído, el equilibrio y la vista. La Dra. Sandrine Vitry aporta la experiencia en vectores y en modelos animales.

El problema, en una frase: el gen MYO7A es demasiado grande para caber dentro del vehículo que la terapia génica utiliza para entrar en las células. Todo el reto consiste en hacerlo llegar entero a pesar de esta limitación.

Qué han probado y qué funciona: el equipo ha comparado tres estrategias cara a cara. Forzar el gen completo dentro de un solo vector no funcionó. Acortarlo para que quepa recupera algunas funciones de la proteína, pero no todas. Dividirlo en dos mitades para que se vuelvan a unir dentro de la célula —lo que se denomina dual-AAV— sí funciona, y es donde se concentra ahora todo el esfuerzo.

El resultado de 2025: con esta estrategia, el equipo ha conseguido recuperar el equilibrio de manera robusta y reproducible en dos modelos de ratón, uno de los cuales porta una mutación humana real. La recuperación de la audición sigue siendo una pregunta abierta.

¿Por qué importa si nuestra prioridad es la vista? Por dos razones. La primera: los niños con Usher 1B nacen sin función vestibular, y no existe ningún implante que la sustituya, como sí ocurre con el oído. Es el sentido del que casi nadie habla y para el que, hoy, no hay absolutamente nada. La segunda: el oído interno da respuestas en semanas, cuando la retina tarda meses o años. Si el vector llega, si las dos mitades se reúnen y si la proteína hace su trabajo, el oído lo dice primero — y eso ahorra tiempo y dinero antes de apostararlo todo al ojo.

Y la retina: en 2026 ha comenzado la prueba de concepto en el ojo. El siguiente paso, y el más importante para nosotros, es validar los vectores en retina humana donada, con el Dr. Bence György (IOB Basilea) y el Dr. Arnold Szabo (Universidad Semmelweis).

Un hito que suele pasar desapercibido: la patente. El Institut Pasteur ha protegido con patente esta estrategia. Parece un detalle administrativo y no lo es: ninguna empresa invierte los cientos de millones que cuesta llevar un tratamiento al mercado si no hay una patente que lo sostenga. Que exista significa que lo que hemos financiado tiene un camino posible hacia la farmacia, y no solo hacia una revista científica.

Es el único programa del mundo que trabaja a la vez el ojo y el oído interno. Las dos empresas que hoy lideran el campo tratan solo la retina. Un tratamiento que devuelva la vista y deje al niño sordo y sin equilibrio resuelve una parte del problema, no el problema.

RetinAI + Institut de la Vision (París) Acuerdo estratégico



Para que un tratamiento se apruebe, no basta con que funcione: hay que poder demostrar que funciona, con medidas que las agencias del medicamento acepten. Hoy, en Usher 1B, estas medidas aún no están del todo definidas. Este acuerdo con RetinAI y el Institut de la Vision existe para resolverlo.

RetinAI es una empresa suiza especializada en análisis de imágenes de retina y gestión de datos clínicos con inteligencia artificial. Su tecnología permite procesar grandes volúmenes de imágenes de manera estructurada y comparable entre centros. En octubre de 2025 fue adquirida por EssilorLuxottica, lo que la convierte en uno de los actores principales de la salud ocular digital a nivel mundial.

El Institut de la Vision de París es un centro de referencia mundial en distrofias hereditarias de la retina. El equipo vinculado al Usher 1B incluye a la Dra. Isabelle Audo, la Dra. Deniz Dalkara y el Dr. Serge Picaud, director científico del instituto.

Con este acuerdo hemos puesto en marcha el trabajo conjunto para organizar y analizar los datos de imagen de personas con Usher 1B: detectar patrones de evolución, definir marcadores fiables y construir la base que permitirá diseñar y evaluar ensayos clínicos con rigor. **Las imágenes de 22 pacientes ya están en la plataforma de análisis, y el compromiso de financiación es a cinco años. Es la infraestructura menos visible de toda nuestra cartera y una de las más necesarias.**

PROGRAMAS EN CURSO

Prof. Elvir Becirovic
Universidad de Zúrich



**Universität
Zürich**^{UZH}

Lo que hace singular este programa es que el laboratorio no aplica una técnica de terceros: ha inventado una propia.

Ante el mismo problema (un gen demasiado grande), todo el campo divide el gen en dos mitades y deja que se reúnan dentro de la célula. La diferencia entre equipos está en el momento exacto en que se reúnen, y este detalle aparentemente menor condiciona la eficacia y la seguridad de todo el tratamiento. La tecnología de este laboratorio, llamada **REVeRT**, hace la unión a nivel de ARN: el mensaje intermedio que la célula fabrica a partir del gen, justo antes de construir la proteína.

Por qué esto nos importa ahora: porque REVeRT ya no es una promesa de laboratorio: se está probando en personas, en un ensayo clínico para otra enfermedad hereditaria de la retina, con autorización de la agencia del medicamento estadounidense desde finales de 2024. El principio que debe hacer entrar un gen demasiado grande dentro de una célula humana ya se está poniendo a prueba en pacientes reales. Lo que financiamos es adaptarlo a nuestro gen.

Una segunda vía, por si la primera no llega a todos: el gen MYO7B realiza una función estructural muy parecida a la del MYO7A, pero en la retina está apagado. El equipo trabaja para encenderlo —sin modificar su secuencia— y ya ha demostrado que esta activación es posible. Si acabase compensando la función que falta, la ventaja sería enorme: serviría para cualquier paciente, sea cual sea su mutación. Es una apuesta más arriesgada, y por eso la mantenemos en paralelo y no en sustitución.

En 2025 el laboratorio publicó el protocolo de referencia internacional para diseñar y evaluar este tipo de vectores (el manual que usará el resto del campo) y un método para llegar a un diagnóstico genético en personas que se habían quedado sin respuesta, lo que afecta directamente a muchas familias con un diagnóstico incompleto.

El trabajo específico sobre el gen MYO7A está en curso y aún no se ha publicado. El siguiente paso es pasar de modelos pequeños a modelos animales grandes, el puente obligado antes de cualquier ensayo en personas.

