

***Особенности органа зрения
при альбинизме.***



Выражение «белая ворона» давно уже стало метафорой, которая означает резкое отличие человека или животного от окружающих. «Белые вороны» встречаются среди многих видов животных.

Такие особи получили название **альбиносов**, произошедшее от латинского слова «albeus», что в переводе означает «белый».



Распространенность.

Есть альбиносы и среди людей. И немало. По оценкам ученых **в Европе** приблизительно **один из 20 тысяч человек** является белокожим, светловолосым и красноглазым **альбиносом**.

К сожалению, в России частота распространения альбинизма среди населения изучена недостаточно и точные данные привести невозможно.

В то же время, хотя альбинизм - достаточно редкая патология, в некоторых расовых группах наблюдается необычно высокий процент случаев альбинизма:

- ❖ при обследовании 14 292 негритянских детей в Нигерии среди них оказалось пять альбиносов, что соответствует частоте около **1 на 3 000**;
- ❖ а среди панамских индейцев (залив Сан-Блаз) частота составила **1 на 132!**



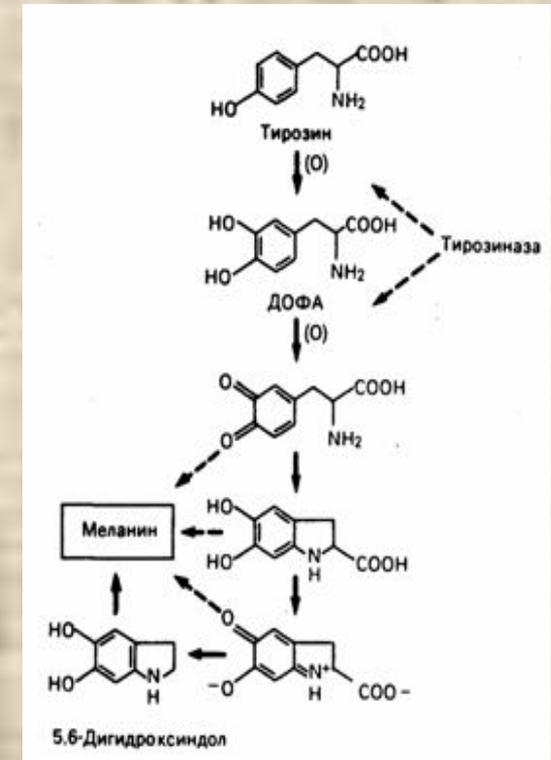
К альбинизму относится группа заболеваний, в основе которых лежит наследственный дефект метаболизма меланина, приводящий к снижению количества пигмента или отсутствию пигмента в коже, слизистых оболочках, волосах, глазах.

Функциональные нарушения, сопровождающие эти заболевания, обусловлены не только невозможностью выполнения меланином своей защитной функции, но и комплексом других изменений, присущих больным с альбинизмом.

Патогенез альбинизма.

Нормальный процесс меланинообразования включает превращение аминокислоты **тирозина** в меланин при участии фермента **тирозиныазы**. При альбинизме происходит **внутриклеточный блок** этого **метаболического пути**, причем на **различных уровнях**.

- "Разбавление" пигмента при глазо-кожном альбинизме происходит по причине неадекватной нормального количеству меланосом меланизации.
- При тирозиназо-негативном типе глазо-кожного альбинизма это происходит из-за полного отсутствия тирозиназы.
- При других формах альбинизма этот фермент присутствует в организме, но не функционирует с достаточной эффективностью.



Функции меланина в организме.

- 1) В **коже** меланин защищает поверхностные сосуды и ядра мальпигиевых клеток от солнечной радиации, при этом он выступает как абсорбент, который под действием света выделяет свободные электроны.
- 2) Функция меланина в **глазу** более обширна и сложна и окончательно еще не изучена. Меланосомы являются специфическими участниками системы антиоксидантной защиты клеток пигментного эпителия заднего отрезка глаза, так как обладают выраженными **антиокислительными свойствами**: они эффективно связывают прооксидантные ионы, в частности, ионы железа, и не менее эффективно взаимодействуют с активными формами кислорода.
- 3) Меланин, входящий в состав меланосом, исключительно эффективно **поглощает свет**, особенно в **ультрафиолетовой области** спектра. И поскольку наружные сегменты фоторецепторных клеток окружены отростками клеток пигментного эпителия, содержащими меланосомы, то, эффективно **поглощая рассеянный свет внутри глазного бокала**, эти отростки, выполняя роль экранирующих прокладок, повышают разрешающую способность глаза.
- 4) Существует мнение, что меланин играет значительную **роль в формировании и развитии нервной системы**, что косвенно подтверждается наличием у лиц с альбинизмом неправильного перекреста в хиазме зрительного нерва, неправильно сформированной макулярной области и частым сочетанием альбинизма с глухотой.

Таким образом:

Меланосомы, как и макулярный пигмент, выполняют и оптическую и биохимическую (антиоксидантную) функции в системах защиты сетчатки и пигментного эпителия от опасности фотоповреждения.

Отсутствие черных меланосом в пигментном эпителии при альбинизме приводит к :

- **фотофобии**
- **повышенному риску светового повреждения сетчатки и пигментного эпителия.**

Классификация.

