

# Наследственная дистрофия сетчатки: с чем приходят пациенты?

Байбарин Кирилл Александрович

Президент Межрегиональной общественной организации  
поддержки и помощи пациентам с наследственной дистрофией  
сетчатки «Чтобы видеть!», к.м.н.





Чтобы видеть!

# ... с надеждой на возвращение нормального зрения!

Самые популярные новости на странице «Чтобы видеть!»	Охват	Тематика
Впервые в истории пациенту успешно трансплантировали фоторецепторы	18 887	Новая сетчатка!
Bionic Sight начала 1 этап клинического исследования оптогенетической генной терапии BS01	3 178	Терапия
Какой шрифт удобнее для слабовидящих?	2 616	Обучение
Данные об эффективности эмиксустата при болезни Штаргардта	2 424	Терапия
Первый из серии коротких роликов, рассказывающих про настройку смартфона.	1 943	Обучение
Ученые из российской компании «Сириус» разрабатывают генную терапию.	1 307	Терапия
Дополненная реальность в контактных линзах	1 292	Терапия

**Зрение - это то, что хочется вернуть, а не научиться жить с его отсутствием!**

**И это проблема – нет стремления к адаптации!**

*Источник: статистика страницы «Чтобы видеть!»  
в Facebook за последние 6 месяцев*



# Почему я здесь?

- 2015 – моему сыну ставят диагноз болезнь Штаргардта
- Сначала – может я найду исцеление??//посещаю клиники, где проводятся клинические испытания
- Однако нашел другое – оказывается, есть реабилитация слабовидящих
- Посещение конференции пациентов с дистрофией сетчатки Visions2016, организованной Foundation Fighting Blindness (Балтимор, США)
- 2016 - создание МОО «Чтобы видеть!»
- Фокус на рассказ о стратегии жизни со слабовидением и мотивацию



Чтобы видеть!

# ТОП 5 моих открытий за последние 5 лет



- Слабовидение как следствие наследственной дистрофии сетчатки – это «серая зона» между зрением и слепотой
- Зрение нельзя улучшить с помощью очков или операции, но...
- ...остаточное зрение можно использовать

**В чем  
проблема?**

На общедоступных ресурсах есть много переводных статей, где исход почти каждой наследственной дистрофии сетчатки обозначен, как «СЛЕПОТА», но это неточный перевод термина “Legally blind”, который означает не слепоту как таковую, а ухудшение зрения до уровня, соответствующего критериям признания человека инвалидом по зрению

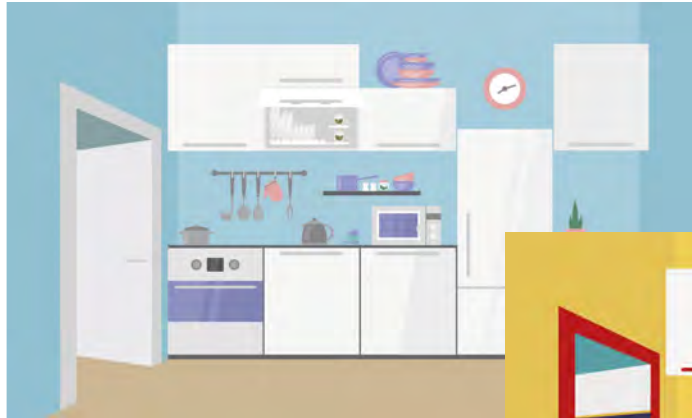


Чтобы видеть!

# ТОП 5 моих открытий за последние 5 лет

## Сделай мир крупным, контрастным и удобным на ощупь

2



Это шрифт Times New Roman

Это шрифт Courier

Это шрифт Arial

Это шрифт Verdana

**В чем  
проблема?**

Этому не обучают. Нет общедоступного образовательного ресурса. Особенно сложно взрослым.

