

Министерство науки и высшего образования РФ  
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение  
«Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова»  
(115522, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1)

# Наследственная глазная патология: от науки к практике

**КАДЫШЕВ ВИТАЛИЙ ВИКТОРОВИЧ**

Руководитель научно-клинического центра генетики глазных болезней,  
заведующий кафедрой офтальмогенетики Института ВидПО ФГБНУ "МГНЦ",  
ведущий научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии,  
куратор по наследственным глазным болезням РФ,  
врач-генетик, офтальмолог высшей квалификационной категории  
ФГБНУ "МГНЦ", д.м.н., проф. РАЕ, доцент

15 декабря 2023, Тверь, Россия



# Терминология

**Офтальмогенетика** – научно-клинический раздел медицины на стыке генетики и офтальмологии, направленный на изучение эпидемиологии, этиологии, патогенеза, течения и лечения наследственных глазных болезней (наследственной офтальмопатологии)

*(Кадышев В.В.)*

## **Наследственная офтальмопатология**

– это группа заболеваний глазного яблока и/или придаточного аппарата органа зрения, как изолированные, так и входящие в симптомокомплекс синдромной патологии, этиологическим фактором развития которых являются наличие измененного генетического материала, повлекшее изменение конечного белкового продукта, участвующего в формировании одной или нескольких структур органа зрения

*(Кадышев В.В.)*

# Классификация наследственной патологии с поражением органа зрения

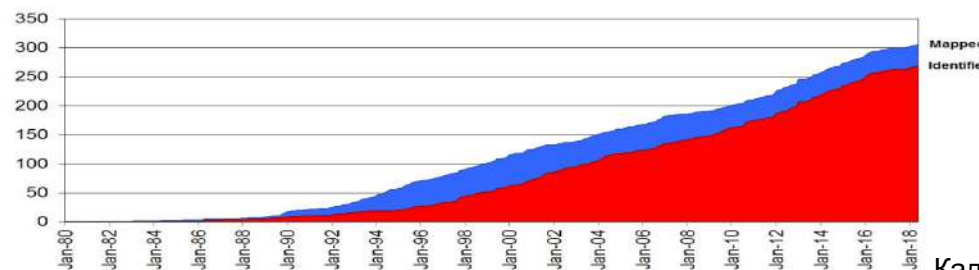
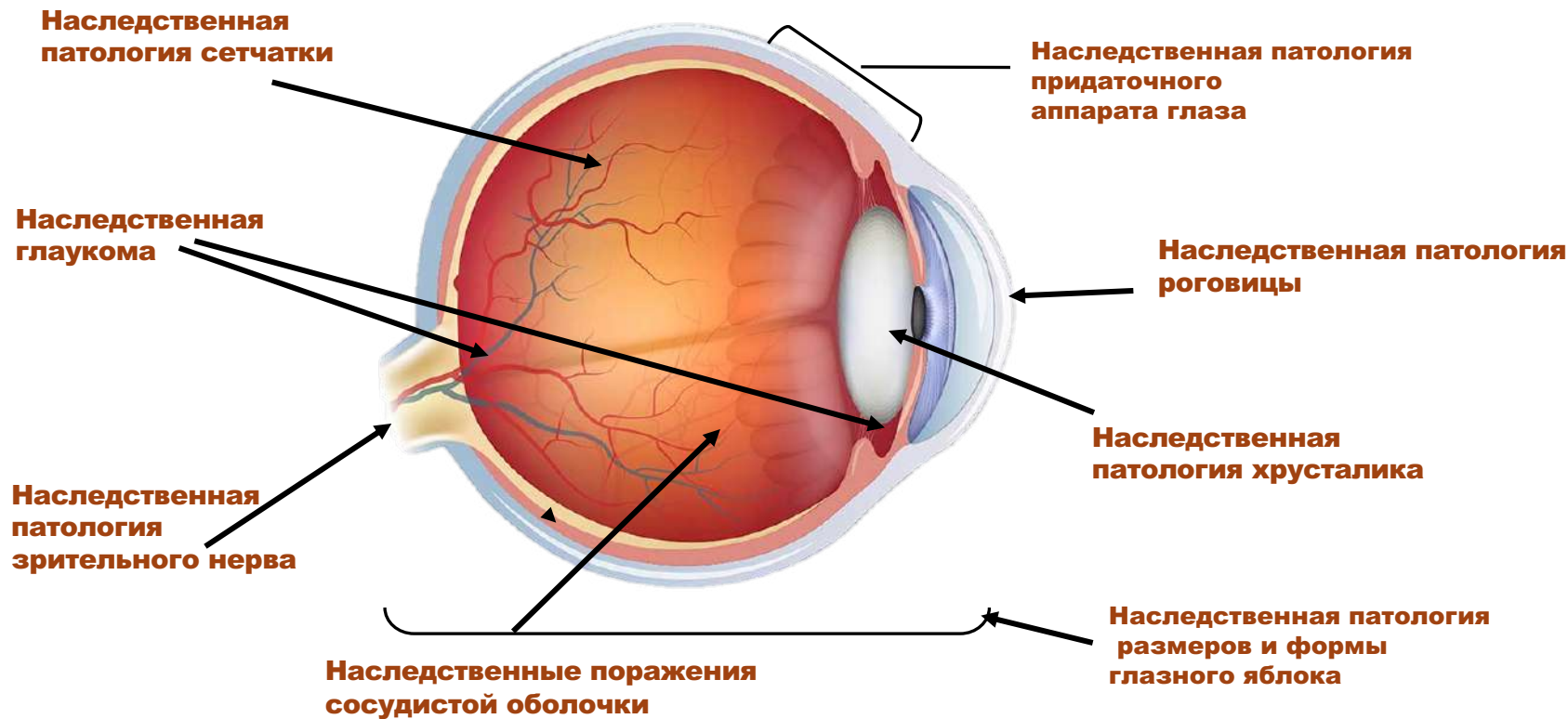
## Хромосомные

