

АЛЬБИНИЗМ: генетическая особенность



«Не оставайся в тени»



Французская Ассоциация
Genespoir
Альбиносов

Альбинизм...что же дальше?

Вашему ребёнку поставлен диагноз «альбинизм». Что делать?

Жить дальше.

Диагноз ставит перед Вами множество вопросов:

- Что и как видит мой ребёнок?
- Как это повлияет на его жизнь и жизнь семьи?
- Как научить читать и писать при слабом зрении?
- Какую работу он сможет выполнять в будущем?
- Унаследуют ли это состояние его дети?
- Если у меня будут еще дети – будут ли они альбиносами?
- Что может медицина?

Эти и много других вопросов отныне с нами... каждый день.

**Вам нужен совет? У Вас есть вопросы?
Вы хотите поговорить об альбинизме?
Если да – свяжитесь с нами!**

Контактная информация

Чтобы узнать больше – посетите сайт www.genespoir.org

Если Вы не говорите по-французски или хотите связаться с европейской сетью ассоциаций «Albinism Europe» – контактное лицо:

Antoine Gliksohn (отдел международных связей)

Эл.почта: international@genespoir.org

Сайт: www.albinism.eu



Содержание

Пациентская ассоциация «Женэспуар» (Genespoir) и

сеть европейских ассоциаций «Albinism Europe»	2
Введение	4
Типы альбинизма	4
Фенотипы	4
Глазо-кожный альбинизм	4
Глазной альбинизм	5
Синдромальные типы альбинизма	5
Синдром Германского-Пудлака	
Синдром Чедиака-Хигаси	
Генетические причины патологии	6
Гены альбинизма	6
Типы наследования	8
Аутосомно-рецессивное наследование	
Х-сцепленное рецессивное наследование	
Альбинизм и зрение	9
Нормальное функционирование зрительной системы	9
Зрение людей с альбинизмом	10
Характерные черты внешности альбиносов	11
Диагностика и медицинское обслуживание	12
Диагностика	12
Клиническая диагностика	
Генетическое обследование	
Европейские программы медицинского обслуживания альбиносов	13
в дневных стационарах	13
Операция по исправлению нистагма и косоглазия	14
Жизнь с альбинизмом	14
Защита кожи	14
Коррекция аномалий оптики	15
Особенности организации обучения	15
В Российской Федерации	16
Важно	16
Глоссарий	

Выходу данной брошюры во многом способствовали специалисты разных направлений по альбинизму Консультативного центра в Бордо (Франция):

Профессор Ален Тайеб (Pr Alain Taïeb), дерматолог, Профессор Бенуа Арвейлер (Pr Benoît Arveiler), генетик, Доктор Клеман Пайа (Dr Clément Paya), Доктор Катрин Данкомб Пуле (Dr Catherine Duncombe Poulet), офтальмолог-специалист по косоглазию (страболог), Доктор Ален Шпильманн (Dr Alain Spielmann), офтальмолог-специалист по косоглазию (страболог).

Выражаем признательность Рабичевой Ольге Леонидовне за перевод текста с французского языка, доктору Вадиму Андреевичу Бондарю, детскому офтальмологу, за редактуру медицинской терминологии.

Пациентская ассоциация «Женэспуар» (Genespoir)

«Женэспуар» была создана в 1995 году в городе Ренн по инициативе мадам Фабьен Жуан, матери троих детей, у двоих из которых альбинизм глаза-кожного типа. Это, на сегодняшний день, единственная организация во Франции, занимающаяся специфическими вопросами альбинизма.

Ассоциация насчитывает более 350 членов: взрослых с альбинизмом, родителей и родственников детей-альбиносов, их друзей и близких. Несколько членов организации проживают не во Франции, а в Люксембурге и во франкоговорящих регионах Швейцарии и Бельгии.

Прежде всего, ассоциация информирует семьи, общественность, а также медицинских работников об особенностях, связанных с альбинизмом: диагностирование, защита кожи, защита и коррекция зрения, социальная, учебная и профессиональная адаптация. Семьям оказывается психологическая поддержка. Также, ассоциация информирует альбиносов и их семьи об их правах.

Ассоциация всячески поддерживает научные исследования в области альбинизма – осуществляет приём взносов от граждан, проводит мероприятия по сбору средств. Таким образом, оказывается финансовая помощь различным исследовательским программам.

Действия «Женэспуар» направлены на улучшение медицинского обслуживания со стороны государства. Организация представляет и защищает интересы своих подопечных, регулярно организует встречи членов ассоциации во избежание изоляции людей с альбинизмом.

Сеть европейских ассоциаций «Albinism Europe»

«Женэспуар» входит в сеть европейских ассоциаций «Albinism Europe» (www.albinism.eu).

На сегодняшний день данная инициатива поддерживается в тринадцати странах:

- Дания – **Dansk Forening For Albinisme** – www.albinisme.dk
- Финляндия – **Suomen Albinismiyhdistys ry** – <http://albinismiyhdistys.omasivu.fi>
- Франция – **Genespoir** – www.genespoir.org
- Германия – **NOAH Albinismus Selbsthilfegruppe e.V** – www.albinismus.de
- Италия – **Albinit** – www.albinit.org
- Голландия – **Oogvereniging Albinisme** – www.oogvereniging.nl/ledengroep/patientengroep-albinisme/
- Норвегия – **Norsk Forening For Albinisme** – www.albinisme.no
- Испания – **ALBA** – www.albinismo.es
- Турция – **Albinizm Derneği** – www.albinizm.org.tr
- Соединенное Королевство и Ирландия – **The Albinism Fellowship** – www.albinism.org.uk
- Израиль – **Albi Albinism Israel** – <https://albinism.org.il/>
- Польша – **Albinosi PL** – <https://www.facebook.com/groups/albinosipl>
- Россия – **Координационный Центр поддержки пациентов с альбинизмом** – <http://albinism.org.ru>

Телефон секретаря организации: +7 906 171 4630

На данный момент ассоциациями согласованы четыре приоритетных направления деятельности:

- Обмен опытом и практическими достижениями, информационное обеспечение и взаимодействие ассоциаций;
- Продвижение практических успехов в медицинских кругах и сфере образования, а также развитие национальных стратегий действий в интересах пациентов с альбинизмом;
- Поддержка и развитие связей между исследователями в сфере альбинизма;
- Мероприятия по привлечению внимания общественности, развитие общественных связей.

