



Информационен бюлетин на Ретина България
Октомври 2022г.

Съдържание:

- Новини от сдружението:
 - Икономическото бреме на очните заболявания свързани със стареенето в България е изчислено на стотици милиони;
- Актуално от напредъка на проучванията:
 - Текущи клинични изпитвания;
 - NAC ATTACK: Клинично изпитване фаза III на орална терапия за пигментен ретинит;
 - Atsena Therapeutics обявява положителни резултати от клинично изпитване фаза III на ATSN-101 за лечение на свързана с GUCY2D вродена амавроза на Leber;
- Технологии, иновации, образование:
 - Мозъкът на възрастен може да възстанови изгубеното зрение;

- Напредък към базирана на стволови клетки терапия за слепота;
- Всеки ген разказва история: Откритие за детската слепота, направено в Монреал;

- От първо лице:

- Елена Цонева: „Добрите практики показват, че дори и с рядко заболяване пациентите биха могли да водят добър и продуктивен живот“;

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



Новини от сдружението

Икономическото бреме на очните заболявания свързани със стареенето в България е изчислено на стотици милиони

На Световния ден на зрението 2022 г. Сдружение Ретина България представя български данни от публикувано проучване на Retina International, оценяващо социално-икономическото въздействие на късните стадии на свързаната с възрастта макулна дегенерация (МДСВ) в България, Германия и САЩ. Ретина България, член на Retina International, сътрудничи при генерирането на българските данни за това основополагащо изследване.

Проучването дава представа за тежестта на заболяването върху пациентите живеещи с тези заболявания и върху полагащите грижи за тях близки хора, както и върху обществото като цяло. За участие в проучването са избрани три държави -представителки на страни с различия по отношение на обхвата на опита си и на разходите си; САЩ имат най-голямото население от лица, засегнати от МДСВ в късен стадий, докато Германия и България представляват съответно развити и развиващи се икономики в рамките на Европейския съюз (ЕС). МДСВ е очно заболяване, което постепенно води до намаляване на централното зрение и в напреднал стадий може да повлияе на способността на човека да извършва ежедневни дейности като четене, шофиране и разпознаване на лицата на околните. Напредналите или късните стадии на МДСВ са водеща причина в света за зрителни увреждания и необратима слепота. Заболяването се класифицира в две форми: неоваскуларна/влажна МДСВ(нМДСВ) или суха МДСВ, често наричана географска атрофия (ГА).

Икономическо въздействие в България
Проучването оценява разходите в 4 основни категории: свързаните със заболяването преки медицински разходи, непреките медицински, разходите отнасящи се до производителността и разходите, свързани с