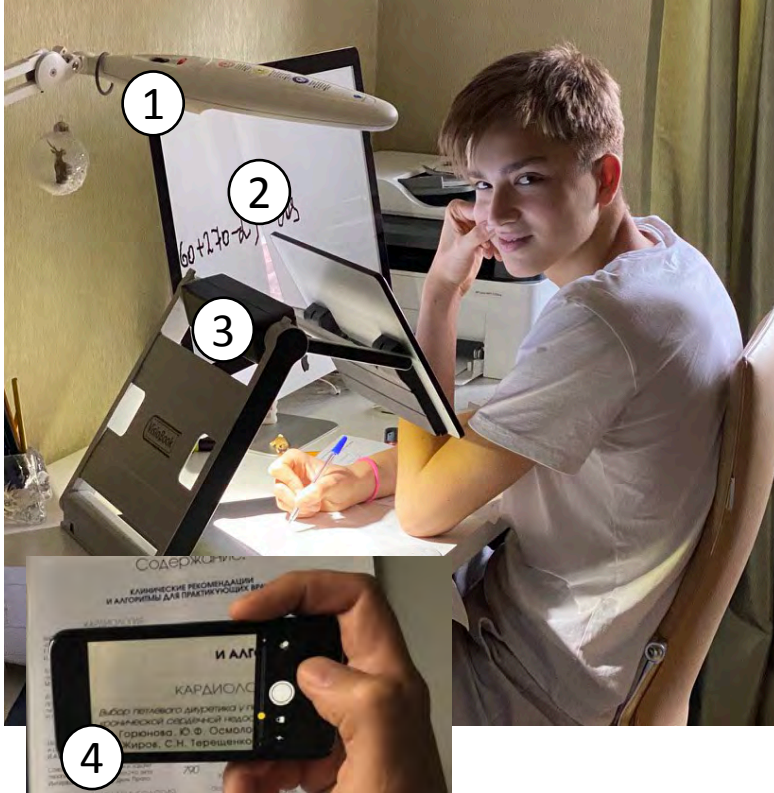


Чтобы видеть!

# ТОП 5 моих открытий за последние 5 лет

## Техника помогает уже сегодня

3



1. Лампа с широким световым пятном
2. Большой монитор
3. Видеоувеличитель
4. Смартфон как лупа
5. OrCam
6. eSight



**В чем  
проблема?**

Нет специалистов, которые помогли бы подобрать нужное оборудование.  
Нет тестовых образцов, только предзаказ через интернет.



Чтобы видеть!

# ТОП 5 моих открытий за последние 5 лет



## Ограничений не так уж много

- Учеба в общеобразовательной школе: учебники с крупным шрифтом, дополнительное время на контрольных и экзаменах, использование технических средств реабилитации (после прохождения ПМПК)
- Спорт: плавание, дзюдо, бег, горные лыжи, тренажерный зал ... (практически все, что получается, если нет других противопоказаний)
- Работа: учитель, юрист, медсестра, менеджер, генетик, спортсмен, писатель, переводчик, предприниматель, фандрайзер, финансист, инженер, военный, тренер ...

**В чем  
проблема?**

Недостаток информации о способах социальной поддержки, страх ухудшить зрение, недостаток мотивации, сверхопека ребенка и, как результат, «инвалидное» поведение.

Источник: [www.looktosee.ru](http://www.looktosee.ru)  
Facebook//Macular Degeneration Support Group  
Facebook//Stargardt Disease Support Group

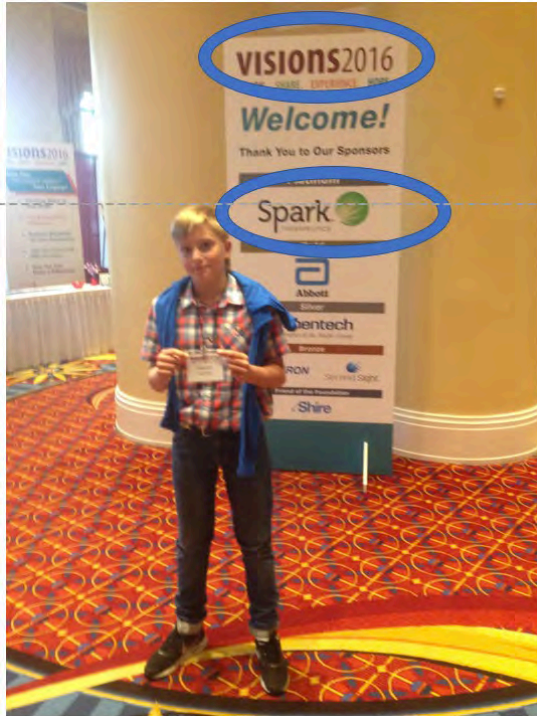


Чтобы видеть!

