

РЕТИНА
БЪЛГАРИЯ



Информационен бюлетин на Ретина България
Юли 2022г.

Съдържание:

- Новини от сдружението:
 - Анотация от втора онлайн консултативна среща с водещи медицински специалисти;
 - Анотация от трета онлайн консултативна среща с представители на фармацевтични компании и производители на медицински изделия;
 - Резюме на Доклад за състоянието на дейностите по редки болести в България;
- Препоръчано:
 - „Пигментен ретинит – група за взаимопомощ“;
- Актуално от напредъка на проучванията:
 - Генна терапия, подобрява зрението при X-свързан пигментен ретинит в

проучване фаза 1/2;

- Editas Medicine провежда клинично изпитване за вродена амавроза на Leber (LCA), причинена от вариант на гена CEP290;

- Обръщане на слепотата чрез оптогенна терапия;

- Технологии, иновации, образование:

- БИОНИЧНО ОКО;

- Нова надежда за терапия срещу пигментен ретинит;

- Пигментният ретинит води до по-голямо емоционално въздействие в сравнение с други състояния на загуба на зрение;

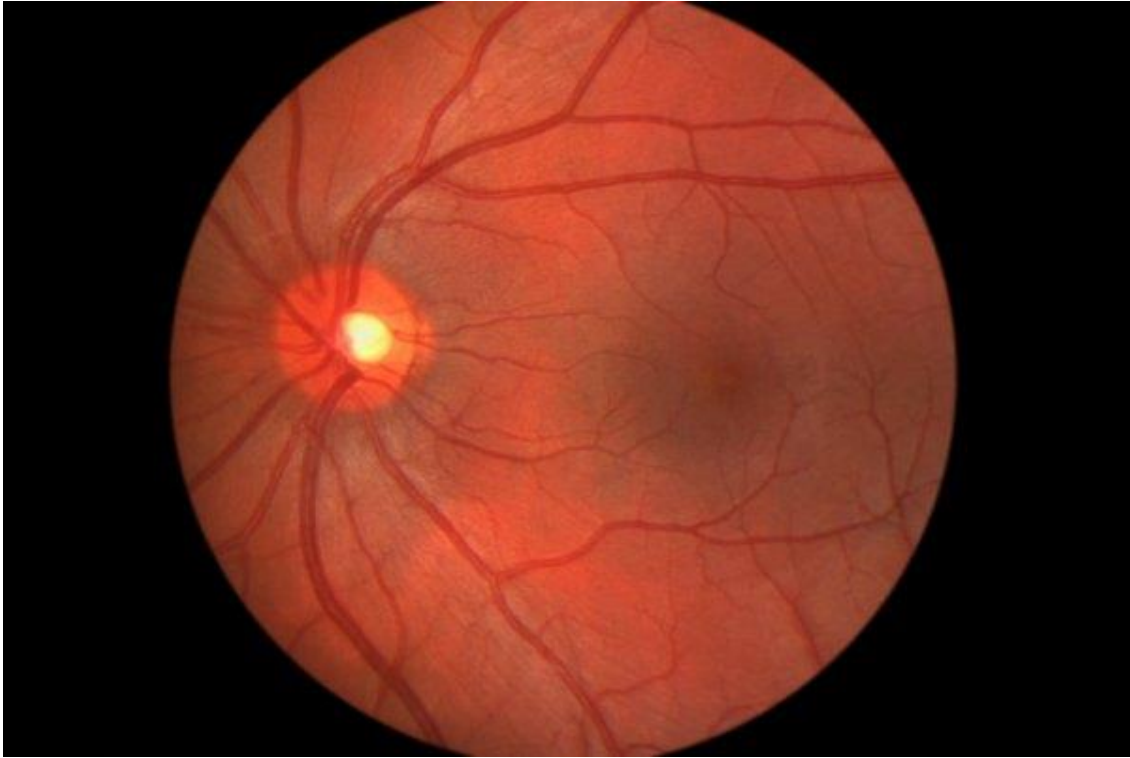
- От първо лице:

- Румяна Димитрова: „Ключът към успеха не е във всички неща, които правим, а в шепата неща които правим“;

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

Свържете се с нас

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



Новини от сдружението

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

Анотация от втора онлайн консултативна среща с водещи медицински специалисти

След проведеното обсъждане с представители на пациентски организации през май, екипът на проект „Споделяй, грижи се, излекувай – трансформиране грижите за хората с редки болести“ обсъди и съгласува основните изводи за актуалното състояние на дейностите по редки болести в България и с водещи медицински специалисти. Д-р Петя Стратиева (председател на сдружение „Ретина България“ и ръководител на проекта) запозна участниците с целите на провежданата консултативна среща:

„Стараяем се да поставим във фокуса на общественото внимание тези около 450 хил. души у нас, които живеят с една от редките (между 6 и 8 хиляди) болести. Проблемът, с който се сблъсква всяка от различните заинтересовани страни, е липсата на адекватно законодателство, което да отговаря на нуждите на пациентите“.

