



Министерство науки и высшего образования РФ  
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение

«Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова»

(г. Москва, ул. Москворечье, д. 1)

# Офтальмогенетика – реальность и необходимость в клинической практике

## КАДЫШЕВ ВИТАЛИЙ ВИКТОРОВИЧ

ведущий научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии, куратор направления офтальмогенетики РФ,

руководитель научно-клиническим Центром генетики глазных болезней,

заведующий кафедрой офтальмогенетики Института ВидПО,

врач-генетик, врач-офтальмолог высшей квалификационной категории, к.м.н.

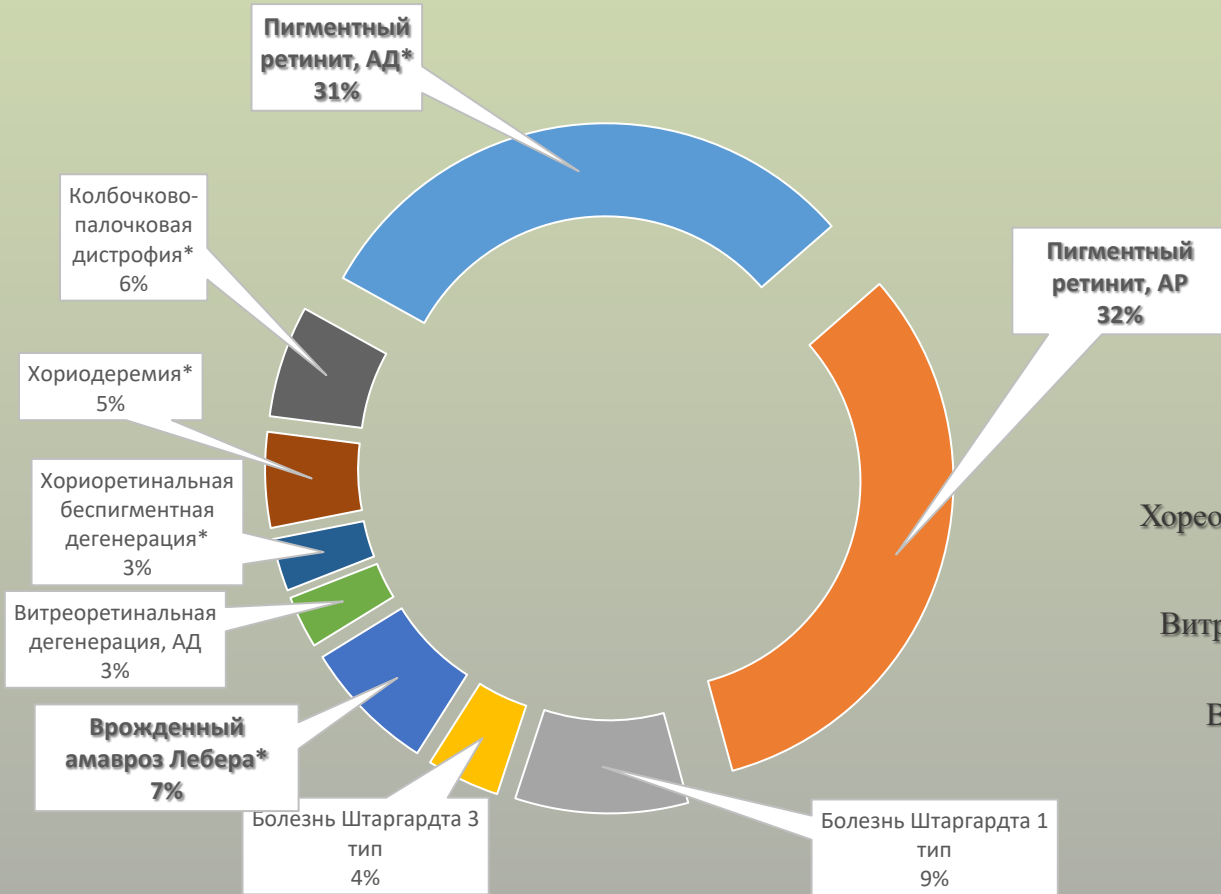
Москва, 2022

Презентация основывается на данных, предоставленных Кадышевым В.В., и полученных им в результате врачебно-научной практики. Мнение ООО «Новартис Фарма» может отличаться от мнения автора. Презентация предназначена для образовательных целей.  
ООО «Новартис Фарма», 125315, г. Москва, проспект Ленинградский, дом 70. Тел: +7(495) 967-12-70, факс +7(495) 967-12-68. [www.novartis.ru](http://www.novartis.ru)  
470635/Retina C&G Medical/06.22/PPT/0



