



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

Съдържание:

- Първите 2 от известните 900 редки очни болести – водещата причина за загуба на зрение при децата и младите хора - са в списъка с редки заболявания на Република България;

- Новини от сдружението:

- Кръгла маса с представители на основните заинтересовани страни, формираци и осъществяващи политиките за хората с редки болести в България или имащи отношение към тяхното състояние;

- Препоръчано:

- Анкета за проучване на опита на жените носителки на X-свързани наследствени заболявания на ретината;

- Актуално от напредъка на проучванията:

- Генната терапия AGTC-501 води до подобряване на зрението при X-свързан пигментен ретинит;

- Kiora Pharmaceuticals дозира първи пациент в проучването ABACUS фаза 1b, оценяващо KIO-301;

- Генна терапия – винаги ли трябва да е генно-специфична?;

- Технологии, иновации, образование:

- Течна изкуствена ретина: ефективна при напреднал пигментен ретинит;

- Как РНК терапиите могат да се използват за лечение на пигментен ретинит;

- Възстановяване на зрението: Възможно ли е ретината да се регенерира?;

- От първо лице:

- Иван Иванов: „Винаги съм се стремял да се надграждам, за да бъда в крак с времето в което живеем“;

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

Първите 2 от известните 900 редки очни болести – водещата причина за загуба на зрение при децата и младите хора - са в списъка с редки заболявания на Република България

Със заповед от 4 ноември 2022 г Министерството на здравеопазването утвърди добавянето на 107 редки заболявания към списъка с редки

заболявания на република България. За първи път в този списък са включени редки очни болести. Това са Леберовата херeditарна оптична невропатия (ЛХОН) и аниридия, или 2 от известните около 900 редки очни заболявания. Сдружение Ретина България приветства експертите, проявили ангажимента си към засегнатите от ЛХОН и аниридия лица и семейства чрез разписването на алгоритмите за диагностика и лечение на тези заболявания и правейки ги видими за системата на здравеопазване в България чрез включването им в списъка на редките заболявания на МЗ! Вярваме, че медицинските специалисти, заявили тези заболявания, ще направят и следващата крачка: ще заявят наличната експертиза на лечебните си заведения за да бъдат обозначени от МЗ за експертни центрове по тези заболявания. Това е необходимата стъпка за установяването на пътя на пациентите към признатите експертни центрове и към подобряването на навременната диагностика и грижата за хората живеещи с тези заболявания.

Редките очни заболявания, които са в основната си част генетични, са водещата причина за загуба на зрение сред децата и младите хора в Европа. Съществена част сред тях заемат наследствените дегенерации на ретината, от които се предполага, че в България има засегнати около 4000 души.

Сдружение Ретина България изразява тревогата си от това, че въпреки нарастващия опит сред специалистите-офтальмолози в България по наследствени дегенерации на ретината (НДР), нито едно от тази многобройна група заболявания, не е налично в списъка с редки болести на МЗ! Направената крачка напред от страна на експертите-офтальмолози, ангажирали се с ЛХОН и аниридия, както и от страна на специалистите от другите области на медицината, осъществили регистрирането на диагнози

за редки заболявания, които в основната си част са за момента нелечими, ни дава основание да се обърнем с призив към специалистите-ретинолози у нас:

1. Да подадат в Комисията по редки болести заявленията за включване в списъка с редки заболявания на МЗ първоначално на най-често срещаните НДР.
2. Да заявят впоследствие наличната в своите лечебни центрове експертиза по тези заболявания за да бъдат обозначени от МЗ за експертни центрове.

Убедени сме, че съсредоточеното внимание от страна на специалистите-ретинолози върху пациентите с НДР в последните години е от изключително важно значение както за развитието на познанието на тези заболявания у нас, така и е в полза за засегнатите лица и семейства!



Новини от сдружението



**Кръгла маса с представители на основните
заинтересовани страни, формиращи и
осъществяващи политиките за хората с редки
болести в България или имащи отношение към
тяхното състояние**

На 20 септември 2022 г. се проведе Кръгла маса с представители на основните заинтересовани страни, формиращи и осъществяващи политиките за хората с редки болести в България. За да изразят становищата си и да се включат в дебата бяха поканени представители на пациентски организации, медицински специалисти (доставчици на здравно обслужване и изследователи), власти и нормотворци, производители на лекарства-сираци и медицински изделия.

