



## СЛУЧАИ ИЗ ПРАКТИКИ CASE REPORT

Клинический случай

УДК 617.735

DOI: <https://doi.org/10.25276/2410-1257-2024-3-63-68>

© Баранчикова И.В., Кошелев Д.И., 2024

### Клинический случай применения RPE65 генозаместительной терапии пациенту с врожденным амаврозом Лебера

И.В. Баранчикова, Д.И. Кошелев

Всероссийский центр глазной и пластической хирургии ФГБОУ «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России, Уфа, Россия

#### РЕФЕРАТ

Врожденный амавроз Лебера (ВАЛ) – наследственная дистрофия сетчатки, манифестирующая с рождения или раннего детского возраста. Заболевание характеризуется отсутствием или резким угнетением зрительных функций с рождения, нистагмом. В статье представлено состояние и динамика зрительных функций пациента с ВАЛ 2-го типа, начиная с возраста 1 год и 2 месяца, с лечением в виде ревааскуляризации хориоидеи и неоднократного ретросклеропломбирования обоих глаз с применением биопрепарата «Аллоплант» до проведения генозаместительной терапии (ГЗТ) в возрасте 13 лет. ГЗТ после субретинального введения препарата воретиген непарвовекс была проведена в МНТК «Микрохирургия глаза» (Москва). Приведены результаты измерения остроты зрения, электроретинографии и регистрации зрительных вызванных потенциалов, а также характеристики фиксационных движений глаза. Через 6 месяцев после ГЗТ наблюдалась положительная динамика, которая выражалась в увеличении остроты зрения, улучшении характеристик фиксационных движений глаз и параметров зрительных вызванных потенциалов на вспышку. Обсуждаются вопросы диагностики и тактики ведения пациентов с врожденными нарушениями зрения.

**Ключевые слова:** врожденный амавроз Лебера, лечение, диспергированный биоматериал «Аллоплант», ген RPE65, генозаместительная терапия, воретиген непарвовекс, острота зрения, зрительные вызванные потенциалы, электроретинография, фиксационные движения глаза

**Для цитирования:** Баранчикова И.В., Кошелев Д.И. Клинический случай применения RPE65 генозаместительной терапии пациенту с врожденным амаврозом Лебера. Точка зрения. Восток – Запад. 2024;11(3): 63–68. doi: <https://doi.org/10.25276/2410-1257-2024-3-63-68>

**Автор, ответственный за переписку:** Ирина Владиславовна Баранчикова, [irabaranchikova@yandex.ru](mailto:irabaranchikova@yandex.ru)

Case report

### A clinical case of the use of RPE65 gene replacement therapy in a patient with Leber's amaurosis

I.V. Baranchikova, D.I. Koshelev

Russian Center for Eye and Plastic Surgery, Ufa, Russia

#### ABSTRACT

Leber congenital amaurosis (LCA) is a hereditary retinal dystrophy that manifests itself from birth or early childhood. The disease is characterized by the absence or sharp depression of visual functions from birth, nystagmus.

The article presents the state and dynamics of visual functions of a patient with LCA type 2, starting from the age of 1 year and 2 months, with treatment in the form of choroidal revascularization and repeated retinoscleroplasty of both eyes using the biological drug «Alloplant» before gene replacement therapy (HRT) at the age of 13. Gene replacement therapy after subretinal administration of the drug voretigene neparvovex was carried out at the Eye Microsurgery MNTK (Moscow). The results of measuring visual acuity, electroretinography and recording of visual evoked potentials, as well as characteristics of fixation eye movements are presented. 6 months after HRT, positive dynamics were observed, which was expressed in an increase in visual acuity, improvement in the characteristics of fixation eye movements and parameters of visual evoked potentials for a flash. Issues of diagnosis and management tactics for patients with congenital visual impairments are discussed.

