

# АЛЬБИНИЗМ: генетическая особенность



«Не оставаться 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.

## Контактная информация

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

Для франкоговорящих – прямая связь с французской ассоциацией Женэспуар:

- по телефону **+33 2 99 30 96 79**
- по электронной почте **info@genespoir.org**
- по почте **Genespoir, 3 rue de la paix, 35 000 RENNES – France**

Чтобы узнать больше – посетите сайт **[www.genespoir.org](http://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](http://www.albinism.eu)**



ALBINISM EUROPE

# Содержание

Пациентская ассоциация «Женэспуар» (Genespoir) .....	р 4
Сеть европейских ассоциаций «Albinism Europe» .....	р 4
Введение .....	р 6
<b>Типы альбинизма</b> .....	р 6
<b>Фенотипы</b> .....	р 6
Глазо-кожный альбинизм .....	р 6
Глазной альбинизм .....	р 7
<b>Синдромические типы альбинизма</b> .....	р 7
Синдром Германского-Пудлака	
Синдром Чедиака-Хигаси	
<b>Генетические причины патологии</b> .....	р 8
Гены альбинизма .....	р 8
Типы наследования .....	р 10
Аутосомно-рецессивное наследование	
Х-сцепленное рецессивное наследование	
<b>Альбинизм и зрение</b> .....	р 11
Нормальное функционирование зрительной системы .....	р 11
Зрение людей с альбинизмом .....	р 12
<b>Характерные черты внешности альбиносов</b> .....	р 13
<b>Диагностика и медицинское обслуживание</b> .....	р 14
Диагностика .....	р 14
Клиническая диагностика	
Генетическое обследование	
Адрес лаборатории генетической диагностики альбинизма во Франции	
Европейские программы медицинского обслуживания альбиносов	
в дневных стационарах .....	р 15
Операция по исправлению нистагма и косоглазия .....	р 16
<b>Жизнь с альбинизмом</b> .....	р 16
Защита кожи .....	р 16
Коррекция аномалий оптики .....	р 17
Особенности организации обучения .....	р 17
<b>Глоссарий</b> .....	р 19

Выходу данной брошюры во многом способствовали медики-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), офтальмолог,

а также

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 и 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 глазо-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, 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 организывает 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](http://www.albinism.eu)).

На сегодняшний день данная инициатива поддерживается в десяти странах:

- Дания – **Dansk Forening For Albinisme** - [www.albinisme.dk](http://www.albinisme.dk)
- Финляндия – **Suomen Albinismiyhdistys ry** - <http://albinismiyhdistys.omasivu.fi>
- Франция – **Genespoir** - [www.genespoir.org](http://www.genespoir.org)
- Германия – **NOAH Albinismus Selbsthilfegruppe e.V** - [www.albinismus.de](http://www.albinismus.de)
- Италия – **Albinit** - [www.albinit.org](http://www.albinit.org)
- Голландия – **Oogvereniging Albinisme** - [www.oogvereniging.nl/ledengroep/patientengroep-albinisme/](http://www.oogvereniging.nl/ledengroep/patientengroep-albinisme/)
- Норвегия – **Norsk Forening For Albinisme** - [www.albinisme.no](http://www.albinisme.no)
- Испания – **ALBA** - [www.albinismo.es](http://www.albinismo.es)
- Турция – **Albinizm Derneği** - [www.albinizm.org.tr](http://www.albinizm.org.tr)
- Соединенное Королевство и Ирландия – **The Albinism Fellowship** - [www.albinism.org.uk](http://www.albinism.org.uk)

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 альбиносов;
- 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 четырёх конференций, успешно организованных 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, планируется проведение Пятой Конференции ориентировочно в марте 2020 года во Франции. Отчасти 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:

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

## Введение

**Альбинизм – это генетическая аномалия, передающаяся по наследству.**

Прежде всего, для альбинизма характерны **проблемы со зрением**: недостаточная пигментация (гипопигментация<sup>(1)</sup>) внутренней оболочки глаза (сетчатки), трансиллюминация<sup>(2)</sup> радужной оболочки, отсутствие центральной ямки сетчатки (фовеа<sup>(3)</sup>) и дефекты в работе зрительных нервных окончаний. Последствиями этих изменений могут быть: снижение остроты зрения (амблиопия<sup>(4)</sup>), нистагм<sup>(5)</sup>, светобоязнь (фотофобия)<sup>(6)</sup> и косоглазие (страбизм)<sup>(7)</sup>.