Д-р Петя Стратиева, председател на Сдружение „Ретина България“ и ръководител на проекта, откри кръглата маса като очерта приоритетите на проекта и неговите цели: „Днешната среща не е пиар събитие, тя е среща между хора, които имат желание съвместно да разрешат проблема, който имаме. Той е добре известен на всички присъстващи, а именно отсъствието на адекватно законодателство, което да отговаря на нуждите на около 450 хил. души в България, които живеят с рядка болест. Мащабен е проблемът, а именно, че за близо 95% от тях няма лечение. Инициативата е гражданска и има за цел да предложи необходимите промени в законодателството, но за да го направим беше необходимо да анализираме ситуацията в цялост. Обзорният доклад за състоянието на редките болести у нас вече е публикуван и обхваща девет ключови сфери

на проблема. Това, което следва да постигне инициативата е постигане на консенсусно мнение между пациентите, медицинските специалисти, фармацевтичните компании и институциите, по отношение на това как и по какъв начин следва да бъде изменено законодателството и в частност Наредбата за редки болести и свързаните с нея нормативни актове. Друго, което се стремим да постигнем в рамките на тази двугодишна инициатива, е да създадем платформа за колаборация между пациентски застъпници, пациентски организации в областта на редките болести и медицински специалисти. Несъмнено нужно ще ни бъде и политическо лидерство.“

[Анотация от кръглата маса прочетете тук](#)

Кръглата маса бе проведена в рамките на проект „Споделяй, грижи се, излекувай-трансформиране грижите за хората с редки болести“, финансиран по Фонд Активни граждани България по линия на Финансовия механизъм на европейското икономическо пространство (ФМ на ЕИП) 2014 – 2021.

Препоръчано

Анкета за проучване на опита на жените носителки на X-свързани наследствени заболявания на ретината

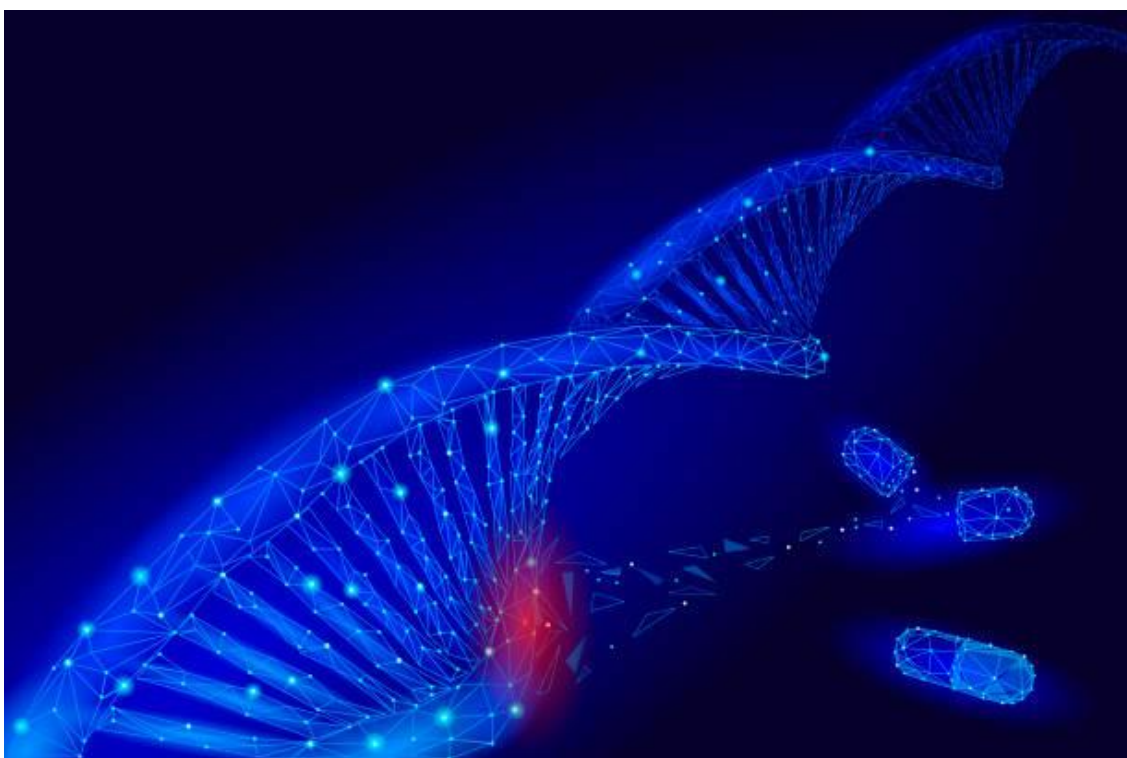
Изследването се провежда от Университета на Мелбърн, Австралия и проучва опита на жени носителки на X-свързани наследствени заболявания на ретината. Жените носители са майки, сестри и/или дъщери на хора с наследствени заболявания на ретината, като пигментен ретинит и

