**Резолюция**

**Первой  Всероссийской  конференции по Врожденной Аниридии.**

Название: «Первая Всероссийская конференция по Врожденной Аниридии»

Организатор:

Межрегиональная Общественная Организация «Межрегиональный центр помощи больным аниридией «Радужка»

При поддержке:

1. Комиссии Общественной палаты Российской Федерации по охране здоровья, физической культуре и популяризации здорового образа жизни ([www.oprf.ru](http://www.oprf.ru))

2. **«**Союза пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям» ([www.spiporz.ru](http://www.spiporz.ru))

3. Медицинского центра «Город Детства» ([www.mcgd.ru](http://www.mcgd.ru))

4. Европейской Федерации аниридийных ассоциаций «Аниридия Европа» ([www.aniridia.eu](http://www.aniridia.eu))

Место проведения: Общественная палата Российской Федерации, Медицинский центр «Город детства», г. Москва

Время проведения: 2-4 июля 2015 года.

Участники:

1. Профессор Dr. Barbara Käsmann-Kellner - член  научного комитета Федерации «Аниридия Европа», глава «Центра Аниридии» в Германии, доктор медицины, профессор отделения офтальмологии медицинского центра при университете Saarland UKS, глава подразделения детской офтальмологии, ортоптики, слабовидения и нейроофтальмологии, главный медицинский советник ассоциации «Аниридия Германия», главный специалист - офтальмолог по проблемам  слабовидения и слепоты, специалист по редким глазным заболеваниям.  Saarland UKS. Хомбург, Германия.

2. Профессор  James Lauderdale  - генетик из  университета штата Gergia, факультета клеточной биологии, член научного комитета Международного Фонда Аниридии,  19 лет занимается изучением гена РАХ6 и его мутаций при аниридии. США.

3. Профессор Cheryl Gregory-Evans Bsc. - генетик из университета Британской Колумбии, Центра охраны зрения. 20 лет занимается идентификацией молекулярных и клеточных дефектов, вызывающих заболевания глаз,  главным образом  аниридию. Разработчик генной терапии для некоторых видов мутаций гена РАХ6, мутации которого в 80% случаев являются причиной аниридии, член Научного комитета Международного Фонда Аниридии. Канада.

4. Доктор  John Freeman, M.D. -  специалист по хирургии катаракты, роговицы из университета  Научного центра здоровья штата Теннеси (г. Мемфис), оперирующий хирург,  член научного комитета Международного Фонда Аниридии. США.

5.Огниан Петков - секретарь Международной Федерации «Аниридия Европа» .

6. Кондратьев Юрий Алексеевич - заслуженный врач РФ, представитель Росздравнадзора РФ Минздрава РФ.

7. Хлебникова Ольга Вадимовна - профессор, д.м.н., офтальмолог-генетик, офтальмолог-хирург, ФГБУ Медико-генетический Научный Центр РАМН, член Научного Комитета МОО «МЦПБА «Радужка»», г. Москва.

8. Павленко Валерий Валерьевич - к.м.н., заведующий детским хирургическим отделением ФГБУ МНТК «Микрохирургия глаза» им.С.Федорова, член Научного Комитета МОО «МЦПБА «Радужка»»,  г. Москва.

9. Соболев Николай Петрович - к.м.н.,  главный врач ФГБУ МНТК «Микрохирургия глаза» им. С.Федорова, г. Москва.

10. Мосин Илья Михайлович - профессор, д.м.н., детский офтальмолог, офтальмолог-хирург, член Научного Комитета МОО «МЦПБА «Радужка»», г. Москва.

11. Зинченко Рена Абульфазовна - профессор, д.м.н., руководитель лаборатории генетической эпидемиологии ФГБУ Медико-Генетического Научного Центра РАМН, г. Москва.

12. Хватова Наталья Владимировна - к.м.н., офтальмолог высшей категории, г. Иваново.

13. Тарасенков Андрей Олегович - хирург-офтальмолог, отдел патологии глаз у детей «МНИИ глазных болезней им. Гельмгольца» Минздрава РФ, г. Москва.

14. Бондарь Вадим Андреевич - детский офтальмолог, член Научного Комитета МОО «МЦПБА «Радужка»»   г. Москва.

15. Гасанова Замира Эльмановна - врач-офтальмолог, г. Москва.

16. Андриенко Гульнара Владимировна - врач-офтальмолог, ортокератолог, член Международной Академии Ортокератологии, г. Москва.

17. Васильева Татьяна Алексеевна - научный сотрудник лаборатории генетической эпидемологии ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», член Научного Комитета МОО «МЦПБА «Радужка»», г. Москва.

18. Сенькова Елена Николаевна - врач-офтальмолог, заведующая кабинетом контактной коррекции зрения ООО «Оптика-8»,  преподаватель института охраны  зрения компании «Джонсон и Джонсон».