- 1. **ГЛАЗО-КОЖНЫЙ АЛЬБИНИЗМ.**
- 1.1. Тирозиназо-негативная форма глазо-кожного альбинизма.
- 1.2. Тирозиназо-позитивная форма глазо-кожного альбинизма.
- 1.3. "Желтый мутант" и "Платиновый" глазо-кожный альбинизм.
- 1.4. Аутосомно-доминантная форма глазо-кожного альбинизма.
-
- 2. **ГЛАЗНОЙ АЛЬБИНИЗМ.** (или частичный альбинизм)
- 2.1. X-связанный глазной альбинизм.
- 2.2. Аутосомно-рецессивный глазной альбинизм.
- 3. **АЛЬБИНОИДИЗМ**, как группа особых состояний, не считающихся альбинизмом.

Тип наследования.

- Практически все формы **глазо-кожного альбинизма** наследуются по **аутосомно-рецессивному** типу.
- **Глазной альбинизм** имеет только два варианта наследования: **X-связанный и аутосомно-рецессивный**. Исключением из этого правила является аутосомно-доминантная разновидность глазо-кожного альбинизма, очень редкое нарушение, которое было описано только в двух независимо исследованных случаях.
- Существуют также генетические данные, свидетельствующие о **гетерогенности альбинизма**. Сообщается о некоторых зарегистрированных случаях, когда у супругов с альбинизмом рождался ребенок, организм которого нормально продуцировал пигмент.
- Часть альбинотических состояний приходится на долю **мутаций гена, детерминирующего образование тирозиназы**.
- Доказано, что ген, кодирующий активность тирозиназы, ответственен за неправильный перекрест волокон зрительного нерва в хиазме.

Ведущие фенотипические, генетические и клинические признаки различных видов альбинизма.

	тип альбинизма	тирозиназо-негативный глазо-кожный альбинизм	тирозиназо-позитивный глазо-кожный альбинизм	желтый мутант глазной альбинизм	X-связ. глазной альбинизм	Аутосомно-рецессивный глазной альбинизм	альбиноидизм
клинич. проявления	кожа	белая, не загорает	кремово-бледная, загорает.	кремовая, загорает.	бледн. в норм. пределах	может быть бледная	кремово-бледная, загорает
	волосы	белые	бело-желтые	бело-рыжие	нормального цвета	нормального цвета	белые-св. каштан.
	радужка	св.сер.-голуб.	голуб.-синяя	голубая-рыжая	голуб.-коричневая	голуб.-коричневая	св.сер.-голубая
пигментация	изменение	не меняется	нараст. с возр.	рыжина нараст. с возр.	с возр. темнеют глаза	не меняется	различная
глазное дно	макула	гипоплазия	гипоплазия	гипоплазия	гипоплазия	гипоплазия	тусклый рефлекс
	периферия	отсут. ретинальный пигмент.	немного пигмента	немного пигмента	отсут. ретинальный пигмент.	немного пигмента	диффузная. пигментация
зрение	острота	0,1 и менее	от 0,05 до 0,3	от 0,05 до 0,25	от 0,05 до 0,4	от 0,05 до 0,4	1
	светобоязнь	++++	++ - +++	+ - ++	++ - +++	++ - +++	норма
наследование		аутосомно-рецесс.	аутосомно-рецесс.	аутосомно-рецесс.	X-связ.	аутосомно-рецесс.	различное
частота		1:37000	1:31000	менее 1:50000	1:50000	1:50000	не измерялась
биохим. тесты	тирозин	не пигментируется	пигментируется	разл. ответ	пигментируется	пигментируется	завис. от типа
	тирозин + цистеин	не пигментируется	пигментируется	красно-рыжий пигмент	пигментируется	пигментируется	завис. от типа
другие глазные проявления	нистагм, неправ. перекрест в хиазме	нистагм, неправ. перекрест в хиазме	нистагм, неправ. перекрест в хиазме	нистагм, неправ. перекрест в хиазме	нистагм, неправ. перекрест в хиазме	нистагм, неправ. перекрест в хиазме	нет нистагма и изменений в зрит. пути, м.б. ассоциирован с другими синдромами

Пояснение к таблице.

Дифференциально-диагностические биохимические тесты.

Не всегда возможно отдифференцировать один тип альбинизма от другого в условиях клиники.

Биохимически может быть выделено **2 наиболее распространенных типа глазо-кожного альбинизма** (с использованием теста на волосяной луковице).

Тест описан Kugelman и Wan-Scott в 1961г . При проведении этого теста свежесрезанная волосяная луковица инкубируется в буферном растворе тирозина в течение 24 часов, а затем исследуется. Во время инкубации волосяная луковица некоторых альбиносов не формирует пигмента (т.е. демонстрируется полное отсутствие фермента тирозиназы), тогда как в луковицах других альбиносов обнаруживается рост концентрации меланина. Эти формы классифицируются как тирозиназо-негативный альбинизм и тирозиназо-позитивный альбинизм соответственно.

По последним данным, тирозиназо-негативный альбинизм, в свою очередь, подразделяется на тип 1-А, при котором активность фермента полностью отсутствует, и тип 1-Б , при котором активность фермента значительно снижена (так называемый "желтый" тип).