- Численные изменения
- Структурные изменения

## Мутации генов ядерного генома

- Наследственные синдромы
- Наследственные болезни
- Изолированная ПОЗ

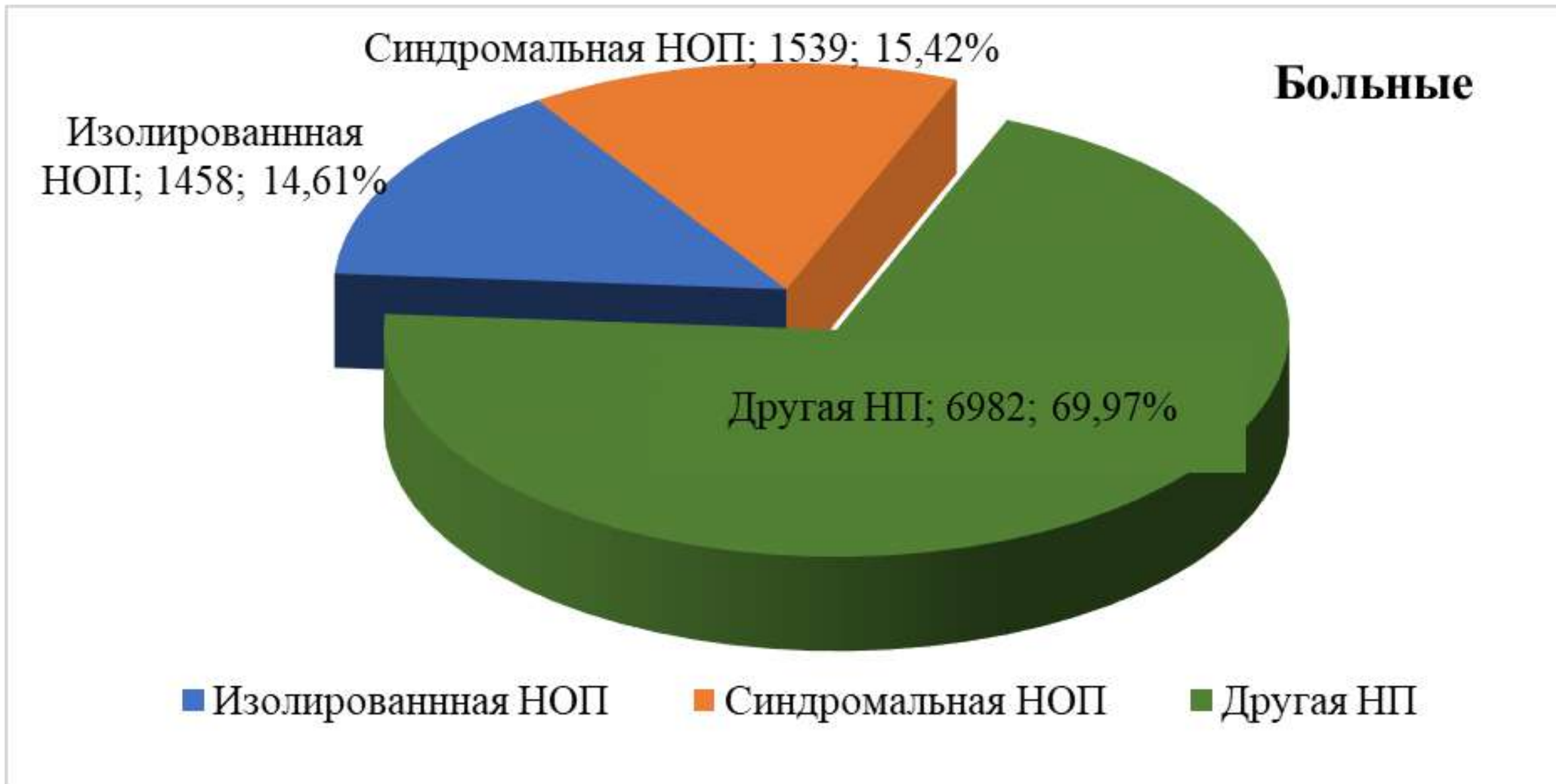
## Мутации митохондриальной ДНК



Адаптировано из <https://sph.uth.edu/retnet/sum-dis.htm#D-graph>;  