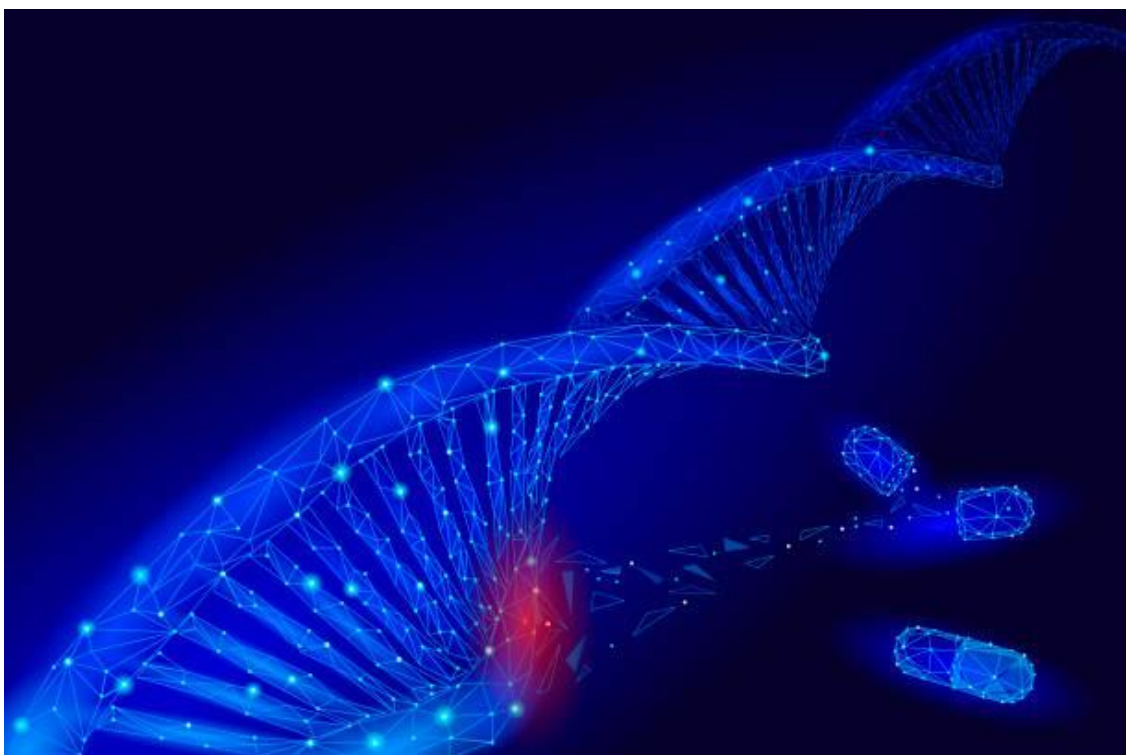
благосъстоянието, като се използват средните нива на разпространение на МДСВ. Данните от това проучване показват, че: В България, страна с развиваща се икономика в Европейския съюз, икономическото въздействие на късните стадии на МДСВ се оценява на 449,4 млн. евро (879,5 млн. лв.), от които:

- 228,9 млн. евро (447,5 млн. лв.) са свързани с нМДСВ и
- 220,5 млн. евро (431,5 млн. лв.) са свързани с ГА.

[Подробности относно резултатите от проучването прочетете тук](#)

Свържете се с нас

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



Актуално от напредъка на

проучванията

Текущи клинични изпитвания

ClinicalTrials е база данни от частно и публично финансирани клинични проучвания, провеждани по целия свят.

ГЕННИ

ТЕРАПИИ

- Ахроматопсия (CNGB3), AGTC - Фаза 1/2;
- Ахроматопсия (CNGB3), MeiraGTx / Janssen - Фаза 1/2;
- Ахроматопсия (CNGA3), AGTC - Фаза 1/2;
- Ахроматопсия (CNGA3), Tubingen Hosp - Фаза 1/2;
- МДСВ суха форма (AMD), Gyroscope - Фаза 2;
- Болест на Батен (CLN5), Neurogene - Фаза 1/2;
- Хороидеремия (REP1), 4DMT - Фаза 1/2;
- Хороидеремия (REP1), Tubingen Hosp - Фаза 2;
- Вродена амавроза на Лебер (GUCY2D), Atsena - Фаза 1/2;
- Вродена амавроза на Лебер (CER290, CRISPR), Editas - Фаза 1/2;
- Вродена амавроза на Лебер и Пигментен ретинит (RPE65), MeiraGTx / Janssen - Фаза 1/2;
- Пигментен ретинит (PDE6B), Coave - Фаза 1/2;
- Пигментен ретинит (RLBP1), Novartis - Фаза 1/2;
- Пигментен ретинит (NR2E3, RHO), Ocugen - Фаза 1/2;
- Пигментен ретинит (PDE6A), Tubingen Hosp - Фаза 1/2;

[Научете повече](#)

НАС АТТАСК: Клинично изпитване фаза III на орална терапия за пигментен ретинит

През 2023 г., ще започне ново клинично изпитване, наречено NAC Attack, за тестване на перорално лекарство, N-ацетилцистеин (NAC), като потенциална терапия за пациенти с пигментен ретинит (RP), като изпитването фаза III, ще бъде ръководено от д-р Питър Кампокиаро и Сянгронг Конг от (Университета Джон Хопкинс).