Дополнение к таблице. Синдромы, сопутствующие альбинизму.

Обращают на себя внимание синдромальные проявления, довольно часто сопутствующие альбинизму, знание которых позволит реально оценивать состояние пациентов и прогнозировать дальнейшее течение заболеваний:

● Синдром Германского-Пудлака.

Это третий по частоте вид альбинизма, которому присуща триада симптомов:

- ❖ тирозиназо-позитивный глазо-кожный альбинизм;
- ❖ геморрагическая пурпура;
- ❖ накопление цероид-липофусциновых веществ в тканях (что наиболее часто выражается в пульмонарном фиброзе, гранулематозном колите).

Он встречается по всему миру, но с наибольшей частотой - среди пуэрториканцев. Этот синдром наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

● Чедиак-Хигаши синдром.

Форма альбинизма, характеризующаяся

- ❖ нарушением пигментации по тирозиназо-позитивному типу;
- ❖ значительной чувствительностью к инфекции;
- ❖ прогрессирующей периферической нейропатией;
- ❖ наличием пероксидазосодержащих лизосомальных гранул в лейкоцитах и клетках других тканей.

Маленькие дети постоянно страдают от инфекций, чаще вызываемых грамм-положительными микроорганизмами. Те, кто переживают это, начинают страдать от развития неврологических проявлений, достигающих максимума к 5 годам, в довершение всего развивается терминальная лимфогистолитическая пролиферация, которая может быть вирус-ассоциированной. Только немногие пациенты доживают до взрослого состояния.

Особенности органа зрения.

Анатомо-физиологические особенности:

▪ *Клинические и функциональные симптомы:*

- ☐ Симптом трансиллюминации;
- ☐ Малопигментированное глазное дно;
- ☐ Отсутствие фовеального рефлекса;
- ☐ Светобоязнь;
- ☐ Нарушения рефракции;
- ☐ Косоглазие;
- ☐ Нистагм.

▪ *Аномалии зрительного пути.*

Функциональные показатели:

- *Снижение остроты зрения;*
- *Нарушение контрастной чувствительности;*
- *Нарушение цветовосприятия.*



Симптом трансиллюминации.

При осмотре в проходящем свете обнаруживается прозрачность радужки (симптом трансиллюминации).

Этот признак может быть обнаружен не только у больных с альбинизмом, но и у женщин - носителей гена X-связанного глазного альбинизма, и у облигатных гетерозигот по глазокожному альбинизму.



Глазное дно.

При офтальмоскопическом исследовании выявляется малопигментированное глазное дно с просвечивающими хориоидальными сосудами. Фовеальный рефлекс отсутствует.

Фовеальная гипоплазия является одним из основных признаков альбинизма. Впервые была обнаружена еще в 1920 году.

Таким образом альбинизм центральной области сетчатки характеризуется:

- (а) отсутствием фовеального углубления, а следовательно, и фовеального рефлекса;
- (б) уменьшением обычной фовеальной гиперпигментации;
- (в) недостатком пигмента ксантофилла в макуле;
- (г) наличием ретинальных сосудов, пересекающих пятно (этот признак встречается не всегда) или, наоборот, редукцией парамакулярных сосудов.
- Возможна гипоплазия диска зрительного нерва (91).

Глазное дно здорового человека Рис. №1 и альбиноса Рис. № 2.

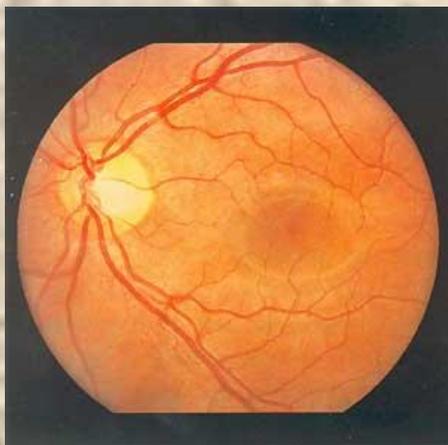


Рис. №1



Рис. №2

Светобоязнь.



- Светобоязнь различной степени присутствует у всех больных с альбинизмом. Она особенно наглядно проявляется при проведении офтальмоскопического исследования.
- Этот симптом, по-видимому, обусловлен недостатком пигмента в глазу альбиноса (как в радужке, так и в пигментном слое сетчатки), а следовательно, попаданием слишком большого количества света на фоторецепторы.
- Светобоязнь является защитной реакцией, так как попадание чрезмерного количества солнечных лучей в глаз альбиноса оказывает губительное действие на его сетчатку.

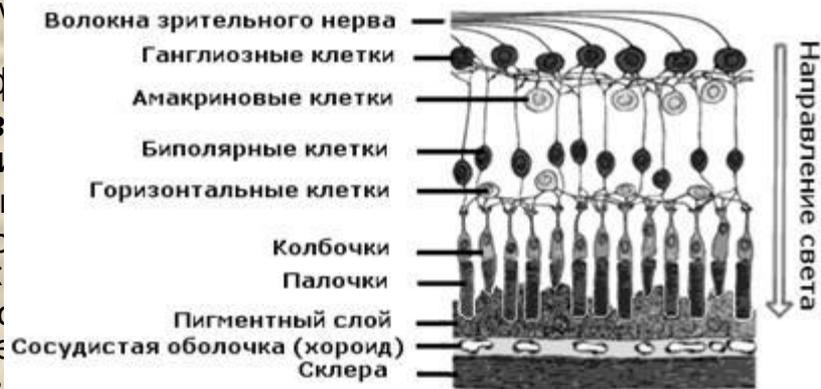
Фотохимическое повреждение сетчатки.