Дата доступа: 07.2020 Bennett J. Mol Ther. 2017 May 3;25:1076-1094



## Груз наследственной офтальмопатологии



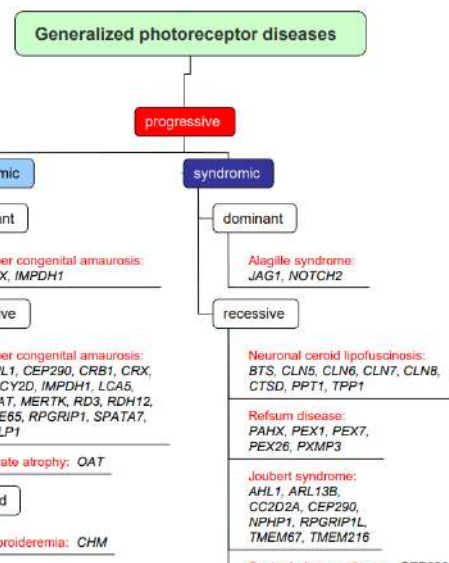
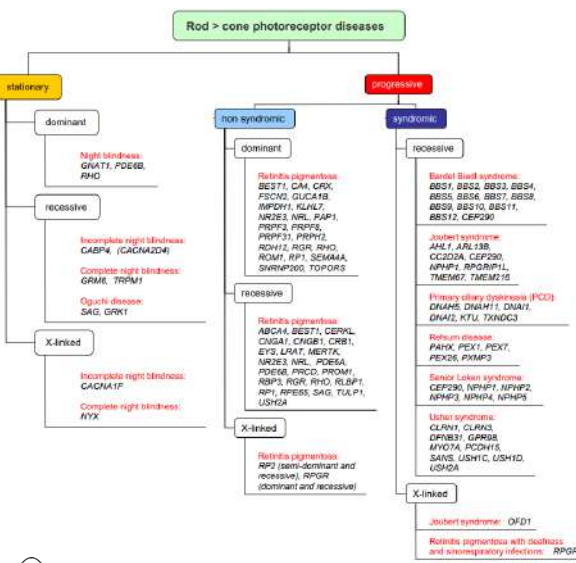
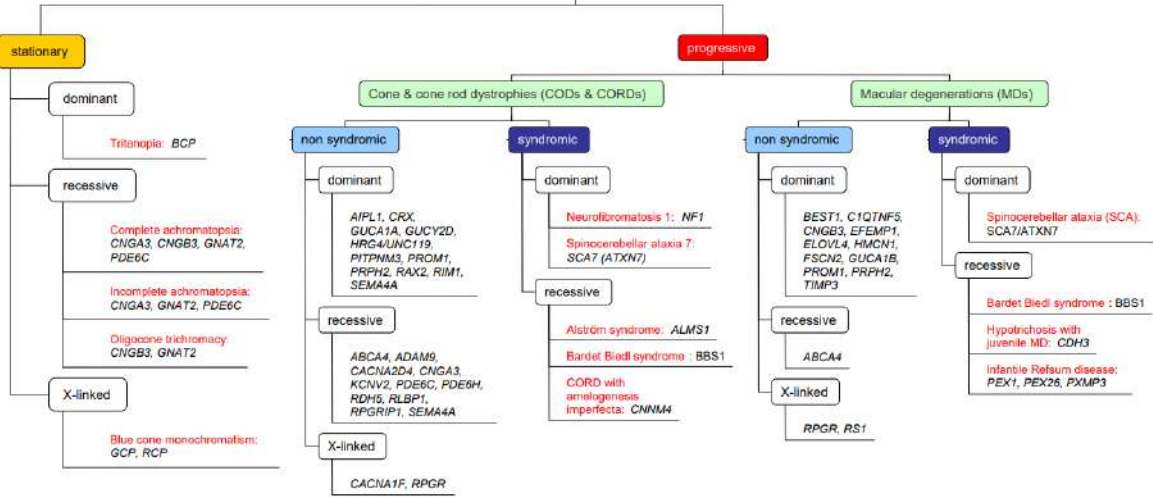
## Вывод по актуальности

