

Что такое Хороидеремия?

Это редкое генетическое заболевание, при котором происходит постепенное разрушение клеток сетчатки и сосудистой оболочки глаза. Заболевание связано с мутацией в гене *СНМ*, отвечающем за синтез белка RER-1, необходимого для нормальной работы клеток сетчатки. Передается по X-сцепленному типу — то есть болезнь проявляется у мужчин, а женщины чаще бывают носителями.

Основные симптомы:

- 1 ухудшение сумеречного зрения (ночная слепота);
- 2 постепенное сужение полей зрения («туннельное зрение»);
- 3 снижение остроты зрения;
- 4 трудности ориентации в темноте или при слабом освещении.

Как устанавливается диагноз?

Офтальмологическое обследование (офтальмоскопия, ОКТ, ЭРГ).

Молекулярно-генетическое исследование позволяет выявить патогенные изменения в гене *СНМ*.

Для российских граждан доступна бесплатная генетическая диагностика наследственных глазных заболеваний, в том числе хороидеремии, после очного приема в Медико-генетическом научном центре имени академика Н. П. Бочкова (ФГБНУ «МГНЦ») врачами первого и единственного отделения офтальмогенетики в России (заведующий – д.м.н., доцент Кадышев В.В.).

Консультация врача – генетика/ офтальмогенетика — устанавливает клиничко-генетический диагноз, оценивает риск для родственников, определяет тактику ведения пациента.

Есть ли лечение?

На данный момент полного излечения нет, но активно развиваются технологии генной терапии. В мире и России ведутся исследования по замене гена *СНМ* и доставке здоровой копии с помощью вирусных векторов (AAV). **Цель терапии** — остановить или замедлить потерю зрения.

В России исследование и разработку генного препарата для лечения хороидеремии проводят ведущие научные центры — ФГБНУ «МГНЦ им. Н. П. Бочкова», Научный центр «Сириус» и Московский физико-технический институт (МФТИ).

В феврале 2025 года Фонд исследования заболеваний сетчатки глаза «РетинаФонд» совместно с Сеченовским университетом начал разработку генного препарата для лечения хороидеремии.

retinafond.com/choroideremia

Следите за обновлениями мировых клинических исследований хороидеремии

clinicaltrials.gov/search?cond=choroideremia

Что делать после постановки диагноза?

Получите полную информацию о заболевании

Информационный сайт www.choroideremia.ru

Сайт Фонда исследования хороидеремии (CRF) www.curechm.org

Присоединяйтесь к сообществу пациентов с хороидеремией.

Здесь люди поддерживают друг друга, делятся опытом и вместе добиваются развития диагностики и лечения.

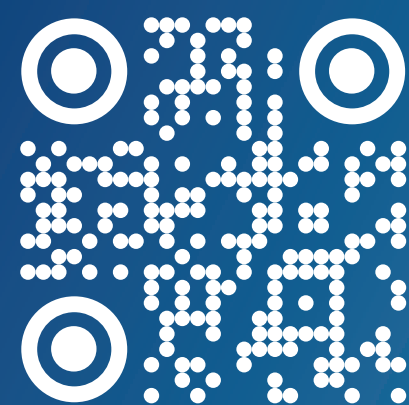
В сообществе вы сможете:

- получать поддержку и обмениваться опытом;
- помогать в информировании врачей и пациентов;
- участвовать в международных проектах и исследованиях;
- продвигать инициативы для улучшения помощи людям с хороидеремией.

Регулярно наблюдайтесь у офтальмолога. Берегите оставшееся зрение:

- защищайте глаза от яркого света;
- не курите;
- поддерживайте общее здоровье.

Сообщество пациентов с хороидеремией России — часть международной сети Choroideremia Research Foundation (CRF).



www.choroideremia.ru

Горячая линия



+7 (949) 513 82 57

Елена Мищенко

Адвокация и международное сотрудничество



+7 (961) 664 65 63

Олег Смирнов

Помните **Вы не один.**

Ранняя диагностика, информация и поддержка помогают сохранить качество жизни и надежду на лечение.

Пациентская брошюра



ХОРОИДЕРЕМИЯ

Наследственная дистрофия сетчатки



От первых симптомов — к пониманию, поддержке и действию