**Key words:** Leber congenital amaurosis, treatment, dispersed biomaterial «Alloplant», RPE65 gene, gene replacement therapy, voretigene neparvovex, visual acuity, visual evoked potentials, electroretinography, fixation eye movements

**For quoting:** Baranchikova I.V., Koshelev D.I. A clinical case of the use of RPE65 gene replacement therapy in a patient with Leber's amaurosis. Point of view. East – West. 2024;11(3): 63–68. doi: <https://doi.org/10.25276/2410-1257-2024-3-63-68>

**Corresponding author:** Irina V. Baranchikova, [irabaranchikova@yandex.ru](mailto:irabaranchikova@yandex.ru)

## ВВЕДЕНИЕ

Врожденный амавроз (ухудшение зрения и его утрата без видимых причин, от греч. «маурос» — «темный») Лебера (ВАЛ) относится к наследственным дистрофиям сетчатки (НДС), манифестирующим с рождения или раннего детского возраста. Впервые заболевание было описано Теодором Лебером в 1869 г. Вследствие мутации гена клеток сетчатки, отвечающих за производство родопсина, они начинают отмирать, при этом ухудшение зрительных функций фиксируется на фоне неизменного зрительного нерва. Имеются различные типы наследственного амавроза, что зависит от нарушений в структуре генов, но наиболее часто диагностируемым является тип 2, обусловленный мутацией гена *RPE65* на первой хромосоме.

Для ВАЛ характерны ранние нарушения зрения, нистагм, вялая реакция зрачка на свет или отсутствие таковой, блуждающий взгляд, а также тяжелая дисфункция фоторецепторов, причем при данном заболевании в патологический процесс в первую очередь вовлекается палочковый аппарат сетчатки. При офтальмоскопии картина глазного дна может быть ничем не примечательна, особенно на ранних стадиях, или можно наблюдать легкие признаки патологии, такие как монотонность зрительного нерва, крапчатость сетчатки и сужение сосудов. Позже возможно появление отложений пигмента в виде «костных телец» на периферии сетчатки. ВАЛ может быть изолированным заболеванием глаз или частью синдрома, такого как синдром Сениора–Локена, Жубера и др. В настоящий момент специалистам известны свыше 80 мутаций этого гена. По данным литературы распространенность ВАЛ составляет 1 на 33 000–80 000 новорожденных, т.е. данное заболевание является частой причиной наследственной слепоты в детстве [1–3].

Лечение ВАЛ остается сложной задачей для врача-офтальмолога в связи с отсутствием до последнего времени патогенетической терапии. Ситуация изменилась в 2016 г., когда появились первые предварительные результаты применения генозаместительной терапии (ГЗТ) при наследственных дистрофиях сетчатки, вызванных биаллельными мутациями в гене *RPE65*, например, ВАЛ 2-го типа (ВАЛ2). Известно, что белок RPE65 расположен в клетках пигментного эпителия сетчатки и критически важен для нормального функционирования зрительного цикла [4]. В 2017–2018 гг. появился одобренный FDA и ЕМА препарат воретиген непарводек, в частности, рекомендованный для лечения ВАЛ2 [5].

Данный препарат (торговое название «Лукстурна») зарегистрирован в Государственном реестре лекарственных средств Российской Федерации 20.04.2022 (ЛПН-№(000712)-(РГ-RU). В 2021 г. в Российской Федерации создан благотворительный фонд «Круг добра» для поддержки детей с жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными). В июле 2021 г. нозология «наследственная дистрофия сетчатки, связанная с биаллельными мутациями в гене *RPE65*» и препарат воретиген непарводек включены в перечень медицинского обеспечения за счет средств данного фонда. В настоящее время опубликованы пер-

вые результаты применения данного препарата у пациентов в Российской Федерации [6–8].

## ЦЕЛЬ

Представить редкий клинический случай пациента с ВАЛ2, которому была проведено ретросклеропломбирование (РСП) с использованием препарата «Аллоплант» и последующая ГЗТ препаратом воретиген непарводек.

## МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Под наблюдением находился пациент Е., который впервые поступил во Всероссийский центр глазной и пластической хирургии (ВЦГПХ) в 2010 г. в возрасте 1 год 2 месяцев с жалобами родителей на отсутствие у ребенка предметного зрения.