- Суммарная распространенность всей наследственной патологии глаз европейской части России составляет **1:1066** человек (распространенность изолированных форм наследственной офтальмопатологии 1:2196 человек, наследственных синдромов и болезней 1:2076)
- Доля изолированной и синдромальной наследственной офтальмопатологии в общей структуре наследственных болезней в обследованных регионах суммарно составила **30,03%** (изолированные формы 14,61%, синдромальные – 15,42%)
- Распространенность наследственных болезней глаз среди русского населения в 2 раза ниже, чем в этнических популяциях
- Вклад наследственной глазной патологии в общую структуру офтальмологической патологии - **24,6%**



# Гены, связанные с патологией сетчатки

## Cone > rod photoreceptor diseases

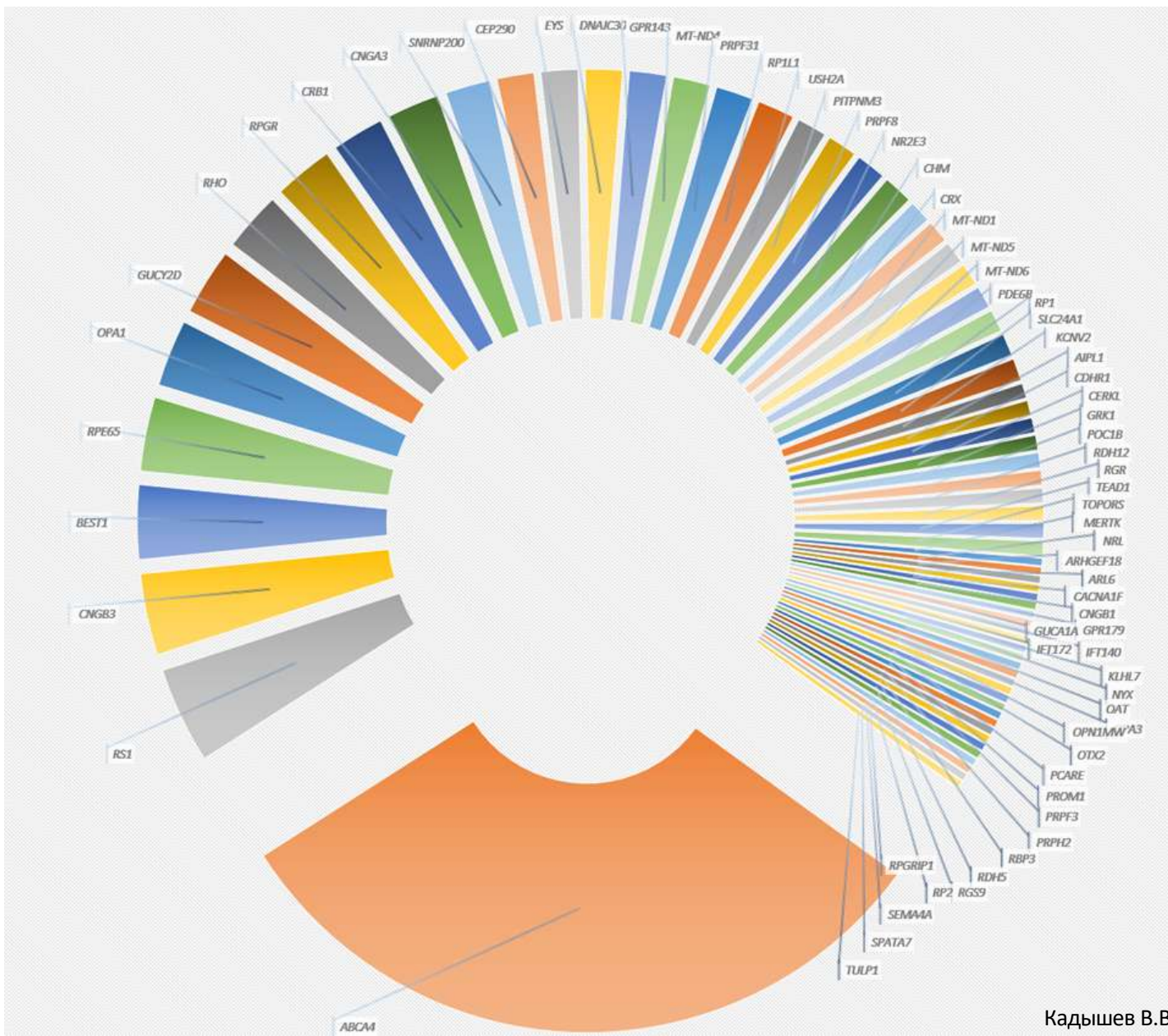


# Клинико-генетические характеристики изолированной наследственной патологии заднего сегмента глаз

Генетическая  
гетерогенность  
изолированной  
наследственной  
патологии заднего  
отрезка глаз