19. Иванова Марианна Евгеньевна - к.м.н., врач-офтальмолог, офтальмолог-генетик, г. Москва.

20. Кулакова Татьяна Владимировна - детский офтальмолог, член Научного Комитета МОО «МЦПБА «Радужка»», г. Москва.

21. Гладкова Наталья Анатольевна - генетик-эндокринолог, ассистент кафедры медицинской генетики СЗГМУ им. Мечникова, СПб ГКУЗ Медико - генетический Диагностический центр, член Научного Комитета МОО «МЦПБА «Радужка»», г. Санкт-Петербург.

22. Битова Анна Львовна - директор РБОО «Центр лечебной педагогики», член экспертного совета ЦЛП, дефектолог, г. Москва.

23. Денискина Венера Закировна - зав. лабораторией содержания и методов обучения детей с нарушением зрения  ФГБНУ «Институт коррекционной педагогики Российской академии образования», кандидат пед. наук, доцент, г. Москва.

24. Генинг Галина Николаевна - Президент Российской Межрегиональной общественной организации «Межрегиональный центр поддержки больных аниридией «Радужка», член Совета Директоров «Аниридия Европа», кандидат психологических наук, г. Москва.

25. Клочко Наталья Александровна - детский врач-невропатолог, член Научного Комитета МОО «МЦПБА «Радужка»», г. Тюмень.

**Вводная часть:**

Проблемы пациентов с различными редкими заболеваниями схожи. Это нехватка ресурсов для диагностики и лечения, недостаток информации у врачей, проблемы с лекарственным обеспечением. В любой стране мира пациент с редким заболеванием является индикатором системы здравоохранения в регионе и нуждается в пристальном внимании со стороны врачей и администраторов. За последние годы в области оказания медицинской помощи пациентам с  редкими заболеваниями в РФ можно отметить ряд положительных изменений. Прежде всего, были приняты законы, позволяющие создать основы для диагностики и лечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями в России. Получили законодательное закрепление определение понятия «орфанные заболевания», источники финансирования для лечения редких (орфанных) болезней, процедура, регламентирующая упрощенную регистрацию препаратов для лечения редких заболеваний. Так, в мае 2014 года Аниридия была официально включена в перечень редких (орфанных) заболеваний РФ. Но, несмотря на это пациенты с аниридией в России, в том числе дети, продолжают оставаться ущемленной группой населения.

**Особенности аниридии, проблемы:**

Аниридия- эторедкое врожденное генетическое заболевание, основной признак которого отсутствие радужной оболочки глаза. В 80% случаев аниридия вызвана мутациями в гене РАХ6 , который отвечает за развитие глаза, нервной системы и поджелудочной железы. Офтальмологические проявления аниридии  выражаются светобоязнью, нистагмом, сильным снижением остроты зрения, с возможной дегенерацией роговицы, катарактой, глаукомой и другими проблемами глаза.  Кроме того, аниридия может сопровождатьсяпатологией  других органов и систем**,** таких как нервная, мочеполовая, эндокринная, пищеварительная, а также  проявляться какчасть  синдромов: WAGR синдром (нефробластома, аниридия, патологии мочеполовой системы, умственная отсталость)**,** Гиллеспи синдром (аниридия, мозжечковая атаксия, умственная отсталость).

**Решения:**

1.Научному комитету  МОО «МЦПБА «Радужка»:

Разработать Клинические рекомендации  по аниридии и предоставить их для утверждения Главному внештатному специалисту по офтальмологии МЗ РФ и Главному внештатному  специалисту по медицинской генетике МЗ РФ для последующего утверждения в Министерстве здравоохранения РФ;

В клинические рекомендации необходимо включить следующие пункты:

а) Мультидисциплинарный подход.

С учетом специфики заболевания обязателен мультидисциплинарный подход в диагностике и ведении пациентов с аниридей. В наблюдении аниридийного пациента должны участвовать как врачи-офтальмологи, так и генетики, эндокринологи (у пациентов с аниридией  может быть ожирение, сахарный диабет, воспаление поджелудочной железы, панкреатит),  неврологи (пациенты с аниридией часто страдают от нарушений сна, у них может быть обострено или нарушено восприятие запахов и звуков, аутизм), тифлопсихологи и тифлопедагоги.

Основная «внеглазная» проблема у пациентов с аниридией - высокая вероятность возникновения злокачественной опухоли почек (опухоли Вильмса). Поэтому таким пациентам необходим генетический анализ FISH для исключения или подтверждения возможного возникновения опухоли, а до тех пор, пока анализ не будет готов, каждые 3 месяца контролировать состояние почек при помощи УЗИ или МРТ.