Согласно данным литературы, фотохимическое повреждение сетчатки обусловлено усилением процессов перекисного окисления липидов. При альбинизме эта ситуация усугубляется нарушением антиоксидантной активности меланосом.

Электроретинография - метод регистрации изменения электрического потенциала сетчатки глаза при ее освещении. Один электрод размещается непосредственно на поверхности глаза с помощью специальной контактной линзы, а другой обычно крепится к коже затылка. В случае имеющегося у человека заболевания сетчатки регистрируемый электрический потенциал изменяется. У больных альбинизмом этот метод выявляет характер фотохимического повреждения.

Фотохимическое повреждение сетчатки проявляется:

- ❖ во-первых, **гиперреакцией со стороны фоторецепторов**, зафиксированной при регистрации общей и локальной ЭРГ. Поскольку электрический ответ в данном случае является следствием стимуляции **пигмента**, в ответе на стимуляцию наблюдается **супернормальный характер** ответа на стимуляцию, что свидетельствует о **распаде зрительного пигмента**, плохо выполняющего свою функцию.
- ❖ во-вторых, **разрыве фоторецепторных отростков** на разных уровнях в зависимости от глубины поражения внутренними слоями сетчатки; в-третьих, **нарушении** на постсинаптическом уровне, что может выражаться в нарушении торможения; в-четвертых, **возможна и э** не исключается меньшая активность мюллеровых трофических клеток, обусловленная фотохимическим повреждением.



Нарушения рефракции.

Нарушения рефракции при альбинизме встречаются довольно часто и характеризуется значительным разбросом. Чаще всего это:

✓ **Астигматизм** с преобладанием роговичного компонента

Астигматизм 1.0 Дптр. и выше отмечен у 31% пациентов.

Из них:

□ астигматизм прямого типа встречается в 60 % случаев

□ обратного типа - в 32% случаев

□ с косыми осями - 8 % случаев;

✓ **Гиперметропия** (около 63%);

Встречаются эметропическая (17%) и миопическая (20%) рефракция.

Косоглазие.

Косоглазие - это непостоянный признак альбинизма. Чаще встречается при его глазокожной форме.

Явное косоглазие выявляется у 16,6 % больных. Учитывая, что данный симптом встречался не у всех больных, можно предположить, что косоглазие у больных с альбинизмом может быть обусловлено наличием сопутствующей патологии, например, родовой травмой, недоразвитием мышц глазного яблока и, в целом, не специфично для альбинизма.



Нистагм.

Нистагм является характерным признаком всех форм альбинизма. Чаще встречаются билатеральные движения глаз, сопряженные и в горизонтальном направлении, однако встречается, и вертикальный нистагм.

- Чаще всего, а именно в 83% случаев имеет место горизонтальный толчкообразный нистагм.
- В 13% случаев встречается горизонтальный маятникообразный нистаг.
- А в 4% случаев у больных имеет место горизонтальный толчкообразный нистагм с ротаторным компонентом.

Несмотря на термин "врожденный", много новорожденных альбиносов не имеют постоянного нистагма в течение нескольких недель после рождения, (при тщательном сборе анамнеза отмечено, что нистагм у больных с альбинизмом появлялся на 3-4 неделе постнатального развития, что совпадает со временем формирования фиксационного рефлекса), и даже впоследствии, осцилляции в детском возрасте значительно отличаются от наблюдаемых во взрослом состоянии.

Таким образом, можно предположить, что **нистагм при альбинизме вторичен** и связан с врожденным нарушением формирования макулярной области, зрительного нерва и первичных и вторичных зрительных центров.

Имеющее место уменьшение интенсивности нистагма с возрастом можно объяснить развитием адаптационных механизмов, и, возможно, тенденцией к развитию парамакулярной фиксации.

Характеристики нистагма при альбинизме очень variabelьны.

На врожденный нистагм могут оказывать влияние такие факторы, как

- положение взгляда,
- наклон головы,
- попытка фиксации,
- уровень стресса или усталости.

Это влияет на интенсивность нистагма, а, следовательно, и на остроту зрения.

Также как при врожденном идиопатическом нистагме, у некоторых больных с альбинизмом проявляется "**нуль-зона**", при которой наблюдается минимальная интенсивность нистагма. Если "нуль-зона" обнаруживается при эксцентричной позиции взора, то ненормальное положение головы является адаптацией с целью зафиксировать взгляд в позиции максимальной стабильности (где достигается максимально возможная острота зрения). У некоторых больных наблюдаются произвольные качательные движения головы в горизонтальном или вертикальном направлении.

Нистагм.

Необычной формой врожденного нистагма, описанной при альбинизме, является **«периодический чередующийся нистагм»**.