хороидеремия. Жените носители могат или не могат да проявяват симптоми, свързани със съответното състояние, но съществува риск те да предадат гена, причиняващ болестта, на децата си. Има два въпросника: първото проучване има за цел да събере повече информация за вашето мнение и знания, свързани с това да сте жена носител на X-свързано наследствено заболяване на ретината; целта на втория въпросник е да се разбере какъв е ефектът от носителството върху цялостния ви начин на живот. Можете да попълните анкетата онлайн чрез следната връзка:

<https://tinyurl.com/carriervisionandlifestyle>

Свържете се с нас

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



**Актуално от напредъка на
проучванията**

Генната терапия AGTC-501 води до подобряване на зрението при X-свързан пигментен ретинит

Наследствените заболявания на ретината (IRDs), наричани също наследствени дегенерации на ретината (НДР), са клинично и генетично хетерогенна група от невродегенеративни заболявания, предимно на фоторецепторите, пигментния епител на ретината (RPE) и/или хороидеята. Взети като цяло, НДР имат приблизително глобално разпространение от около 1 на 2000 индивида, засягащи повече от два милиона души по света и се открояват като водеща причина за слепота сред западното население в трудоспособна възраст. AGTC-501 (Applied Genetic Technologies Corporation), генна терапия за потенциално лечение на X-свързан пигментен ретинит (RP), показва приемлив профил на безопасност и подобрения на зрителната функция, когато се прилага по-висока доза в проучването. Пациентите с X-свързан RP, наследствено заболяване на ретината, което започва в детството, се характеризират с нощна слепота, прогресивна загуба на периферно и евентуална загуба на централно зрение.

[Научете повече](#)

Kiara Pharmaceuticals дозира първи пациент в проучването AVACUS фаза 1b, оценяващо KIO-301

Kiara Pharmaceuticals обяви дозирането на първия пациент в отворено клинично изпитване при хора за KIO-301, предназначено да възстанови загубата на зрение при пациенти с пигментен ретинит (ПР). ПР е рядко, наследствено генетично очно заболяване, водещо до дегенерация на фоторецепторите на ретината (пръчици и конусчета) и значителна загуба на функционално зрение.

„Развълнувани сме, че първият пациент е бил лекуван и съм много насърчен от нашите наблюдения до момента“, казва д-р Робърт Касън от Кралската болница в Аделаида, главен изследовател на проучването. „Забележително е, че пациентът се чувства клинично добре, лекарството изглежда безопасно и се понася добре. В началния етап на проучването отзиви на пациента потвърждават подобрене на зрението. Очакваме с нетърпение да обработим допълнителни данни и включване на още пациенти, докато продължим да напредваме.“

[Научете повече](#)

Генна терапия – винаги ли трябва да е генно-специфична?

Лечението с генната терапия Luxturna, осигурява на ретината здрави копия на увреден ген, наречен RPE65, но работи само за тези, чиято загуба на зрението е причинена от мутация в него. Малък брой други генни терапии са в клинични тестове, но отново, те почти винаги са насочени към конкретен ген. С над 300 различни гена, потенциално отговорни за наследствени заболявания на ретината, това оставя огромен брой хора без възможност за лечение. Изследователите проучват и други подходи, като клетъчно-базирани терапии, които имат потенциала да работят независимо от причинния генетичен дефект.

В ретината има два вида светлочувствителни фоторецепторни клетки: пръчици, които са концентрирани в периферията на ретината и дегенерират рано в прогреса на пигментния ретинит; и конусчеви клетки, които се намират в средата на ретината и са отговорни за детайлното централно зрение.

[Научете повече](#)



Технологии, иновации § образование

Течна изкуствена ретина: ефективна при напреднал пигментен ретинит

Екипът изцяло работещ в Италия, в който участва и д-р Грация Пертиле, публикува отлични резултати, получени върху лабораторни модели: Това е още една стъпка напред към експерименти с хора с пигментен ретинит, генетично заболяване, което може да доведе до слепота.

Болницата IRCCS Sacro Cuore Don Calabria в Неграп, Италианският технологичен институт в Милано и болницата San Martino Policlinico в Генуа успешно тестват течния прототип на ретина при напреднал стадии на пигментен ретинит. Добрите резултати от изпитването, публикувани в Nature Communications, са стъпка към осъществимостта на бъдещи клинични изпитвания върху хора. Групата, съставена от изследователи от Центъра за синаптична невронаука и технологии на Италианския технологичен институт (ИИТ) в

Генуа, ръководена от проф. Фабио Бенфенати и Центъра за нано наука и технологии на ИТ в Милано, ръководен от проф. Guglielmo Lanzani, в сътрудничество с офталмологичната клиника на IRCCS

[Научете повече](#)

Как РНК терапиите могат да се използват за лечение на пигментен ретинит

Sahm Nasserі говори за обещаващи предклинични резултати от РНК-базирано терапевтично средство, разработено за лечение на пигментен ретинит тип 11.