Если эти проявления сопровождаются **снижением пигментации** кожного и волосяного 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 отсутствия меланина.

## 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.



Маэль, 24 года, HPS 1, о.з. 0,3



Антуан, 32 года, OCA 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 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, присущей 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).



Лео, 6 лет, ОА 1, о.з. 0,125

## 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

## 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<sup>(8)</sup>, общих для мужчин и женщин (аутосомных<sup>(9)</sup>), хромосом и одну пару половых – X и Y. У женщин имеется две одинаковых хромосомы X. У мужчин эти хромосомы разные – X и Y. За исключением генов, содержащихся в негомологичных хромосомах X и Y, две копии каждого гена (аллели<sup>(10)</sup>) представлены в каждой из наших клеток. Один аллель передается от отца, второй – от матери. Существуют гены как доминантные<sup>(11)</sup>, так и рецессивные<sup>(12)</sup>.

## Гены альбинизма

По состоянию на 2018 год известно 19 генов, которые могут быть ответственными за проявление большинства форм альбинизма (см. таблицу ниже). Многие из них были изучены в последние несколько лет, и есть все основания полагать, что многие ещё предстоит открыть.

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 представляли 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 и S10orf11, с которыми связывают типы альбинизма – с OCA1 по OCA7. В случаях, связанных со всеми этими генами, степень гипопигментации различна – от полного отсутствия меланина в коже и волосах до более или менее нормальной их окрасненности.

11 из 19-ти известных «генов альбинизма» в случае своей мутации приводят к синдромам, в которых альбинизм – одно из проявлений. На сегодняшний день выделяют десять типов синдрома Германского-Пудлака и единственный тип синдрома Чедиака-Хигаси. В зависимости от имеющихся внешних проявлений человеку с синдромической формой ставят диагноз – либо глазо-кожный альбинизм, либо чисто глазной.

Ген GRP143 – единственный из 19-ти генов 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, представляющего 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
C10orf11	OCA7	Глазо-кожный альбинизм Тип 7
GPR143	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

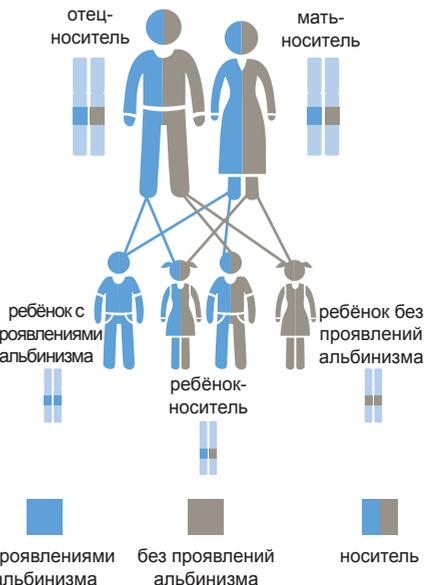
## Типы наследования

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-альбиноса 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 ребёнок унаследует дефектные гены от обоих родителей и будет альбиносом составляет 1:4. Это наиболее распространенный тип наследования. Риск передачи двух дефектных аллелей возрастает, если оба родителя имеют общих родственников (кровосмешение).

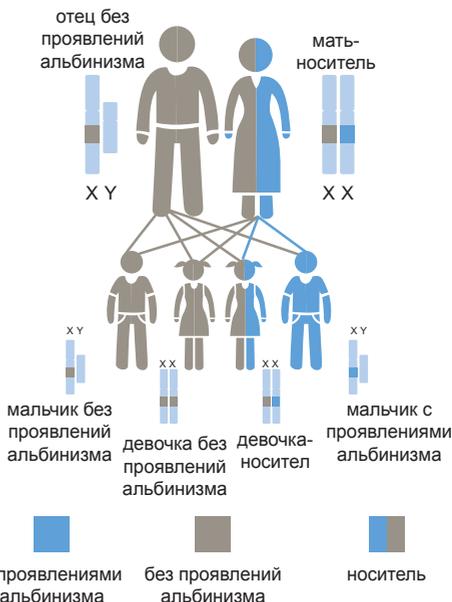
Аутосомно-рецессивное наследование



### X-сцепленное рецессивное наследование

В данном случае, риск, что женщина-носитель измененной копии единственного аллеля гена альбинизма передаст его потомству составляет 1:2. Ребёнок мужского пола, носитель этого дефектного гена, будет подвержен главному альбинизму и передаст этот ген своим детям женского пола. У дочерей проявится альбинизм, 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.

