



ПАМ'ЯТКА

пацієнту

С АЛЬБІНІЗМОМ

Памятка была выпущена при поддержке
Фонда Президентских Грантов



Центр редких заболеваний, связанных с органом зрения
+7 925 290 7360

Президент МЦПБА Радужка Генинг Галина Николаевна
+7 985 882 5169

Памятка была составлена при участии Антуана Гликсона –
координатора Мирового Альянса Ассоциаций Альбинизма

ЧТО ТАКОЕ АЛЬБИНИЗМ?

Изначально считалось:

врождённая гипопигментация
кожи, волос и глаз

На сегодняшний день:

прежде всего – это комплексная,
врождённая, преимущественно
глазная патология

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ АЛЬБИНИЗМА

Глазные проявления:

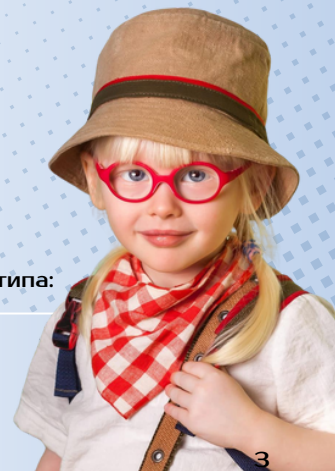
- Гипопигментация радужки
- Гипопигментация пигментного эпителия сетчатки
- Гипоплазия макулы
- Нарушение пересечения оптических нервов

Как следствие:

- Светобоязнь
- Снижение остроты зрения
- Нистагм
- Амблиопия
- Косоглазие
- Астигматизм
- Гиперметропия или миопия
- Нарушение трёхмерного зрения

Иные возможные аспекты фенотипа:

- ✓ Гипопигментация кожи и волос
- ✓ Проблемы со свёртыванием крови
- ✓ Хроническое воспаление кишечника
- ✓ Фиброз легких



Все это альбинизм...

Большая изменчивость фенотипа



Lessons of a day hospital: Comprehensive assessment of patients with albinism in a European setting

Aurelie Marti | Eulalie Lasseaux | Khaled Ezzedine | Christine Leaute-Labreze | Franck Boralevi | Clement Paya | Valentine Coste4 | Vincent Deroissart5 | Benoit Arveiler2,6 | Alain Taieb1,7 | Fanny Morice-Picard1,2

Генетика альбинизма

21 Ген (известно современной науке):

- 7 генов (Глазо-кожный альбинизм)
- 2 гена (Глазной альбинизм)
- 11 генов (Синдром Германского-Пудлака)
- 1 ген (Синдром Чедиака-Хигаси)

Ген	Тип альбинизма	Классификация
TYR	Глазо-кожный альбинизм	OCA1
OCA2		OCA2
TYRP1		OCA3
SLC45A2		OCA4
?		OCA5
SLC24A5		OCA6
LRMDA		OCA7
DCT		OCA8
GPR143	Глазной альбинизм	OA1
SLC38A8	Синдром FHONDA	FHONDA
LYST	Синдром Чедиака-Хигаси	CHS1
HPS1	Синдром Германского-Пудлака	HPS1
AP3B1		HPS2
HPS3		HPS3
HPS4		HPS4
HPS5		HPS5
HPS6		HPS6
DTNBP1		HPS7
BLOC1S3		HPS8
BLOC1S6		HPS9
AP3D1		HPS10
BLOC1S5		HPS11

Что делать?

Свяжитесь с представителями пациентской организации – Координационный центр поддержки пациентов с альбинизмом: **+7 985 882 5169, info@aniridia.ru**

Запишитесь на полное обследование в Центр Редких глазных заболеваний (клиника доказательной медицины **DocDeti**, www.docdeti.ru) по телефону **+7 902 504 3978** или через регистратуру клиники **+7 925 290 7360**, указав ваш **диагноз**

Если Вы из другого города и Вам негде остановиться в Москве, Вы можете воспользоваться бесплатной квартирой от фонда «Созидание». Информация по размещению: **+7 902 504 3978**.

! Сдайте генетические анализы для уточнения диагноза

Сдать анализы можно в МГНЦ им. Бочкова или во время полного обследования в Центре Редких глазных заболеваний (клиника доказательной медицины **DocDeti**, www.docdeti.ru)

Для того, чтобы сдать анализы во время полного обследования нужно:

Сообщить о намерении сдать генетический анализ во время полного обследования **+7 902 504 3978**

Написать доктору - нейрогенетику Центра РГЗ Жмуровой - Кривенцовой Алисе Анатольевне (alice.kriventsova@gmail.com).

В письме указать:

- Тема письма - **ФИО пациента и диагноз**
- **Прикрепить историю болезни** (заполняет педиатр или терапевт) и **имеющиеся выписки**
- Прикрепить **согласия обоих родителей** на сдачу и исследование крови*.

*Полная инструкция и образцы согласий были отправлены вам на почту во время регистрации

! Важно:

- Приобретите для ребенка солнцезащитные очки со 100% блокировкой ультрафиолетовых лучей
- Посещайте офтальмолога не реже одного раза в 6 месяцев
- При глазо-кожной форме альбинизма используйте солнцезащитные крема при каждом выходе на улицу. Ультрафиолет есть даже в пасмурную погоду!
- При глазо-кожной форме альбинизма регулярно посещайте дерматолога
- При синдромальных формах альбинизма, возможно, понадобятся консультации гематолога, пульмонолога, гастроэнтеролога
- 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.

В первые 6 лет зрение Вашего ребенка будет активно развиваться. Этому способствуют правильно подобранные очки с диоптриями и развивающие занятия

КОНТАКТЫ:

Координационный центр поддержки пациентов с альбинизмом: **+7 985 88 25 169, info@aniridia.ru**.

Благотворительный фонд «Созидание»:

info@bf-sozidanie.ru +7 (499) 30 85 292 www.bf-sozidanie.ru

- Помощь с приобретением средств реабилитации (лупы, ортопедический стол с наклоном, монокль, видеоувеличители и пр.),
- Помощь с жильем в Москве на время обследования
- Успешно работает программа 5+ для детей-отличников (ежемесячная стипендия в размере 5000 руб.)
- Обследования в **DocDeti**.

Благотворительный фонд «Детский взгляд»

<https://kids-vision.ru>, info@kids-vision.ru, +7 (495) 749-04-49

(фонд помогает подопечным нашей организации с приобретением солнцезащитных очков и рецептурных очков любой сложности).



Межрегиональный центр
помощи больным аниридией
“Радужка”



ПРИ ПОДДЕРЖКЕ
**ФОНДА
ПРЕЗИДЕНТСКИХ
ГРАНТОВ**

Памятка выпущена при поддержке
Фонда президентских грантов