PROGRAMES EN CURS

**Dr. Uwe Wolfrum y Dra. Kerstin Nagel-Wolfrum —
Johannes Gutenberg University Mainz · Dra. Zdenka
Ellederová — IAPG, República Checa**



El equipo de Mainz mantiene la plataforma preclínica porcina para el Usher 1B, en colaboración con la Dra. Zdenka Ellederová del Instituto de Biología Animal y Genética (IAPG) de la República Checa, que aporta la experiencia en la generación y el mantenimiento de los modelos porcinos modificados genéticamente. El cerdo importa porque su ojo tiene el tamaño del humano y porque sus fotorreceptores tienen unas estructuras que el ratón no tiene y que dependen precisamente de la proteína MYO7A. Es el lugar adecuado para preguntarse si un tratamiento llega adonde debe llegar en un ojo de tamaño real.

Dónde estamos, dicho sin adornos: los animales portan una mutación natural del gen MYO7A. A los 9 meses muestran claramente el problema de equilibrio, pero todavía no hay daño retiniano, y conservan un 20% de proteína funcional. Esto admite dos lecturas: que la degeneración de la retina es más lenta y hay que esperar, o que ese 20% es suficiente para mantener la visión, en cuyo caso el modelo no serviría para probar tratamientos en el ojo. La lectura de los 18 meses lo decidirá. Hasta entonces no comprometemos más recursos en experimentos que dependan de ello.

Lo que este equipo ha enseñado al campo en 2025: sus trabajos sobre cómo se inyecta un tratamiento bajo la retina han dado dos resultados incómodos y necesarios: que cuanto más volumen se inyecta, más se adelgaza la retina; y que en un estudio de terapia génica en cerdos con Usher la misma cirugía provocó daño en todos los grupos, incluido el grupo control, hasta el punto de enmascarar cualquier beneficio. No son titulares llamativos, pero cambian cómo tendrán que diseñarse todos los ensayos que vendrán. Es exactamente el tipo de conocimiento que justifica financiar investigación preclínica.

La segunda línea: minirretinas humanas. En paralelo, la Dra. Kerstin Nagel-Wolfrum desarrolla organoides de retina a partir de células de pacientes. En 2026, su equipo publicará la caracterización completa en Usher 1C, donde ha identificado que un tipo de célula de soporte de la retina pierde la capacidad de mantener su estructura. Es la misma plataforma que ahora debe aplicarse al Usher 1B.

Tres cosas que aún no sabemos, y que lo condicionan todo:

1. Nadie en el mundo ha demostrado todavía recuperación de visión en un modelo de Usher 1B. Tenemos producción de proteína, recuperación de equilibrio, seguridad en pacientes. La prueba de visión todavía no existe.
2. Nuestro modelo de cerdo aún no ha desarrollado daño en la retina. El dato de los 18 meses dirá si sirve o si hay que cambiar de plataforma.
3. No sabemos cuál de las dos formas de la proteína MYO7A hay que administrar. Los programas que hoy están en la clínica lo han elegido por convención, no por evidencia. SSNEU está trabajando en ello.

3.3 Nuevas vías exploradas en neuroprotección: más caminos para frenar la degeneración

Una de las decisiones estratégicas de SSNEU desde el principio ha sido no apostar por una sola vía. En enfermedades ultrararas, la diversidad de enfoques es una manera de gestionar el riesgo: si un camino encuentra obstáculos, hay otros en marcha. En 2025 hemos ampliado el abanico hacia los tratamientos que pueden frenar la degeneración mientras las terapias génicas maduran.

NACA — N-acetilcisteína-amida TUDCA — Ácido tauroursodesoxicólico

Nacuity Pharmaceuticals ha presentado los resultados de su ensayo SLO-RP, realizado en cuatro centros de Australia con 49 personas con síndrome de Usher durante dos años. El tratamiento, por vía oral, redujo en más de un 50% la pérdida de la zona elipsoide (la franja de retina donde los fotorreceptores aún funcionan, y la medida que mejor sigue el avance de la enfermedad) y frenó en casi un 30% la pérdida de sensibilidad.

Es el primer tratamiento con un efecto demostrado de manera controlada en población Usher, y funciona independientemente de la mutación. No repara nada: frena. La empresa ha anunciado un estudio confirmatorio que comienza en 2026. Lo seguimos de cerca con BeRare Onlus, en Italia.

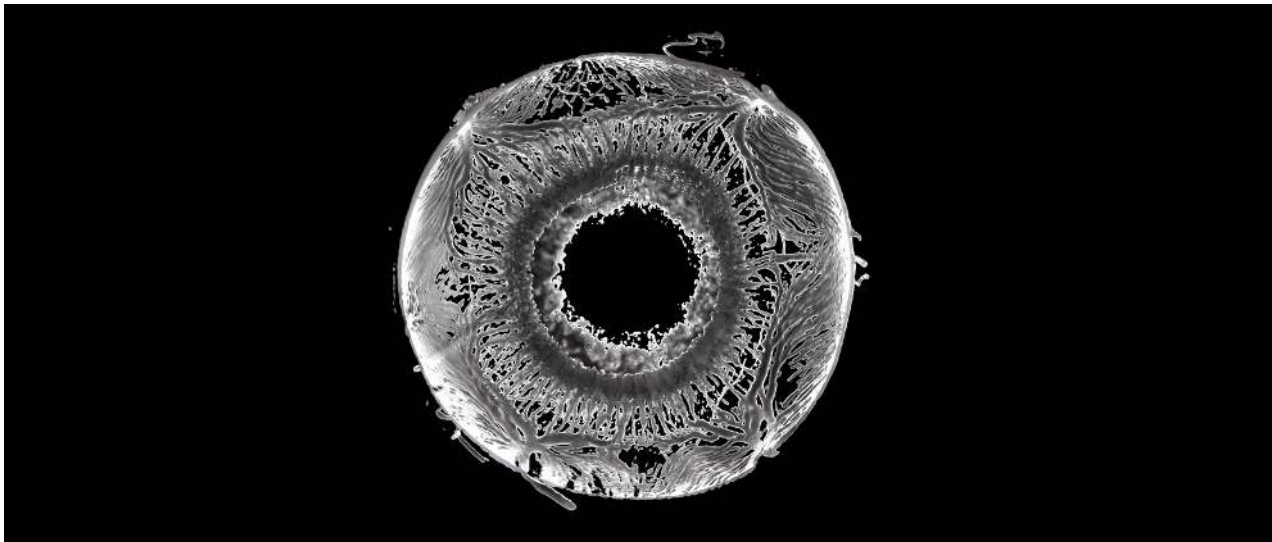
El TUDCA actúa sobre las tres vías principales del deterioro de la retina: la oxidación, la inflamación y la muerte celular. En modelos animales ha sido el compuesto más eficaz de todos los ensayados por el grupo de la Universidad de Alicante, con el que trabajamos junto con colegas italianos.