X-сцепленное рецессивное наследование, мать-носитель



## Альбинизм и зрение

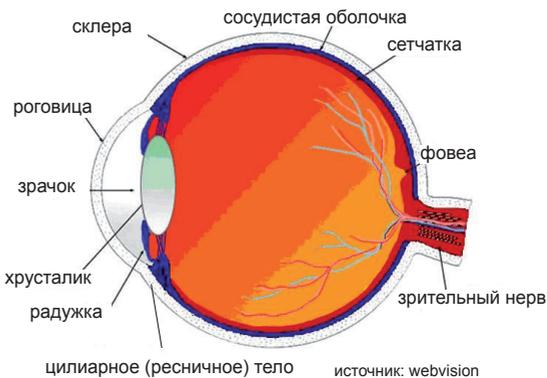
В регионах, где нет постоянного яркого солнца, основная медицинская проблема людей с альбинизмом - нарушение зрительной функции.

### Нормальное функционирование зрительной системы

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

Зрение начинается на глазном дне, на уровне сетчатки, на которой формируется изображение.

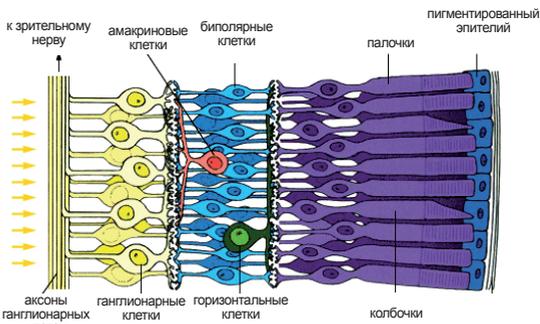
Сетчатка состоит из множества слоёв: слой нервных волокон; слой сетчатых волокон (волокон сетчатки) (он прозрачный); слой фоторецепторов, воспринимающих свет; слой пигментного эпителия, в норме содержащем меланин; собственно сосудистая оболочка с кровеносными сосудами (хореоидеа); склера, - белок глаза.



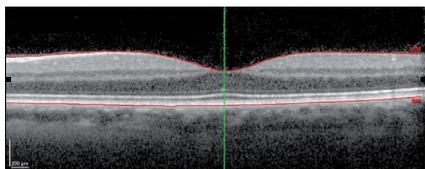
Строение глаза

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

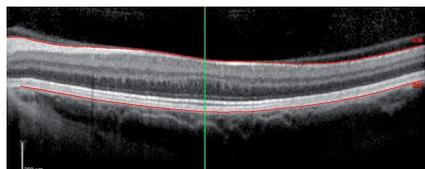
В этом месте концентрация светочувствительных клеток максимальна. Именно эта зона отвечает за наибольшую точность зрения (1.0). Периферические зоны сетчатки имеют низкую разрешающую способность, острота их гораздо слабее: их задача состоит в пространственной оценке и различении движения.



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<sup>(14)</sup>).

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.

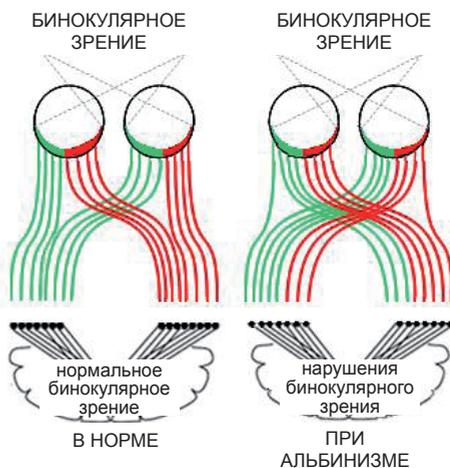
**Сообщение в оптических нервах между глазом и мозгом происходит с нарушениями.**

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<sup>(15)</sup>, связанный чаще всего с нарушениями сферичности роговицы, такими как сильная гиперметропия<sup>(16)</sup> или сильная миопия<sup>(17)</sup>.