Существенным достижением «Albinism Europe» стали **Европейские Дни Альбинизма** (European Days of Albinism) – конференция по вопросам альбинизма, которая проводится как для медиков и учёных, так и для представителей пациентских организаций. После четырех успешно проведенных конференций: в Париже (Франция) в октябре 2012 года, в Валенсии (Испания) в апреле 2014 года, в Милане (Италия) в апреле 2016 года и в Хурдале (Норвегия) в марте 2018 года, состоялась Пятая Конференция в ноябре 2020 года в формате онлайн, которая была организована французской ассоциацией альбинизма (<http://5eda.albinism.eu>).

Благодаря финансовой поддержке программы ERASMUS+ также были проведены встречи специально для молодых людей со всей Европы.



3-я встреча молодых европейцев-альбиносов (Хурдал, Норвегия), 7-11 марта 2018 г.

С января 2017 года ассоциацией учрежден Научный Комитет в составе следующих международных экспертов по альбинизму:

- | | |
|---|---|
| • Benoît Arveiler (Бордо, Франция) | • Barbara Kaesmann-Kellner (Хомбург, Германия) |
| • Lluís Montoliu (Мадрид, Испания) | • Alessandra Del Longo (Милан, Италия) |
| • Brian Brooks (Бетесда, Мэриленд, США) | • Michael Marks (Филадельфия, Пенсильвания, США) |
| • Maria Mies van Genderen (Зейст, Голландия) | • Fanny Morice-Picard (Бордо, Франция) |
| • Irene Gottlob (Лестер, Англия) | • Maria Vittoria Schiaffino (Милан, Италия) |
| • Karen Gronskov (Копенгаген, Дания) | • Maria Jose Trujillo (Мадрид, Испания) |
| • Michael Hoffmann (Магдебург, Германия) | |

Введение

Альбинизм – это генетическая аномалия, передающаяся по наследству. Прежде всего, для альбинизма характерны **проблемы со зрением**: недостаточная пигментация (гипопигментация⁽¹⁾) внутренней оболочки глаза (сетчатки), трансиллюминация⁽²⁾ радужной оболочки, недоразвитие центральной ямки сетчатки (фовеа⁽³⁾) и дефекты в работе зрительных нервных окончаний. Последствиями этих изменений могут быть: снижение остроты зрения (амблиопия⁽⁴⁾), нистагм⁽⁵⁾, светобоязнь (фотофобия)⁽⁶⁾ и косоглазие (страбизм)⁽⁷⁾.

Если эти проявления сопровождаются **снижением пигментации** кожного и волосного покрова, можно говорить о глазо-кожном альбинизме. В случае отсутствия видимой гипопигментации – о глазном.

Существуют формы альбинизма, при которых сам альбинизм – часть одного целого синдрома. Эти редкие формы характеризуются также изменениями, затрагивающими и другие органы: кровяные клетки, легкие, желудочно-кишечный тракт.

В Европе случаи альбинизма приходятся на 1 из 17 тыс. человек.

Во всех случаях в основе развития альбинизма лежит **снижение способности организма** к синтезу пигмента меланина, вплоть до полного его отсутствия.

Типы альбинизма

Существуют различные типы альбинизма, которые можно классифицировать либо по внешним проявлениям (т.е. видимым изменениям у конкретного пациента) – фенотип, либо по генетической природе их возникновения – генотип. Исследователи пытаются определить связи между генотипом и фенотипом, однако, многое до сих пор остается неясным. Сложность состоит в определении закономерностей, так как зачастую констатируется факт, что мутации одного и того же гена могут приводить к возникновению самых разнообразных проявлений (фенотипов) альбинизма, в то время как различные гены, подвергшиеся мутации, могут быть причиной возникновения схожих фенотипов.



Мазль, 24 года, HPS 1, о.з. 0,3



Антуан, 32 года, ОСА 1, о.з. * 0,3

Фото Сильвии Амодио

Фенотипы

Глазо-кожный альбинизм

Глазо-кожный альбинизм проявляется полным или частичным снижением уровня меланина не только в сетчатке глаза, но и в коже, волосах. Степень снижения уровня меланина может быть очень разной: от полного его отсутствия до незначительной. Именно дефицит меланина придает определенные черты внешности, характерные для альбиносов.

*острота зрения 0,3 по десятичной шкале

Глазной альбинизм

При глазном альбинизме **генетической аномалии подвержена только зрительная система**. Кожа и волосы пациента кажутся в достаточной степени пигментированными, хотя часто пигментация оказывается менее выраженной, чем у других членов семьи пациента с альбинизмом.

Существует особый тип глазного альбинизма, при котором радужка и сетчатка исследуемого пациента нормально пигментированы, в то время как другие признаки глазной патологии, присущие альбинизму, явно выражены. Этот тип был назван **синдром FHONDA** («Foveal Hypoplasia Optic Nerve decussation Defects and Anterior segment dysgenesis», или фовеолярная гипоплазия – дефект в пересечении волокон зрительных нервов – дисгенезия переднего отдела глазного яблока).



Альбинизм в составе синдромов

Альбинизм может быть отдельным синдромом или основным его проявлением, однако, бывает, что сам альбинизм – часть целого синдрома, который имеет характерные проявления и определённый тип наследования. Людям с этими редкими формами альбинизма присущи типичные для альбинизма проблемы со зрением. Помимо принадлежности к главному или глазо-кожному фенотипу, у них также проявляются нарушения, касающиеся других органов (желудочно-кишечного тракта и легких), тромбоцитов крови и иммунной системы. Известно два типа альбинизма в составе синдромов – синдром Германского-Пудлака и синдром Чедиака-Хигаси.

