

Тур К. П.

АЛЬБИНИЗМ: ПАТОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ

Научный руководитель канд. мед. наук Шуст Л. Г.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Альбинизм – генетическая патология, характеризующаяся полным или частичным отсутствием пигмента меланина, наследуемая по аутосомно-рецессивному типу и встречающаяся с частотой 1: 25000.

Выделяют 2 основных типа альбинизма – глазо-кожный и глазной, каждый из которых имеет свои подтипы.

ГКА 1 типа появляется в результате мутации в гене тирозиназы 11 хромосомы. Если фермент отсутствует полностью, то это проявляется ГКА 1А, если уровень тирозиназы понижен, то наблюдается ГКА 1В. Подвидом ГКА 1В является температуро-чувствительный альбинизм, при котором активность фермента тирозиназы при температуре тела 37°C составляет лишь 25%. ГКА 2 типа в отличие от ГКА 1 типа характеризуется мутацией гена, кодирующего Р-белок в 15 хромосоме, при этом синтез тирозиназы остается нормальным. ГКА 3 типа проявляется вследствие мутации в гене белка TRP-1, нарушающему производство тирозиназы и приводящему к синтезу коричневого пигмента вместо черного.

Глазной тип альбинизма затрагивает только глаза и в отличие от глазо-кожного типа альбинизма мутация наследуется не аутосомно-рецессивным путем, а затрагивается X-хромосома. Следовательно, болеют преимущественно мужчины и у них фенотип проявляется полностью, а именно пониженной остротой зрения, ошибками рефракции, гипопигментацией глазного дна, отсутствует фовеальный рефлекс, косоглазие, прозрачность радужки, нистагм. У женщин-носительниц – бесцветной радужкой, глазным дном с пятнами и гипопигментированными линиями на периферии.

Диагностика альбинизма основывается на общем осмотре, который выявляет белые или светлые волосы, кожу, светло-серые или светло-голубые глаза, косоглазие, нистагм. При анализе анамнеза заболевания и жизни выявляются солнечные ожоги, боль в глазах от солнечного света, близорукость. Кроме того, для диагностики необходима консультация и осмотр офтальмолога, визометрия, офтальмоскопия, биомикроскопия, электроретинография для определения глазной формы альбинизма, регистрация зрительных вызванных потенциалов, химическое исследование луковицы волоса на тирозиназу, анализ ДНК, консультация дерматолога и медицинского генетика.

Эффективных методов лечения альбинизма пока не разработано, однако теоретически возможна реконструкция генов посредством расщепления ДНК и последующего её сшивания уже усовершенствованной. На людях таких экспериментов пока проведено не было в связи с большим риском осложнений. Пока таким пациентам с целью коррекции зрения показано ношение очков или контактных линз, солнцезащитных очков для защиты от солнечного раздражения глаз, использование фотозащитной, декоративной косметики для защиты кожи. Для периодического контроля рака кожи рекомендовано регулярное посещение дерматолога и сдача анализов.

Из-за социальных предрассудков альбиносы зачастую подвергаются дискриминации, а в Танзании на них даже охотятся и убивают, полагая, что их кровь приносит богатство и удачу.

Несмотря на то, что альбинизм затрагивает людей различных рас и национальностей, особое внимание следует уделять жителям государств с жарким климатом, где люди вынуждены длительно пребывать под палящим солнцем, что может значительно ухудшить их состояние здоровья. Исходя из этого, можно сделать вывод, что действия правительства должны быть направлены на оптимизацию медицинских, социальных и профессиональных аспектов жизни людей-альбиносов.