# ТОП 5 моих открытий за последние 5 лет

Лечение появляется прямо на наших глазах

5



2020

Поиск первого  
пациента в РФ

**В чем  
проблема?**

Клиническими исследованиями охвачены далеко не все разновидности наследственных дистрофий сетчатки. Исследования протекают довольно долго. Хочется ускорить этот процесс!

*Источник: личный фотоархив*





Чтобы видеть!

# Как мы можем помочь?

## Быть готовым к клиническим исследованиям

- Иметь детализированную информацию о количестве пациентов с каждым диагнозом (и даже мутацией). А значит объединиться!



чтобывидеть.рф  
looktosee.ru



ПРИСОЕДИНИТЬСЯ

Вступить в МОО "Чтобы  
видеть!"

ЗАПОЛНИТЬ АНКЕТУ

- Следить за новостями о программах генетической диагностики

ПРОГРАММА ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ СЕТЧАТКИ

ПРОГРАММА ПРОВОДИТСЯ НА ВСЕЙ ТЕРРИТОРИИ РФ КОМПАНИЕЙ ООО «МЕДКОННЕКТ» ПРИ  
ПОДДЕРЖКЕ ООО «НОВАРТИС ФАРМА»

# ПРОГРАММА ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ СЕТЧАТКИ

ПРОГРАММА ПРОВОДИТСЯ НА ВСЕЙ ТЕРРИТОРИИ РФ КОМПАНИЕЙ ООО «МЕДКОННЕКТ» ПРИ ПОДДЕРЖКЕ ООО «НОВАРТИС ФАРМА»



Программа предполагает проведение молекулярно-генетической диагностики у пациентов с аутосомно-рецессивным изолированным пигментным ретинитом или врожденным амаврозом Лебера, предположительно вызванными биаллельными мутациями в гене *RPE65*, и их родственников, а также предоставление информации о заболевании и образе жизни

Участие в программе предусмотрено только для врачей

- врач отбирает пациентов
- врач подает заявку на регистрацию пациента
- врач направляет биоматериал на исследование



Чтобы видеть!

Оповещение  
потенциальных  
участников-  
пациентов

Помощь в передаче  
первичной медицинской  
информации врачам для  
отбора в исследование

Помощь в записи к  
врачу для сдачи  
биоматериала



Чтобы видеть!

# Как мы можем помочь?

## Содействие доклиническим исследованиям

- Доклинические исследования – это проверка гипотезы в лаборатории на животных и клеточных линиях
- Только после успеха начинаются клинические исследования
- Но! Требуется много попыток, чтобы понять, какая технология сработает при каком заболевании
- Количество ресурсов ограничено – новые доклинические исследования запускаются только по ограниченному кругу заболеваний/мутаций
- Пожертвования на запуск новых доклинических исследований сегодня – это реальный шанс помочь с лечением большому числу пациентов с наследственной дистрофией завтра, а не через много лет

