

Генетическая диагностика врожденного амавроза Лебера тип 2

ВРОЖДЕННЫЙ АМАВРОЗ ЛЕБЕРА 2 (MIM# 204100); ПИГМЕНТНЫЙ РЕТИНИТ, 20 (MIM# 613794)

Причиной развития данной патологии являются гомозиготные и компаунд гетерозиготные мутации в гене *RPE65*, который локализован на хромосоме 1 (локус 1p31). Ген кодирует белок размером 65kDa, который расположен в пигментном эпителии сетчатки и участвует в производстве 11-цис ретиналя и в регенерации зрительного пигмента. Врожденный амавроз Лебера - наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризуется прогрессирующей дистрофией сетчатки с ранним началом в детстве, гибелью светочувствительных клеток сетчатки, приводящей к потере зрения. Лечение врожденного амавроза Лебера симптоматическое. В настоящее время единственная форма заболевания, для которого доступна специфическая генная заместительная терапия – амавроз Лебера с мутациями в гене *RPE65*.

С 2021 года в генетической лаборатории ГБУЗ «НПЦ спец мед помощи детям ДЗМ» проводится генетическое исследование гена *RPE65* с целью поиска мутаций методом прямого секвенирования по Сэнгеру.