Синдром Германского-Пудлака (Hermansky Pudlak Syndrome)

При синдроме HPS к симптомам альбинизма неизменно присоединяются **проблемы с коагуляцией кровяных пластинок** (тромбоцитов). Проявляется это замедленным свертыванием крови, отсюда склонность к носовым кровотечениям, кровоточивости десен, появлению гематом даже при незначительном воздействии. Это также чревато осложнениями при различных хирургических вмешательствах или во время родов.

В данном случае очень опасно использовать определённые препараты, к примеру, аспирин, который обладает кроверазжижающим действием, или нестероидные противовоспалительные препараты.

В тех или иных случаях могут быть диагностированы **хроническое воспаление кишечника** (гранулематозный колит) или **легочный фиброз**. В очень редких случаях наблюдаются почечная недостаточность, кардиомиопатия, нейтропения – уменьшение количества нейтрофилов, что повышает риск заражения инфекционными заболеваниями.



Даниэль, 70 лет, HPS 5, о.з. 0,1

Фото Сильвии Амодио

Синдром Чедиака-Хигаси (Chediak Higashi Syndrome)

Синдром Чедиака-Хигаси (CHS) – исключительно редкая патология (примерно 1 случай на 1 млн новорождённых). Как и в случае с HPS, пациентам присущи проблемы со свёртыванием крови, но также выражены неврологические нарушения и значительная иммунная недостаточность. Соответственно, **подверженность различным инфекционным заболеваниям очень высока**. Единственным возможным вариантом коррекции на

сегодняшний день является трансплантация костного мозга, которая должна проводиться в первые же годы жизни.

«Я смотрю на это по-другому, я не чувствую себя неполноценным. Лишь однажды я почувствовал ограничение: когда меня увлекло ресторанное дело, а меня никто не принимал всерьёз – из-за моего возраста»

Гийом (шеф-повар), говоря об альбинизме и связанных с ним ограничениях возможностей

Фото Анны Делашом

Генетические причины патологии

Все черты человека определяются генами, полученными от родителей. Гены расположены в хромосомах. Каждая клетка человеческого организма содержит 22 пары гомологичных⁽⁸⁾, общих для мужчин и женщин (аутосомных⁽⁹⁾), хромосом и одну пару половых – Х и Y. У женщин имеется две одинаковых хромосомы Х. У мужчин эти хромосомы разные – Х и Y. За исключением генов, содержащихся в негомолгичных хромосомах Х и Y, две копии каждого гена (аллели⁽¹⁰⁾) представлены в каждой из наших клеток. Один аллель передается от отца, второй – от матери. Существуют гены как доминантные⁽¹¹⁾, так и рецессивные⁽¹²⁾.

Гены альбинизма

По состоянию на 2021 год современной науке известно, что 21 ген может быть ответственен за проявление большинства форм альбинизма (см. таблицу ниже). Многие из этих генов были изучены в последние несколько лет, и, есть все основания полагать, что многие гены ещё предстоит открыть ученым.

Первым был идентифицирован ген TYR. На территории Франции этот ген ответственен за большинство случаев альбинизма. В случае мутации гена TYR, говорят о глазо-кожном альбинизме типа 1 (OCA1), так как чаще всего пациенты имеют глазо-кожный фенотип. Однако, мутации гена TYR могут также привести к фенотипу, внешне проявляющемуся как исключительно глазной. Это, в основном, касается генов TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5, LRMDA и DCT, с которыми связывают типы альбинизма – с OCA1 по OCA8. В случаях, связанных со всеми этими генами, степень гипопигментации различна – от полного отсутствия меланина в коже и волосах до более или менее нормальной их окрашенности.

12 из 21 «генов альбинизма», известных современной науке, в случае своей мутации приводят – к синдромам, в которых альбинизм – одно из проявлений. На сегодняшний день выделяют одиннадцать типов синдрома Германско-го-Пудлака и один тип синдрома Чедиака-Хигаси. В зависимости от имеющихся внешних проявлений человеку с синдромальной формой ставят диагнозы – глазо-кожный альбинизм, глазной альбинизм, синдром Германско-го-Пудлака, синдром Чедиака-Хигаси.

Ген GRP143, единственный из 21-ого гена альбинизма, содержится в половой хромосоме – хромосоме X. Мутация в этом гене ведет только к **глазному альбинизму**. Некоторые медики, однако, говорят о глазном альбинизме, связанном с X, и о «чистом» глазном альбинизме. Кроме исключительных случаев, эта форма альбинизма встречается только у мальчиков.

Ген SLC38A8 выделяется среди прочих тем, что в случае мутации не приводит к гипопигментации – ни кожной, ни глазной. Иначе говоря, у людей с изменением в этом гене представлены все признаки глазного альбинизма без всякой гипопигментации. Эта особая форма получила название **синдрома FHONDA**. Для определения типа альбинизма у пациента, имеющего признаки альбинизма, внешних клинических проявлений недостаточно. Только молекулярное (генетическое) исследование позволит с уверенностью сделать вывод о той или иной форме альбинизма. В частности, такое исследование даёт возможность отличить изолированные типы альбинизма от синдромов, для которых характерен альбинизм и которые требуют особого внимания.