ЗА ПИГМЕНТНИЯ РЕТИНИТ
RP е наследствено заболяване на ретината (IRD), което причинява прогресивна загуба на зрение и в повечето случаи слепота. Идентифицирани са над 60 RP гена. Мутациите в тези гени водят до смърт на светлочувствителните фоторецепторни клетки в окото и загуба на зрението. Понастоящем има само едно одобрено лечение за RP, генната терапия Luxturna, като тя е само за много малък брой индивиди, които имат мутация в гена RPE65, докато за огромното мнозинство от пациентите с RP няма одобрени терапии. Подобно на Luxturna, много експериментални лечения за RP, които се тестват в лаборатории или в клинични изпитвания при хора, са специфични за конкретен ген.

[Научете повече](#)

Atsena Therapeutics обявява положителни резултати от клинично изпитване фаза III на ATSN-101 за лечение на свързана с GUCY2D вродена амавроза на Leber

Atsena Therapeutics, компания за генни терапии, обяви положителни резултати от фаза I/II клинично изпитване на ATSN-101, нейното водещо изследване за генна терапия, за лечение на свързана с GUCY2D вродена амавроза на Leber (LCA1).

Данните показват, че субретиналното доставяне на ATSN-101 се понася добре и при пациентите, лекувани с най-високата доза (1,0E11 vg/око), се наблюдават

клинично значими подобрения на зрението, измерено чрез тестване на стимули в пълно поле (FST) и мобилност с много осветеност (MLMT), повече от един месец след лечението. Към 25 юли 2022 г., крайната дата на данните, 15 пациенти, включително трима педиатрични, са били лекувани с нарастващи дози ATSN-101. Участниците, лекувани с най-високата доза (N=9), демонстрират значително по-голяма средна промяна от изходното ниво в чувствителността на ретината.

[Научете повече](#)



Технологии, иновации § образование

Мозъкът на възрастен може да възстанови изгубеното зрение

Откритие за това как някои възрастни с увредено зрение могат да

започнат да виждат отново, предлага ново проучване насочено към възможностите на мозъка. Откритието, че мозъкът на възрастен има потенциала да се възстанови частично от наследствена слепота, идва от сътрудничеството между изследователи от Калифорнийския университет и Училището по биологични науки в Ървайн. Екипът проучва лечение за вродена амавроза на Leber, известна като LCA. Терминът се отнася до група наследствени заболявания на ретината, характеризиращи се с тежко зрително увреждане при раждането. Състоянието, което произтича от мутации в някой от над две дузини гени, причинява дегенерация или дисфункция на фоторецепторните клетки. Прилагането на химически съединения, насочени към ретината, наречени синтетични ретиноиди, може да възстанови значително количество зрение при деца с LCA. Екипът на UCI иска да разбере дали лечението може да има значение за възрастни, които имат това състояние.

[Научете повече](#)

Напредък към базирана на стволови клетки терапия за слепота

Какво ще се случи, ако при хора с ослепяващи заболявания на ретината се въведат здрави фоторецептори, получени от стволови клетки, и зрението се възстанови? Това е интригуваща стратегия за излекуване на слепотата, но подходът е посрещнат с редица научни препятствия, като това, че въведените клетки умират бързо или не успяват да се интегрират в ретината. Ново проучване, публикувано в Stem Cell Reports, преодолява тези предизвикателства и отбелязва значителен напредък към клетъчно-

базирана терапия. Работата, ръководена от екип от Факултета по ветеринарна медицина на Университета на Пенсилвания, в сътрудничество с изследователи от Университета на Уисконсин-Медисън, Детската болница във Филаделфия и Националния очен институт (NEI), представя интегрирането на човешки фоторецепторни клетки в ретината на кучета. Коктейл от имуносупресивни лекарства позволява на клетките да оцелеят в продължение на месеци.