Наследствените заболявания на ретината (НДР) имат генетичен двигател, което ги прави силни кандидати за лечение с РНК терапии. Пигментния ретинит тип 11 (RP11) е автозомно доминантен. Пациентите с RP11 обикновено започват да изпитват симптоми в ранна детска възраст, като техните зрителни възприятия и функционално зрение се влошават прогресивно, така че до 40-годишна възраст често са законно слепи, като понастоящем няма налични лечения за пациенти с RP11. RP11 е заболяване с хаплонедостатъчност, което означава, че един алел на специфичен ген (за RP11 критичният ген се нарича PRPF31) работи нормално, докато другият алел носи мутация и не произвежда протеин с нормална функция. При RP11 резултатът е недостатъчен протеин, което в крайна сметка води до заболяване на ретината.

[Научете повече](#)

Възстановяване на зрението: Възможно ли е ретината да се регенерира?

Лаборатория на UW Medicine вижда бъдеще, в което изгубените клетки на ретината могат да бъдат съживени.

Зрението започва в ретината, частта от окото, която преобразува светлината в електрически сигнали и ги изпраща към мозъка. Когато клетките в ретината се повредят, те не се лекуват и не порастват отново. Това е опустошителен факт за милионите, които са загубили зрение поради травматични наранявания или заболявания като макулна дегенерация, пигментен ретинит или диабетна ретинопатия. Но някои видове, като риби и птици, избягват нараняването на окото. За разлика от бозайниците, те могат да регенерират ретината си. Учените смятат, че тези животни държат ключа за това хората един ден да направят същото. През последното десетилетие учените са разбрали изключително много за това как тези животни са способни да възстановяват нервните клетки на ретината, според д-р Том Рех, професор по биологична структура във Вашингтонския университет.

[Научете повече](#)

ОТ ПЪРВО ЛИЦЕ

Иван Иванов: „Винаги съм се стремял да се надграждам, за да бъда в крак с времето в което живеем“



Казвам се, Иван Любомиров Иванов и понастоящем работя като радио водещ в радио "Брайл ФМ". Завършил съм средното си образование в училище за деца с нарушено зрение „Луи Брайл“ в София, а след това, лечебен масаж в медицински колеж Йорданка Филаретова. Впоследствие завърших бакалавърска и магистърска степен по икономика на съобщенията в университета за национално и световно стопанство.

С радио започнах да се занимавам през 2006 г., когато с двама мои приятели създадохме фолк радио наздраве. През 2016 г. започнах да правя спортно шоу феърплей, в радио „Брайл ФМ“, като то продължава и до днес и по този начин се доближих и до другата си детска мечта, да се занимавам със спорт. Не мога да кажа, че съм срещал големи трудности заради заболяването ми, но все пак ги има. Преди години, съм се явявал на интервюта за работа в други радиа и там главната причина, поради която не ме взеха е това, че не виждам. Самото зрение не бих казал, че ми липсва, защото аз никога не съм го имал, и поради тази причина срещите ми със специалистите по очни заболявания са били много малко, във времето когато съм бил много малък. Мога да кажа още, че никога не съм обичал да ме съжаляват за това, че не виждам, или за каквото и да било друго и винаги съм се стремял да се доказвам пред хората и да надграждам, за да бъда в крак с времето в което живеем. В работата ми ме мотивира, най-вече любовта към радиото, това, че мога да казвам много неща и те да достигат до по-голям брой хора, също така това бе моята детска мечта и винаги съм искал да се развивам в тази сфера. Откакто съм в радиото, изживях много интересни и приятни емоции, запознах се с хора, от които на времето съм се учил, На пример големия журналист Румен Пайташев, с който имах честта да се запозная

миналата година. Благодарен съм и на всички колеги които ми помагат и благодарение на тях, предаването е такова, каквото е днес. Ролята на неправителствените организации в наши дни е изключително сериозна, но винаги има какво още да се направи. Например, ние в радио „Брайл ФМ“, се стремим винаги да казваме истината, да говорим за неща които рядко намират място в другите медии, сред тях разбира се, тези които интересуват слепите и най-важното е, че казваме истината, такава каквато я виждаме ние. Много ми е трудно да препоръчам книга, защото всичко което съм прочел, ми е въздействало по един или друг начин, за това ще кажа, че последната книга която прочетох е Христо Стоичков - Историята. Книгата ми хареса, не само защото съм негов фен, или защото се занимавам със спортна журналистика, най-вече ми допадна това, че Стоичков разказва за всичко без грандоманията която сме свикнали да виждаме у много от звездите.

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**