Експертния екип презентира пред медицинските специалисти основните изводи от обзорния Доклад за състоянието на дейностите по редки болести в България, разделени в няколко основни теми. В консултациите взеха участие: доц. Невяна Велева (Клиника по очни болести на УМБАЛ „Александровска“), д-р Христо Иванов – д-р по генетика, д-р Антоанета Тончева – доктор по генетика и молекулярна биология (Университетската болница в Регенсбург-Германия), доц. Елена Мермеклиева – офталмолог (УМБАЛ „Лозенец“), доц. Алина Леви (Клиника по очни болести на УМБАЛ „Александровска“).

[Научете повече](#)

Анотация от трета онлайн консултативна среща с представители на фармацевтични компании и производители на медицински изделия

На 27 юни 2022 г. се проведе третата от предвидените четири консултативни срещи по проект „Споделяй, грижи се, излекувай – трансформиране грижите за хората с редки болести“. След проведеното обсъждане с представители на пациентски организации през май, и с водещи медицински специалисти през месец юни, екипът на проекта обсъди и съгласува основните изводи за актуалното състояние на дейностите по редки болести в България и с представители на фармацевтичната индустрия и производители на медицински изделия и помощно-технически средства. Д-р Петя Стратиева (председател на Сдружение „Ретина България“ и

ръководител на проекта) запозна участниците с целите на провежданата консултация, акцентирайки:

„Проблемът е добре известен, в България живеят около 450 хил. души с редки болести, за 95% от тях няма налично лечение. Събирането на данни и изследователската работа, с цел ускоряване на развитието на нови терапии и подобряване на грижата за хората с редки болести е не само европейски, но и глобален приоритет.“
Експертния екип презентира пред представителите на фармацевтичната индустрия основните изводи от обзорния Доклад за състоянието на дейностите по редки болести в България, разделени в няколко основни теми.

В дискуссионната част бяха изразени мнения от представители на фармацевтичната индустрия, които ще послужат за допълване на изводите и препоръките от Доклада.

[Научете повече](#)

Резюме на Доклад за състоянието на дейностите по редки болести в България

Като допълваща дейност към обзорния доклад за състоянието на дейностите по редки болести в България беше изготвено и Резюме на доклада, с което можете да се запознаете на следния адрес:

[Резюме на Доклад за състоянието на дейностите по редки болести в България](#)

Проектът "Споделяй, грижи се, излекувай - трансформиране грижите за хората с редки болести" е финансиран по Фонд Активни граждани България по линия на Финансовия механизъм на европейското


ПРЕПОРЪЧАНО

„Пигментен ретинит – група за взаимопомощ“

Скъпи приятели, каним ви да се присъедините към група „Пигментен ретинит – група за взаимопомощ“ във Фейсбук. Целта е чрез нея да изградим общност на хората живеещи с редки очни заболявания в България, като тя се превърне в среда за споделяне на личен опит и обсъждане на проблеми, които засягат живота ни.

Приветстваме всички, включително хора със синдром на Usher, болест на Щаргард, вродена амавроза на Лебер, дегенерация на макулата и други очни заболявания - заедно със семействата, приятелите и партньорите ви.

[Включи се в групата](#)



**Актуално от напредъка на
проучванията**

**Генна терапия, подобрява зрението при X-
свързан пигментен ретинит в проучване фаза
1/2**

Botaretigene sparaparvovex, изследвана генна терапия, е безопасна и подобрява зрението при субекти с X-свързан пигментен ретинит с болестотворни варианти в RPGR гена, според съобщение за пресата от MeiraGTx.

Основните данни от клиничното проучване фаза 1/2 MGT009 установяват, че Botaretigene sparaparvovex, известна преди като AAV-RPGR, като цяло е безопасна и се понася добре. В допълнение, участниците в проучването са имали значителни подобрения в зрителната функция и функционалното зрение след 6 месеца в сравнение с нетретираната група. „Изключително сме окуражени от тези данни, които демонстрират подобрение след лечение с botaretigene sparaparvovex в сравнение с нелекуваната контролна група в редица крайни точки, които са от значение за това тежко заболяване“, казва д-р Александрия Форбс, президент и главен изпълнителен директор на MeiraGTx“.