69 каузативных генов

Титульная нация -  
**русские**  
**73,21%**



# Алгоритм обследования больных (упрощенный)



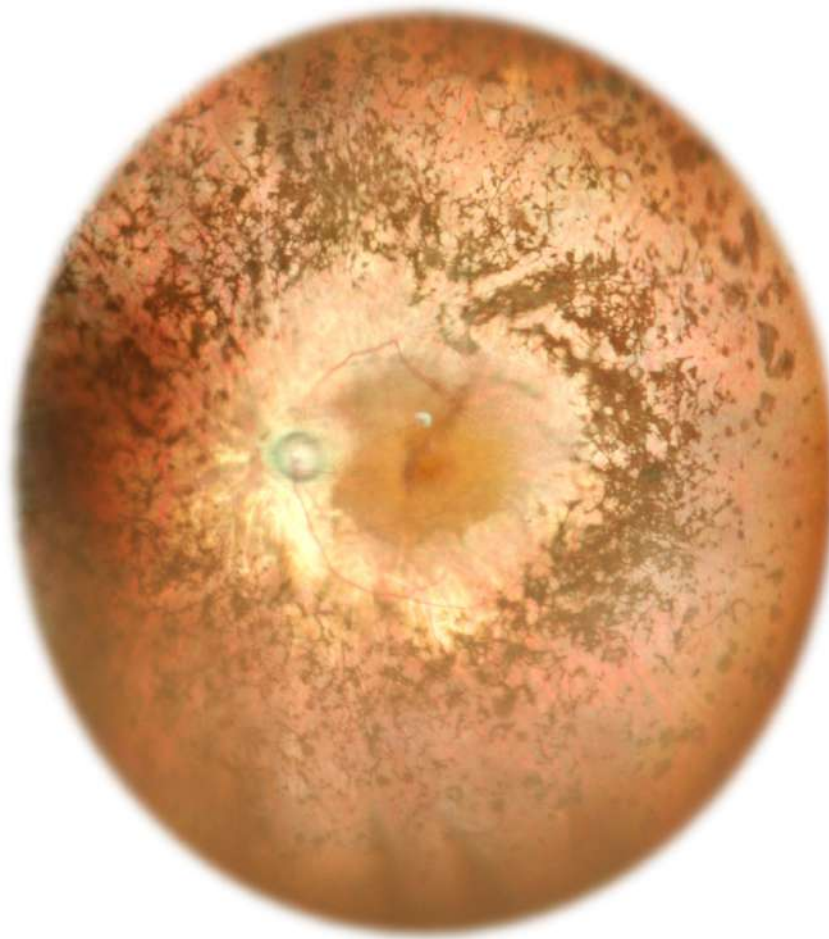


АР ПР 25 типа П., 65 лет, с мутациями в гене *EYS*: p.Thr2465Ser, p.Cys385\*, p.Thr2883fs