Из комплексного офтальмологического обследования пациенту в разные сроки наблюдения проводились визометрия по таблицам Н.С. Орловой и А.Д. Сивцева, биомикроскопия, прямая офтальмоскопия с использованием щелевой лампы Xcel-250 Reichert (США) и высоккодиптрийных линз (78, 90 дптрД), оптическая когерентная томография (ОКТ) заднего сегмента глаза с помощью прибора CIRRUS HD OCT 5000 (Carl Zeiss, Германия) и измерение полей зрения по Гольдману. Электрофизиологические исследования включали регистрацию общей электроретинограммы (ЭРГ) и зрительных вызванных потенциалов (ЗВП) на вспышку и шахматный обрабатываемый паттерн на электронейромиографе «Нейро-МВП-4» («Нейрософт», Россия).

## РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Из анамнеза: ребенок от первой беременности, акушерский анамнез не отягощен, неонатальный период без особенностей. Родители клинически здоровы, родных братьев и сестер на момент обращения не было (на наш взгляд, уместно здесь будет сказать, что через 6 лет в семье родился второй ребенок – девочка, у которой также диагностирован ВАЛ). Соматический статус: тип телосложения нормостенический. При осмотре органов опорно-двигательной системы, системы кровообращения, неврологической и мочеполовой систем патологических изменений не выявлено. Слух в норме. Вскоре после рождения мальчика родители обратили внимание на отсутствие у него предметного зрения и усиление произвольных движений глаз. По месту жительства (Магаданская область) ребенку был выставлен диагноз – атрофия зрительного нерва, нистагм неясного генеза.

При первичном осмотре врачом-офтальмологом в ВЦГПХ было установлено, что ребенок не следит за предметом глазами и лишь кратковременно фиксирует источник света на очень близком расстоянии. При осмотре обращал на себя внимание горизонтальный средне-размашистый нистагм. Оба глаза были спокойными, передний отрезок – без особенностей, оптические среды прозрачные. Глазное дно: диски зрительного нерва при офтальмоскопии выглядели подчеркнуто монотонными розоватого цвета с четкими контурами, сосуды сетчатки были незначительно сужены, малокровны, макуляр-

ная зона сглажена. Однако в целом сетчатка была без явной, видимой патологии.

У ребенка была выявлена гиперметропия высокой степени с астигматизмом. Для уточнения степени нарушения зрительных функций, ребенку была назначена и проведена регистрация ЗВП на вспышечный стимул. В результате исследования были зарегистрированы устойчивые ЗВП значительно сниженной амплитуды, которая составляла 5–10% относительно возрастной нормы. Основным комплексом ответа характеризовался увеличенной латентностью на 30–50 мс и сглаженностью поздних компонентов. Это указывало на значительное нарушение функций зрительного анализатора и существенную задержку формирования корковых ассоциативных связей зрительной коры. Выявленные амплитудно-временные параметры ЗВП на вспышку с одной стороны соответствовали уровню зрительного поведения ребенка, а с другой – указывали на потенциальную возможность развития зрительных функций, так как из фоновой активности мозга выделялся устойчивый ответ на световую стимуляцию.

Учитывая несоответствие по существу отсутствующих видимых изменений зрительного нерва и сетчатки значительному нарушению зрительных функций, в том числе по данным электрофизиологического обследования, ребенку был выставлен диагноз ВАЛ.

Принимая во внимание наличие устойчивого коркового ответа, было принято решение о стимуляции функциональной активности сетчатки с помощью малоинвазивного оперативного вмешательства – РСР диспергированным биоматериалом «Аллоплант» на оба глаза. Кроме того, родителям было рекомендовано не обращаться с ребенком как с полностью слепым, а использовать возможности для развития предположительно имеющегося у ребенка зрения.

Через 2–3 месяца после первых операций РСР с биоматериалом «Аллоплант» родители отметили появление у мальчика предметного зрения на очень близком расстоянии (на расстоянии примерно 10–15 см), что отражалось в способности ребенка не только следить за игрушками, но и тянуться ручками к ним. Учитывая положительную динамику зрительных функций, было принято решение продолжить указанное лечение. В последующем пациент в течение первых 2 лет 4 раза в год проходил лечение в ВЦГПХ, где ему каждые 3 месяца проводились операции РСР с применением биоматериала «Аллоплант», затем число ретросклеропломбирований было уменьшено до 2 раз в год.