[Научете повече](#)

Editas Medicine провежда клинично изпитване за вродена амавроза на Leber (LCA), причинена от вариант на гена CEP290

Editas Medicine, биотехнологична компания, разположена в Кеймбридж, Масачузетс, набира участници за клинично изпитване Brilliance, което провежда, за да проучи дали изследвано лекарство, наречено EDIT-101, е безопасно и може да помогне на хора с мутация в гена CEP290, причиняваща LCA10.

„Изследвано лекарство“ означава, че то не е одобрено за употреба от широката общественост.

Кой може да участва в изпитанието?
Допустимите участници за клиничното изпитване Brilliance трябва да бъдат:

- на възраст 3 години или повече.

- Диагностицирани с LCA10, причинен от мутация в гена CEP290.
- Готовност да предоставят писмено информирано съгласие преди каквито и да е процедури, свързани с изследването. Непълнолетните трябва да предоставят съгласие в съответствие с националните и местни разпоредби.

[Научете повече](#)

Обръщане на слепотата чрез оптогенна терапия

Хендрик Шол е директор на Института по молекулярна и клинична офталмология в Базел (IOB), професор и председател на катедрата по офталмология на Университета в Базел и ръководител на очната клиника на университетската болница в Базел, Швейцария.

„Щастливи сме от наградата от фондация Fighting Blindness, която ще ни позволи да придвижим нашата оптогенна терапия по-бързо при пациентите с наследствена слепота. Ще използваме наградата за да ускорим подготовката за нашето клинично изпитване за възстановяване на зрението“, казва Хендрик Шол.

Загубата на зрение поради наследствени заболявания е водеща причина за слепота в световен мащаб. Наскоро беше установено, че е изпреварила диабетната ретинопатия като основна причина за загуба на зрение сред възрастните в трудоспособна възраст в Англия. В проучване в Съединените щати участниците оценяват загубата на зрение като най-големия си страх и като състояние с най-голям неблагоприятен ефект върху ежедневиия им живот – повече от болестта на Алцхаймер и рака.

[Научете повече](#)



Технологии, иновации § образование

БИОНИЧНО ОКО

Бионичното око, наричано още визуална протеза, е електрическо устройство, което се имплантира хирургически в окото. Подобрява светлочувствителността и създава усещане за зрение при хора, при които загубата е напреднала. Повечето от разработените импланти са за хора, които имат дегенерация на ретината, причинена от заболявания като пигментен ретинит (RP) и свързана с възрастта макулна дегенерация (МДСВ). Проучват се и устройства, които заобикалят зрителния нерв и могат да бъдат полезни за хора, които имат друг вид загуба на зрение.

КАКВО ПРЕДСТАВЛЯВА РЕТИНАЛНАТА ПРОТЕЗА?

Ретината е частта от окото, която приема светлинните сигнали. Тя е изградена от много различни видове клетки, като всички играят уникална роля в процеса на зрението. Фоторецепторните клетки поемат светлината и я преобразуват в електрически сигнали. Сигналът се предава през среден слой клетки на ретината, зрителния нерв и накрая към мозъка, където се формират изображения.

[Научете повече](#)

Нова надежда за терапия срещу пигментен ретинит

Екип, ръководен от UNIGE, идентифицира молекулен механизъм, който

причинява дегенерация на фоторецепторните клетки в очите, което може да доведе до слепота. Пигментният ретинит е най-често срещаното наследствено заболяване на ретината при хората, с разпространение от един на всеки 4000 души по света. Той се характеризира с прогресивна загуба на зрението, обикновено водеща до слепота. Първите симптоми обикновено се появяват на възраст между 10 и 20 години със загуба на нощно зрение. След това зрителното поле се стеснява до „тунелно зрение“, което накрая води до слепота около 40-годишна възраст. Това заболяване се характеризира с дегенерация на светлочувствителни клетки, фоторецептори, отговорни за превръщането на светлината в сигнали към мозъка.

Екип от Университета в Женева (UNIGE), в сътрудничество с Университета в Лозана (UNIL), идентифицира съществената роля, която играе молекулярният цип, образуван от четири протеина. Липсата на този цип води до клетъчна смърт на клетките на ретината.