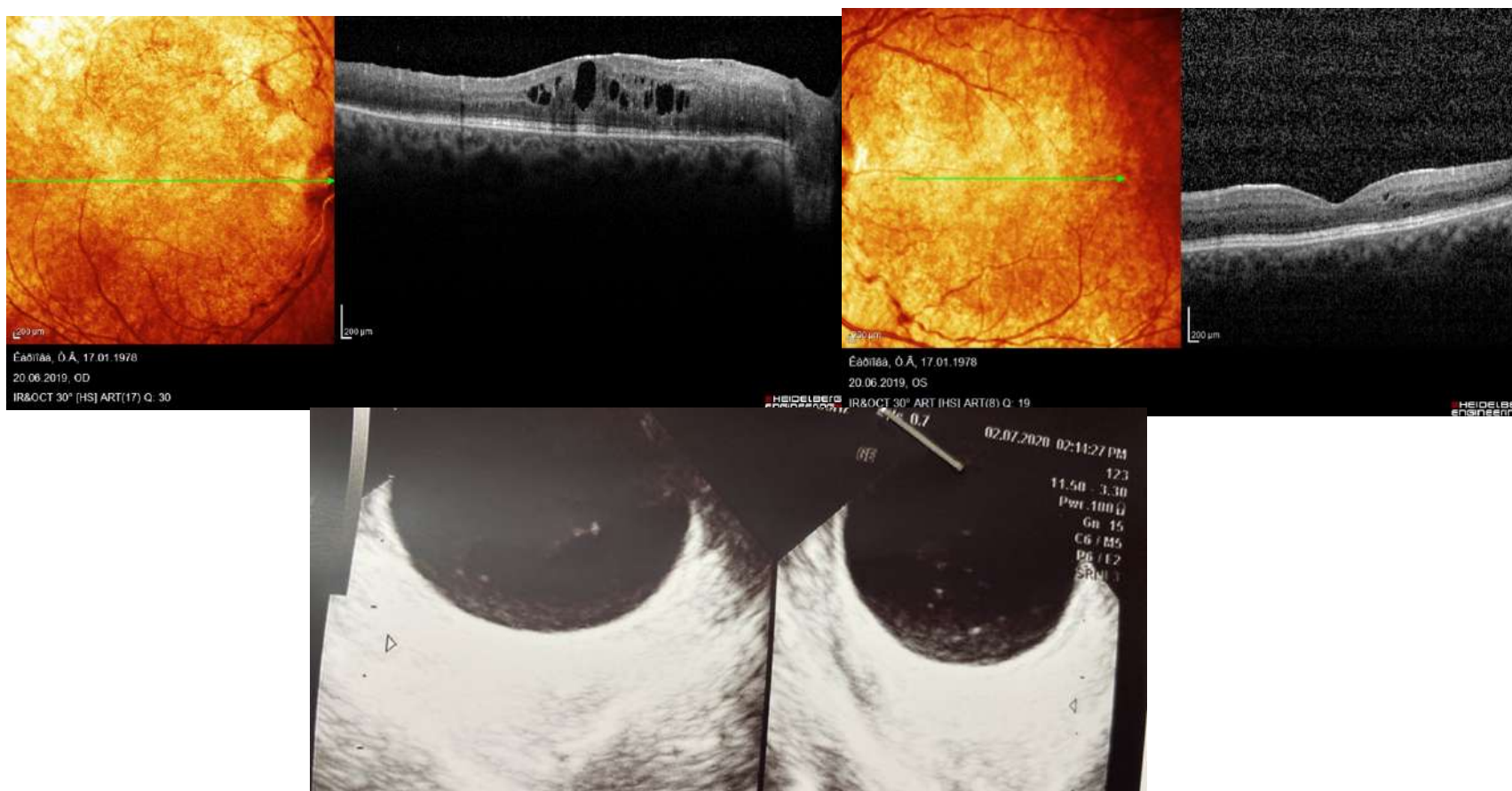
Vis OD 0,4

ЭРГ нерегистрируемая

Vis OS 0,4



# Синдром усиления функции S-колбочек (или синдром Гольдмана-Фавре), AP мутации в гене *NR2E3*: chr15:72103821A>C и p.Thr161Hisfs