В 4 года острота зрения по таблице Н.С. Орловой у пациента составляла 0,03 на правый глаз и 0,07 на левый. В возрасте 4 лет (на правом глазу) и 5 лет (на левом глазу) пациенту последовательно были проведены операции по реваскуляризации хориоидеи специально разработанным биоматериалом «Аллоплант» (способствует улучшению кровообращения, активизируя ангиогенез и стимулируя реваскуляризирующий эффект при хирургическом лечении сосудистых и дистрофических заболеваний сетчатки) на оба глаза [9]. При этом уже спустя полгода пациент продолжил регулярно каждые 6 месяцев получать оперативное лечение в виде РСР с биоматериалом «Аллоплант». После реваскуляризирующих опе-

раций и на фоне регулярно проводимых РСР, острота зрения уже через год повысилась до 0,1 на правый глаз и 0,2 на левый по таблице Н.С. Орловой, в итоге к 12-летнему возрастному промежутку острота зрения на оба глаза с коррекцией достигла 0,4 по таблице Д.А. Сивцева.

В 2020 г. пациенту было проведено комплексное исследование зрительных функций с регистрацией ЗВП на вспышку и обращаемый шахматный паттерн, а также ЭРГ. Были зарегистрированы фиксационные движения глаза. Клиническая рефракция – гиперметропия средней степени, сложный гиперметропический астигматизм: OD – sph +3,2 дптр cyl. +3,0 дптр ax 98° и OS – sph +3,0 дптр cyl. +2,0 дптр ax 96°. Острота зрения без коррекции составляла 0,2 и 0,1 на правый и левый глаз соответственно, а максимальная корригированная острота зрения – 0,3 и 0,4 по таблице Д.А. Сивцева. Передне-задний размер (ПЗО) правого глаза составлял 20,35 мм и левого – 20,22 мм. Значение порога электрической чувствительности определить не удалось – пациент не обнаруживал электрофосфен при максимальных значениях тока прибора.

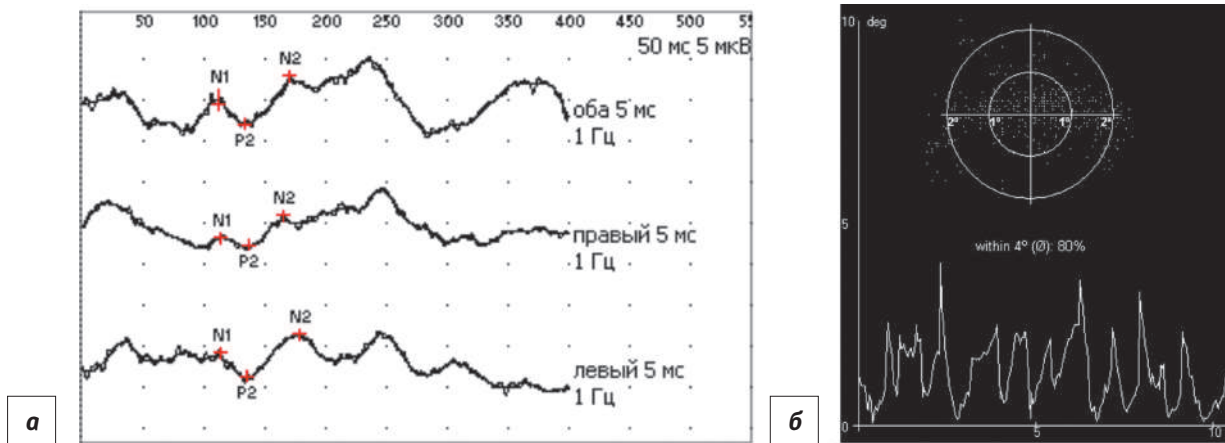
При регистрации вызванной электрической активности сетчатки ЭРГ отсутствовала, ЗВП на обращаемый шахматный паттерн не выделялись из фоновой активности мозга, ЗВП на вспышку были резко снижены по амплитуде и характеризовались увеличенной латентностью основных компонентов ответа (рис. 1 а).