[Научете повече](#)

Пигментният ретинит води до по-голямо емоционално въздействие в сравнение с други състояния на загуба на зрение

Според проучване, колкото и да са ограничени възможностите за успешно лечение на заболяването, пациентите с пигментен ретинит (RP) не преследват интервенции, които могат да променят хода на заболяването. След преглед на литературата отнасяща се до пигментния ретинит и провеждане на качествени изследвания от клиницисти, лекуващи тези състояния, автори на изследване стигат до заключението, че RP „оказва сериозно влияние върху ежедневието на над един милион души по света“, както и върху способността им да запазят работа и да останат независими

поради прогресивната загуба на зрение. Изследователите от проучването отбелязват също, че пациентите с RP са имали по-голямо емоционално и психологическо въздействие, свързано със загубата на зрение, отколкото други състояния, водещи до загуба на зрение, като диабетна ретинопатия или свързана с възрастта дегенерация на макулата.

[Научете повече](#)

ОТ ПЪРВО ЛИЦЕ

Румяна Димитрова: „Ключът към успеха не е във всички неща, които правим, а в шепата неща които правим“



Казвам се Румяна Димитрова и понастоящем съм преподавател по информационни технологии в ЦСРИ Светлина. Отскоро работя и в IT сферата по проекти в компанията MentorMate, като основно тествам до каква степен са достъпни вече разработени уебсайтове и мобилни приложения за хората, използващи екранни четци; и съответно при нужда давам препоръки какви подобрения биха могли да се направят. Подкрепям и участвам в социални каузи, полезни за хората със зрителни проблеми.

Радвам се, че вече седем години изпълнявам може би най-важната за мен мисия – родителската.

Нека накратко разкажа за пътя, който ме доведе дотук. Родена съм в гр. Силистра в обикновено, но сплотено семейство. С нулево зрение съм по рождение и майка ми е забелязала това около 40ия ден. Направило ѝ е впечатление, че не се заглеждам в нищо и не реагирам на светлина. Моите родители веднага са потърсили лекарско мнение и са били препратени в София при очни специалисти. Два или три пъти сме постъпвали в столични очни клиники, като са ме подлагали на множество изследвания и са ми поставили диагнозата Атрофия на зрителния нерв. Семейството ми се е допитало дали е възможно да ни пренасочат към очни клиники в тогавашния Съветски съюз, но нашите медици са ги разубедили, защото за това заболяване няма лечение. Друго не им е оставало... освен да се примирят с положението, бавно и постепенно да приемат проблема, да се грижат за мен и да се адаптират към този начин на живот. През 80те години не е имало достатъчно информация по тази тема, нито кой знае колко институции, които да подпомагат семействата – само две специализирани училища и една детска градина за цялата страна. Често се шегувам с майка ми, че не ми липсват „Първите 5“, защото дотогава тя ме е гледала вкъщи. След това постъпих в Училището за деца с нарушено зрение в гр. Варна и там прекарах 12 важни години от живота си. В началото ми беше много трудно да съм далеч от семейството си, но съзнавам, че тогава това е бил единственият верен път да получа добро образование, да мога да развивам уменията си за самостоятелност и да се справям с предизвикателствата в живота. На 17-годишна възраст реших да се преместя в София. Завърших висше образование и останах да се препитавам тук. Бях с усещането, че в столицата има повече възможности да си намеря някаква работа. По това време в ССБ имаше летни стажове и аз реших да се включа в тези програми. Нямах идея какво могат да ми предложат да правя, но исках да опитам. Един месец бях в РО Силистра, а през следващото лято обходих всички структури в София. Тогава най-много ми допадна работата в Брайловата печатница, защото екипът ми даде възможност да набирам

текстове на брайл и да се докосна изцяло до техния работен процес. След приключването на стажа, тогавашният директор на „Успех Филтър“ - Г-жа Нейкова ми предложи да се присъединя към екипа и така започна моята трудова кариера.

Работих две години там, но работата драстично намаляваше и реших да си търся нещо друго. Всичко се разви много бързо и започнах работа във Фондация „Хоризонти“ по програмите за временна заетост. И там дейността ми харесваше и научих много за НПО сектора. Общувах с различни хора от страната по телефон и електронна поща, включвах се във всичко, в което можех да бъда полезна. Веднъж се наложи да заместя колега в курс по компютърно обучение и така започнах да се занимавам с преподавателска работа. Може би подсъзнателно изпълних детската си мечта – да стана учител.

