АЛЬБИНИЗМ



Что это такое?

Альбинизм – совокупность генетических патологий, при которых нарушаются процессы формирования или накопления пигмента меланина в клетках кожи, ее придатков, радужной оболочке и сетчатке глаза. Это состояние известно с древних временен, поражает лиц любой национальности или расы.

Симптомы

К главным проявлениям альбинизма относят бледность кожных покровов, особенно заметную при рождении больного ребенка. Нередко кожа имеет розоватый оттенок из-за просвечивающихся кровеносных сосудов, глаза при рождении голубые, но в некоторых ракурсах также могут иметь красноватый цвет. В дальнейшем, в процессе роста, симптомы альбинизма могут несколько изменяться в зависимости от типа заболевания.

Причины

- Основная причина развития альбинизма нарушения метаболизма аминокислоты тирозина, и, как следствие, полный блок или ослабление синтеза и отложения пигмента меланина. К этому состоянию могут привести различные мутации генов, которые прямо или косвенно участвуют в процессе образования меланина.
- Каждый тип альбинизма характеризуются не только исчезновением меланина из кожи и ее придатков, но и зрительного аппарата глаза радужной оболочки и пигментного слоя. Это приводит к нарушениям рефракции и прозрачности роговицы