Это - резкий горизонтальный нистагм, при котором его быстрый компонент разделяется коротким интервалом. Временной период каждого цикла варьирует и может быть асимметричным (колебание в одном направлении длится дольше, чем в другом). Некоторыми авторами показано, что периодический альтернирующий нистагм встречается при альбинизме примерно в 20% - 30% случаев, причем изменение позиции взора влияет на его периодичность.

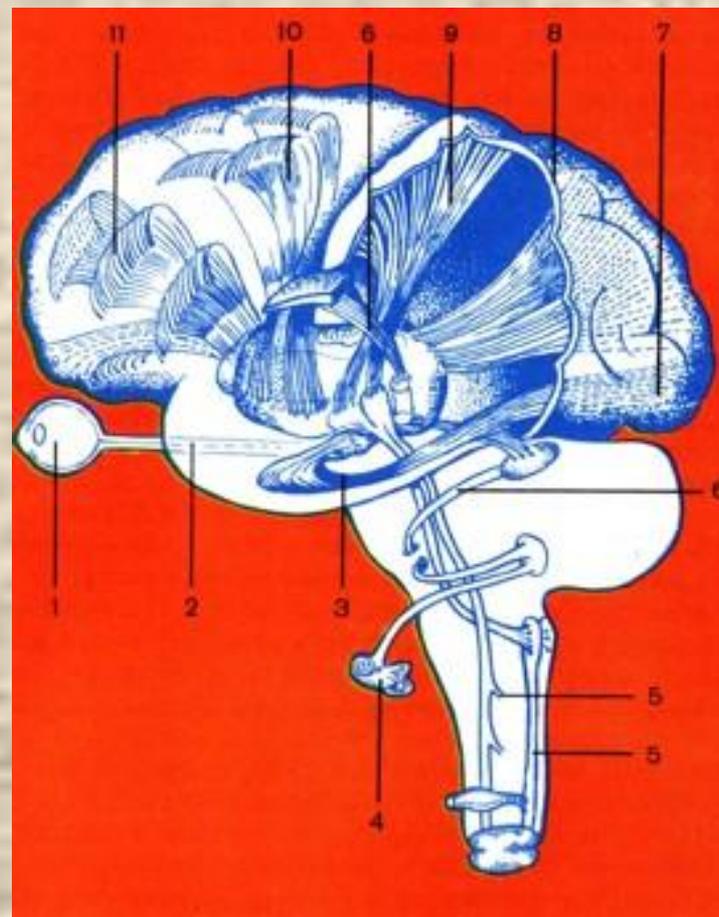
Аномалии зрительного пути.

1. Зрительные и слуховые пути имеют аномальные нейроанатомические связи.
2. В альбинотическом зрительном пути происходит неправильное пересечение аксонов ганглиальных клеток в хиазме.

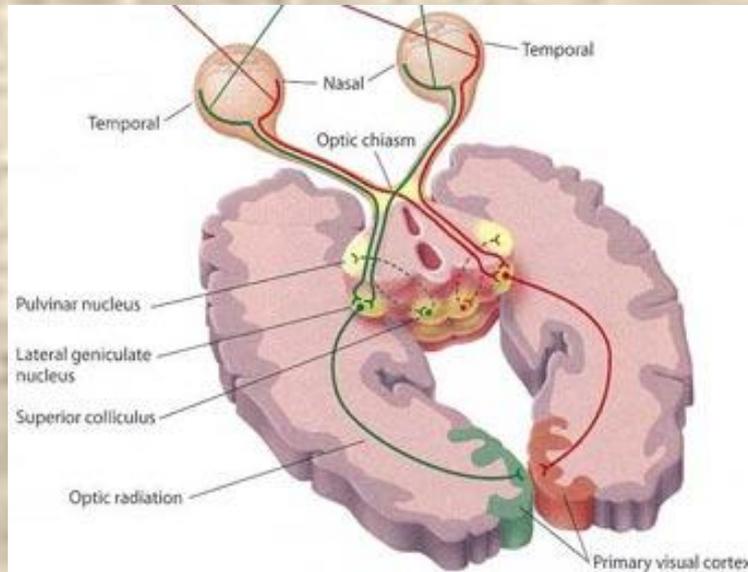
Аномальные нейроанатомические связи зрительного и слухового пути.

Вначале, объяснением этих неврологических дефектов считалась утрата не пигментарной функции тирозиназы, связанной с участием в формировании нервной системы, но, последними данными была определена и необходимость наличия меланина еще во внутриутробном периоде для формирования нормального зрительного пути.

Эти авторы считают, что недостаток ретинального меланина ответственен за нейроанатомическую дезорганизацию, часто проявляющуюся сочетанием зрительных нарушений с глухотой.



Неправильное пересечение аксонов ганглиозных клеток в хиазме.



Нормальный зрительный путь.

- ❖ Вместо того, чтобы остаться на одноименной стороне, афферентные волокна с центральных 20 градусов обеих темпоральных областей сетчатки, пересекаются с волокнами от носовых частей сетчатки и приходят в латеральные коленчатые ядра противоположной стороны.
- ❖ Результатом этой аномалии является нарушение нормальной ретинотопической организации латерального коленчатого ядра и его пластинчатой структуры.
- ❖ В отличие от нормального человеческого латерального коленчатого ядра, с шестью различительными линиями, при альбинизме латеральное коленчатое ядро меньше, неправильно ориентировано и имеет беспорядочный вид.

