

Литература:

1. Неотложные состояния у детей / Под ред. Л. Ф. Казначеевой. – Новосибирск, 2012. – 78 с.

АЛЬБИНИЗМ КАК РЕДКАЯ ГЛАЗНАЯ ПАТОЛОГИЯ

Ильина С. Н.¹, Кринец Ж. М.¹, Карпович Н. В.²

УО «Гродненский государственный медицинский университет»¹,
кафедра оториноларингологии и глазных болезней,
Гродненская университетская клиника²
Гродно, Беларусь

Введение. Альбинизм (от латинского "albus" - белый) – врожденное отсутствие пигмента в коже и ее придатках, радужной и пигментной оболочках глаз. Являясь одним из наследственных заболеваний, альбинизм приводит к значительным изменениям органа зрения и является причиной слабовидения, требующей создания особых условий для обучения и последующего трудоустройства этих пациентов. Так как страдающие альбинизмом люди являются инвалидами с детства, очень важен вопрос их социальной адаптации в современном мире [1, 2]. В основе заболевания лежит неспособность меланоцитов образовывать меланин, что обусловлено инактивацией тирозиназы. Заболевание относится к наследственным энзимопатиям, передающимся по аутосомно-рецессивному типу. В основе альбинизма лежит наследственное расстройство обмена пигмента меланина. В коже альбиносов имеется достаточное количество меланоцитов и правильное распределение их, однако отсутствует или нарушено нормальное функционирование системы тирозиназы. В генах, ответственных за образование тирозиназы, могут возникать самые различные нарушения. От характера нарушения зависит степень недостатка пигмента у людей с альбинизмом. У некоторых людей, страдающих данным расстройством, с образованием тирозиназы всё обстоит благополучно, и учёные предполагают, что в подобных случаях, возможно, происходит мутация генов, регулирующих образование другого важного для обмена меланина энзима. Цвет кожи определяется содержанием

меланина в кератиноцитах, представляющих собой клетки-рецепторы меланинсодержащих органелл (меланосом), формируемых меланоцитами. В норме цвет кожи детерминирован генетическими или конституциональными факторами и сохраняется на некоторых участках тела (область ягодиц), поскольку кожа не подвергается внешним воздействиям, или цвет её изменяется под воздействием солнечных лучей (загар), в результате усиленной пигментации под влиянием гормонов, стимулирующих меланоциты. Система меланоцитов состоит из самих меланоцитов (отростчатые клетки, функционально связанные с некоторыми кератиноцитами в соотношении 1:36), локализующихся на границе дермы и эпидермиса, в волосяных луковицах, увеальном тракте, пигментном эпителии сетчатки, внутреннем ухе и мягкой мозговой оболочке. Эта система аналогична хромаффинной системе, клетки которой также являются производными нервного гребня и обладают биохимическими механизмами для гидроксирования тирозина в ДОФА. Однако в хромаффинной системе ферментом служит не тирозиназа, а тирозингидроксилаза, а ДОФА превращается в адренохром, а не в тирозиномеланин. У человека тирозиназа (медьсодержащая оксидаза) активирует процесс гидроксирования тирозина в ДОФА и дофхинон. Ионы цинка активируют превращение дофахрома в 5,6- гидроксиндол, а меланосомы содержат цинк в высокой концентрации. Пигментация зависит от четырёх факторов: образования меланосом, их меланизации и секреции, непостоянной агрегации и разрушения меланосом во время их перехода в кератиноциты. В увеальном тракте и пигментном эпителии сетчатки меланин защищает глаз от видимой и длинноволновой части лучистой энергии, тогда как ультрафиолетовая радиация задерживается роговицей. У человека система защиты от ультрафиолетового излучения высоко развита, воздействие этой части электромагнитного спектра ведёт к активации сложного механизма (загар) образования плотных, содержащих хромопротеин органелл (меланосомы) и их доставки к эпидермальным клеткам, внутри которых рассеивают и поглощают ультрафиолетовые лучи, удаляют обладающие повреждающим действием свободные

радикалы, образующиеся в коже в результате воздействия ультрафиолетовой радиации.