Hay dos obstáculos que aún no están resueltos, y preferimos decirlos: la dosis eficaz en animales equivale a una cantidad inviable por vía oral en personas, lo que obliga a buscar una administración local; y todavía no se ha probado en un modelo de Usher, donde el problema de fondo es estructural y no metabólico. De ello dependerá que el proyecto avance.

ASO — Oligonucleótidos antisentido

Durante 2025 y 2026 hemos abierto de manera seria una vía que hasta ahora no se había explorado para el gen MYO7A. El precedente dentro del campo Usher es prometedor: el ensayo LUNA ya tiene pacientes tratados con un fármaco de este tipo para la forma más frecuente de Usher tipo 2.

Los límites también son claros: un ASO no puede sustituir la proteína que falta (eso es territorio de la terapia génica) y la mayoría de estas estrategias sirven solo para una mutación concreta. Técnicamente es complejo. Pero ya está sobre la mesa y para algunas familias podría ser la vía más rápida.



3.4 El campo global: dónde está la investigación en 2025

Situar el trabajo de SSNEU en el contexto global no es un ejercicio de modestia: es una necesidad. Lo que ocurre en otros programas de distrofias hereditarias de la retina define las herramientas, los precedentes regulatorios y las tecnologías que, tarde o temprano, llegarán al Usher 1B.

LUCE-1 – AAVantgarde Bio



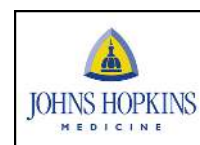
El primer ensayo clínico en humanos para el Usher 1B es un hecho. Con tecnología dual-AAV desarrollada por el equipo del Dr. Alberto Auricchio, en 2025 presentó los datos de los dos primeros pacientes: buena seguridad a los 60 días, agudeza visual estable y mejoras en visión con poca luz y en estabilidad de la mirada. En enero de 2026 completó el reclutamiento con 15 pacientes adultos. No es la cura y el número de pacientes es pequeño. Es la demostración de que el camino es posible. La pregunta abierta es la durabilidad.

BlueRock Therapeutics CLARICO



Ensayo de Fase 1/2a con células precursoras de fotorreceptores derivadas de células madre, en hasta 54 adultos con enfermedades primarias de fotorreceptores —categoría que incluye la retinosis pigmentaria y el síndrome de Usher. En lugar de proteger lo que queda, intenta reponer lo que se ha perdido. Independiente de la mutación y, por tanto, aplicable a cualquier subtipo.

NAC Attack Johns Hopkins / NEI



Ensayo de Fase 3 con N-acetilcisteína: cerca de 440 pacientes en una treintena de centros de Estados Unidos, Canadá, México y Europa, con más de 20 millones de dólares de financiación pública. Un antioxidante independiente de la mutación, que actúa sobre el mismo mecanismo que la NACA.

Optogenética



Cuatro empresas —Ray Therapeutics, GenSight, Bionic Sight y Nanoscope— tienen ensayos activos con una idea diferente: en lugar de reparar el gen, hacen que células que han sobrevivido a la degeneración se vuelvan sensibles a la luz. Funciona sea cual sea la mutación. Nanoscope inició en julio de 2025 la solicitud de autorización ante la FDA. Es relevante para el Usher 1B en estadios avanzados, cuando la terapia génica ya no puede recuperar los fotorreceptores perdidos.

3.5 El 2026, ya en marcha

Milán, enero 2026

En enero, el equipo de SSNEU se reunió en Milán con Alessandro Mennella y Marco Tironi —dos personas adultas afectadas de Usher 1B— y con el equipo de BeRare Onlus. Fue el punto de partida de una colaboración italiana que ya ha dado sus primeros frutos: el apoyo al programa UNI-RARE del Dr. Giacomo Calzetti, en Brescia, y la apertura de una vía de financiación desde Italia que explicamos en el capítulo 4.



Institut reConnect — París, julio 2026

La visita de trabajo al Institut Pasteur marcó el inicio formal de la colaboración con el equipo reConnect. No fue la primera reunión, pero sí la primera con una cámara al lado: la documentalista del proyecto Per la Bruna acompañó al equipo y filmó aquellas horas de trabajo como parte del registro documental de la fundación. Una jornada que, en retrospectiva, representa uno de los momentos fundacionales del año.



Lo que viene

Tres datos marcarán los próximos meses: la lectura a los 18 meses del modelo porcino, que dirá si sigue siendo una plataforma útil; la validación de los vectores del Institut reConnect en retina humana; y el inicio del estudio confirmatorio de la NACA. Ninguno de los tres es una cura. Los tres deciden por dónde continuamos.



**Acciones, visibilidad y
captación de fondos**

Ciencia y comunidad: dos caras de la misma lucha

Impulsar la investigación en una enfermedad ultrarrara requiere dinero. Y generar dinero requiere visibilidad. Y la visibilidad real, la que mueve a las personas, requiere una historia que sea verdad. La nuestra lo es. Y en 2025 hemos aprendido a contarla mejor que nunca.

4.1 El documental *Per la Bruna*

Hay herramientas de comunicación. Y hay obras que trascienden la comunicación y se convierten en algo más grande. *Per la Bruna* es de las segundas.

Dirigido por Carla Roda y producido por Tabata Films, el documental sigue dos viajes en paralelo: la historia íntima de nuestra familia, y la movilización científica que Arnau Espinosa y Berta Adell (fundadores de SSNEU) lideran desde Save Sight Now Europe. Trata sobre la Bruna y trata sobre cada niña y niño con Usher 1B que espera que la ciencia llegue a tiempo.