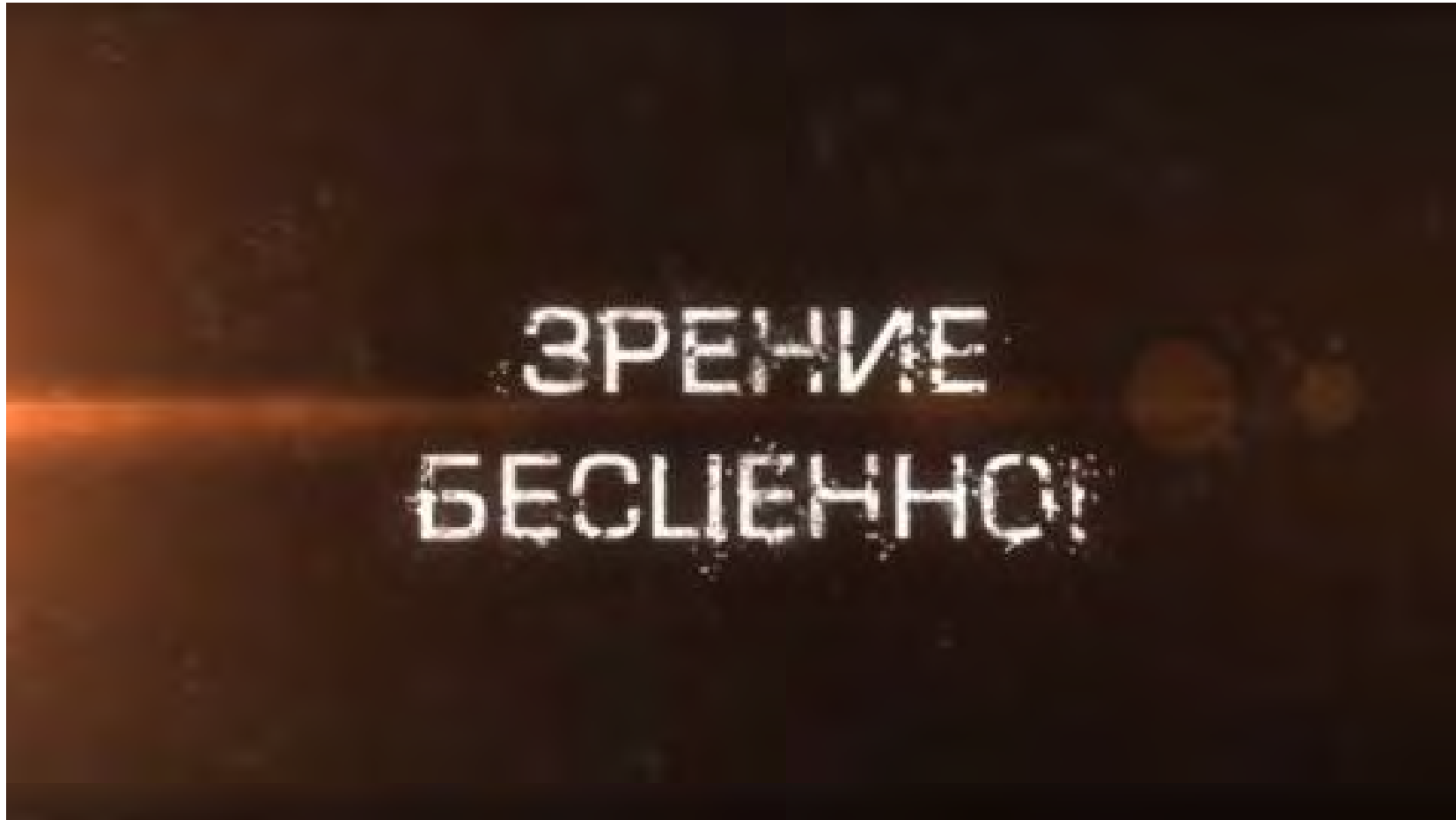
**!** *Лукстурна, первая в мире генная терапия амавроза Лебера, была создана, в том числе, на гранты Foundation Fighting Blindness компании Spark*

Источник: <https://www.fightingblindness.org/>



Чтобы видеть!

# Как мы можем помочь?



*Наш пилотный проект: мы запускаем на нашем сайте сбор средств для доклинического исследования возможности генетического редактирования гена USH2A (основной причины синдрома Ашера) на базе лабораторного комплекса НТУ Сириус*



Чтобы видеть!

# Основные направления деятельности

1

Помогать преодолеть первый шок путем рассказа корректной информации о заболевании, а также с помощью мотивирующих историй

2

Рассказать о способах адаптации окружающего пространства дома, на работе, в школе

3

Информировать пациентов о средствах технической реабилитации и содействовать появлению кабинетов коррекции слабовидения

4

Поддержать пациентов в реализации своих социальных прав в учебе и на работе

5

Ускорять появление терапии наследственной терапии сетчатки за счет:

- Сбора информации и помощи пациентам с диагностическими программами в ведущих центрах страны
- Стимуляции новых доклинических исследований

Сегодня научимся жить со  
слабовидением, чтобы завтра  
вернуть зрение



**Чтобы видеть!**