Цель: изучить глазную патологию и выявить наиболее часто встречаемые ее проявления у детей - альбиносов.

Материалы и методы: нами обследовано 5 детей с глазокожным альбинизмом в возрасте от 4 до 8 лет, находящихся в специальном детском дошкольном учреждении ясли-сада №81 для детей с нарушениями зрения и гродненской специальной школы-интерната для слепых и слабовидящих детей. Всем детям были выполнены: визометрия, скиаскопия, периметрия, офтальмоскопия, биомикроскопия, исследование бинокулярного зрения на четырехточечном цветотесте.

Результаты: В результате обследования было выявлено, что альбинизм проявляется следующими признаками: кожа белого цвета, волосы белые, серебристые, радужная оболочка глаз красная. Из-за отсутствия меланина не переносят солнечное облучение и возникает актинический дерматит, преанкротозные кератозы, эпителиомы, конъюнктивит, светобоязнь.

Выделяют: первая группа – **тирозидазоотегативный** полный альбинизм (тип I) и **тирозидазоотозитивный** полный альбинизм (тип II). Причина – мутации гена тирозиназы (тип I) или гена P (тип II), которые приводят к нарушению образования меланина из тирозина. В зависимости от характера мутации возможны депигментация, гипопигментация, желтая пигментация кожи, а также так называемая термозависимая форма альбинизма. Ко второй группе относятся заболевания, обусловленные дефектами мембран меланосом и других органелл. Синдром Чедиака-Хигаси: гипо- или депигментация кожи, волос и глаз, тромбоцитопения, гигантские гранулы в лейкоцитах, снижение бактерицидной активности нейтрофилов и частые бактериальные инфекции. Синдром Херрманского-Пудлака: гипо- или депигментация кожи, волос и глаз, нарушения агрегации тромбоцитов из-за недостатка в них плотных гранул, кровоточивость.

Глазные особенности, общие для всех видов альбинизма включают в себя: аномалии рефракции и астигматизм, нистагм (может компенсироваться наклоном головы, что позволяет улучшить зрение), отсутствие пигментации радужки (обычно

серо-голубая или светло-коричневая) и ее прозрачность, косоглазие, фовеолярная гипоплазия, нарушение бинокулярного зрения, положительный угол каппа у пациентов с врожденным нистагмом связан с альбинизмом. Патологическая физиология позитивного угла каппа может быть связана с аномальным перекрещением оптических аксонов, которые характерны для глазной системы у альбиносов. Из осмотренных детей у 100% наблюдалась субатрофия зрительных нервов, у 100% сходящееся косоглазие, у 100% горизонтальный нистагм, светобоязнь и у 80% наблюдался смешанный астигматизм. У всех пациентов бледная сетчатка, бледный диск зрительного нерва, но с четкими границами.

Выводы.

1. Глазные особенности, общие для всех видов альбинизма включают в себя: аномалии рефракции и астигматизм, нистагм (может компенсироваться наклоном головы, что позволяет улучшить зрение), отсутствие пигментации радужки (обычно серо-голубая или светло-коричневая) и ее прозрачность, косоглазие, фовеолярная гипоплазия, нарушение бинокулярного зрения, положительный угол каппа у пациентов с врожденным нистагмом связан с альбинизмом. Патологическая физиология позитивного угла каппа может быть связана с аномальным перекрещением оптических аксонов, которые характерны для глазной системы у альбиносов.

2. Наиболее часто встречаемые патологии у детей-альбиносов: субатрофия зрительных нервов, сходящееся косоглазие и горизонтальный нистагм

Литература:

1. Либман, Е. С. Слепота и инвалидность вследствие патологии органа зрения в России / Е. С. Либман, Е. В. Шахова // Вестн. офтальмологии. 2006. – №1, – С. 35–37.
2. Можеренков, В. П. Глазные проявления альбинизма / В. П. Можеренков, Г. Л. Прокофьева // Мед. помощь. 2001. – №6. – С. 37–38.