# Эпидемиология

Распространенность на 100000 человек



Показатели критических значений по F-распределению для заболеваний, показавших накопление по популяциям (уровень значимости  $\alpha < 0,01$ )

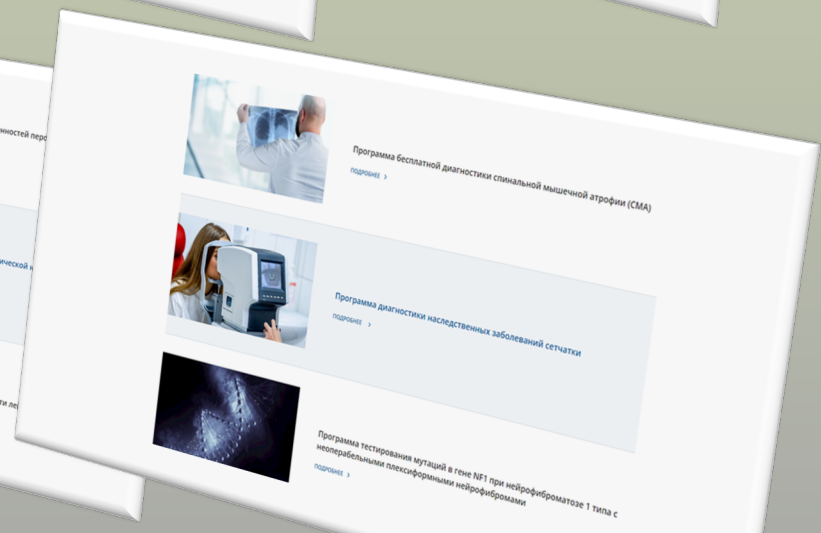
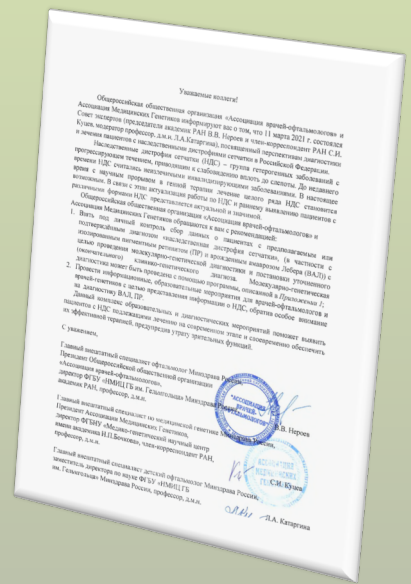
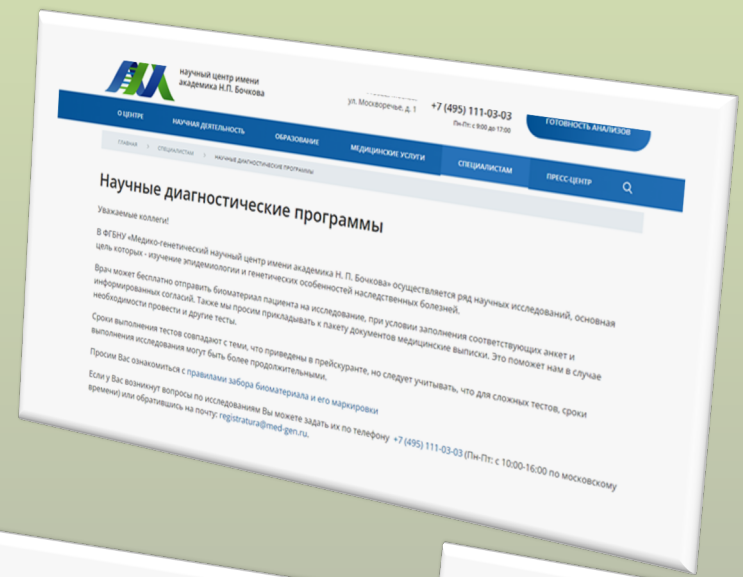




# ДНК – диагностика. Что? Где? Когда?

1. Бюджетные (госзадание, научные разработки)
  - Региональные
  - Федеральные (ФГБНУ «МГНЦ»)