Carla Roda no es una directora cualquiera. Su trayectoria incluye trabajos para Netflix (*Karol G: Mañana Fue Muy Bonito*), HBO Max (*Menudo: Forever Young*) y producciones estrenadas en Tribeca, SXSW y Sundance. Ha recibido el Premio Orson Welles. *Per la Bruna* es su debut como directora, y ha elegido esta historia porque, en sus palabras, es un viaje íntimo para documentar la fuerza de una familia.

La cámara nos acompaña desde hace un año y sigue a nuestro lado. Ha filmado reuniones de laboratorio en Basilea, congresos científicos en Denver, momentos familiares en Cataluña y Suiza, y la visita al Institut reConnect (Institut Pasteur) en París en julio (el inicio formal del programa reConnect). Ha visto lo que normalmente no se ve: las conversaciones a las doce de la noche con investigadores, las dudas, las decisiones difíciles, y también la vida cotidiana de una familia que no ha parado ni un día.

El 26 de mayo de 2026, en el Cinema Edison de Granollers, hicimos la primera presentación pública del proyecto: la proyección del sizzle reel, una conversación con la directora y una presentación de Berta Adell sobre lo que el documental capta y por qué esta historia necesita contarse ahora.



PER LA BRUNA

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

perlabruna.com

*El proyecto sigue en producción. Seguidnos para las próximas novedades.
Visita la web del documental: perlabruna.com*

4.2 Presencia en medios y concienciación

Les Bones Causes — Catalunya Ràdio

Durante el curso 2024-2025, seis voces del panorama cultural, periodístico y deportivo catalán han llevado el Usher 1B a los hogares de Cataluña y de toda España en prime time: Jordi Coll · Paula Malia · Mont Plans · Ariadna Oltra · Toni Cruanyes · Enric Agud.

Cada intervención ha generado difusión orgánica, nuevos contactos y, sobre todo, ha normalizado el nombre de una enfermedad que hasta hace poco era desconocida para la mayoría.



Jordi Coll, actor



Paula Malia, actriu



Mont Plans, actriu



Ariadna Oltra,
periodista



Toni Cruanyes,
periodista



Enric Agud,
periodista

Cápsulas de concienciación

Desde La Nit de la Visió – noviembre de 2025, hemos iniciado la publicación de cápsulas divulgativas en redes sociales, elaboradas por Nuria Camp (Camp Divulgatiu). El objetivo es explicar el Usher 1B —la enfermedad, la ciencia, las familias, la investigación— de manera clara, consistente y fácil de compartir. Una voz regular que construye presencia y conocimiento a lo largo del tiempo.

Podéis clicar sobre cada imatge y ver el contenido.



Presencia en medios

RRAC1, Catalunya Ràdio, ara.cat, La Vanguardia, EFE, Canal 21, Tele 5, Pànxing, RTS, La Liberté, Le Gruyère y más de treinta medios españoles, catalanes y suizos han recogido nuestra historia y nuestro trabajo durante el año. El pódcast La Ciència de lo Singular (Share4Rare/CIBERER) contó con la participación de Berta Adell junto a la Dra. Carmen Ayuso, el Dr. José María Millán, el Dr. Jaume Català y David Sánchez.



Lulu & Nanette — Día Internacional del síndrome de Usher

En septiembre, la red de ópticas suizas Lulu & Nanette dedicó el mes a la concienciación sobre el síndrome de Usher, con especial intensidad el sábado 20 de septiembre, Día Internacional del Usher. Una colaboración que pone nuestra causa en contacto directo con profesionales de la visión y sus pacientes.



86ª Bol d'Or du Léman 2025 — Velero Adrénaline

La Bol d'Or du Léman es la regata en aguas cerradas más importante del mundo: cada año, más de 500 embarcaciones y 3.500 regatistas salen de Ginebra, atraviesan el lago Léman hasta Bouveret y regresan. En 2025 el logo de Save Sight Now Europe lució en la vela del Adrénaline, patrocinado por Thierry Campiche, y la colaboración continúa en 2026.

Pero va más allá de una sola carrera: a lo largo de la temporada, el Adrénaline lleva nuestros colores a las diversas regatas del lago Léman. Nos da visibilidad en uno de los entornos deportivos y sociales más activos de Suiza, en el agua ante miles de espectadores y en las redes sociales, donde ambas organizaciones comparten publicaciones.

Una colaboración sencilla y efectiva que sitúa nuestra causa en el corazón de la comunidad suiza.



4.3 Captación de fondos: el Movimiento USH y Usher Partners

Financiar la investigación en una enfermedad ultrarrara sin ayudas estructurales de estados ni organismos europeos requiere creatividad, constancia y una comunidad que se implique de verdad. El 2025 ha confirmado que tenemos las tres cosas.



La Nit de la Visió 2025 — 3a edición

14 de noviembre · Recinto Modernista de Sant Pau, Barcelona.

La tercera edición de La Nit de la Visió consolidó el evento como el punto de encuentro anual de la comunidad SSNEU: cena sentada, apertura musical, concierto en directo y el hilo conductor de siempre —ciencia, testimonios y solidaridad bajo un mismo techo. La novedad del año fue la incorporación de una subasta solidaria online a través de BiddingOwl, activa durante las semanas previas y con cierre especial durante la velada, con lotes de experiencias, arte, bienestar, gastronomía y coleccionismo deportivo. La recaudación total fue de 37.700 €, destinados íntegramente a investigación.

La velada fue posible gracias a Original's Catering, la Fundació Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (sede del evento), Compañía Eléctrica Panamericana y Anima el Musical.



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

Colaboradores de la subasta solidaria

La subasta solidaria online contó además con la generosidad de numerosas empresas y profesionales que aportaron lotes de experiencias, arte, bienestar, gastronomía y coleccionismo deportivo: 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 Bodega del Carrer Major, Cottet, Textura Profesionales, Little Creative Factory, Desarrolladoras de Talento, Sensas, Balah Jewellery, Wherteimar.

Soirée Solidaire La Tour Vagabonde — Friburgo, marzo

La familia Meyer organizó por segundo año consecutivo una velada musical y testimonial en Friburgo, con mesa redonda científica y concierto de Melissa Kassab. Recaudación: 27.000 CHF, un resultado extraordinario que refleja el compromiso creciente de la comunidad suiza con la causa.