*NR2E3* : (chr15:72103821A>C), приводящий к изменению канонического сайта сплайсинга  
и chr15:72104425CA>C), приводящий к образованию преждевременного стоп-кодона (p.Thr161Hisfs\*18, NM\_014249.3),  
оба - в гетерозиготном состоянии

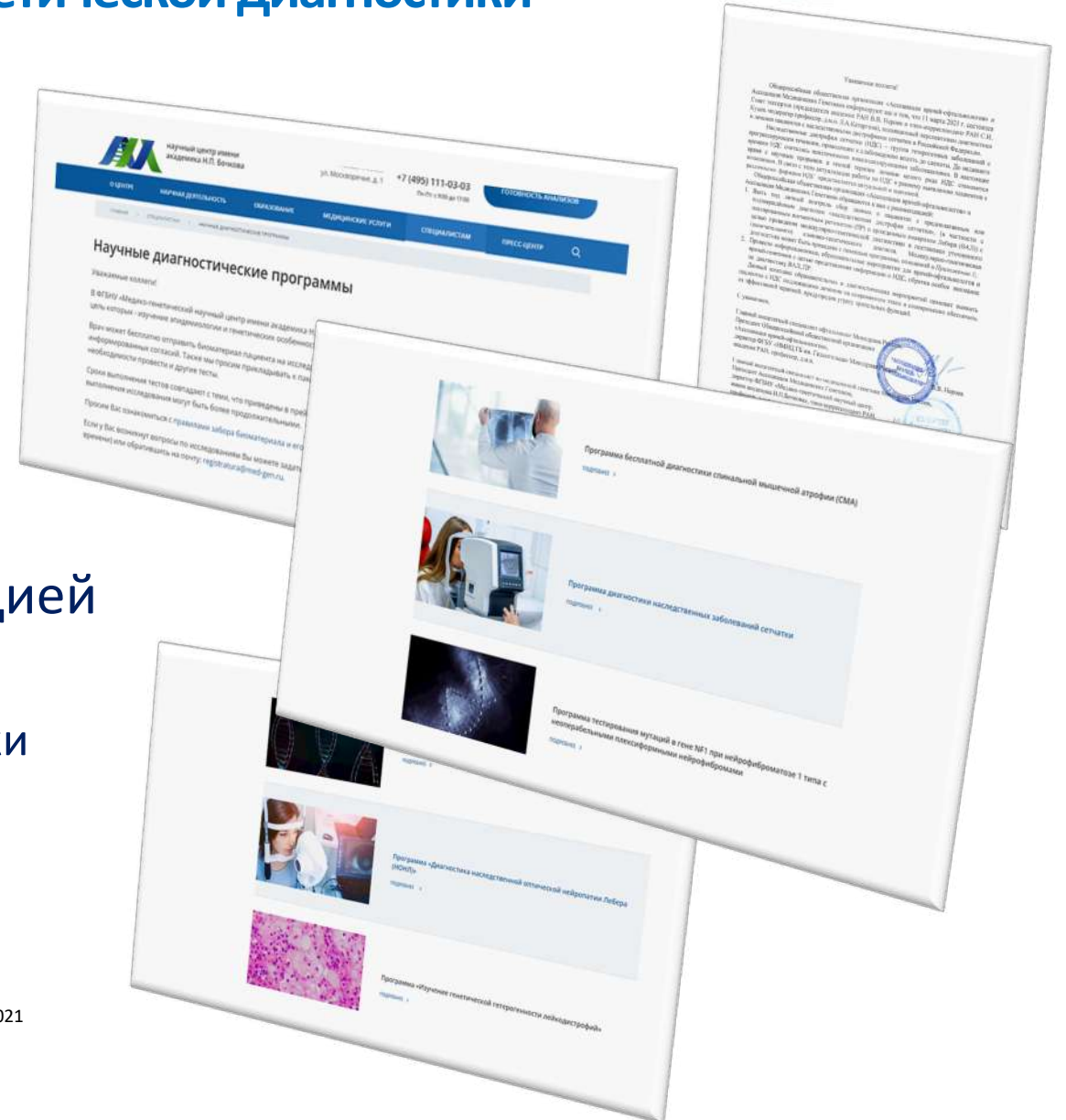
# Доступность молекулярно-генетической диагностики