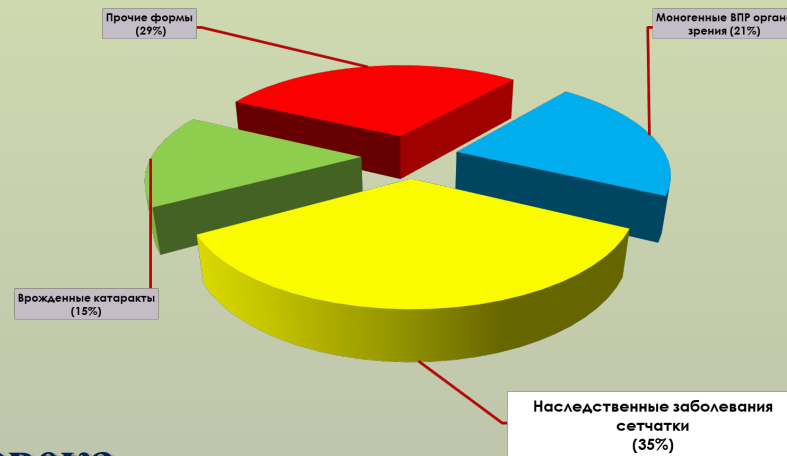
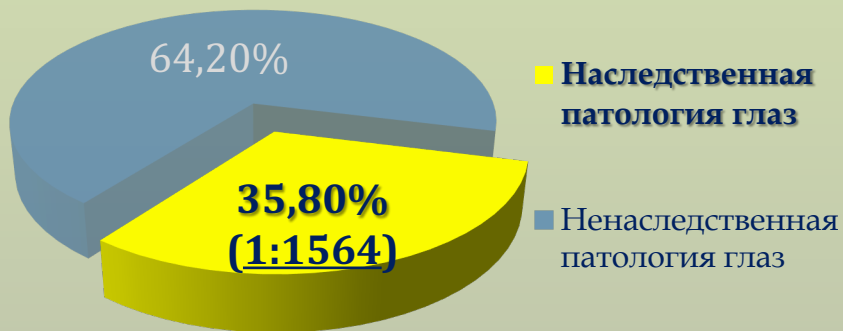
2. Специальные целевые программы  
ФГБНУ «МГНЦ»  
Проводится на всей территории РФ  
<http://retinagene.ru/>



<https://med-gen.ru/spetzialistam/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



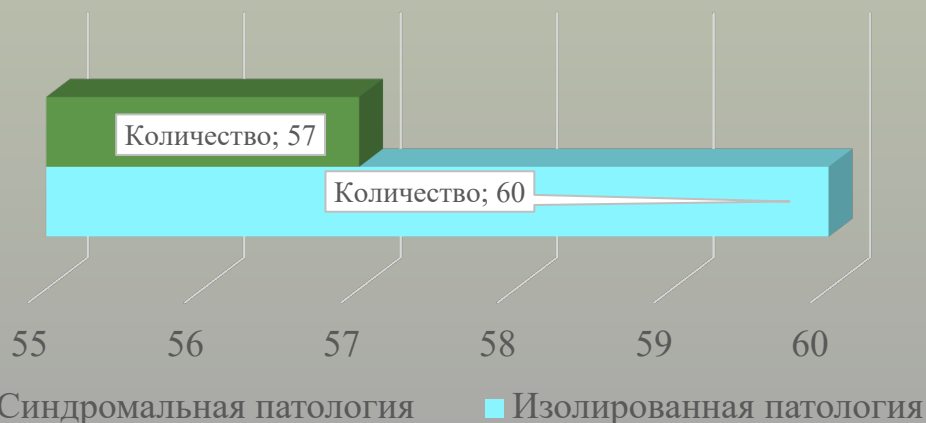
# Эпидемиология наследственных болезней органа зрения в популяциях Российской Федерации (ФГБНУ «МГНЦ»)



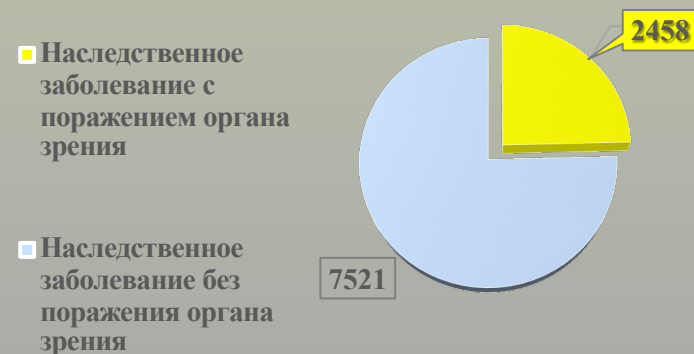
Популяция 3 195 054 человека

Обследовано 12 этнических групп: 46 000 пациентов : 9979 человек с наследственной патологией