Carrera Solidaria CO Sarine Ouest — Friburgo, junio

589 estudiantes de la escuela CO Sarine Ouest corrieron por la investigación del Usher 1B. Motivados por la historia de la familia Meyer y su hijo Félix (seis años, Usher 1B), recaudaron 14.430 CHF.



Rosas para Vencer al Usher — Sant Jordi 2025

Tercera edición de la campaña de Sant Jordi en los Jardinetes de Gràcia, Barcelona. Rosas y lápices solidarios, concienciación y recaudación en una de las fiestas más emblemáticas de Cataluña.

Podéis visitar nuestros eventos pasados y futuros en la web de SSNEU, sección [eventos](#).

Los fondos recaudados en España los recibe la Fundació Síndrome d'Usher y los recaudados en Suiza, la Association Save Sight Now Europe Switzerland. Cada entidad presenta sus cuentas por separado en los apartados del capítulo 6 · Finanzas.

4.4 Usher Partners 2026: estructurar la financiación para crecer

El 2025 ha sido el año en que hemos tomado una decisión importante: dejar de improvisar la captación de fondos y estructurarla. El resultado es Usher Partners 2026: un programa de patrocinio anual con el objetivo de 150.000 € para sostener la continuidad de los programas de investigación activos, el trabajo de datos y biomarcadores con RetinAI, y la presencia internacional de SSNEU en los espacios científicos que importan.

El programa ofrece a empresas y organizaciones la posibilidad de vincular su marca a una causa concreta, medible y urgente. No es filantropía abstracta: es financiar ciencia real, con nombres de investigadores, laboratorios y resultados que se pueden explicar.

El plan de acción 2026 incluye:

- Rosas para Vencer al Usher (abril · Sant Jordi)
- Mercado Solidario Costa Brava (junio · Port de la Selva)
- Pádel por el Usher (septiembre · varios clubes adheridos)
- La Nit de la Visió 2026 (noviembre)



Giving Europe — Donativos deducibles a nivel europeo.

Primer país: Italia

Una novedad importante en la arquitectura de captación: en 2025 SSNEU trabajó para incorporarse a la plataforma Giving Europe, que permite a donantes europeos hacer aportaciones fiscalmente deducibles a nuestra organización.



Iniciamos esta opción con Italia, donde la comunidad local continúa apoyando la investigación a través de Save Sight Now Europe, con la iniciativa No Limits y con el legado de la organización Rare Partners, que impulsó esta colaboración durante años.

Gracias a este mecanismo, ya hemos podido recibir el apoyo de la comunidad italiana y financiar parte de los requisitos necesarios para sacar adelante el programa UNI-RARE en el centro del Dr. Giacomo Calzetti en Brescia. Es un paso pequeño en apariencia, pero estratégicamente relevante: Italia tiene una comunidad Usher activa generosa, y abrir esta vía significa poder crecer allí de manera sostenida.

En nuestra web encontraréis todos los eventos y colaboradores.

5

**Gobernanza y
transparencia**

Una organización que crece con rigor

Save Sight Now Europe opera a través de dos entidades legales complementarias: la Fundació Síndrome d'Usher (NIF G-13876362), inscrita en el registro de fundaciones de la Generalitat de Cataluña y con sede en Barcelona, y la Association Save Sight Now Europe Switzerland (CHE-080.124.875), con sede en Ginebra.

Esta estructura dual no es una complejidad administrativa: es una herramienta. Nos permite operar a la vez dentro del ecosistema científico y filantrópico suizo (donde está buena parte de nuestros socios de investigación) y dentro del marco legal y fiscal español, donde está nuestra comunidad.

En 2025 dimos un paso concreto para ampliar la capacidad de recibir donativos en Europa, a través de la plataforma Giving Europe. Es un movimiento estratégico que iniciamos con Italia, donde tenemos una comunidad de Usher activa, investigadores comprometidos y una tradición sólida de filantropía vinculada a la salud.

5.1 Patronato de la Fundació Síndrome d'Usher

El Patronato es el órgano de gobierno de la Fundació Síndrome d'Usher (tal como establece la normativa de fundaciones de la Generalitat de Cataluña): aprueba las cuentas, fija las líneas de actuación y responde del cumplimiento de las finalidades fundacionales. Sus miembros ejercen el cargo de forma gratuita.

El Patronato supervisa el cumplimiento de los fines fundacionales, aprueba las cuentas anuales y vela por la buena gestión de los recursos de la entidad.

Durante 2025 lo integraron:

- Berta Adell Palau — Cofundadora y Presidenta
- Arnau Espinosa Manzanal — Cofundador y Secretario
- Júlia Espinosa Manzanal — Cofundadora y Vicepresidenta
- Hermès Solé — Cofundador y vocal

El Patronato se reunió tres veces durante el ejercicio 2025.

5.2 Comité de dirección de la Association Save Sight Now Europe Switzerland

El Comité de Dirección es el órgano ejecutivo de la Association Save Sight Now Europe Switzerland. Su mandato fue renovado en la Asamblea General del 6 de octubre de 2025 y durante este año lo integraron: Berta Adell Palau — Presidenta (reelegida), Arnau Espinosa Manzanal — Secretario, Júlia Espinosa Manzanal — Vicepresidenta

5.3 Asamblea General – Association SSNE Switzerland

En la Asamblea General del 6 de octubre los puntos principales aprobados fueron:

- Cuentas anuales del ejercicio 2024–2025 y aplicación de las rentas a actividades fundacionales.
- Renovación del comité de dirección.
- Actualización de la estrategia de colaboraciones científicas y captación de fondos para 2025–2026.
- Reafirmación del compromiso de transparencia y rendición de cuentas como eje central de la gobernanza.

5.4 Comité Científico Asesor (SAB): cómo decidimos hacia dónde dirigimos los fondos

Somos una fundación pequeña que financia ciencia cara en un campo donde equivocarse cuesta años. El SAB existe para garantizar que ninguna decisión de inversión dependa únicamente de nuestro criterio. Lo componen científicos externos con competencias complementarias —terapia génica, oftalmología pediátrica, genética de enfermedades raras y diseño de ensayos— sin intereses económicos en los programas que evalúan.

