

РЕТИНА
БЪЛГАРИЯ



**Информационен бюлетин на Ретина България
Февруари 2022г.**

Съдържание:

- Ден на редките болести, 28 февруари 2022 г.;

Новини от сдружението:

- Покана за участие в Национална конференция „Визия за зрение“;
- Пакет препоръки и предложения (за обсъждане);

Актуално от напредъка на проучванията:

- Потенциал на оптогенните терапии;
- Nanoscope Therapeutics получава разрешение от FDA за фаза 2 на генна терапия MCO-010, за пациенти със Stargardt;
- Актуализация на проучване Illuminate на Sepofarsen, ФАЗА 2/3 при пациенти с LCA10;

Технологии, иновации, образование:

- Бионичен очен имплант помага на незряща 88-годишна жена да вижда отново;
- Технология за ултра бързо геномно секвениране може да открие редки генетични заболявания за осем часа;
- Стъпки за подобряване на независимостта при живот със зрителни увреждания;

От първо лице:

- Д-р Ивелина Питакова: „Слабо зрящите са онеправдани от здравната и социалната ни системи“;

Ден на редките болести, 28 февруари 2022 г.

В този ден на редките заболявания Сдружение Ретина България призовава за осведоменост за важноста и ползите от генетичната диагностика за наследствените дегенерации на ретината (НДР). Денят на редките болести, отбелязван на 28 февруари навсякъде по света, е ден, в който международната общност се обръща с изискване за справедливост и приобщаване на 300 милиона души по света, живеещи с рядко заболяване. 30 милиона от засегнатите от рядка болест живеят в Европа, а в България броят на засегнатите е около 450 хиляди души. Редките очни болести са водещата причина за загуба на зрение сред децата и младите хора в Европа. Редките очни заболявания засягат не само зрението, но също така засягат благосъстоянието на човека и възможностите му за образование и трудова заетост. Ние, Сдружение Ретина България заедно с всички организации-членове

на Retina International www.retina-international.org подчертаваме необходимостта от справедлив достъп до услуги, в това число нуждата от генетична диагностика, включваща генетични изследвания и генетично консултиране за тези, които живеят с наследствени дегенерации на ретината.

Наследствените дегенерации на ретината са разнообразна група от редки очни заболявания, причиняващи прогресивна дегенерация на ретината и често водят до загуба на зрение. Тези редки очни заболявания засягат не само самите пациенти, но семействата и лицата, които се грижат по различни начини за тях. Генетичната диагностика е единственият начин за окончателно диагностициране на наследствените болести на ретината. Генетичната диагностика дава възможност на пациента да участва в подходящи клинични изпитвания за съответните лечения или да се присъедини към регистър на пациентите, който помага за попълването на предстоящи и бъдещи клинични изпитвания. Има нужда от по-голяма информираност и обучение на здравните специалисти относно ползите от генетичното изследване и консултиране за наследствените дегенерации на ретината. Български пациенти и специалисти се включиха в проведено наскоро двуфазно проучване на Retina International на текущата среда за генетично изследване и консултиране. Предварителните международни данни показват, че 36% от специалистите по очни грижи или не са били наясно с генетичната диагностика за наследствените дегенерации на ретината, или са останали неутрални към засегнатите лица, преминаващи през процеса, или не са гинасърчили да се диагностицират генетично. Д-р Петя Стратиева, председател на Сдружение Ретина България, заявява, че „В България има липса на осведоменост както сред специалистите по очни грижи, така и сред пациентите относно важността на генетичната диагностика на наследствените дегенерации на ретината. Тъй като НДР са редки заболявания, някои офталмолози може да видят само един случай на НДР на година и не знаят къде да изпратят пациента или какви по-нататъшни стъпки да предприемат. Същевременно има

пациенти, които са били диагностицирани преди 20 години, но оттогава не са посещавали офталмолог. Важно е да се образова общността не само защото генетичната диагностика е необходима, но и за процеса на получаване на тази генетична диагноза. Осведомеността е първата стъпка!”

