

## ГЕННА ТЕРАПІЯ ВРОДЖЕНОГО ДАЛЬТОНІЗМУ

Франчук Є.Р., Бєлих І.А.

*Національний технічний університет  
«Харківський політехнічний інститут», м. Харків*

Повний дальтонізм або ахроматопсія являє собою моногенне захворювання сітківки, яке порушує нормальне функціонування колбочок з народження, за якого фоторецептори не можуть передавати сигнали. Може супроводжуватися світлобоязню, мимовільними коливальними рухами очних яблук і сприйняттям усіх кольорів як сірий різної яскравості [1].

Генна замісна терапія ахроматопсії в пластичному періоді розвитку може пробудити сплячі колбочкові сигнальні шляхи [2].

CNGA3 і CNGB3 – гени, які кодують субодиниці альфа і бета каналу з колбочковим нуклеотидом. Порушення послідовності в одному з цих генів або одразу в двох генах – причина прояву ахроматопсії, непрогресуючого захворювання сітківки, що рецесивно спадкується [3].

Ідея генної терапії з'явилася, коли дослідники вказали на те, що неактивні колбочки присутні на сітківці, тому їх треба якось «ввімкнути» [2].

Для терапії сконструювали вектори на основі аденовірусу людини, які експресують CNGA3 або CNGB3. Ці вектори використовували для введення в око людини, що страждає на ахроматопсію. Для генної терапії були відібрані молоді люди віком 10–15 років, одна з яких мала дефектний ген CNGB3, інші троє – CNGA3. Вектор вводили лише в одне око, де захворювання мало більший прояв відносно іншого. Через 6–14 місяців була проведена функціонально магнітно-резонансна томографія, результати якої свідчили про те, що у двох добровольців почав поступати сигнал від колбочок до мозку, що підтверджувалось поліпшенням зору [1].

FDA вже не перший раз дають дозвіл на проведення подібних генних терапій. Можливо, через більший проміжок часу зміни будуть зафіксовані у всіх дітей, що приймали участь в дослідженні. Даний експеримент дає надію на те, що повний дальтонізм можна подолати шляхом введення систем, що здатні експресувати відповідні гени, але механізм запропонованої генної терапії не володіє достатньою ефективністю, тому його зарано вводити у медичну практику [1].

### Література:

1. Farahbakhsh M., Anderson E.J., Maimon-Mor R.O., Rider A. and Greenwood J.A. Публікація в журналі awac226, "Brain". A demonstration of cone function plasticity after gene therapy in achromatopsia. 2022
2. Hirji N., Aboshiha J., Georgiou M., Bainbridge J. and Michaelides M. Публікація в журналі V. 39, P. 149-157, "Ophthalmic Genetic". Achromatopsia: Clinical features, molecular genetics, animal models and therapeutic options. 2018
3. Hoffmann M. B., Molz B., Herbig A., et al. Публікація в журналі V. 21, N. 9, "journal of vision". Visual cortex stability and plasticity in the absence of functional cones in achromatopsia. 2021