[Научете повече](#)

Всеки ген разказва история: Откритие за детската слепота, направено в Монреал

Многогодишно сътрудничество между братята Джонатан, Себастиан и Кристофър Варан, които са с прогресивно зрително увреждане поради заболяване, известно като пигментен ретинит, Детската болница в Монреал и Националната лаборатория в Монреал (IRCM) води до откриването на една от най-честите причини за детска слепота. Обещаващо откритие, публикувано наскоро в *Science Advances*, показва, че мутация в ген, известен като BCOR, причинява пигментен ретинит. „Всяко генно откритие е парче от пъзел, така че е време да празнуваме“, казва д-р Robert Coenegrp, директор на педиатричната офталмология в Детската болница в Монреал. „Това парче от пъзела дава надежди за огромно развитие: ген в ретината, който контролира други гени.“ Изследването, описано в проучването, е проведено в лабораторията IRCM от д-р Michel Cahuet, професор по медицина в университета в Монреал, постдокторант Maeva Languet и изследователския експерт Christine Joricourt.

[Научете повече](#)

ОТ ПЪРВО ЛИЦЕ

Елена Цонева: „Добрите практики показват, че дори и с рядко заболяване пациентите биха могли да водят добър и продуктивен живот“



Казвам се Елена Цонева и представлявам пациентското сдружение “Асоциация Аниридия България”. Аниридията е рядко генетично заболяване засягащо очите и означава “без ирис”. <https://aniridiabg.eu/>

Асоциацията ни беше регистрирана през 2012 година в гр. София с подкрепата на Националният Алианс на Хората с Редки Болести (НАХРБ). <https://rare-bg.com/> В нея членуват както пациенти, така и членове на техните семейства.

Липсата на ирис обуславя фотофобията при пациентите с аниридия, но има и много вторични очни проблеми, които са обусловени от непълната структура на окото. Това са глаукома, нистагъм, катаракта, дефекти на роговицата, сухота в окото и др.

Моята дъщеря е с ултра рядко заболяване наречено WAGR Syndrome и аниридията е само част от него. Поради това аз съм член и на IWSA (International WAGR Syndrome Association), чието седалище е в САЩ. <https://wagr.org/> Синдромът засяга няколко системи в тялото, като доста сериозна е вероятността за появата на тумор в бъбреците. Всяка година на 13 ноември отбелязваме WAGR Awareness Day. Това е възможност за WAGR семействата да споделят своите истории със свои приятели, колеги, общности, както и за набиране на средства и привличане на

доброволци

https://wagr.org/Support?blm_aid=2031617

Към днешна дата дъщеря ми е на 22 години и от точно толкова аз си съдействам с родители, лекари, специалисти, организации на местно и международно ниво с цел осигуряване на подходящо лечение, образование и социална грижа на пациентите с редки болести. От няколко години семейството ни пребивава във Великобритания и поради тази причина съм член и на Aniridia Network (AN). <https://aniridia.org.uk/> AN, както и Аниридия България са пълноправни членове на Аниридия Европа, чието седалище е в Осло, Норвегия и в чийто УС имам честта да съм член през настоящия двугодишен мандат. <https://www.aniridia.eu/>

За пациентите с аниридия, както и за всички редки болести възможно най-ранното диагностициране е от ключово значение за овладяване и предпазване от по-сериозни състояния и необратими последици. Ранното диагностициране, последвано от адекватно лечение и/или интервенции може значително да отложи във времето и да намали щетите от прогресиращите увреждания. Слънчевите очила са неизменно средство за хората с аниридия за справяне с фотофобията, но в зависимост от това в каква степен е намалено зрението им, те използват и други помощни средства. Всяка година в деня на лятното слънцестоене (21 юни) аниридийната общност отбелязва Aniridia Day, чрез организирането на събития повишаващи осведомеността на по-широката общност за това рядко заболяване допринасяйки и за създаването на нови приятелства и партньорства, за подкрепа на националните асоциации за аниридия. <https://aniridiaday.org/> Също така, на всеки две години Аниридия Европа организира Европейска конференция за аниридия, където учени, лекари споделят постигнатото и получават обратна връзка за нуждите на пациентите. Тази година се проведе шестата такава и тя се състоя в Аликанте, Испания. <https://aniridiaconference.org/>