Cuando llega una propuesta, el equipo prepara un expediente y el SAB evalúa algo concreto: si responde a una pregunta que nadie más está resolviendo y si el resultado, sea cual sea, nos hará tomar una decisión diferente. Ningún programa recibe un compromiso abierto: se financia por etapas, con un dato concreto como condición para continuar. A veces esto significa detener una línea hasta que llegue una lectura pendiente. Decirlo es tan importante como anunciar lo que sí hemos financiado.

Dr. Bence György

Institut d'Ophthalmologie Moléculaire et Clinique de Bâle (IOB) · Universidad de Basilea

Médico e investigador formado en Budapest y con etapa postdoctoral en Harvard, es responsable de Traslación Clínica en el IOB y profesor en la Universidad de Basilea. Su grupo trabaja en edición genética de precisión aplicada a la retina: tecnologías que permiten corregir una sola letra del genoma sin cortar el ADN de doble cadena, con una seguridad y una especificidad que las herramientas anteriores no tenían.



En 2025, su laboratorio publicó resultados en primates con tasas de corrección de hasta el 87% en las células del epitelio pigmentario de la retina y del 61% en los bastones, utilizando vectores AAV de tercera generación. Era para otra enfermedad hereditaria, pero la tecnología es la misma que podría aplicarse a mutaciones puntuales del gen MYO7A. Con un límite que él mismo subraya: solo es útil para quien tiene una mutación que esa herramienta concreta pueda corregir.

Su laboratorio, en colaboración con el Dr. Arnold Szabo (Universidad Semmelweis), mantiene retina humana donada viva durante semanas para probar tratamientos; es donde se planea validar los vectores del programa reConnect.

Al SAB aporta la perspectiva de quien entiende toda la cadena: desde el diseño molecular hasta la pregunta de cómo se lleva un tratamiento a la clínica. Es quien nos ayuda a evaluar si una propuesta de edición genética tiene fundamento real o es prometedora sobre el papel, pero lejos de ser probable en personas.

Dr. Giacomo Calzetti

Institut d'Ophtalmologie Moléculaire et Clinique de Bâle (IOB) · Vista Vision, Brescia

Oftalmólogo e investigador en el IOB e investigador principal en la clínica Vista Vision de Brescia, formado en Parma y en el Scheie Eye Institute de la Universidad de Pensilvania. Trabaja en tecnologías que corrigen el gen en lugar de sustituirlo: en 2025 publicó en Nature Medicine resultados en primates con una corrección del 87% de las células del epitelio pigmentario.



Como investigador principal en Vista Vision, combina el trabajo de laboratorio con la consulta clínica semanal, lo que le permite contrastar cada propuesta científica con lo que ve directamente en sus pacientes. Es también quien lidera el programa UNI-RARE en Brescia (financiado en parte gracias a la plataforma Giving Europe) y quien impulsó, en enero de 2026, el encuentro de Milán con Alessandro Mennella, Marco Tironi y el equipo de BeRare Onlus que dio inicio a nuestra colaboración italiana.

Al SAB aporta lo que menos se ve y más falta hace: saber cómo medir una enfermedad lenta de manera que las agencias de medicamentos la acepten. Es también nuestro principal vínculo con la comunidad Usher italiana.

Dr. Jaume Català-Mora

Hospital Sant Joan de Déu · Instituto de Investigación Sant Joan de Déu, Barcelona

Oftalmólogo pediátrico y cirujano de retina en el Hospital Sant Joan de Déu, acumula una de las series pediátricas de Usher 1B más grandes de Europa. En 2024 publicó el seguimiento de 26 niños con mutaciones en MYO7A durante más de tres años y medio: identificó las primeras alteraciones retinales infantiles, cuantificó su velocidad de progresión y demostró que la



acumulación de líquido en la mácula predice una peor visión años después. Lidera también un proyecto de IA para analizar las capas de la retina en Usher tipo 1. Casi todos los datos de evolución de la enfermedad proceden de adultos; él aporta el conocimiento pediátrico que los tratamientos que financiamos necesitarán. Y lo tiene a veinte minutos de nuestra casa.

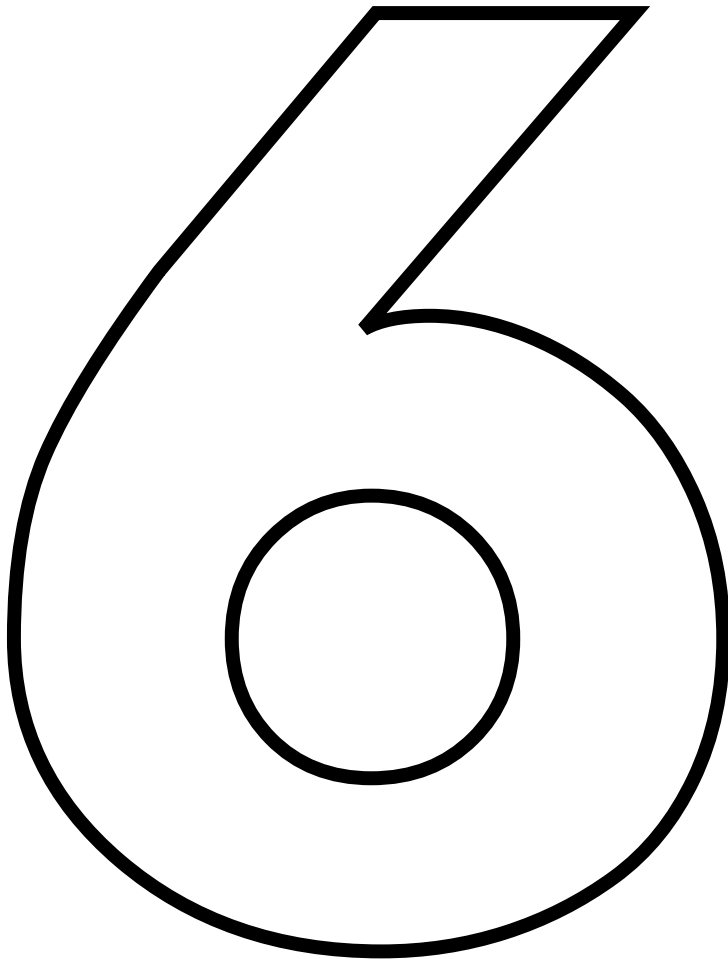
Dr. José María Millán

CIBERER · Instituto de Investigación Sanitaria La Fe, Valencia

Dirige el Grupo de Biomedicina Molecular, Celular y Genómica del IIS La Fe y, desde junio de 2025, la dirección científica del CIBERER, la red estatal de investigación en enfermedades raras. Su grupo trabaja en la genética del síndrome de Usher desde 1995 y es la referencia nacional para el diagnóstico genético de la enfermedad.