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



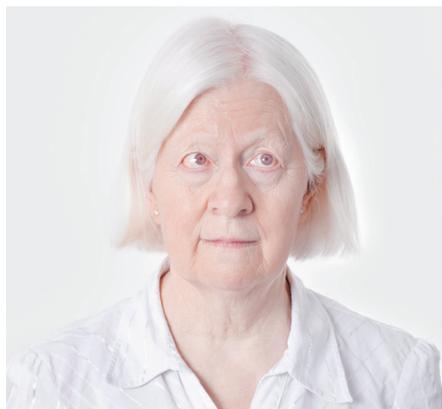
*связь между глазами и зрительными зонами мозга у обычного человека и альбиноса*

## Характерные черты внешности альбиносов

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

Это особенно выделяет их 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

Фото: Сильвия Амодио



Алексиан, 14 лет, о.з. 0,2

*Два человека с OCA 1, представляющие разные фенотипы*

Внешность альбиносов с малых лет подвергает их повышенному вниманию со стороны других людей, вплоть до насмешек, в то время как главная проблема – очень плохое зрение – часто игнорируется полностью. Помимо проблем со зрением вследствие нистагма и косоглазия, эти недостатки причиняют неудобства эстетического характера и мешают в становлении 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 OCA 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 – **в щелевой лампе** - необходимо провести в первую очередь, равно как и **обследование глазного дна**. Для подтверждения диагноза, в частности, макулярной гипоплазии, проводят оптическую когерентную томографию (**ОКТ**). Могут быть назначены дополнительные 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 очень маленькому ребёнку.

Для подстраховки, некоторые врачи направляют на ядерно-магнитно-резонансное исследование (ЯМР). В случае с альбинизмом ЯМР не привносит 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, а 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<sup>er</sup> 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<sup>(18)</sup> и фенотипов<sup>(19)</sup>, 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**

[http://www.genespoir.org/documents/A04\\_Albinisme/Doc-Bordeaux.pdf](http://www.genespoir.org/documents/A04_Albinisme/Doc-Bordeaux.pdf)

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. Часто, 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<sup>(20)</sup> воспринимаемое человеком изображение не двигается. Случаи осциллопии<sup>(21)</sup> крайне редки. Нистагм, который может сопровождаться и косоглазием, также 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 улучшение остроты зрения нельзя гарантировать из-за дефектов сетчатки. По крайней мере, эффект от операции облегчит общение с другими людьми, без смущения собеседника от проявлений нистагма. Также уйдут боли в шейном отделе позвоночника из-за глазной кривошеи.

Чем раньше будет выполнена операция, тем больше это позволит надеяться на уменьшение амблиопии во взрослом возрасте - за счёт более правильного развития зрительной системы в детстве.

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 волосяных 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<sup>(22)</sup>, карциномы<sup>(23)</sup> (базальноклеточные<sup>(24)</sup> и эпидермоидные; также называемые плоскоклеточными<sup>(25)</sup>) 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<sup>(26)</sup> 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. Лучшее использовать очки с 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) могут помочь улучшить ближнее 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, наклонные парты и столы) сделают повседневную жизнь более комфортной.

**Во Франции, в различных её департаментах, действуют организации в помощь родителям и обучающему персоналу. Например,**

- **S3AIS:** Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à l'Intégration Scolaire (Служба поддержки автономности и школьной интеграции),
- **S3AS:** Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la Scolarisation (Служба поддержки автономности и школьного обучения),
- **SAFEP:** Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce (Служба сопровождения семьи и раннего развития),
- **CRDV:** Centre de Rééducation pour Déficients Visuels de Clermont-Ferrand (Центр профессиональной реабилитации для слабовидящих г. Клермон-Ферран),
- **IRECOV:** Institut de Rééducation et d'Education pour la Communication, l'Ouïe et la Vue de Tours (Институт переобучения и обучения людей с нарушениями слуха и зрения, г. Тур)
- **CAMSP:** Centre d'Action Médico-Sociale Précoce (Центр медико-социальной поддержки в раннем возрасте).



*«Занимаясь дзюдо, забываешь о недуге»  
Солен, вице-чемпионка Франции по дзюдо 2010,  
2012 и 2013 гг (среди инвалидов)*

---

## Глоссарий

- (1) **Гипопигментация** - ослабление или полное отсутствие пигментации (окраски), вызываемое недостатком содержания меланина в клетках кожи, волосяного 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 приобретённого). Может проявляться через некоторое время после рождения, на 2-3 месяце жизни
- (21) **Осциллопсия** - 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 вперед»  
Бернар, художник комиксов и музыкант*



Член сети европейских ассоциаций «Albinism Europe» - [www.albinism.eu](http://www.albinism.eu)



**ALBINISM EUROPE**

**GENESPOIR**

3, rue de la Paix - 35 000 Rennes - Франция

телефон: +33 2 99 30 96 79

Эл.почта: [info@genespoir.org](mailto:info@genespoir.org)



Больше информации:

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