Получаването на генетична диагноза е дълъг и труден процес, тежестта за ориентиране и навигиране в този процес се понася в най-голямата си част от пациента. В същото проучване на Retina International 42% от респондентите не са получили генетично консултиране преди генетично изследване и 34% не са получили генетично консултиране след получаване на генетичното изследване. Генетичните консултанти играят основна роля в процеса, като предоставят на пациента и семейството му разбирането и информацията, които са им необходими за да се адаптират към поставената им генетична диагноза. Спешно е необходим модел на добра практика за достъп до услуги за генетично изследване и консултиране за наследствените дегенерации на ретината. В този ден на редките заболявания Сдружение Ретина България и Retina International призоваваме за справедлив и навременен достъп до услуги за генетична диагностика за тези, които живеят с НДР. Справедливият достъп и възстановяването на разходите за услуги за генетично изследване и консултиране ще спомогнат за:

1. Подобряването на грижите и благосъстоянието на хората, живеещи с наследствени дегенерации на ретината.
2. Предоставяне на информацията, необходима за вземане на решения за последващи действия и за справяне със състоянието.
3. Увеличаване на достъпа до клинични изпитвания и терапии (където има налични такива) и
4. Ускоряване на медицинските изследвания и иновации

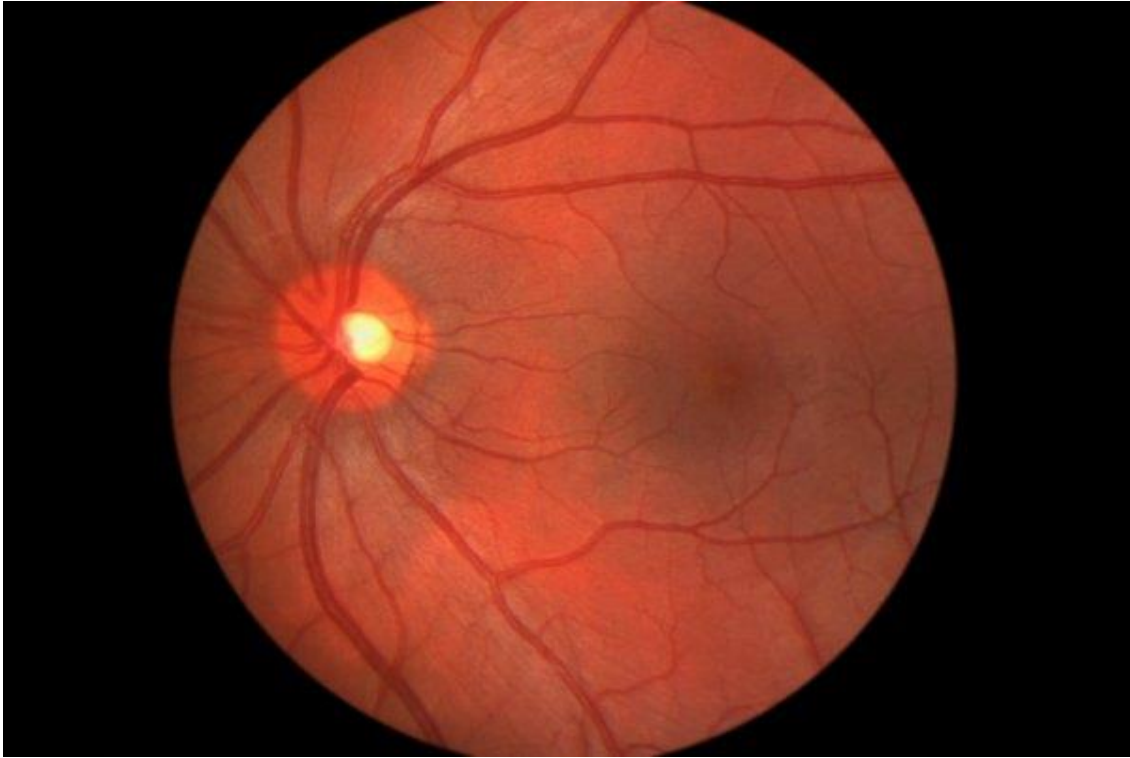
Сдружение Ретина България е основана и ръководена от пациенти организация, насърчаваща изследователската дейност и застъпваща се

за политиките за живеещите с редки генетично унаследяеми и свързани с възрастта дегенерации на ретината. Сдружението е юридическо лице с нестопанска цел, извършващо дейност в обществена полза. Сдружение Ретина България вярва, че образованието, водещо до участие, е ключов двигател за успешните иновации. Сдружение Ретина България се стреми да образова общността си, която от своя страна да бъде обучител на други засегнати пациенти и семействата им, както и на всички съответни заинтересовани страни и на лица и институции - отговорни за вземането на решения.