Данная электрофизиологическая картина соответствовала клинико-диагностической характеристике ВАЛ [10, 11]. Невозможность выделения ЗВП на обращаемый паттерн, несмотря на достаточно высокую остроту зрения, вероятно, определялась относительно нестабильной фиксацией и нистагмоподобными движениями глаза (рис. 1 б). Известно, что у пациентов с нистагмом сложно выделяется ЗВП на паттерн и для объективного мониторинга центрального зрения лучше использовать регистрацию фиксационных движений глаза, тесно связанных с остротой зрения [12]. Следует сказать, что неоднократные попытки выполнить у ребенка ОКТ с достаточным качеством и периметрию, к сожалению, не увенчались успехом вследствие нестабильной фиксации и нистагма.

В 2022 г. при генетическом обследовании у ребенка была выявлена биаллельная мутация в гене *RPE65*, и данные пациента Е. были отправлены в программу по отбору пациентов на ГЗТ.

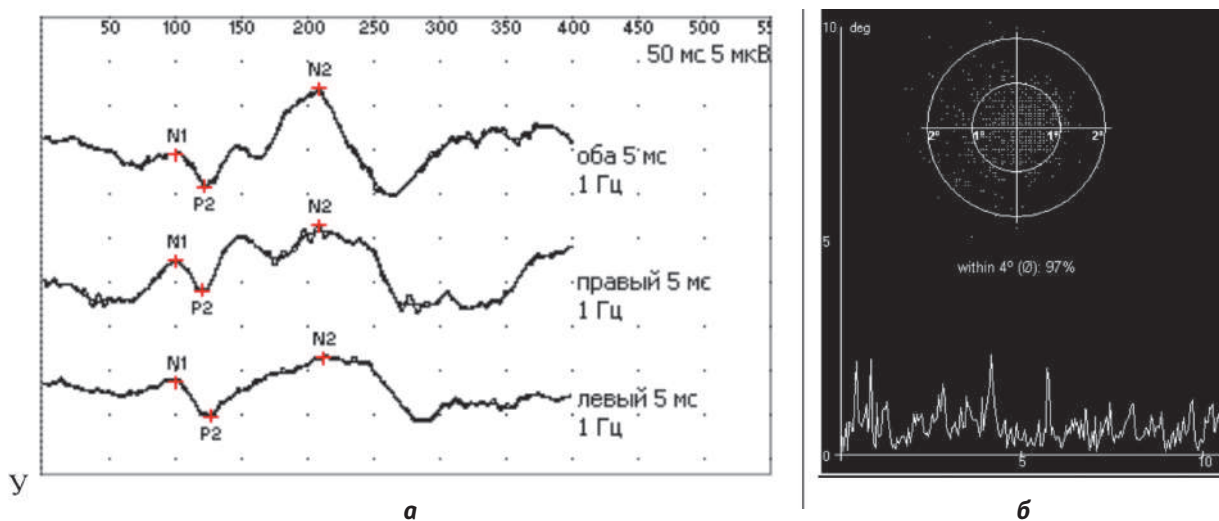
Весной 2023 г. пациент был прооперирован в ФГАУ «НМИЦ МНТК «Микрохирургия глаза» им. акад. С.Н. Федорова» Минздрава России в Москве. Проведено субретинальное введение генного препарата воретиген непарвовек с предварительной микроинвазивной витрэктомией 25Ga и мембранопилингом. В раннем послеоперационном периоде у пациента Е. наблюдалась временная внутриглазная гипертензия, которая была купирована медикаментозно. Дальнейшее наблюдение пациент проходил по месту жительства и в ВЦГПХ в Уфе.

В сентябре 2023 г., т.е. через примерно полгода после проведения ГЗТ острота зрения без коррекции у пациента составляла 0,3, а максимальная корригированная острота зрения (рефракция: OD – sph +3,75 дптр cyl. +2,0 дптр ax 96° и OS – sph +3,75 дптр cyl. +1,5 дптр ax 93°)



**Рис. 1.** Пациент Е., 11 лет с ВАЛ 2-го типа после реваскуляризации хориоидеи (6 лет назад), находящийся на регулярном лечении путем РСП диспергированным биоматериалом «Аллоплант». *а* – ЗВП на вспышку. Вверху указаны временная шкала (мс), в верхнем правом углу – масштаб амплитудно-временных параметров ЗВП, справа от кривых – сторона и частота стимуляции, длительность вспышки; *б* – фиксационные движения правого глаза. Вверху показан разброс положений глаза и масштаб, в центре рисунка указан процент положений глаза в пределах 4 центральных градусов. Внизу приведен профиль движений глаза и временная шкала (с).