Ген	Классификация	Тип альбинизма
TYR	OCA1	Глазо-кожный альбинизм Тип 1
OCA2	OCA2	Глазо-кожный альбинизм Тип 2
TYRP1	OCA3	Глазо-кожный альбинизм Тип 3
SLC45A2	OCA4	Глазо-кожный альбинизм Тип 4
n.d.	OCA5	Глазо-кожный альбинизм Тип 5
SLC24A5	OCA6	Глазо-кожный альбинизм Тип 6
LRMDA	OCA7	Глазо-кожный альбинизм Тип 7
DCT	OCA8	Глазо-кожный альбинизм Тип 8
GRP143	OA1	Глазной альбинизм Тип 1
SLC38A8	FHONDA	Синдром FHONDA
LYST	CHS1	Синдром Чедиака–Хигаси Тип 1
HPS1	HPS1	Синдром Германского–Пудлака Тип 1
AP3B1	HPS2	Синдром Германского–Пудлака Тип 2
HPS3	HPS3	Синдром Германского–Пудлака Тип 3
HPS4	HPS4	Синдром Германского–Пудлака Тип 4
HPS5	HPS5	Синдром Германского–Пудлака Тип 5
HPS6	HPS6	Синдром Германского–Пудлака Тип 6
DTNBP1	HPS7	Синдром Германского–Пудлака Тип 7
BLOC1S3	HPS8	Синдром Германского–Пудлака Тип 8
BLOC1S6	HPS9	Синдром Германского–Пудлака Тип 9
AP3D1	HPS10	Синдром Германского–Пудлака Тип 10
BLOC1S5	HPS11	Синдром Германского–Пудлака Тип 11

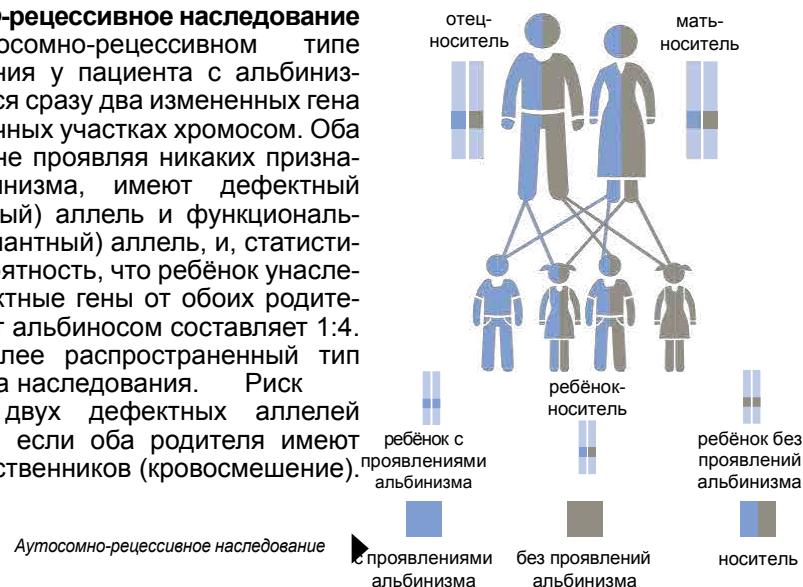
Список генов, ответственных за разные типы альбинизма, известных к 2021 году

Типы наследования

На сегодняшний день известно два типа наследования альбинизма – аутосомно-рецессивное и X-сцепленное. Все известные гены наследуются аутосомно-рецессивно, за исключением GRP143, который находится на хромосоме X.

Аутосомно-рецессивное наследование

При аутосомно-рецессивном типе наследования у пациента с альбилизмом имеется сразу два измененных гена в гомологичных участках хромосом. Оба родителя, не проявляя никаких признаков альбинизма, имеют дефектный (рецессивный) аллель и функциональный (доминантный) аллель, и, статистически, вероятность, что ребенок унаследует дефектные гены от обоих родителей и будет альбиносом составляет 1:4. Это наиболее распространенный тип альбинизма наследования. Риск передачи двух дефектных аллелей возрастает, если оба родителя имеют общих родственников (кровосмешение).



X-сцепленное рецессивное наследование В данном случае, риск, что женщина-носитель измененной копии единственного аллеля гена альбинизма передаст его потомству составляет 1:2. Ребенок мужского пола, носитель этого дефектного гена, будет подвержен главному альбилизму и передаст этот ген своим детям женского пола. У дочерей проявится альбилизм, только если их отец будет альбиносом, а мать будет носителем того же гена, что бывает крайне редко. Это наиболее вероятно в тех редких случаях, когда родители являются родственниками



Альбилизм и зрение

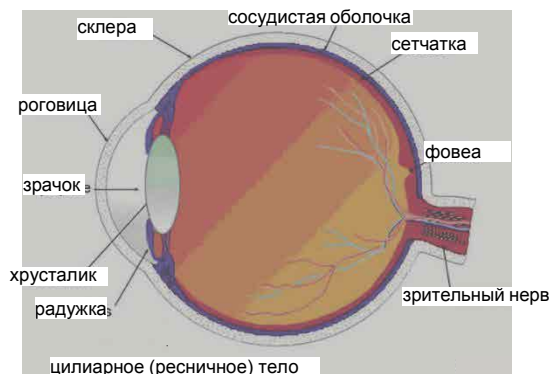
В регионах, где нет постоянного яркого солнца, основная медицинская проблема людей с альбилизмом - нарушение зрительной функции.

Нормальное функционирование зрительной системы

Свет проникает в глаз через зрачок – отверстие, находящееся в центре радужки. Радужка контролирует количество попадающего света, расширяясь и сокращаясь.

На глазном дне, на уровне сетчатки, формируется изображение.

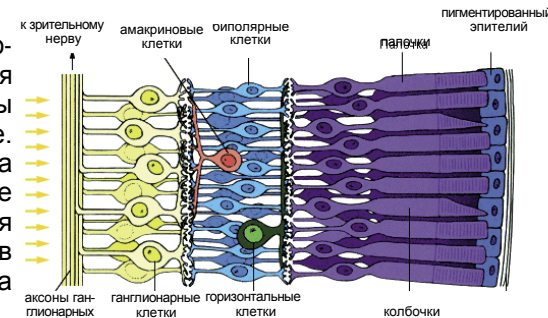
Сетчатка состоит из множества слоёв: слой нервных волокон; слой сетчатых волокон (волокон сетчатки) (он прозрачный); слой фоторецепторов, воспринимающих свет; слой пигментного эпителия, в норме содержащем меланин; сосудистая оболочка с кровеносными сосудами (хореоидеа); склера, – белок глаза.