За повече информация, моля свържете се с:
Д-р Петя Стратиева, д.б.н.
Председател на Сдружение Ретина България
pstratieva@retinabulgaria.bg

Посетете нашия уебсайт: www.retinabulgaria.bg

Абонирайте се за бюлетина, като ни изпратите имейл на info@retinabulgaria.bg или използвайте формата в [уебсайта](#)



Новини от сдружението

Iceland 
Liechtenstein **Active**
Norway **citizens fund**

ПОКАНА

Сдружение „Ретина България“ и Фондацията за реформа в местното самоуправление (ФРМС) имат удоволствието да Ви поканят да вземете участие в Национална конференция „Визия за зрение“, по време на която от страна на нашите граждански организации ще бъде представен за обсъждане с отговорните власти, професионалните организации и ангажираните с хората с увредено зрение неправителствени организации, пакет от взаимосвързани препоръки и текстове за актуализиране и промени в нормативните актове и стратегически документи, осигуряващи очното и зрителното здраве на нацията.

Конференцията ще бъде проведена на 16 март 2022 г (сряда), от 10.00 до 15.30 ч. в зала „Европа“, хотел „Рамада“, бул. „Мария Луиза“ №131, гр. София.

Пакетът от предложения за промени, целящи преодоляване на констатирани проблеми в сферата на грижите за очното здраве и превенцията на слепотата в България, е съставен от нашия експертен екип след извършен анализ на съществуващата нормативна уредба и обзор на състоянието на зрителното здраве, и след проведени обсъждания със специалисти и хора със зрителни увреждания. Мерките, които представяме за консултиране, включват предложения за изменения и допълнения на нормативни документи: национални стратегии и програми; стандарти и практики в областта на очното здраве; стандарти и практики в сферата на рехабилитацията и приобщаването на хората със зрителни увреждания. Тези мерки са насочени към подобряването на качеството на живота и на услугите за слабо зрящите и незрящите хора. С пакета от препоръки и предложения можете да се запознаете [тук](#). Националната конференция се провежда в рамките на проект „Визия за Зрение“ www.vision-project.retinabulgaria.bg, изпълняван от Сдружение „Ретина България“ (www.retinabulgaria.bg) в партньорство с Фондацията за реформа в местното самоуправление (www.flgr.bg) и Асоциацията на хората със зрителни нарушения „Blindrafelagid“-Исландия (www.blind.is) по Фонд Активни граждани България (www.activecitizensfund.bg) по линия на Финансовия механизъм на европейското икономическо пространство (ФМ на ЕИП) 2014 – 2021. За участие в конференцията са поканени представители на отговорните власти професионалните организации на ангажираните със очно и зрително здраве, организациите на хората със зрителни увреждания, организации на пациенти с очни заболявания, граждански правозастъпнически организации и други заинтересовани от проблемите на слепотата и зрителното здраве страни и лица. С активното си участие в диалога с нас Вие предоставяте възможността гласът на заинтересованите граждански организации да бъде чул и

тяхната равностойна роля в процесите по формулиране на обществени политики и в етапите на вземане на решения да бъдат признати! Ще се радваме да ви посрещнем като участници в Националния форум! Пътните разноски за ползван обществен транспорт или личен автомобил на участниците извън град София се поемат от бюджета на проекта. Информация за възстановяването им е налична в онлайн формуляра за регистрация по-долу.

За заявки/потвърждения за участие не по-късно до 14 март 2022 г., моля попълнете необходимата информация в онлайн формата за регистрация, достъпна посредством следната интернет връзка (линк): [РЕГИСТРАЦИОНЕН ФОРМУЛЯР](#)

За въпроси и допълнителна информация: тел. 0882943310, имейл: info@retinabulgaria.bg

С уважение,

Д-р Петя Стратиева-Лукова,
Председател на Сдружение „Ретина България“

[Предварителна програма на Националната конференция](#)

Пакет препоръки и предложения

Една от основните дейности по проект „Визия за зрение“ е изготвяне на пакет с препоръки и предложения за актуализиране и промени в нормативната уредба, стратегическите управленски документи и в прилаганите медицински и рехабилитационни стандарти и практики, свързани с очното здраве в България.