**Fig. 1.** Patient E., 11 years old with Leber congenital amaurosis type 2 after choroidal revascularisation (6 years ago) and under regular treatment by retrolensroffiling with dispersed biomaterial «Alloplant». *a* – flash of visual evoked potentials of The time scale (ms) is indicated at the top, the scale of amplitude-temporal parameters of visual evoked potentials is in the upper right corner, the side and frequency of stimulation, flash duration are to the right of the curves; *b* – fixation movements of the right eye. The scatter of eye positions and scale are shown at the top, the percentage of eye positions within 4 central degrees is shown in the center of the figure. The bottom shows the profile of eye movements and the time scale (s).



**Рис. 2.** Тот же пациент в 13 лет, через 6 месяцев после проведения ГЗТ. *а* – ЗВП на вспышку. Вверху указаны временная шкала (мс), в верхнем правом углу – масштаб амплитудно-временных параметров ЗВП, справа от кривых – сторона и частота стимуляции, длительность вспышки; *б* – фиксационные движения правого глаза. Вверху показан разброс положений глаза и масштаб, в центре рисунка указан процент положений глаза в пределах 4 центральных градусов, внизу приведен профиль движений глаза и временная шкала (с).

**Fig. 2.** Same patient (13 year old), 6 months after hormone replacement therapy. *a* – flash of visual evoked potentials. The time scale (ms) is indicated at the top, the scale of the amplitude-temporal parameters of visual evoked potentials is in the upper right corner, the side and frequency of stimulation and flash duration are to the right of the curves; *b* – fixation movements of the right eye. The scatter of eye positions and scale are shown at the top, the percentage of eye positions within 4 central degrees is shown in the centre of the figure, the profile of eye movements and the time scale (sec) are at the bottom.

была равна 0,5 на оба глаза. Анализ фиксационных движений глаз также выявил положительную динамику, которая выражалась в повышении стабильности фиксации и уменьшении амплитуды фиксационных микросаккад (рис. 2 б). Кроме того, в профиле фиксационных движений глаза появились ритмические микродвижения, ко-

торые можно рассматривать как свидетельство улучшения скоординированной работы сенсорных и глазодвигательных механизмов [12]. Таким образом, полученные нами в этом исследовании данные, совпадают с результатами динамики зрительных функций у детей с улучшением показателей фиксации после ГЗТ [7].

Улучшение фиксации позволило нам с надеждой на положительный результат еще раз осуществить проведение ОКТ с достаточным качеством. Однако, несмотря на положительную динамику остроты зрения и фиксационных движений глаза, ЗВП на обрабатываемый паттерн, как и раньше не выделялись из фоновой активности мозга. Возможно, что синхронизации коркового ответа мешала общая нестабильность движений глаза в процессе регистрации ЗВП.

А вот ЗВП на вспышку демонстрировали положительную динамику амплитудно-временных параметров основных компонентов ответа (рис. 2 а). При сравнении результатов регистрации ЗВП на вспышку, обращало на себя внимание сокращение латентности компонентов основного комплекса ответа на 10–20 мс, а также увеличение активности ассоциативных корковых областей, что отражалось в увеличении амплитуды поздних компонентов ЗВП. Межокулярное взаимодействие осуществлялось при доминировании активности правого глаза, что согласуется с данными, полученными в результате регистрации фиксационных движений глаза. Что касается общей ЭРГ, то она, как и до лечения, была нерегистрируемой.

Попытка измерения световой чувствительности центрального поля зрения не увенчалась успехом из-за большого количества ложноположительных и ложноотрицательных ошибок. Тем не менее субъективно ребенок отмечал улучшение сумеречного зрения после ГЗТ, что подтверждалось изменением поведения при недостаточной освещенности.

Учитывая небольшой срок после ГЗТ, делать окончательные выводы о степени эффективности проведенной операции еще рано. Однако, учитывая вышеприведенную положительную динамику указанных показателей, можно ожидать дальнейшего улучшения зрительных функций.