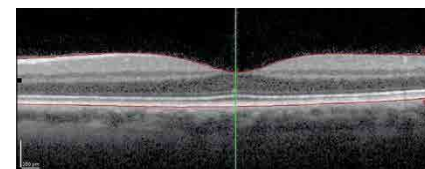
Строение глаза

Вся визуальная информация, получаемая сетчаткой, передаётся зрительными нервами в зоны мозга, отвечающие за зрение. Макула⁽¹³⁾ - центральная зона сетчатки - находится на уровне зрачка. В центре её имеется углубление, примерно 2 мм в диаметре – центральная ямка (фовеа).

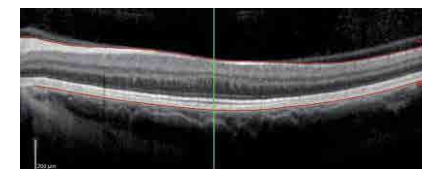
В этом месте концентрация светочувствительных клеток максимальна. Именно эта зона отвечает за наибольшую точность зрения (1.0). Периферические зоны сетчатки имеют низкую разрешающую способность, острота их гораздо слабее: их задача состоит в пространственной оценке и различении движения.



Строение сетчатки



сетчатка в норме, вид в разрезе, ОКТ



сетчатка глаза альбиноса, вид в разрезе, ОКТ

Зрение людей с альбинизмом

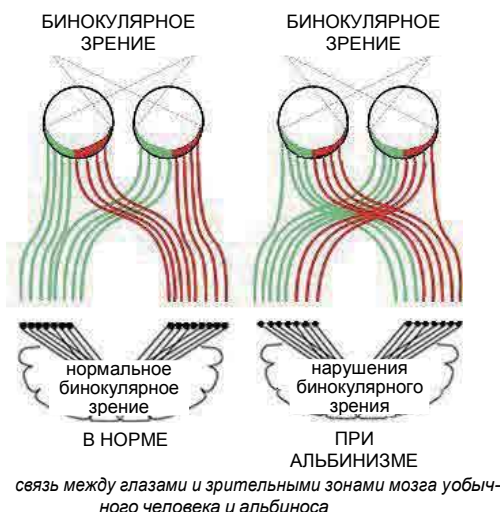
Глаз альбиноса имеет более или менее прозрачную радужку; центральная ямка (фовеа) недоразвита либо отсутствует (макулярная гипоплазия⁽¹⁴⁾).

Отсутствие пигмента в радужке и пигментном эпителии – главная причина светобоязни. По причине отсутствия фовеа у альбиносов снижена острота центрального зрения.

Если сравнить центральную ямку со светочувствительной матрицей фотоаппарата, то у альбиносов она имеет меньше «пикселей», чем у остальных людей.

Сообщение по оптическим нервам между глазом и мозгом происходит с нарушениями.

Отклонения в строении глаза и оптического нерва у людей с альбинизмом мешают нормальному формированию зрения и **приводят к врождённому** нистагму, заметному в первые месяцы жизни.



Низкая зрительная способность сетчатки, тормозя развитие глаза, может привести к косоглазию, сходящемуся или расходящемуся.

К этим дефектам добавляются: сильный астигматизм⁽¹⁵⁾, связанный чаще всего с нарушениями сферичности роговицы, такими как сильная гиперметропия⁽¹⁶⁾ или сильная миопия⁽¹⁷⁾.

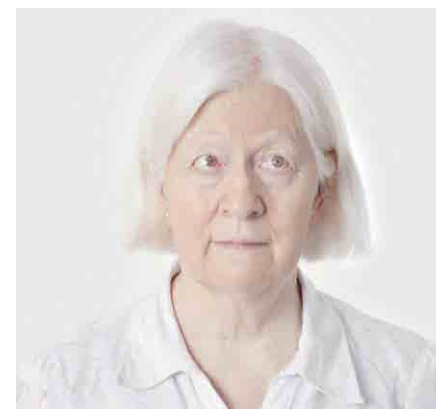
Острота зрения может быть снижена значительно (менее 0.1), но зачастую, она остается средней (выше или равно 0.2). Различение цветов, обычно, не страдает.

Характерные черты внешности альбиносов

Человеку с глазо-кожным альбинизмом чаще всего свойственна характерная внешность из-за снижения или отсутствия пигментации кожи и волосяного покрова.

Это особенно выделяет людей с глазо-кожным альбинизмом среди населения с сильной естественной пигментацией (уроженцы Африки, Латинской Америки или Азии) и является для них первым и очевидным критерием в диагностировании альбинизма.

В зависимости от дефектного гена, а также от типа мутации, степень гипопигментации может быть разной.



Бенедикт, 71 год, о.з. 0,05



Александра, 14 лет, о.з. 0,2

Два человека с ОСА 1, представляющие разные фенотипы

Внешность альбиносов с малых лет привлекает к ним повышенное внимание со стороны других людей, вплоть до насмешек, в то время как главная проблема альбиносов – очень плохое зрение – часто игнорируется полностью. Помимо проблем со зрением вследствие нистагма и косоглазия, эти недостатки причиняют неудобства эстетического характера и мешают в формировании отношений с другими людьми. Собеседник человека с альбинизмом часто испытывает дискомфорт при взгляде в глаза, чувствуя себя не в состоянии абстрагироваться от эффекта нистагма или косоглазия. Это смущение взаимно, так как человек с нистагмом ощущает, что его собеседнику некомфортно.



