

# Наследственные дистрофии сетчатки

Руководство  
для родителей  
и членов семьи

## Введение



Узнать о диагнозе **«наследственная дистрофия сетчатки»** (также известной как «наследственное заболевание» или «дегенеративное изменение сетчатки»), или **НДС**, бывает непросто, но помните, что вы и ваш ребенок не одни в эту трудную минуту. Врачи и пациентские организации могут предоставить вам необходимую информацию и помочь узнать о влиянии заболевания на жизнь вашей семьи сейчас и в будущем.

Из этого руководства вы узнаете, что ожидать после постановки диагноза и как эффективнее общаться со специалистами, оказывающими медицинскую помощь вашему ребенку.

Подумайте о том,  
что вы хотите  
узнать

Диагноз **НДС** может быть непонятным и пугающим как для вас, так и для вашего ребенка.

Совершенно естественно, если вам захочется задать своему врачу много вопросов.

Мы надеемся, что этот буклет поможет вам определить наиболее значимые темы для разговора со специалистом.

# Понимание НДС

## и постановка диагноза



Первый вопрос, который может прийти в голову при выявлении у ребенка заболевания сетчатки: «Будет ли он/она видеть?». Но спустя некоторое время вы можете захотеть узнать больше о влиянии заболевания на развитие и жизнь ребенка, а также о том, как оптимально поддерживать ребенка с этим диагнозом.

Существуют различные типы НДС, которые отличаются между собой как симптомами, так и скоростью ухудшения зрения. При обсуждении диагноза НДС следует уделить внимание следующим вопросам:

Какой тип НДС у моего ребенка, и как данное заболевание может прогрессировать?



- Будут ли симптомы усиливаться или останутся прежними?
- Влияет ли этот тип НДС на другие аспекты здоровья (например, слух, равновесие, умственное развитие)?

Насколько быстро зрение может ухудшиться?



- Какие изменения могут произойти в первую очередь?
- Что можно сделать для замедления потери зрения?

На какие признаки следует обратить внимание?



- Какие вопросы следует задать пациенту для проверки его/ее зрения?
- Как я могу определить, что зрение ухудшается?
- Что мне следует делать, если я замечу ухудшение зрения?

Возможна ли передача заболевания будущим детям?



- Как наследуется этот тип НДС?
- Передастся ли кому-нибудь в семье этот тип НДС?

Как я могу/мне следует говорить об этом со своим ребенком и другими людьми?



- Как объяснить ребенку его диагноз?
- Что следует сказать другим членам семьи?
- Как рассказать о диагнозе учителям или администрации школы?

## Знаете ли вы?

Некоторые типы НДС проще поддаются диагностике, чем другие. Врач может предложить провести генетическую диагностику для уточнения диагноза НДС и мутаций в генах, которые могут его вызывать.

# Следующие шаги и взаимодействие

## с лечащим врачом



После постановки диагноза может быть трудно понять, что делать дальше и чего ожидать.

Вы можете захотеть узнать о проведении генетического исследования для определения точной мутации, вызвавшей НДС. В долгосрочной перспективе у вас также могут возникнуть вопросы о влиянии заболевания на развитие и обучение пациента, а также о потенциальных методах лечения и текущих исследованиях.

Ваш лечащий врач поможет вам получить ответы на эти вопросы.

### Можно ли обратиться к врачу, специализирующемуся на лечении НДС?



- Есть ли местные специализированные центры, или нам придется куда-то ездить?
- Сколько времени обычно нужно, чтобы получить направление к врачу?

### Что такое генетическое исследование/диагностика?



- Каковы преимущества генетической диагностики?
- Можно ли провести генетическое исследование в моем регионе?
- Как я могу его провести, и какова стоимость этой процедуры?

### Позволит ли генетическая диагностика получить больше информации о типе НДС и о дальнейшем течении заболевания?



- Что включает в себя исследование, и с кем мне следует обсудить результаты?
- Сможем ли мы получить консультацию генетика после проведения теста?

### Каковы дальнейшие действия после постановки диагноза?



- Существует ли лечение диагностированного типа НДС?
- Если нет, то разрабатываются ли какие-либо методы лечения этого типа НДС?
- Проводятся ли какие-либо клинические исследования препаратов для лечения выявленного заболевания?
- Как я могу узнать о возможности участия моего ребенка в клиническом исследовании?

### Врачи, участвующие в лечении НДС

В ходе диагностики и лечения НДС вы можете столкнуться со специалистами, работающими в разных областях медицины. Ниже указаны некоторые врачи, которые могут участвовать в лечении вашего ребенка.

#### Врач-офтальмолог

Это специалист в области диагностики и лечения заболеваний глаз. Скорее всего, именно офтальмолог будет участвовать в постановке клинического диагноза НДС.

#### Врач-невролог

Это специалист в области лечения болезней нервной системы, который проводит дифференциальную диагностику НДС от неврологических заболеваний (включая нистагм – неконтролируемые движения глаз).

#### Врач-генетик

При проведении генетической диагностики для определения мутаций в гене, вызвавших НДС, вам потребуется консультация врача-генетика. Он сможет ответить на ваши вопросы о вероятности передачи НДС по наследству и прогрессировании заболевания.



После постановки диагноза НДС вы можете испытывать смешанные чувства, но помните, что вы не одиноки. Существуют группы поддержки пациентов, где вы можете познакомиться с людьми, столкнувшимися с похожими трудностями.

### Существуют ли пациентские организации или группы поддержки пациентов с НДС и их родителей?

- Существует ли сообщество родителей детей с НДС в моем городе/регионе?

### Какая поддержка оказывается школам и семьям в моем городе?

- Существуют ли ресурсы для обсуждения проблем НДС с представителями школы, где учится мой ребенок?
- Как я могу помочь своему ребенку становиться независимым по мере взросления?

## Ваши вопросы

Ниже вы можете записать вопросы, которые хотели бы задать врачу на приеме, чтобы не забыть их в нужный момент. Также вы можете делать здесь пометки по ходу разговора, чтобы лучше запомнить важную информацию.

1. \_\_\_\_\_
2. \_\_\_\_\_
3. \_\_\_\_\_
4. \_\_\_\_\_
5. \_\_\_\_\_
6. \_\_\_\_\_



### Пациентская организация «Чтобы видеть!»

Межрегиональная общественная организация поддержки семей с наследственными дистрофиями сетчатки **"Чтобы видеть!"** существует с 2016 года.

На ее сайте ([looktosee.ru](http://looktosee.ru)) и на страницах в социальных сетях еженедельно публикуются истории из жизни людей, добившихся успеха, несмотря на болезнь, есть информация о правильной адаптации к жизни со слабовидением и о технических средствах реабилитации.

Для вступления в ряды **"Чтобы видеть!"** необходимо заполнить анкету на сайте <https://looktosee.ru/>



Дополнительную информацию о НДС вы можете найти на сайте пациентской организации **"Чтобы видеть!"** <https://looktosee.ru>