По видимому, изменения в афферентных волокнах зрительного пути играют роль в формировании различных оптокинетических нарушений, описываемых при альбинизме.

Моделью для изучения человеческого альбинизма служили сиамские коты, у которых было выявлено два важнейших механизма компенсации неправильного перекреста зрительного нерва.

- 1) "тяготеющий к середине" вариант связан с корковой супрессией аномальных проекций так, что сохраняется только минимальное изображение с назальных полей зрения;
 - 2) в "Бостонском" варианте происходит перераспределение волокон зрительного тракта за латеральным коленчатым ядром, что делает практически нормальной окончательную проекцию полей зрения в верхних отделах центральной нервной системы.
- “Срединный” вариант приспособления встречается реже - происходит борьба поступлений из двух противоположных областей поля зрения без корковой супрессии.



Механизмы компенсации нарушения зрительного пути у людей с альбинизмом еще окончательно не ясны.

Снижение остроты зрения.

По данным литературы, один из основных факторов, оказывающих характерное влияние на формирование остроты зрения при альбинизме, - низкое качество ретинального изображения, которое обусловлено:

- оптической нечеткостью (в результате сильных изменений рефракции),
- рассеянием света внутри глаза (из-за недостатка пигмента в радужке),
- отсутствием на сетчатке полностью дифференцированного пятна,
- некоторыми авторами не исключают влияния повреждающего действия видимого света на сетчатку глаз больного с альбинизмом.

Уровень остроты зрения при альбинизме значительно варьирует (от 1 до сотых долей), в среднем - 0.1-0.4.

Abadi и соавт. в 1991 году исследовали пределы зрительного разрешения при альбинизме. Влияние вынужденных колебаний глаз на зрительное разрешение исследовалось как у лиц с альбинизмом, так и у больных с врожденным нистагмом. У больных с нистагмом наблюдалась линейная взаимосвязь между медленной фазой движения глаз и минимальным углом разрешения (при медленных движениях разрешающая способность была выше), в то время, как у больных с альбинизмом существовал промежуток критических значений медленных скоростей движений, за пределами которого острота зрения не улучшалась.

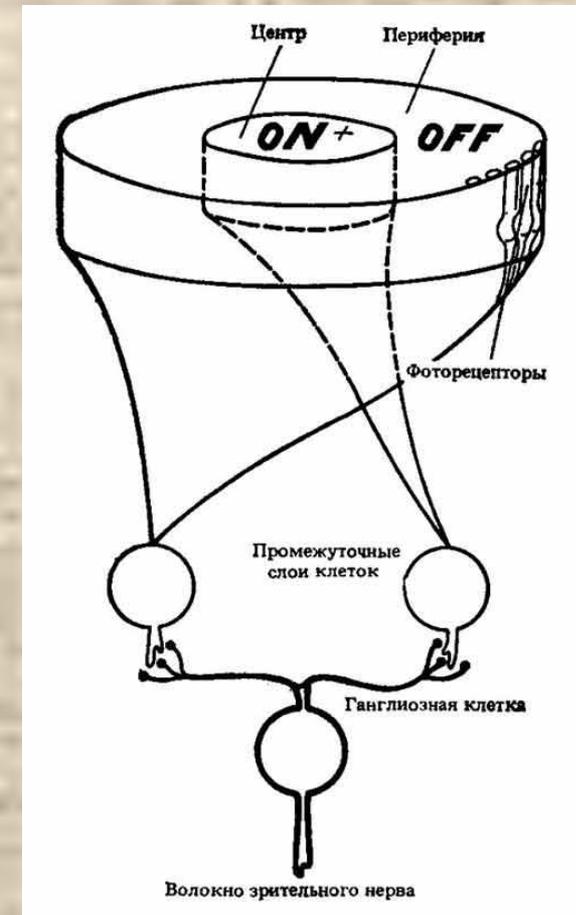
Для альбиносов характерно отсутствие влияния оптической коррекции (для большинства (55%) пациентов), ***или ее незначительное влияние*** (для 34,2% пациентов) в процессе непосредственного подбора очков. По-видимому, именно этим обусловлен тот факт, что больные с альбинизмом не склонны к постоянному ношению очков, которые не только не повышают остроту зрения, но и не создают комфортных условий для этих пациентов.

Острота зрения с оптимальной коррекцией у альбиносов, в среднем, составляет 0,22.

Большая вариабельность показателей остроты зрения, а также невозможность полной оптической коррекции подтверждает роль патологических изменений в сетчатке и высших отделах зрительного анализатора в патогенезе нарушения зрительных функций при альбинизме.

Механизм контрастной чувствительности.