Кристина, 5 лет ОСА 2, о.з. 0,2

Диагностика и медицинское обслуживание

Диагностика

Клиническая диагностика

Диагноз «альбинизм» может быть установлен при рождении, если клинические признаки (гипопигментация кожи и глаз) достаточно очевидны. Но в большинстве случаев гипопигментация глаза не полная, депигментация кожи и волосяного покрова недостаточно характерна для того, чтобы возможно было поставить диагноз сразу. К офтальмологу ребёнок попадает в первые месяцы жизни, когда появляется нистагм.

Самое несложное обследование – **посредством щелевой лампы** – необходимо про-вести в первую очередь, равно как и **обследование глазного дна**. Для подтверждения диагноза, в частности, макулярной гипоплазии, проводят оптическую когерентную томографию (**ОКТ**). Могут быть назначены до-полнительные обследования – **электроретинограмма** (ЭРГ) или **зрительные вызванные потенциалы** (ЗВП). Последнее тестирует зрительные пути от сетчатки до зрительной коры и позволяет выявить дефекты пересечения зрительных нервов. Данные обследования не всегда легко провести детям младшего возраста.

Для подстраховки, некоторые врачи направляют на ядерно-магнитно-резонансное исследование (ЯМР). В случае с альбинизмом ЯМР не приносит никакой дополнительной информации – оно бесполезно, если альбинизм уже подтверждён другими исследованиями. К тому же, чтобы его выполнить, малыша необходимо подвергнуть наркозу.



Батист, 12 лет, ОСА 4, о.з. 0,2

Генетическое обследование

Молекулярное (или генетическое) обследование очень важно. Оно позволяет подтвердить, уточнить и дополнить клинический диагноз, в частности, с точностью отличить классические формы от форм, входящих в синдромы, что необходимо для специфического ухода во втором случае. Также оно особенно информативно при лёгких формах альбинизма (называемых скрытыми), где клиническое обследование оставляет сомнения. Только молекулярная диагностика позволит дать нужные советы семьям или парам, желающим иметь детей.

Современные исследования дают надежду на некоторые возможности терапии на базе знаний о генах и типах мутаций. Генетическое обследование позволит правильно сориентировать пациентов и, в итоге, предложить им участвовать в клинических исследованиях.

Следует отметить, что генетическая экспертиза является правом гражданина, во Франции её стоимость покрывается государством.

Диагностика всех известных генов альбинизма проводится в Лаборатории Молекулярной Генетики Медицинского Университета Бордо (CHU de Bordeaux) под руководством профессора Бенуа Арвейлера.

Адрес лаборатории генетической диагностики альбинизма во Франции

Prof. Benoît ARVEILER

Laboratoire de Génétique Moléculaire

Plateau Technique de Biologie Moléculaire

Hôpital Pellegrin - 1^{er} étage

1, Place Amélie Raba Léon - 33076 Bordeaux – France

Телефон: +33 5 57 82 01 96

*«Обращаюсь к молодым родителям: Не волнуйтесь, ваши отпрыски ещё вас очень удивят... только сделайте всё возможное, помогите им!»
Жан-Мари, фармацевт, пенсионер*



Европейские программы медицинского обслуживания альбиносов в дневных стационарах

Пациент с альбинизмом нуждается в регулярном медицинском контроле – офтальмологическом и дерматологическом. Ввиду широкого разнообразия генотипов⁽¹⁸⁾ и фенотипов⁽¹⁹⁾, представленных среди людей с альбинизмом, рекомендовано **комплексное медицинское обследование** состояния каждого отдельного пациента. В частности, это позволяет наблюдать за клинической картиной, представляемой конкретным фенотипом, помогает отследить корреляции между фенотипом и генотипом, внося тем самым вклад в общие знания об альбинизме.

С этой целью за последнее десятилетие в нескольких европейских медицинских учреждениях были организованы дневные стационары для людей с альбинизмом, в которых проводится комплексное обследование (дерматологическое, генетическое и офтальмологическое) в течение одного дня. Сегодня такие программы обследований доступны в следующих учреждениях Европы:

• **Франция: CHU de Bordeaux** Secrétariat des Consultations de Dermatologie

Телефон: +33 5 56 79 56 22

Эл.почта: christine.dambon@chu-bordeaux.fr

• **Франция: Hôpital Necker-Enfants Malades à Paris**

Secrétariat de la consultation

Телефон: +33 1 44 49 46 62 or +33 1 44 49 43 37

• **Италия: Milan Niguarda Ca'Granda Hospital**

A.O. Ospedale Niguarda Ca' Granda – Milano Oculistica pediatrica:

Телефон: +39 02 6444 3297

Операция по исправлению нистагма и косоглазия

Нистагм снижает остроту зрения и делает зрение малокомфортным. Ча-сто, чтобы лучше видеть, человек с альбинизмом неосознанно принимает искаженную позу с наклоном головы. В этом положении, часто неудобном, эффект нистагма уменьшается и может быть практически незаметным. Необходимо отметить, что при врожденном нистагме⁽²⁰⁾ воспринимаемое человеком изображение не двигается. Случаи осциллопии⁽²¹⁾ крайне редки. Нистагм, который может сопровождаться и косоглазием, иногда затрудняет отношения с социумом.

