

Уважаемые коллеги!

Общероссийская общественная организация «Ассоциация врачей-офтальмологов» и Ассоциация Медицинских Генетиков информируют вас о том, что 11 марта 2021 г. состоялся Совет экспертов (председатели академик РАН В.В. Нероев и член-корреспондент РАН С.И. Куцев, модератор профессор, д.м.н. Л.А.Катаргина), посвященный перспективам диагностики и лечения пациентов с наследственными дистрофиями сетчатки в Российской Федерации.

Наследственные дистрофии сетчатки (НДС) – группа гетерогенных заболеваний с прогрессирующим течением, приводящим к слабовидению вплоть до слепоты. До недавнего времени НДС считались неизлечимыми инвалидизирующими заболеваниями. В настоящее время с научным прорывом в генной терапии лечение целого ряда НДС становится возможным. В связи с этим актуализация работы по НДС и раннему выявлению пациентов с различными формами НДС представляется актуальной и значимой.

Общероссийская общественная организация «Ассоциация врачей-офтальмологов» и Ассоциация Медицинских Генетиков обращаются к вам с рекомендацией:

1. Взять под личный контроль сбор данных о пациентах с предполагаемым или подтвержденным диагнозом «наследственная дистрофия сетчатки», (в частности с изолированным пигментным ретинитом (ПР) и врожденным амаврозом Лебера (ВАЛ)) с целью проведения молекулярно-генетической диагностики и постановки уточненного (окончательного) клинико-генетического диагноза. Молекулярно-генетическая диагностика может быть проведена с помощью программы, описанной в *Приложении 1*;
2. Провести информационные, образовательные мероприятия для врачей-офтальмологов и врачей-генетиков с целью представления информации о НДС, обратив особое внимание на диагностику ВАЛ, ПР.

Данный комплекс образовательных и диагностических мероприятий поможет выявить пациентов с НДС подлежащими лечению на современном этапе и своевременно обеспечить их эффективной терапией, предупредив утрату зрительных функций.

С уважением,

Главный внештатный специалист офтальмолог Минздрава России,
Президент Общероссийской общественной организации
«Ассоциация врачей-офтальмологов»,
директор ФГБУ «НМИЦ ГБ им. Гельмгольца» Минздрава России,
академик РАН, профессор, д.м.н.



В.В. Нероев

Главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России,
Президент Ассоциации Медицинских Генетиков,
директор ФГБНУ «Медико-генетический научный центр
имени академика Н.П.Бочкова», член-корреспондент РАН,
профессор, д.м.н.



С.И. Куцев

Главный внештатный специалист детский офтальмолог Минздрава России,
заместитель директора по науке ФГБУ «НМИЦ ГБ
им. Гельмгольца» Минздрава России, профессор, д.м.н.



Л.А. Катаргина

Приложение 1

Программа предполагает проведение клинко-генетической диагностики у пациентов с изолированным аутосомно-рецессивным ГР или ВАЛ и их родственников, а также предоставление информации о заболевании и образе жизни.

Сайт программы: www.retinagene.ru

Номер Горячей линии: 8-800-301-04-65.

Для участия в программе врач должен зарегистрироваться в программе, позвонив по номеру Горячей линии.

Молекулярно-генетическая диагностика в рамках программы является бесплатной для пациентов и доступна во всех регионах России.

Забор биологических образцов может осуществляться в лечебном учреждении по месту жительства пациента, ему не нужно приезжать в Москву.

Этап 1

Проведение молекулярно-генетического исследования образцов биоматериала пациентов методом NGS (анализ, включающий не менее 100 генов, ответственных за развитие наследственных заболеваний сетчатки).

Этап 2

В случае выявления пациентов с дистрофией сетчатки, вызванной биаллельными мутациями в гене *RPE65* возможно проведение сегрегационного анализа по Сэнгеру для валидации выявленных на этапе 1 биаллельных мутаций в гене *RPE65*. Исследование возможно только при участии биологических родителей пациента и/или биологических полнокровных братьев и сестер.

Критерии отбора пациентов для участия в I этапе программы:

- подозрение на аутосомно-рецессивный изолированный пигментный ретинит или врожденный амавроз Лебера– наличие минимум одного из мажорных симптомов и минимум одного из вспомогательных симптомов дистрофии.
Мажорные симптомы: никталопия, характеризующаяся поиском источника света для пациентов до 3 лет, ночной слепотой для пациентов старше 3 лет; увеличение времени темновой адаптации.
- *Вспомогательные симптомы:* нистагм; нормальное глазное дно или наличие характерного перераспределения пигмента; розовый/нормальный диск зрительного нерва; наличие плоской/ угасающей/ нерегистрируемой ЭРГ (по возможности);
- отсутствие ранее установленной генетической причины заболевания;
- отсутствие сопутствующей соматической патологии (потеря слуха, почечная недостаточность, полидактилия, нарушение психомоторного развития и др.).