Спектр наследственной офтальмопатологии

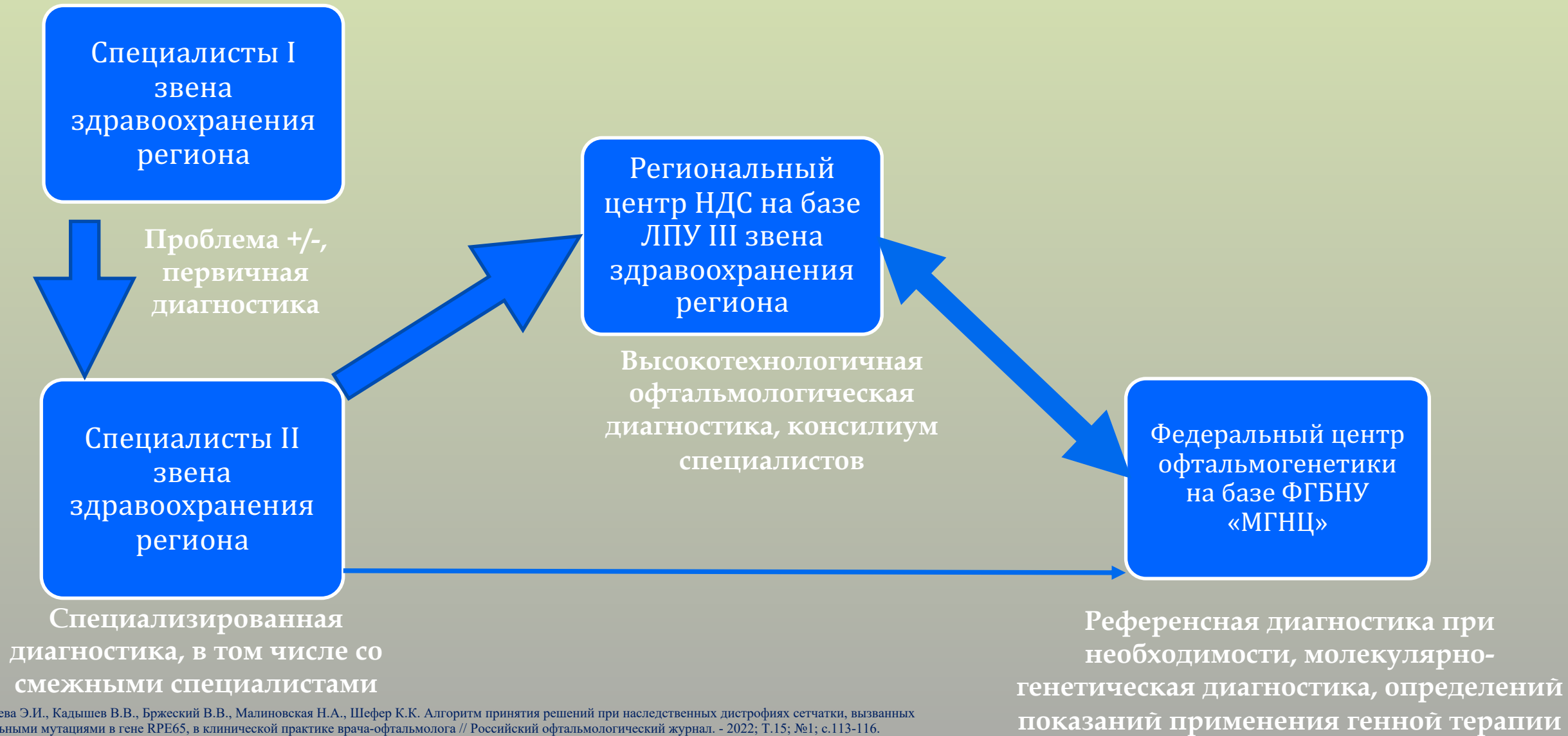


Распределение, человек



Данные лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «МГНЦ»

# Пилотный проект маршрутизации пациентов с наследственной дистрофией сетчатки в Северо-Западном ФО



Сайдашева Э.И., Кадышев В.В., Бржеский В.В., Малиновская Н.А., Шефер К.К. Алгоритм принятия решений при наследственных дистрофиях сетчатки, вызванных биаллельными мутациями в гене RPE65, в клинической практике врача-офтальмолога // Российский офтальмологический журнал. - 2022; Т.15; №1; с.113-116.

# Образовательный ресурс ФГБНУ «МГНЦ» (Институт высшего и дополнительного профессионального образования)

## Кафедра офтальмогенетики – единственная в России!

### Реализуемые программы:

1. Повышение квалификации врачей офтальмологов, педиатров, генетиков и других специальностей
2. Стажировки врачей на рабочем месте
3. Образовательный блок для ординаторов, аспирантов
4. Наставнические циклы для врачей и циклы по обмену междисциплинарным опытом
5. Разработка практических учебно-методических пособий для врачей

Данные предоставлены Кадышевым В.В., рук-лем научно-клиническим центром генетики глазных болезней, зав. кафедрой офтальмогенетики Института ВидПО, в.н.с. лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ МГНЦ им акад. Н.П. Бочкова