Операция по коррекции нистагма, как и присоединённого косоглазия, возможна. Она позволит уменьшить нагрузку на глаза и сделать зрение более комфортным, в то время как нельзя гарантировать улучшение остроты зрения из-за дефектов сетчатки. По большей части данная операция будет иметь косметический и психологический эффект. Также уйдут боли в шейном отделе позвоночника из-за глазной кривошеи. Операцию можно сделать в возрасте двух-трёх лет, а можно провести и во взрослом возрасте – **в каждом случае индивидуально.**

Жизнь с альбинизмом

Защита кожи

Недостаточная пигментация (в смысле естественной защиты от солнечных лучей) делает альбиносов очень чувствительными к солнцу. Пигмент меланин синтезируется в меланосомах, внутри клеток меланоцитов. Меланоциты обнаруживаются в коже, в волосах, в луковицах, в пигментированном слое сетчатки, в радужке, а также во внутреннем ухе. В условиях отсутствия кожной защиты главными осложнениями при глазокожном альбинизме являются актинические кератозы⁽²²⁾, карциномы⁽²³⁾ (базальноклеточные⁽²⁴⁾ и эпидермоидные; также называемые плоскоклеточными⁽²⁵⁾) на участках, открытых солнечному облучению. У людей с альбинизмом отмечают меланомы, но, в принципе, не чаще, чем у остальных. Активная солнцезащита с самого раннего возраста позволяет ограничить развитие этих кожных новообразований. Прежде всего, защиту должна обеспечивать одежда – с длинными рукавами из плотной ткани, препятствующей попаданию ультрафиолета (существуют специализированные марки одежды «анти-УФ» 50+), и головные уборы с широкими полями. Также, зоны, вынужденно открытые солнцу (лицо, руки), необходимо обрабатывать солнцезащитными кремами с высокой степенью защиты «анти-УФА и анти-УФБ», соблюдая рекомендации по дозам и частоте их нанесения. В подростковом возрасте необходим усиленный контроль и информирование, желательно ежегодное клиническое наблюдение по выявлению предраковых и раковых новообразований. Если следовать этим принципам защиты, риск возникновения рака кожи у альбиноса будет не выше, чем у остальных людей.

Коррекция аномалий оптики

Аномалии рефракции зрения (дальнозоркость, близорукость, астигматизм), сопровождающие зрительную несостоятельность сетчатки, **как можно быстрее должны подвергнуться коррекции очками** или жёсткими контактными линзами с УФ-фильтром.

Жёсткие контактные линзы обеспечивают оптимальную оптическую защиту, эффективно корректируя астигматизм, и часто уменьшают проявления нистагма, улучшая тем самым точность центрального зрения. Использование линз длительного ношения⁽²⁶⁾ возможно с самого раннего возраста (с 6 месяцев), что способствует более правильному формированию ещё незрелой зрительной системы ребёнка. Для достижения этого эффекта оптическая коррекция должна быть максимальной. Светобоязнь может быть уменьшена, а сетчатка защищена, при правильном выборе головных уборов, солнцезащитных очков, тонированных линз.

Для очковой коррекции лучше использовать очки с защитой от УФ и поляризацией. Всё это даёт возможность облегчить субъективные симптомы, а также улучшить состояние зрительной системы.

Что касается офтальмологических проблем, связанных с нистагмом, косоглазием, гипоплазией фовеа и нарушений развития зрительного анализатора - они не подлежат коррекции очками или линзами.

Увеличительные приборы (лупы, видеоувеличители, компьютеры с увеличительным программным обеспечением, монокли) могут помочь улучшить ближнее или дальнее зрение в процессе школьного обучения или профессиональной деятельности.

Не желая выделяться среди сверстников, подростки часто отказываются от слишком заметных приборов. Их можно заменить на более компактные и эффективные: например, карманная лупа с подсветкой для ближнего зрения и монокуляр для дальнего.

Особенности организации обучения

Информированность окружающих имеет первостепенное значение. В первую очередь необходимо поставить в известность обучающий персонал об особенностях зрения ребёнка, что позволит принять самые простые меры по удобству и облегчению интеграции. Ученика следует посадить как можно ближе к доске, печатный текст должен быть адаптирован (контраст, формат). Возможно, понадобится привлечь специалиста по проблемам зрения в помощь учителю. Сведения о диагнозах, касающихся зрения, должны быть отражены в школьной документации. Может быть установлено индивидуальное расписание, увеличено время для выполнения заданий во время экзаменов.

Различные приспособления для помощи людям с проблемами зрения (компьютеры со специальным программным обеспечением, ортопедические парты и столы с наклоном) сделают повседневную жизнь ребенка более комфортной.

В Российской Федерации

Изучением клинико-генетических аспектов альбинизма занимается ФГБНУ «Медико-генетический научный центр» им.Бочкова и клиника доказательной медицины DocDeti (Центр редких заболеваний, связанных с органом зрения), запись на прием **+7 906 171 4630, +7 925 290 7360**

Сдать генетические анализы можно:

- в МГНЦ им.Бочкова

- в лаборатории «Геномед».

Для того, чтобы сдать анализы в МГНЦ им.Бочкова нужно:

1. Позвонить в регистратуру +7 495 111 03 03, назвать диагноз, ФИО, дату рождения ребенка и попросить записать на консультацию к КМН **Кадышеву В.В.** Вас поставят в лист ожидания. Почта МГНЦ: **registratura@med-gen.ru**
2. Написать на почту **Кадышеву Виталию Викторовичу** **vvh.kad@gmail.com** или позвонить ему на рабочий номер тел. +7 966 334 60 00.

Сдача анализов и консультация врача генетика-офтальмолога в МГНЦ им.Бочкова бесплатные.

Для сдачи генетического анализа в лаборатории «Геномед» нужно:

- Позвонить по телефону +7 800 333 45 38, назвать кодовое слово «альбинизм», Вас запишут на сдачу генетических анализов (панель «Наследственные заболевания глаз»).
 - При возникновении дополнительных вопросов писать на почту **svetasho-va@genomed.ru**
- Анализ платный – 27 750 руб., но, при наличии у пациента с альбинизмом клинической картины проявления Синдрома Германского-Пудлака, оплата может быть осуществлена через Благотворительный Фонд «Созидание» (документы для фонда высылаются всем зарегистрированным членам общества)*

Важно:

- Купите своему ребенку солнцезащитные очки со 100% блокировкой ультрафиолетовых лучей.
- Посещайте офтальмолога не реже одного раза в 6 месяцев.
- При глазо-кожной форме альбинизма регулярно посещайте дерматолога.
- При синдромальных формах альбинизма, возможно, Вам понадобятся консультации гематолога, пульмонолога, гастроэнтеролога.
- В первые 6 лет зрение Вашего ребенка будет активно развиваться. Помогут в этом правильно подобранные очки с диоптриями и развивающие занятия.
- При глазо-кожной форме альбинизма используйте солнцезащитные крема при каждом выходе на улицу. Ультрафиолет есть даже в пасмурную погоду.