Публикуваме изготвения документ, в който са събрани и систематизирани предложения и препоръки в 4 основни сфери:

- Нормативна уредба;
- Управленски документи;
- Медицински стандарти и практики в сферата на очното здраве;
- Стандарти и практики в сферата на рехабилитацията.

Очакваме допълнителни предложения и препоръки в посочените сфери от институциите и от всички други заинтересовани страни – хората със зрителни нарушения, неправителствени организации, професионалисти, други.

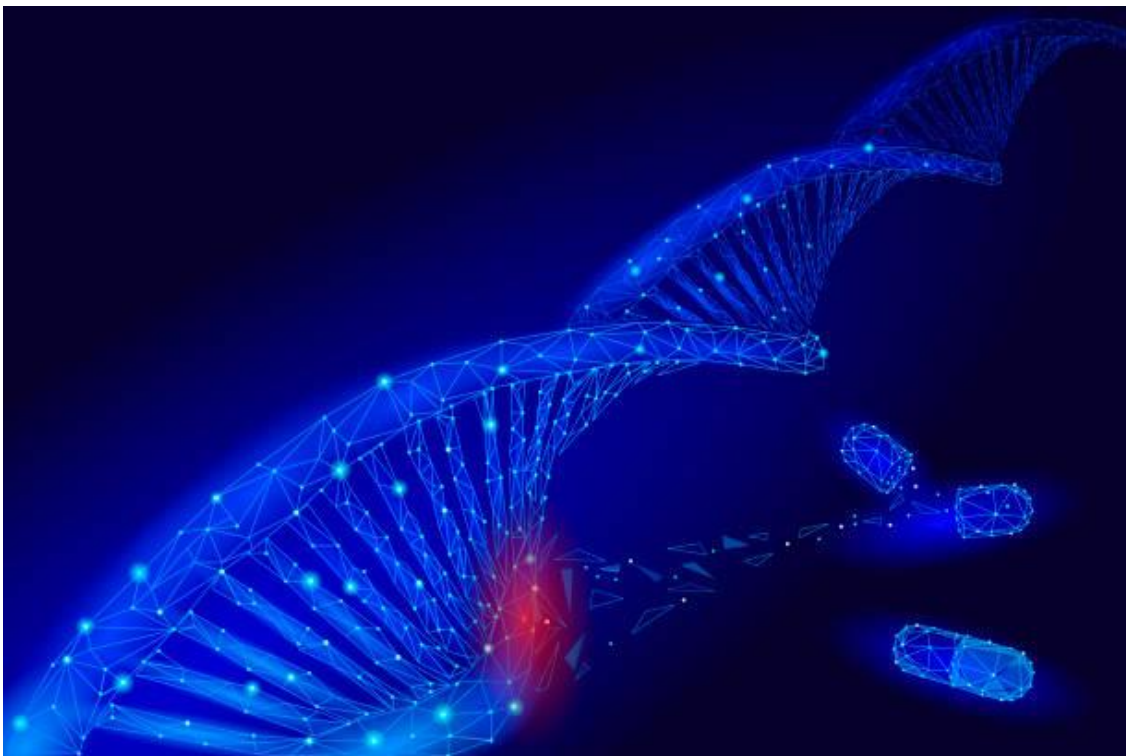
Предложенията и препоръките ще бъдат обобщени и представени в рамките на планирана в средата на месец март 2022 г. национална конференция.

Ако сте заинтересована страна, ангажирана с опазването на очното и зрителното здраве, с превенцията на слепотата или с проблемите на хората със зрителни увреждания, можете да изпращате своите коментари и препоръки до 14.03.2022 г. на имейл: info@retinabulgaria.bg Ако сте представител на заинтересована страна (централна или местна власт; професионална организация в областта на очното и зрителното здраве; гражданска организация с фокус върху очните болести и рехабилитацията на хората със зрителни увреждания; представителна организация на ангажиран със зрителното здраве бизнес или индустрия; друга организация, активна в същата сфера/поле на дейност) и желаете да споделите препоръките си по публикуваните предложения в рамките на конференцията, която ще се състои на 16.03.2022, за да заявите Вашето участие ни пишете до 11.03.2022 г. на info@retinabulgaria.bg.