## 1. Бюджетные

- Региональные
- Федеральные (ФГБНУ «МГНЦ»)
  - научные программы (более 15)
  - госзадания
  - грантовые программы

## 2. Целевые программы под научной курацией ФГБНУ «МГНЦ»

- Программа молекулярно-генетической диагностики пациентов выполнена на всей территории РФ



<https://med-gen.ru/spetsialistam/nauchnye-diagnosticheskie-programmy/>

<http://avo-portal.ru/events/information-avo/item/399-informatsionnoe-pismo-o-rezultatah-soveta-ekspertov-vrachej-oftalmologov-11-marta-2021>

<http://amg-genetics.ru/> ссылки активны на 28.05.2022



## Образование (кафедра офтальмогенетики ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ»)

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ

### **Наследственная офтальмопатология в клинической практике (36 часов) 2022 год**

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ

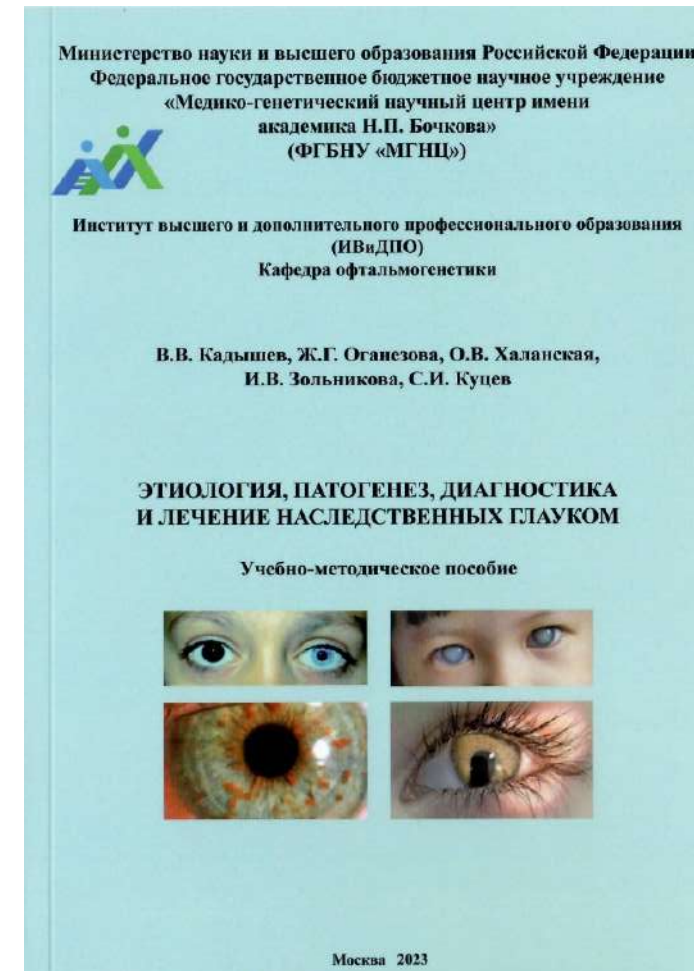
### **Орфанные наследственные заболевания сетчатки, хориоидеи и зрительного нерва (18 часов) 2023 год**

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ

### **Наследственные заболевания переднего отрезка глаза (18 часов) 2023 год**

**Стажировки на рабочем месте (старт 2023г)**

**Программы обмена опытом (старт 2022 г.)**





[www.med-gen.ru](http://www.med-gen.ru)

[vvh.kad@gmail.com](mailto:vvh.kad@gmail.com)

+79663346000 (для пациентов)

+79091558383 (для специалистов)

+79451110303 (колл-центр ФГБНУ  
«МГНЦ»)



**Спасибо за внимание!**