Хочется также отметить, что появление и развитие ГЗТ вносит существенные коррективы в тактику ведения детей с врожденными нарушениями зрения. В первую очередь это касается вопроса качественной ранней диагностики зрительных нарушений у детей до года. В ходе такой диагностики, безусловно, необходимо активное использование электрофизиологических методов исследования, позволяющих оценить степень и уровень нарушения зрительных функций. Кроме того, при подозрении на наследственную дистрофию сетчатки, необходим генетический анализ, позволяющий уточнить клинико-генетическую форму заболевания. Учитывая бурное развитие корковых функций в этом возрасте, простой констатации факта врожденного зрительного нарушения недостаточно, так как на описываемом выше примере мы видим, что, несмотря на значительное угнетение зрительных функций, существует возможность стимулировать их развитие.

### ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Таким образом, полученные нами данные указывают не только на положительную динамику зрительных функций пациента после ГЗТ, но и являются примером удачного ее сочетания с применением биомате-

риала «Аллоплант». Учитывая возраст пациента, небольшой срок после операции и недостаточное время для полного согласования различных структур, принимающих участие в обеспечении зрительного процесса на новом функциональном уровне, можно ожидать дальнейшей положительной динамики зрительных функций. Для реализации потенциальных возможностей ребенка с врожденной патологией зрительной системы, необходим комплексный подход, включающий работу специалистов разных профилей: офтальмологов, генетиков, физиологов и психологов.

### ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Daich Varela M, Cabral de Guimaraes TA, Georgiou M, et al. Leber congenital amaurosis/early-onset severe retinal dystrophy: current management and clinical trials. *Br J Ophthalmol.* 2022;106: 445–451. doi: 10.1136/bjophthalmol-2020-318483
2. Maguire AM, Simonelli F, Pierce EA, et al. Safety and efficacy of gene transfer for Leber's congenital amaurosis. *N Engl J Med.* 2008;358(21): 2240–2248. doi: 10.1056/NEJMoa0802315
3. Tsang SH, Sharma T. Leber congenital amaurosis. *AdvExp Med Biol.* 2018;1085: 131–137. doi: 10.1007/978-3-319-95046-4\_26
4. Kiser PD. Retinal Pigment Epithelium 65 kDa Protein (RPE65): An Update. *Prog Retin Eye Res.* 2022;88: 101013. doi: 10.1016/j.preteyeres.2021.101013
5. Russell S, Bennett J, Wellman JA, et al. Efficacy and safety of voretigene neparvovec (AAV2-hRPE65v2) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: A randomised, controlled, open-label, phase 3 trial. *Lancet.* 2017;390(10097): 849–860. doi: 10.1016/S0140-6736(17)31868-8
6. Кадышев В.В., Зольникова И.В., Халанская О.В. и др. Наследственная дистрофия сетчатки: первые результаты после RPE65-генозаместительной терапии в России. *Вестник офтальмологии.* 2022;138(4): 48–57. [Kadyshev VV, Zolnikova IV, Khalanskaya OV, et al. Inherited retinal dystrophy: first results of RPE65 gene replacement therapy in Russia. *Vestnik Oftalmologii.* 2022;138(4): 48–57. (In Russ.)] doi: 10.17116/oftalma202213804148
7. Нероев В.В., Катаргина Л.А., Харлампики М.П. и др. Первые результаты длительного наблюдения детей в России после генной терапии наследственных дистрофий сетчатки, связанных с биаллельными мутациями в гене RPE65. *Российский офтальмологический журнал.* 2023;16(4): 50–62. [Neroev VV, Katargina LA, Kharlampidi MP, et al. First results of long-term follow-up of children in Russia after gene therapy for hereditary retinal dystrophies associated with biallelic mutations in the RPE65 gene. *Russian ophthalmological journal.* 2023;16(4): 50–62. (In Russ.)] doi: 10.21516/2072-0076-2023-16-4-50-62
8. Оренбуркина О.И., Бабушкин А.Э. Генная терапия наследственных заболеваний сетчатки – современное состояние проблемы. *Клиническая офтальмология.* 2024;24(1): 41–45. [Orenburkina OI, Babushkin AE. Gene therapy of hereditary retinal diseases is the current state of the problem. *Clinical ophthalmology.* 2024;24(1): 41–45. (In Russ.)] doi: 10.32364/2311-7729-2024-24-1-8
9. Мулдашев Э.Р. Технологии «Аллоплант» как инновационная модель регенеративной хирургии. *Практическая медицина.* 2019;17(1): 2–23. [Muldashv ER. Allograft technology as the innovational model of regenerative surgery. *Practical medicine.* 2019;17(1): 2–23. (In Russ.)] doi: 10.32000/2072-1757-2019-1-12-16
10. Шамшинова А.М., Залетаев Д.В., Зуева М.В., Цапенко И.В., Зольникова И.В., Яковлев А.Л. РМЖ Современная молекулярная генетика и наследственные дистрофии сетчатки. *Клиническая офтальмология.* 2001;4: 142–147. [Shamshinova AM, Zaletaev DV, Zueva MB, Tsapenko IV, Zolnikova IV, Yakovlev AL. RMJ. Modern molecular genetics and hereditary retinal dystrophies. *Clinical Ophthalmology.* 2001;4: 142–147. (In Russ.)]