През 2011 г. След откриването на рехабилитационния център имаше обява за работа за преподаватели по брайл и компютри. Аз реших да кандидатствам и за двете позиции, като нямах представа, че впоследствие ще водя занятия и в двете дисциплини. И така, оттогава до настоящия момент, с кратко прекъсване заради другата ми важна мисия, съм част от екипа на ЦСРИ Светлина. Работата е динамична, защото при информационните технологии нещата се развиват с голяма скорост и се налага да съм в крак с новостите. Да чета и да експериментирам, да мога да поднеса достъпно и интересно материала, според индивидуалните потребности на клиента. Има ситуации, в които съм се подготвила да обучавам човек за едно, а той като дойде при мен да се наложи да правим друго, защото е възникнал проблем с устройството му. Разбира се, че веднага се захващаме с отстраняването на техническата неизправност, а и невинаги знам откъде идва тя. Има случаи, в които се налага да разучаваме програми, с които не съм работила, но са необходими на потребителя.

Следваме индивидуален план, в който сме набелязали целите. С част от потребителите започваме с базисни умения за работа с операционните системи, с други надграждаме и те постигат много добри резултати.

Важното е да могат да си потърсят информация, да работят с електронна поща, социални мрежи, приложения на Microsoft Office, със звукообработващи програми; да се научат да боравят свободно с мобилния си телефон и много други. За съжаление, за брайлово ограмотяване няма голям интерес и в момента не водят занятия. Въпреки че съм привърженик на новите технологии, най-добре възприемам информацията, прочетена на брайл. Смятам, че ако човек иска, има добре развита чувствителност на пръстите, силно желание да се ограмоти на брайл, дори и на по-късен етап от живота си, трябва да го направи. За него ще се отвори още една възможност да чете литература, да си разчита брайловите надписи на лекарствата, може да приложи наученото и в други ситуации. Покрай сина ми аз преоткрих детските книжки, защото му чета на брайл, имаме теми за размисъл и четенето си остава много любим момент за двамата ни. Даже и той се опитва да пише букви с плоча и шило въщи. Спокойно мога да кажа, че съм привърженик на мисълта „Учене през целия живот“. Разбира се, че по време на работа търся и колегите за помощ, както и аз съм готова да се отзова ако имат нужда от нещо. За да се работи качествено, трябва да има комуникация и чуваемост. Като служител в рехабилитационен център, освен преподавателската дейност, мисля, че е важно да мога да вляза в обувките на хората, с които работя. Стремя се да направя така, че да се чувстват спокойни, да питат за едно и също нещо многократно, без да имат притеснения, да изградим взаимно доверие и да знаят, че винаги могат да разчитат на моята помощ и подкрепа, дори и след завършването на курсовете. Удовлетворена съм, че хора, ползвали услугите на ЦСРИ Светлина, са успели да приложат наученото и са се реализирали на трудовия пазар. Знам, че не е лесно и че не всички успяват. А ми се иска да се даде шанс на повече хора да покажат потенциала си. Аз съм реалист, но съм оптимистично настроена, че има раздвижване на пазара на труда, а дори и частни компании наемат хора с увреждания. Само че при тях работещият е наясно, че се налага да бъде по-активната страна в този процес. Да бъде съвестен служител, с

добре изградени трудови навици, дисциплиниран, коректен, адаптивен и готов да научава нови неща. Само така може да спечели доверието и да заслужи уважението на колегите и работодателя. Ролята на неправителствените организации продължава да има ключово значение в наши дни. НПО секторът трябва да бъде мост между гражданите и институциите. Да се бори и да защитава правата им, да подпомага и консултира всички страни, да се чува неговия глас. Често пъти хората, работещи в неправителствени организации създават проекти, за да прокарат идеи, имат смислени каузи, но не срещат разбиране от институциите, а понякога и от тези, към които са насочени. В условията, в които живеем, също е трудно да се намерят доброволци, защото с тях нещата могат да се случват по-лесно, но все още ентузиастите са малцина. Винаги когато мога, участвам и подкрепям социални каузи за хората със зрителни проблеми. Виждам смисъл в това да помогна на някой в нужда. Най-често правя това в социалните мрежи, като се стремя да споделям полезна информация в различни групи. Работохолик съм, но намирам време и за четене на книги. Чета различни жанрове, но най-много ме мотивират и вдъхновяват някои биографии на известни музиканти и общественици. Убеждавам се, че при популярните личности, пътят към успеха е бил нелек и осеян с трудности. И наистина е важно да не забравяш откъде си тръгнал, независимо къде се намиращ в момента.

И накрая ми се иска да завърша визитката си така: „Ключът към успеха не е във всички неща, които правим, а в шепата неща които правим“.

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



Seeing beyond



Optigroup

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

Copyright © 2022 Retina Bulgaria. All rights reserved.

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**