Su aportación al SAB es la que sostiene todas las demás: saber interpretar variantes. Cuando una familia recibe un informe con una «variante de significado incierto», ese informe no cierra nada, ni el diagnóstico ni el acceso a un futuro ensayo clínico. Determinar si una variante concreta causa la enfermedad es un trabajo especializado y lento. Él sabe hacerlo.



**Las
finanzas**

Save Sight Now Europe opera a través de dos entidades legales complementarias: Fundació síndrome d'Usher y Association Save Sight Now Europe Switzerland

Este capítulo recoge, por separado, las cuentas de cada una: la Fundació Síndrome d'Usher (apartado 6.1) y la Association Save Sight Now Europe Switzerland (apartado 6.2).

Todos los documentos oficiales están disponibles en el apartado Transparencia de www.savesightnoweurope.org.



6.1 Fundació Síndrome d'Usher (España)

La Fundación entrega para el año 2025 los siguientes documentos para reflejar sus cuentas, ejercicio y actividad.

- **Memoria anual de actividades 2025** (documento actual)
- **Cuentas anuales. Ejercicio 2025**
- **Memoria económica del ejercicio 2025** (a los efectos de lo dispuesto en el artículo 3.10 de la Ley 49/2002, de 23 de diciembre, de régimen fiscal de las entidades sin fines lucrativos y de los incentivos fiscales al mecenazgo)

La Fundació Síndrome d'Usher (NIF: G-13876362) está inscrita en el registro de fundaciones de la Generalitat de Catalunya, por lo que las memorias anuales de ejercicio y cuentas se encuentran redactadas en catalán en su versión oficial.

A continuación se presentan las cuentas del ejercicio 2025, que reflejan la actividad económica de la Fundació Síndrome d'Usher (NIF G-13876362) y el destino de los fondos recibidos. Las cuentas de la Association Save Sight Now Europe Switzerland se presentan por separado en el apartado 6.2.

Encontrarán todos los documentos en el apartado **Transparencia** de www.savesightnoweurope.org.

Balance de situación

Fundació Síndrome d'Usher, 01/01/2025 a 31/12/202

ACTIVO

<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

Cuenta de pérdidas y ganancias

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

Destino de las rentas a las actividades fundacionales

El artículo 3.1.c del Real Decreto 1270/2003, de 10 de octubre, define los requisitos de la memoria en relación con las rentas de actividades fundacionales: 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 dada a las mismas.

En el ejercicio 2025 la Fundación destinó el 34,32% de las rentas netas obtenidas al cumplimiento de sus finalidades fundacionales, según el siguiente detalle:

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

De acuerdo con el artículo 3.2 de la Ley 49/2002, la Fundación dispone de los cuatro ejercicios siguientes para destinar esta cantidad a sus finalidades fundacionales, plazo dentro del cual prevé aplicarla íntegramente a los programas de investigación en curso.

Del mismo modo, el destino de las rentas a actividades fundacionales ha sido el siguiente:

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

Durante el ejercicio 2025 la Fundación no aplicó más del 70% de sus rentas a finalidades fundacionales, quedando pendiente de destinar en los próximos ejercicios la cantidad de 22.667,65 euros. La cantidad pendiente se destinará dentro del plazo legal de cuatro años.

Criterios de distribución de los gastos e inversiones por actividades

Detalle de las rentas por actividades y proyectos. Rentas exentas y no exentas

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

La Association Save Sight Now Europe Switzerland (CHE-080.124.875), con sede en Ginebra, presenta a continuación sus cuentas del ejercicio 2025. Estas cuentas corresponden únicamente a la Association; las cuentas de la Fundació Síndrome d'Usher se presentan en el apartado 6.1. Serán presentadas y sometidas a aprobación en la próxima Asamblea General, en septiembre de 2026.

- Memoria anual de actividades 2025 (documento actual)
- Cuentas anuales. Ejercicio 2025 (en CHF)

Las cuentas de la Association Save Sight Now Europe Switzerland se presentan en sus idiomas oficiales, el francés (sede en Suiza romanda) y el inglés (conforme a los estatutos). Los importes se expresan en francos suizos (CHF).

Encontrarán todos los documentos en el apartado **Transparencia** de www.savesightnoweurope.org.

Balance de situación

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

ACTIVO

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

PASIVO

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

Cuenta de pérdidas y ganancias

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 banca	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

Cuenta de resultados

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

Concepto	2025	2024
Ingresos netos por venta de bienes y prestación de servicios (donaciones)	50.206	13.889
Gastos directos de proyectos	-25.163	0
Resultado bruto tras gastos directos	25.043	13.889
Gastos de personal	0	0
Otros gastos administrativos	-572	0
Resultado de explotación antes de amortizaciones, resultado financiero e impuestos (EBITDA)	24.471	13.889
Amortizaciones y correcciones de valor del inmovilizado	0	0
Resultado de explotación antes de resultado financiero e impuestos (EBIT)	24.471	13.889
Gastos financieros	-103	-87
Ingresos financieros	0	0
Resultado antes de impuestos (EBT)	24.368	13.802
Resultado de actividades accesorias	0	0
Gastos e ingresos excepcionales, únicos o extraordinarios	0	0
Resultado anual antes de impuestos	24.368	13.802
Impuestos directos	0	0
RESULTADO ANUAL SIN RESULTADO DE FONDOS	24.368	13.802



Agradecimientos

Trabajar para acelerar un tratamiento para una enfermedad ultrarrara no es un camino fácil. No hay financiación estructural que lo sostenga. No hay un sistema que lo impulse de manera natural.

Cada avance, cada programa de investigación formalizado, cada evento organizado, cada acuerdo firmado es el resultado de un esfuerzo sostenido que se construye desde cero, con recursos limitados y con una urgencia que no permite pausas.