11. Breceļ J, Stirn-Kranjc B. ERG and VEP follow-up study in children with Leber's congenital amaurosis. Eye (Lond). 1999;13(Pt1): 47–54. doi: 10.1038/eye.1999.10
12. Кошелев Д.И. Зрительные вызванные потенциалы и движения глаза при фиксации как средство объективного мониторинга зрительных функций у детей с нарушением центрального зрения. Практическая медицина. 2019;17(1): 127–133. [Koshelev DI. Visual evoked potentials and fixational eye movements as a method of objective monitoring of visual functions in children with impaired central vision. Practical medicine. 2019;17(1): 127–133. (In Russ.)] doi: 10.32000/2072-1757-2019-1-127-133

#### Информация об авторах

**Баранчикова Ирина Владиславовна**, врач-офтальмолог высшей категории ВЦГПХ ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, Уфа, irabaranchikova@yandex.ru, <https://orcid.org/0009-0004-5052-0589>

**Кошелев Дмитрий Иванович**, к.б.н., заведующий лабораторией нейрофизиологии ВЦГПХ ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, Уфа, koshelev\_d@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0001-6173-1059>.

#### Information about the authors

**Irina V. Baranchikova**, ophthalmologist of the highest category of the All-Russian Central Clinical Hospital of the Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education BSMU of the Ministry of Health of Russia, Ufa, irabaranchikova@yandex.ru, <https://orcid.org/0009-0004-5052-0589>

**Dmitry I. Koshelev**, Candidate of Biological Sciences, Head of the Laboratory of Neurophysiology of the All-Russian Central State University of Physics of the Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education BSMU of the Ministry of Health of Russia, Ufa, koshelev\_d@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0001-6173-1059>

#### Вклад авторов в работу:

**Баранчикова И.В.** – существенный вклад в концепцию работы, сбор и анализ материала, написание текста.

**Кошелев Д.И.** – существенный вклад в дизайн работы и анализ материала, написание текста.

#### Author's contribution:

**Baranchikova I.V.** – significant contribution to the concept of the work, collection and analysis of material, writing the text.

**Koshelev D.I.** – significant contribution to the design of the work and analysis of the material, writing the text.

**Финансирование:** Работа выполнена за счет средств Программы стратегического академического лидерства Башкирского государственного медицинского университета (Приоритет – 2030).

**Funding:** This work was supported by the Bashkir State Medical University Strategic Academic Leadership Program (PRIORITY-2030).

**Авторство:** Все авторы подтверждают, что они соответствуют действующим критериям авторства ICMJE.

**Authorship:** All authors confirm that they meet the current ICMJE authorship criteria.

**Согласие пациента на публикацию:** Письменного согласия на публикацию этого материала получено не было. Он не содержит никакой личной идентифицирующей информации.

**Patient consent for publication:** No written consent was obtained for the publication of this material. It does not contain any personally identifying information.

**Конфликт интересов:** Отсутствует.

**Conflicts of interests:** None.

**Поступила:** 16.11.2023

**Переработана:** 29.03.2024

**Принята к печати:** 03.04.2024

**Originally received:** 16.11.2023

**Final revision:** 29.03.2024

**Accepted:** 03.04.2024