През годините дъщеря ми претърпя доста операции и интервенции свързани както с очите, така и с други проблеми породени от синдрома. Някои от тях бяха в България, други в чужбина. Някои от тях бяха успешни, други с необратими последици. Всеки случай на аниридия е

строго индивидуален и изисква специфичен подход, но има и общи характеристики, които позволяват създаването на критерии свързани с тяхното диагностициране, лечение, рехабилитация и превенция. Има пациенти, които запазват сравнително добро зрение през целият си живот, но има и такива, които се раждат с вродена катаракта и/или глаукома например и въпреки тяхното лечение губят зрението си на някакъв етап от живота. Макар и в различна степен всички пациенти с редки болести са изправени пред едни и същи предизвикателства свързани с нуждата от достъпно квалифицирано здравеопазване, обгрижване, обучение, социализиране и др. Ние като пациентска асоциация полагаме усилия за запознаване на обществото с това рядко заболяване, сътрудничим си с лекари и учени на местно и международно ниво, които на свой ред съдействат за разпространението и разработването на проекти касаещи намирането на по-надеждни лечения и терапии. Тази колаборация спестява време и средства, формулирайки проблемите и давайки насоки за действие. Реализираме и участваме в проекти, конференции, срещи на национално и европейско ниво, създадохме Регистър на пациентите с аниридия в България, но той все още е непълен поради липсата на контакт с всички пациенти с аниридия на територията на страната, както и конфиденциалността на тази информация. Наред с Регистъра, асоциацията съдейства и за обособяването на Експертен център за редки очни болести (ЕЦРОБ), какъвто в България все още няма. През изминалият месец септември направихме крачка напред, свързана с одобрението от страна на Комисията по редки заболявания (КРЗ), Аниридията да влезе в Списъка на редките заболявания (СРЗ) към МЗ.

https://ncpha.government.bg/uploads/commission/Protocol_39_2022.pdf

Надяваме се това да стане факт, чрез Заповед от страна на МЗ за допълване на Списъка на редките заболявания, което от своя страна е необходима стъпка за да имаме скоро и в България ЕЦРОБ включен в Европейските референтни мрежи (ЕРМ) и обменящ актуална база данни.

Искрено се надяваме, че подходящите лечебни заведения в страната ще подадат свое Заявление за искане за обозначение на Експертен център за рядко заболяване/редки заболявания, както и че те на свой ред ще бъдат одобрени. Редките заболявания обикновено изискват наличието на мултидисциплинарен екип и Експертният център ще е предпоставка за наличието на такъв. Това от своя страна ще спести време и усилия от страна на пациентите в процеса на тяхното проследяване и лечение. Добрите практики показват, че дори и с рядко заболяване пациентите биха могли да водят добър и продуктивен живот. Ключови и фундаментални за целта са изрядната нормативна база, както и наличието на съответните ресурси, необходими за нейното приложение. От дистанцията на годините не откроявам по-важна и значима книга в живота ни от книгата на нашият живот, в който всяко ново предизвикателство е нова глава и ни учи на търпение и вяра. Надграждайки ги ние развиваме стоицизъм, т.е. когато човек е изправен пред трудности и предизвикателства, трябва да разбере какво може да контролира и какво не може да контролира. С този начин на мислене, ние едновременно се защитаваме от загуба на (себе) уважение, като в същото време то ни позволява да придобием увереност от всеки неуспех. Неслучайно съвременната психотерапия използва широко стоическата философия, която е и една от оригиналните практики за лечение на депресия. Мъдрост, кураж, умереност и справедливост – това са четирите добродетели на стоицизма и би било прекрасно, ако всеки се стреми към тях, най-малкото за да е в добро психично здраве. Желая ви го от все сърце!

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**