- Как известно, в основе нейрофизиологических процессов восприятия пространственной частоты лежит структура сетчатки с различными рецептивными полями в центре и на периферии, а также структура самого рецептивного поля с расположенными в нем конкурирующими зонами возбуждения и торможения и присущими рецептивным полям процессами пространственной суммации. **Морфологической единицей рецептивного поля является отдельно взятая ганглиозная клетка с принадлежащими ей связями.**
- Начинаясь на уровне ганглиозных клеток сетчатки деление системы на X и Y клетки сохраняется вплоть до зрительной коры. Причем, X клетки отвечают за линейный характер реакции, различение средних и высоких пространственных частот, обладают способностью к постепенному повышению активности. Y нейроны способны к комбинации возбуждения и торможения, более высокой скорости проведения, к различению быстро движущихся объектов с низкой пространственной частотой. Их реакции носят нелинейный характер.
- В дальнейшем, обработка сигнала, поступающего с рецептивных полей сетчатки производится в подкорковых зрительных центрах. "Магнус" клетки наружных колленчатых тел более чувствительны к **низкому контрасту зрительных образов, представляемому высокими пространственными частотами**, а "парвус" клетки насыщаются при **высоком контрасте, соответствующем низким пространственным частотам.**



Нарушение контрастной чувствительности при альбинизме.

- **Традиционный метод исследования контрастной чувствительности**, используемый в клинике глазных болезней и разработанный Ю.Е.Шелепиным и В.В.Волковым основан на предъявлении синусоидальных решетчатых паттернов без четких границ, у которых переход от черного к светлому происходит постепенно. Контрастная чувствительность испытуемого определяется минимальным контрастом, требуемым для различения полос. График зависимости контрастной чувствительности от пространственной частоты называется кривой пространственной чувствительности.
- При исследовании функции контрастной чувствительности с предъявлением синусоидальных решеток **у больных с альбинизмом** обнаруживается **снижение контрастной чувствительности**. Происходит также **смещение пика максимальной чувствительности в сторону низких пространственных частот**. Если у здоровых обследуемых функция контрастной чувствительности в горизонтальном и вертикальном периодах одинакова, то **у больных с альбинизмом**, при пороговых уровнях **контраста чувствительность для горизонтально ориентированных полос выше, чем для вертикальных**. По мнению авторов, это происходит по причине более значительного ухудшения детальной ориентации в перпендикулярном направлении по отношению к горизонтальному (в котором происходит движение глаз)
- Таким образом, при истинном альбинизме отмечается:
 - ⑥ снижение контрастной чувствительности во всем диапазоне пространственных частот,
 - ⑥ "провалы" в зоне средних пространственных частот,
 - ⑥ отсутствие чувствительности к высоким пространственным частотам.

Указанные закономерности выявляются при предъявлении как ахроматической решетки, так и хроматических решеток. Кроме того, при истинном альбинизме чувствительность к высоким пространственным частотам при предъявлении красно-черной решетки ниже, чем при предъявлении ахроматической решетки.

Нарушение цветовосприятия.

При исследовании цветового зрения по таблицам Рабкина у альбиносов в 40% случаев встречаются **нарушения цветового зрения по типу аномальной трихромазии:**

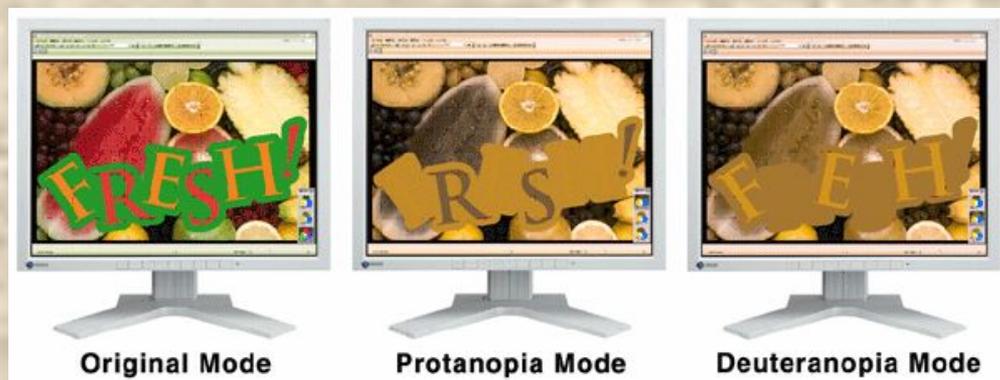
- чаще - **дейтераномалии (в 37% случаев)**,
- реже - **протаномалии (в 16,5% случаев)**,
- и нарушения цветоощущения с сочетанием - **протаномалии и дейтераномалии (32% случаев)**
- В 15% случаев определение цветоощущения по таблицам провести не удавалось из-за крайне низкой остроты зрения пациента.

При оценке функции цветовых каналов зрительной системы альбиносов получены следующие результаты:

- нарушение цветового зрения по типу аномальной трихромазии, чаще - дейтераномалии;
- повышение порога цветоощущения на красный и зеленый цвет и замедление проведения возбуждения по этим каналам, проявившееся в значительном увеличении времени сенсо-моторной реакции при предъявлении стимулов красного и зеленого цвета;
- практически нормальная чувствительность к синему цвету;
- нарушение цветового различия для красного и зеленого света, выявленное при уравнивании по яркости стимула и фона;

На основании этих результатов можно считать, что функция зеленых колбочек и палочек, в спектр пропускания которых входит зеленый цвет, больше всего страдает при альбинизме. Не исключено участие в этом нарушении фотоповреждающего действия света, особенно, учитывая недостаток меланина, выполняющего оптическую и биохимическую (антиоксидантную) функции в системах защиты сетчатки и пигментного эпителия.