Пълният текст на Пакета препоръки можете да прочетете [тук](#):

Свържете се с нас

Info@retinabulgaria.bg и тел. +359 882 943 310



Актуално от напредъка на проучванията

Потенциал на оптогенните терапии

Преди 15 години учените откриват метод за използване на светлината, за да стимулират светлочувствителните рецептори, с чиято помощ „включват“ и „изключват“ някои мозъчни клетки. От този момент нататък те използват тази техника, наречена оптогенетика, като метод за модулиране на различни мозъчни вериги с точност до милисекунда, за да изследват тяхната функционална роля в множество сложни поведения, от учене и памет до пристрастяване. Доскоро използването на оптогенетика беше напълно ограничено до предклинични експерименти с животни.

Напредъкът в развитието на оптогенните терапии позволи на технологията да премине от лабораторията към хората. Първата употреба при хора на оптогенни терапии за лечение на заболявания на ретината вероятно ще отвори вратата за използване на светлинно активирани оптогенетични превключватели, за да се подобри безопасността и ефикасността на лечението на други заболявания извън очите, включително и рак.

[Научете повече](#)

Nanoscope Therapeutics получава разрешение от FDA за фаза 2 на генна терапия MCO-010, за пациенти със Stargardt

Nanoscope Therapeutics получава разрешение от FDA, за да започне фаза 2 изпитание на своята опсин (MCO-010) активируема от околната светлина оптогенна монотерапия, за възстановяване на зрението при пациенти със Stargardt.

„Това е важен етап за Nanoscope, който ни дава възможност да проведем второ клинично изпитване в САЩ на нашата платформа за генна терапия MCO, предназначена да възстанови зрението при пациенти, страдащи от дегенеративни заболявания на ретината“, казва Сулагна Бхатачаря, главен изпълнителен директор на Nanoscope.“
Очаква се клиничното изпитване фаза 2 за Stargardt да започне през 2022г. В момента Nanoscope провежда фаза 2b проучване на MCO-010 за пациенти с RP.

Напредъкът в проучването на програмата за Stargardt на Nanoscope има последици за MCO като платформа и за въздействието ѝ отвъд редките заболявания.

„В момента всички съществуващи проучвания се опитват да забавят прогресията на загубата на зрение.

[Научете повече](#)

Актуализация на проучване Illuminate на Sepofarsen, ФАЗА 2/3 при пациенти с LCA10

При анализ на проучването Illuminate, не е наблюдавана полза в нито една от двете кохорти на лечение със sepofarsen, спрямо фалшиво лекуваната контролна група.

Какво е LCA10?
Вродената амавроза на Leber (LCA) е най-честата генетична причина за детска слепота и засяга около 15 000 пациенти в западния свят, като за повечето от тях в момента няма одобрено лечение. Заболяването обикновено се проявява през първата година от живота и се характеризира с тежка загуба на зрението. Други симптоми могат да включват бързо движение на очите (нистагъм), бодежи в очите, нощна слепота и чувствителност към светлина (фотофобия). В зависимост от мутацията, пълна загуба на зрението може да настъпи и в ранна детска възраст.

Illuminate е името на клинично изследване, което има за цел да проучи дали РНК терапията sepofarsen е ефективна и безопасна за лица с CEP290 мутации при LCA10. В проучването са включени 36 участници на възраст осем или повече години с генетично потвърден LCA10.

[Научете повече](#)

„Развълнувана съм, че съм първият човек с този имплант, въодушевена съм от перспективата да се насладя отново на хобитата си.

[Научете повече](#)

Технология за ултра бързо геномно секвениране може да открие редки генетични заболявания за осем часа

Нов ултра-бърз подход за секвениране на генома, разработен от учени от Stanford Medicine и техни сътрудници, е използван за диагностициране на редки генетични заболявания средно за осем часа -; подвиг, който е почти нечуван в стандартните клинични грижи. „Няколко седмици е това, което повечето клиницисти наричат „бързо“, когато става въпрос за секвениране на генома на пациента и връщане на резултати“, казва Euan Ashley, MB ChB, DPhil, професор по медицина, генетика и наука за биомедицински данни в Станфорд. Геномното секвениране позволява на учените да видят пълния ДНК профил на пациента, който съдържа информация за всичко - от цвета на очите до наследствените заболявания. Последователността на генома е жизненоважна за диагностицирането на пациенти със заболявания, идентифицирани в тяхната ДНК. След като лекарите знаят конкретната генетична мутация, те могат да препоръчат лечение.