Б) Показания к хирургическому вмешательству.

Ведущие мировые офтальмологические клиники, специализирующиеся на ведении пациентов с аниридией считают, что основной проблемой заболевания является не отсутствие радужки, а другие офтальмологические поражения, такие как глаукома (страдают 45-75% пациентов с аниридией), кератопатия (подвержены 65-95% пациентов с аниридией),  катаракта, гипоплазия зрительного нерва.

Поэтому детскому  офтальмологу при ведении пациента с аниридией необходимо в тесном контакте взаимодействовать с офтальмологами, специализирующимися на лечении глаукомы, катаракты и поражениях роговицы.

Поскольку любое хирургическое вмешательство на органах зрения у пациентов с аниридией имеет очень специфическую реакцию, вплоть до полной потери зрения из-за аниридийного фиброза, необходимо:

- максимально избегать хирургических методов лечения глаз (за исключением экстраокулярной хирургии)  настолько долго, насколько это возможно;

- хирургические вмешательства на «аниридийном глазу» могут быть продиктованы только жесткой необходимостью;

б) Имплантация искусственной радужки.

В соответствии с международными стандартами ведения пациентов с врожденной  аниридией, имплантация искусственной радужки у таких пациентов   нецелесообразна, поскольку не дает существенного улучшения зрительных функций и создает риск развития аниридийного фиброза, вторичной  глаукомы и поражения роговицы.

К сожалению, сложившаяся практика ведения пациентов с аниридией в ведущих федеральных офтальмологических клиниках Российской Федерации, все еще позволяет проведение таких нецелесообразных вмешательств, что идет вразрез с международными рекомендациями ведения этого заболевания и может привести к тяжелым последствиям, грозящим пациентам полной слепотой.

г) Основные задачи офтальмолога при наблюдении пациентов с аниридией.

Основными задачами офтальмологов при наблюдении пациентов с аниридией должны стать:

- Частота осмотров  пациентов с аниридией офтальмологом на первых двух годах жизни должна быть не реже, чем раз в 3-4 месяца, в возрасте от 2-х до 18 лет - каждые полгода, для взрослых пациентов - раз в год и чаще, в зависимости от глазных проблем.

- Измерять внутриглазное давление пациенту с аниридией каждые 3 месяца. В случае выявления повышенного внутриглазного давления, контроль должен осуществляться  так часто, как это необходимо, но не реже чем раз в три месяца. Желательно избегать измерения внутриглазного давления тонометром Маклакова и другими видами аппланационной тонометрии, особенно у пациентов с кератопатией, так как они могут травмировать роговицу. В качестве альтернативы рекомендуется осуществлять контроль внутриглазного давления при помощи rebound - тонометрии (международный стандарт - тонометр Icare).

- Коррекция  у пациентов с аниридией аномалии рефракции должна осуществляться с самого раннего возраста.  При необходимости нужно использовать окклюзию.

- Не использовать инъекции  антиоксидантов, витаминов и других препаратов пара и ретро - бульбарно.

- Не использовать различные виды  «стимулирующего» лечения и физиотерапию для глаз.

д) Профилактика и лечение кератопатии у пациентов с врожденной аниридией.

- Очень важно начать профилактику и лечение кератопатии на ранних стадиях, еще до того, как она начнет прогрессировать. Для этой цели можно использовать лубриканты, а также гели и мази (типа декспантенола), они должны быть без консервантов и фосфатов.

- В связи с высоким риском у пациентов с аниридией ранней кератопатии не рекомендуется выписывать таким пациентам контактные линзы. Исключение составляют жесткие склеральные  терапевтические линзы.

е) Использование специальных очков.

В целях защиты роговицы от ультрафиолета, ветра и пыли, а также профилактики светобоязни выписывать пациентам с аниридией солнцезащитные очки с блокировкой ультрафиолетовых лучей и поляризацией для ношения на улице в солнечную погоду и очки с поляризацией и подобранными диоптриями для ношения внутри помещения.

ж) Необходимые средства реабилитации.

Большая часть пациентов с аниридией - пациенты с низким зрением, поэтому очень важно снабжение таких пациентов необходимыми средствами реабилитации с самого раннего возраста (Приложение 1) и регулярное консультирование их у специалистов - тифлопсихологов и тифлопедагогов.

З) Снабжение пациентов с аниридией необходимыми лекарственными препаратами.

В связи с тем, что любые капли и гели, используемые пациентами с аниридией, не должны содержать консервантов и фосфатов, есть необходимость в появлении на территории РФ некоторых медикаментов: CORNEREGEL EDO и БЕПАНТЕН АЙ / AUGEN.

Приложение 1. Перечень средств реабилитации для пациентов с аниридией.

Приложение 2. Программа Первой Всероссийской конференции по Врожденной Аниридии.