Нарушение цветовосприятия.



ОТВЕТЫ

Большинство людей видит	Человек с протанопией видит	Человек с дейтеранопией видит
8 15	3 17	3 17
26 Rien	6 45	2 45

Способы улучшения зрительных функций у пациентов с альбинизмом.

До настоящего времени не существует способа, радикально изменяющего состояние страдающего альбинизмом человека, поскольку это состояние генетически обусловлено и патология, связанная с ним, формируется еще во внутриутробном периоде.



Но теоретически, благодаря высокому уровню развития генной инженерии в настоящее время, возможно избавление человека от этого дефекта.

Молекулярная генетика позволяет найти дефектный ген и уточнить, какой дефект в белковой молекуле является причиной отсутствия пигмента в глазах. Теоретически целенаправленное и избирательное лечение возможно. Возможна реконструкция генов. Это очень сложные технологии, при использовании которых проводится расщепление молекулы ДНК при помощи ферментов, а затем сшивание из разных кусочков обновленной, усовершенствованной ДНК. Сшивание производится при помощи другого фермента. Эта новая ДНК может быть введена в клетку больного, и там она будет функционировать.

Возможно, в будущем это можно будет сделать больному — заменить дефектный участок гена на нормальный, но в настоящее время такие операции пока не делаются на людях. Это связано с тем, что гены, как правило, тесно взаимодействуют друг с другом. При изменении в одном из них может измениться и еще какая-нибудь функция в организме. *Пока риск слишком велик.* К тому же при альбинизме дефект иногда имеется в нескольких генах.

Предположим, ученые открыли метод исправления дефекта в генах альбиноса и после проведенного лечения гены начали давать правильную инструкцию для выработки пигмента. Такого рода лечение, благодаря успехам молекулярной генетики и генной инженерии, возможно при некоторых болезнях уже сейчас. Это означает, что кожа, волосы и глаза изменят цвет, больной сможет безбоязненно находиться на солнце, не будет сторониться других детей. Эти изменения в его внешнем виде изменят и его жизнь. Но многие методы лечения имеют побочные эффекты.

Должен ли человек соглашаться на такое лечение?

Какой уровень риска допустим при таком лечении? Ведь это вмешательство в тончайшие структуры организма, которые тесно взаимосвязаны между собой!

Способы улучшения зрительных функций у пациентов с альбинизмом.

Однако, существуют некоторые направления, разрабатываемые современными офтальмологами, в которых и ведется работа по возможному облегчению жизни и улучшению социальной адаптации людей с альбинизмом. Эти направления приведены ниже.

Выявленные особенности нарушения зрительных функций при альбинизме дают основания предполагать целесообразность применения при альбинизме:

- ✓ **светофильтров,**
- ✓ **щадящего светового режима,**
- ✓ **апробации препаратов антиоксидантного действия,**
- ✓ **препаратов, моделирующих функцию меланина,**
- ✓ **коррекции рефракционных нарушений,**
- ✓ **нейтрализации эффектов нистагма.**

Основной принцип улучшения зрительных функций у альбиносов.

Учитывая, что альбиносы относятся к группе риска с пониженным порогом фотохимического повреждения сетчатки и то, что ранние навыки могут изменять функции и конечные возможности развивающегося мозга (в так называемый критический период постнатального развития), можно предположить, что **основными принципами коррекции зрения при альбинизме являются:**

- возможно, ранняя диагностика альбинизма ;
- раннее создание щадящего светового режима;
- возможно раннее назначение специальных средств коррекции, учитывающих особенности рефракции каждого пациента.



Благоприятное влияние очковой коррекции со светофильтрами и затемненных контактных линз со светлым промежутком, соответствующим зрачку.



Для улучшения зрения и достижения максимального зрительного комфорта используются очки с желто-коричневыми светофильтрами.

- ❖ Желто-коричневые очки не пропускают синий, фиолетовый и ультрафиолетовый части спектра, чем защищают сетчатку.
- ❖ Кроме того, очки со светофильтром уменьшают хроматические аберрации и тем самым повышают остроту зрения.
- ❖ Уменьшают светобоязнь.
- ❖ Можно уменьшить амплитуду нистагма путем назначения очковой коррекции с желто-коричневыми светофильтрами. Уменьшение амплитуды нистагма в данном случае будет свидетельствовать о повышении остроты зрения. (Нейтрализация нистагма также достигается особым положением головы; ношением призм, проецирующих изображение в так называемую "нуль-зону" сетчатки; экстраокулярной мышечной хирургией).

Необходимо также учитывать сложности в социальной адаптации слабовидящих пациентов, в том числе и страдающих альбинизмом. С целью расширить возможности реабилитации этих больных, в Шотландии было организовано Общество Дружбы Альбиносов, а в США – «Союз бесцветных», в деятельности которых принимают участие также ученые и врачи, чем достигается наиболее полный обмен опытом и новыми достижениями в оказании помощи людям, страдающим альбинизмом.





***Спасибо за
внимание!***