[Научете повече](#)

Стъпки за подобряване на независимостта при живот със зрителни увреждания

Оптометричната асоциация на Колорадо (COA) говори за това как да подобрите независимостта и качеството на живот, когато изпитвате трайна загуба на зрение. Зрителното увреждане (слабото зрение) може да се определи като проблем, когато не можете да извършвате дейности, които искате или трябва да правите. Загубата на зрението понякога не може да бъде коригирана с обикновени очила, медицинско лечение или операция и може да бъде вродена или резултат от заболяване и нараняване. Честите очни заболявания, които причиняват слабо зрение, могат да включват дегенерация на макулата, глаукома, диабетна ретинопатия и наследствени заболявания на ретината. Тези състояния могат да причинят трайна загуба на централното и периферно (странично) зрение. Хората може да имат затруднения да четат вестник, да плащат сметки (дори с очила за четене), да разпознават лица, да пресичат улици и да виждат дребен шрифт на телевизора си.

[Научете повече](#)

ОТ ПЪРВО ЛИЦЕ

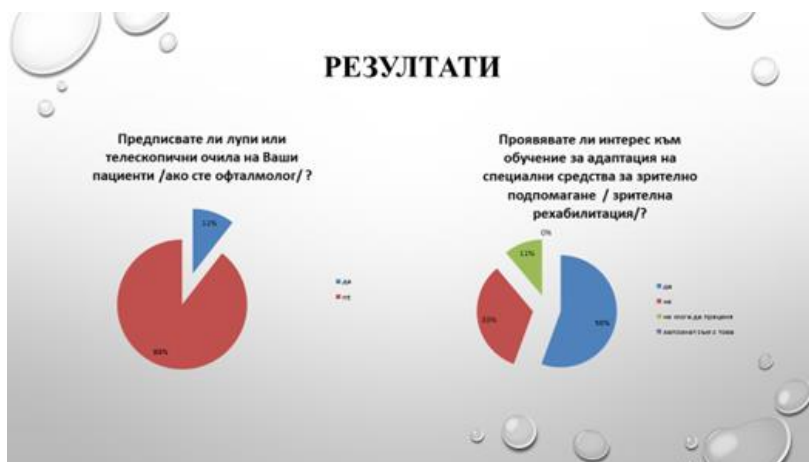
Д-р Ивелина Питакова: "Слабо зрящите са онеправдани от здравната и социалната ни системи"



Слабо зрящи:
Медицината се развива с изключително бързи темпове, а офталмологията е един от тези примери. В България се прилагат успешно голям брой иновативни лечения и подходи - микроинвазивни оперативни техники, съвременно високотехнологично и своевременно щадящо лазер лечение, въведени са лекарствени молекули за лечение на сериозни социално значими заболявания.

и тук е мястото да се обърне внимание на **СЛАБО ЗРЯЩИТЕ ПАЦИЕНТИ** - МЕЖДУ ВИЖДАЩИТЕ И СЛЕПИТЕ, А ИМЕННО СЛАБО ЗРЯЩИТЕ, КОЯТО СЕ ОКАЗВА ОНЕПРАВДАНА ОТ ЗДРАВНАТА И СОЦИАЛНАТА НИ СИСТЕМА. Те не попадат в групата на иновативни практики за съвременно лечение. Модел на добри практики в тази област има във всички страни по света, докато в България те все още липсват. Например никой от изброените средства в областта на low vision дори не се реинбурсира от НЗОК. Съществуват множество различия по света между дефинициите за намалено зрение (low vision) и слепота. "Според СЗО намалено зрение се определя като зрителна острота <0.3 , и слепота - като зрителна острота <0.05 ". Слепотата поражда тежка инвалидност, а намаленото зрение тежък социален проблем. Много бих искала да цитирам и една публикация на **Национален Център за Рехабилитация на Слепи** гр.Пловдив от 1991г. за състоянието на осведомеността на офталмолозите по въпроса за зрителната рехабилитация: „....Но въпреки високия си професионализъм, офталмолозите нямат специални познания по рехабилитацията на слепите. При наше анкетно проучване, проведено тази година с 26 офталмолога, се оказа, че в голямата си част те нямат адекватна