Вы из другого города и Вам негде остановиться в Москве, Вы стеснены в средствах, то можете воспользоваться бесплатной квартирой от фонда «Созидание» (+7 902 504 39 78 Катя)

«Занимаясь дзюдо, забываешь о недуге»

Солен, вице-чемпионка Франции по дзюдо 2010, 2012 и 2013 гг (среди инвалидов)

- Помните, что всем пациентам с альбинизмом, которым не было проведено специальное генетическое исследование, нужно иметь в виду возможность наличия Синдрома Германского-Пудлака или Синдрома Чедиака-Хигаси.



Глоссарий

⁽¹⁾ **Гипопигментация** - ослабление или полное отсутствие пигментации (окраски), вызываемое недостатком содержания меланина в клетках кожи, волосаного покрова

⁽²⁾ **Трансиллюминация** - метод исследования, состоящий в просвечивании глаза с помощью пучка света, посылаемого через зрачок

⁽³⁾ **Фовеа** - центральная зона макулы, место максимальной остроты зрения

⁽⁴⁾ **Амблиопия** - значительное снижение центральной остроты зрения на одном или двух глазах без органических поражений зрительной системы

⁽⁵⁾ **Нистагм** - неконтролируемое колебательное движение глазных яблок, чаще всего, в горизонтальной плоскости

⁽⁶⁾ **Светобоязнь (фотофобия)** - болезненная чувствительность глаза к свету

⁽⁷⁾ **Косоглазие (страбизм)** - расстройство, при котором зрительные оси не могут быть сведены на одном объекте, что мешает нормальному бинокулярному зрению. Может быть сходящимся и расходящимся. Мешает развитию стереоскопического (рельефного, объемного) зрения ребёнка. Необходимо как можно быстрее выявить причину для возможной коррекции

⁽⁸⁾ **Гомологичные хромосомы** - хромосомы одинаковой формы и размера и несущие одну и ту же генетическую информацию

⁽⁹⁾ **Аутосомные хромосомы** - парные хромосомы, одинаковые для мужчин и для женщин (хромосомы с 1-й по 20-ю)

⁽¹⁰⁾ **Аллель** - вариант одного и того же гена. Может существовать несколько аллелей (форм, вариантов) одного гена. Некоторые из них – доминантные, другие – рецессивные. Все мы – носители двух аллелей каждого из наших генов.

⁽¹¹⁾ **Доминантный** - аллель, отвечающий за проявление признака в независимости от присутствия другого аллеля.

⁽¹²⁾ **Рецессивный** - аллель, кодирующий признак, который проявится только в случае передачи его двумя родителями, в случае аутосомных генов.

⁽¹³⁾ **Макула** - желтое пятно в центре сетчатки. Это зона, где острота зрения достигает максимума.

⁽¹⁴⁾ **Макулярная гипоплазия** - врожденный дефект недоразвития макулы

⁽¹⁵⁾ **Астигматизм** - дефект зрения, связанный чаще всего с нарушением формы роговицы

⁽¹⁶⁾ **Дальнозоркость (гиперметропия)**

- нарушение рефракции, при котором снижается острота зрения при взгляде на предметы вблизи

⁽¹⁷⁾ **Близорукость (миопия)** - нарушение рефракции, при котором снижается острота зрения при взгляде на предметы, расположенные на дальнем расстоянии.

⁽¹⁸⁾ **Генотип** - совокупность генетических характеристик индивида. Генотип можно рассматривать как некий «генетический паспорт» конкретного организма.

⁽¹⁹⁾ **Фенотип** - совокупность внешних характеристик организма, например, цвет волос, глаз, форма ушей, носа, рост, группа крови и т.д. Отчасти фенотип рассматривают как внешнее проявление генотипа.

⁽²⁰⁾ **Врожденный нистагм** - нистагм, вследствие врожденного нарушения (в отличие от нистагма приобретенного). Может проявляться через некоторое время после рождения, на 2-3 месяце жизни

⁽²¹⁾ **Оциллопсия** - иллюзия содрогания окружающей обстановки

⁽²²⁾ **Актинические кератозы** - огрубение участков кожи, подверженных чрезмерному воздействию солнечных лучей.

⁽²³⁾ **Карцинома** - злокачественная опухоль, развивающаяся из клеток эпителиальной (поверхностной) ткани кожи.

⁽²⁴⁾ **Базальноклеточная карцинома** - вид рака кожи, развивающийся в базальном (самом глубоком) слое эпидермиса, на границе между эпидермисом и дермой

⁽²⁵⁾ **Плоскоклеточная карцинома** - вид рака, который развивается в эпителиальных клетках кожи, внутри эпидермиса.

⁽²⁶⁾ **Линзы длительного ношения** - произведены из материалов нового поколения, пропускающих кислород, благодаря чему эти линзы можно носить, не снимая, днём и ночью, до 30 дней подряд.

*«Женэспуар поддерживает меня в
ощущении, что я не один, и что вместе мы
– сила – для движения вперёд»
Бернар, художник комиксов и музыкант*



Член сети европейских ассоциаций «Albinism Europe» - www.albinism.eu



ALBINISM EUROPE



Координационный Центр
поддержки пациентов с
альбинизмом
www.albinism.org.ru



Российское Межрегиональное
общество помощи и поддержки
ангидрийных больных
ANIRIDIA.RU



ПРИ ПОДДЕРЖКЕ
**ФОНДА
ПРЕЗИДЕНТСКИХ
ГРАНТОВ**

Больше информации:

[www. Genespoir.org](http://www.Genespoir.org)

Памятка выпущена при поддержке Фонда президентских грантов