Por eso el agradecimiento que cierra esta memoria no es de cortesía. Es el reconocimiento de que nada de lo que hemos hecho en 2025 habría sido posible sin las personas y organizaciones que han decidido caminar a nuestro lado: los investigadores que han confiado en una fundación joven y rigurosa, las familias que han convertido su dolor en acción, las empresas que han visto en esta causa una apuesta que vale la pena, y los aliados y amigos que han dado su tiempo, el único recurso que nadie puede recuperar. A todos vosotros, gracias.

Al Dr. Aziz El Amraoui y la Dra. Sandrine Vitry del Institut reConnect (Institut Pasteur) de París, por abrir las puertas del programa reConnect y por la confianza depositada en una colaboración que acaba de comenzar y que tiene todo el potencial del mundo.

Al Dr. Bence György del IOB Basel, por su dedicación a la edición de precisión aplicada a la retina y por mantener abierta una colaboración que sigue creciendo.

A la Dra. Isabelle Audo y al equipo del Institut de la Vision de París, por años de trabajo conjunto y por acompañarnos con rigor y generosidad en cada paso del camino.

A Carlos Ciller y Catia Fortunato de RetinAI, por facilitarnos el camino con sus herramientas y su conocimiento, y por hacerlo con una implicación y una cercanía que van mucho más allá de lo que un acuerdo profesional requeriría.

Al Dr. Giacomo Calzetti, de Brescia, por abrir la puerta del programa UNI-RARE en Italia y por la colaboración que nace con fuerza.

Al Prof. Elvir Bećirović y a su equipo de la Universidad de Zúrich, y a la Dra. Zdenka Ellederová del IAPG de la República Checa. Al Dr. Uwe Wolfrum y la Dra. Kerstin Wolfrum de la Johannes Gutenberg University Mainz. Al Dr. Jaume Català del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona y al Dr. José María Millán del Hospital La Fe / CIBERER de Valencia por mantener viva la plataforma preclínica que el campo necesita para validar lo que viene. Por ser los referentes clínicos que conectan la investigación con los pacientes y las familias en casa.

Colaboradores estratégicos

A RetinAI: por el acuerdo que pone la inteligencia artificial al servicio del Usher 1B y por creer que los datos bien gestionados pueden acelerar el camino hacia los pacientes.

A Alessandro Mennella y Marco Tironi y sus familias, a Germano Carganico y Marcella Zacariello: Usher 1B Italy / BeRare Onlus: por la generosidad de su labor durante años, por la cesión del OPTOS Daytona, por la energía que aportan a la colaboración italiana y por demostrar que las personas afectadas pueden ser motores de cambio.

A Carla Roda y Tabata Films: por elegir nuestra historia para su debut como directora, por la sensibilidad con la que sigue a nuestra familia desde hace más de un año y por creer que Per la Bruna puede cambiar la manera en que el mundo ve las enfermedades ultrararas.

A Nathalie Baur-Schelbert: por llevar la contabilidad de la Asociación año tras año de forma desinteresada, con un rigor que hace posible todo lo que explicamos en esta memoria.

A Nuria Camp / Camp Divulgatiu: por ayudarnos a construir una voz consistente y clara para el Usher 1B en La Nit de la Visió y en las redes.

A Lulu & Nanette (Suiza): por dedicar el Día Internacional del Síndrome de Usher a nuestra causa y por llevarla hasta sus pacientes y profesionales.

A Thierry Campiche y al equipo del velero Adréline: por llevar el logo de SSNEU a la vela en las regatas del lago Léman y por hacer de nuestra causa una presencia visible en las aguas de Ginebra.

A Dani Pich y Giorgio Maridan de Yes We Sail: por estar siempre a nuestro lado, compartiendo visión y camino.

La comunidad que hace posibles los eventos

Detrás de cada evento hay personas que han decidido que nuestra causa es también la suya. Familias afectadas, amigos, grupos de voluntarios que no se han quedado esperando y han convertido su realidad en acción: organizando cenas, carreras, mercados, torneos y veladas que recaudan fondos y dan visibilidad al Usher 1B allí donde viven. Amigos que movilizan su entorno, que crean eventos desde cero, que llaman, convencen e impulsan porque saben que cada euro recaudado es ciencia que avanza. A todas estas personas, nuestro reconocimiento más sincero. Sin vosotros, los programas de investigación que financiamos no serían posibles. Sois parte fundamental de lo que somos.

Las voces que han amplificado la nuestra

A Jordi Coll, Paula Malia, Mont Plans, Ariadna Oltra, Toni Cruanyes y Enric Agud: por llevar el Usher 1B a los hogares de Cataluña en prime time a través de «Les Bones Causes» de Catalunya Ràdio, y por hacerlo con la generosidad de quien entiende que dar voz a una causa es también una forma de urgencia.

Y un agradecimiento especial a Elisenda Pineda, que no solo ha amplificado nuestra voz sino que ha estado físicamente presente a nuestro lado: condujo la 3ª edición de La Nit de la Visió 2025 con una elocuencia y una calidez que hicieron de aquella noche algo difícil de olvidar.

Los patrocinadores que hacen posible la investigación

A Almenibor y Tectrol SA, patrocinadores Gold de La Nit de la Visió 2025: por la fidelidad y por creer año tras año en lo que hacemos. A Love for a Walk, a Pymej SL, Instituto Médico Privado, a Atma obra y (patrocinadores Silver y Bronze): por sumarse a nuestra gran causa. A todas las empresas y particulares: por apostar por una financiación sostenida que permite planificar, no improvisar.

La comunidad Usher en todo el mundo y las familias

Nuestro reconocimiento más profundo para los equipos de investigación que nos han permitido estar donde estamos hoy, para las familias afectadas y la comunidad Usher que trabaja, abre camino, y confía en SSNEU. Las que llevan años en este camino y las que acaban de llegar. Las que nos han enseñado, con su experiencia y su luz, cómo se vive con el Usher 1B y quienes trabajan para encontrar una solución.

Este año hemos formalizado acuerdos, construido alianzas, trabajado en un documental y seguido impulsando la ciencia hacia los pacientes. Nada de esto habría sido posible sin vosotros. Gracias por formar parte de este viaje.



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