рехабилитационни услуги той предлага, а някои дори от тях, за съжаление, не знаеха за неговото съществуване....." Повече от 30 год. по-късно нивото на информираност на обществото и познанията на медицинските специалисти по темата като цяло не е по-различно. Доказателство за това са резултатите от проведено наше анкетно проучване от над 150 участници. Около 67% от анкетираниите нямат информация за очни специалисти, предписващи корекционни средства и увеличителни системи за слабо зрящи. Изключително голям процент-95% от респондентите не знаят на какви социални придобивки за оптична корекция имат право слабо зрящите. А на въпроса знаят ли кога е денят на „белия бастун“ само 20% от медицинските лица отговарят положително. Обнадеждаващ е факта, че 56% от офталмолозите отговарят позитивно, че проявяват интерес към обучение за адаптация на специални средства за зрително подпомагане.





Проект по който работя: Обект на зрителна рехабилитация с оптични средства са пациенти с трайно намалена зрителна острота, неподлежаща на корекция с обичайни очила. Проучва се адаптацията на слабо зрящи пациенти със социално значими очни заболявания към предписаните им увеличителни средства и удовлетвореността от използването им.

Резултати:

Всички консултирани слабо зрящи са прегледани обстойно, анкетирани са със специален въпросник и най-важно получили са зрителна рехабилитация съответна на степента на загуба на зрението, която е индивидуално адаптирана към конкретния пациент. До момента са обхванати над 70 възрастни пациента, и дългосрочно са проследени над 20 слабо зрящи ученици. Постигнато е подобряване значително качеството на живот на слабо зрящите пациенти.

Реалните трудности: са свързани с липсата на нови законови промени както по закона за интеграция на хората с увреждания (ЗИХУ) така и от страна на НЗОК, липсва регистър и от страна на Съюза на Слепите, няма офталмолози-специалисти по low vision, няма и такива сектори в очните болници, в университетските центрове дори и в частните клиники, няма реинбурсиране на помощни увеличителни средства- телескопични очила, електронни увеличители, специални лупи и др., няма изграден интегриран модел на поведение при

тези

пациенти.

Бъдещето:

Ето защо се цели мултидисциплинарен подход в изграждането на единен интегриран модел на зрителна рехабилитация. Опита ни до тук ни дава и бъдещи идеи: 1. да се обособи очен сектор-кабинет за диагностика и зрителна рехабилитация на слабо зрящи, поради своята сериозна социална значимост и липса на подобен проект, 2. възможност за предаване на знания и опит - кабинетът да служи за обучение и стаж на специализанти по офталмология и студенти по оптометрия. Инициативата, може да бъде взаимствана от всички колеги и отделения, да се доразвие, обогати и всичко това да е в полза на пациентите с нарушено зрение. Това, което би било необходимо са обединени усилия на Здравното и Социалното министерство и съответните нормативни промени в крак с технологичните достижения на съвременната медицина.

Последвайте ни :)



[Website](#)



[Facebook](#)



[YouTube](#)

Ретина България
София 1504,
ул. Сан Стефано № 17, ет. 6
+359 882 943 310

**Подкрепете усилията ни в борбата за
предотвратяване на слепотата.**

[Направете дарение](#)

**Присъедини се към нашата нарастваща общност и
намери подкрепа сред членовете на Ретина**

България.

Заяви членство на info@retinabulgaria.bg или използвай [формата в уебсайта](#).



NOVARTIS

Вие получавате този бюлетин, тъй като сте регистрирали вашия контакт в някое наше събитие или сте изявили желание да получавате информация от нас.

Благодарим Ви за това! :)

Съдържанието разпространявано от Ретина България, е само за информационни цели.

Читателите трябва да обсъдят всяка интервенция със своя очен специалист.

Информацията в този бюлетин не означава, че Ретина България одобрява конкретна терапия, интервенция или лекарство.

Ретина България не поема отговорност за използването на каквато и да е информация, предоставена в този бюлетин.

Можете да се отпишете от този бюлетин по всяко време, като ни пишете на info@retinabulgaria.bg

This email was sent to info@retinabulgaria.bg

[why did I get this?](#) [unsubscribe from this list](#) [update subscription preferences](#)

Retina Bulgaria · Ulitsa San Stefano 17 · Oborishte · Sofia 1504 · Bulgaria

Grow your business with  **mailchimp**