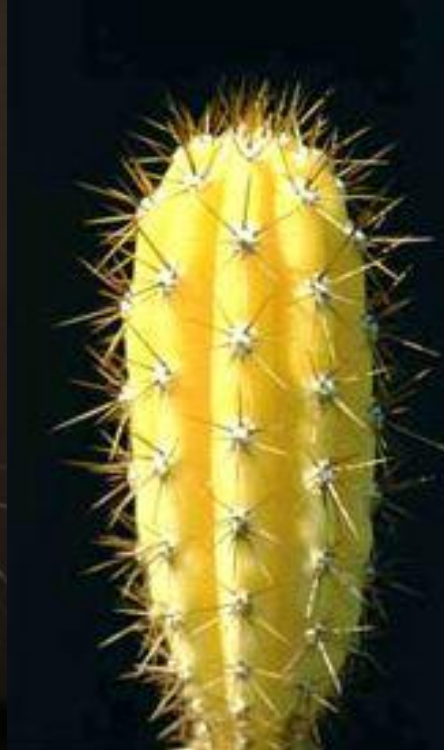


АЛЬБИНИЗМ - ВРОЖДЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ПЕРЕДАЮЩЕЕСЯ ПО НАСЛЕДСТВУ. ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ОТСУТВИЕ ПИГМЕНТА МЕЛАНИНА В КОЖНЫХ ПОКРОВАХ, ВОЛОСЯНОМ ПОКРОВЕ, ПЛАСТИНКАХ НОГТЕЙ, А ТАКЖЕ В РАДУЖКЕ ГЛАЗА.

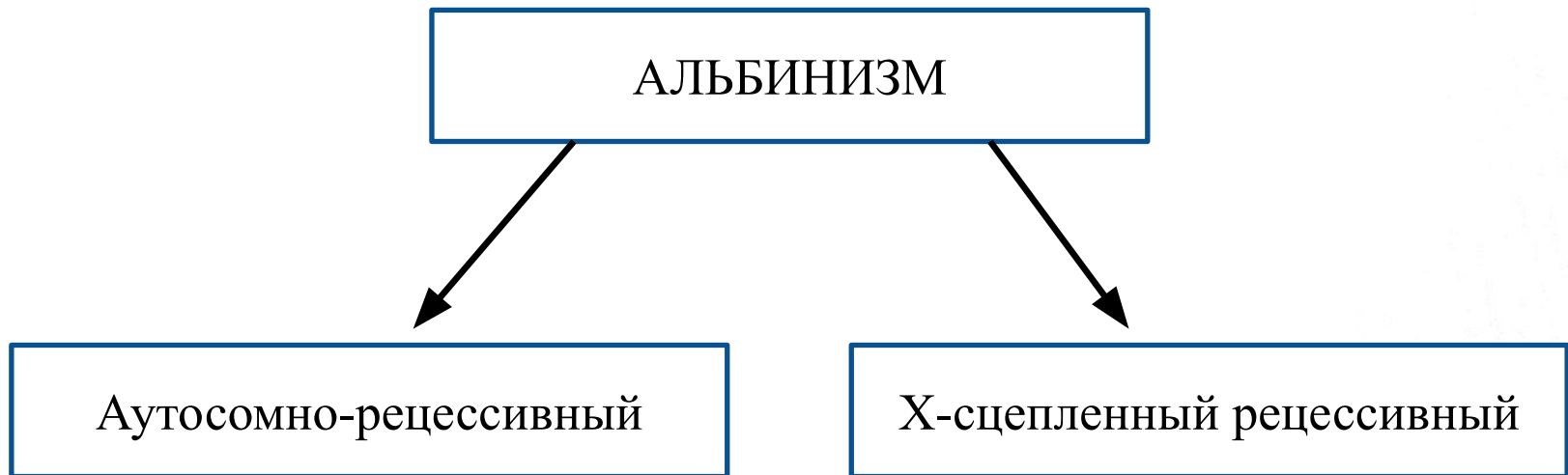


Ребенок-альбинос негроидной расы

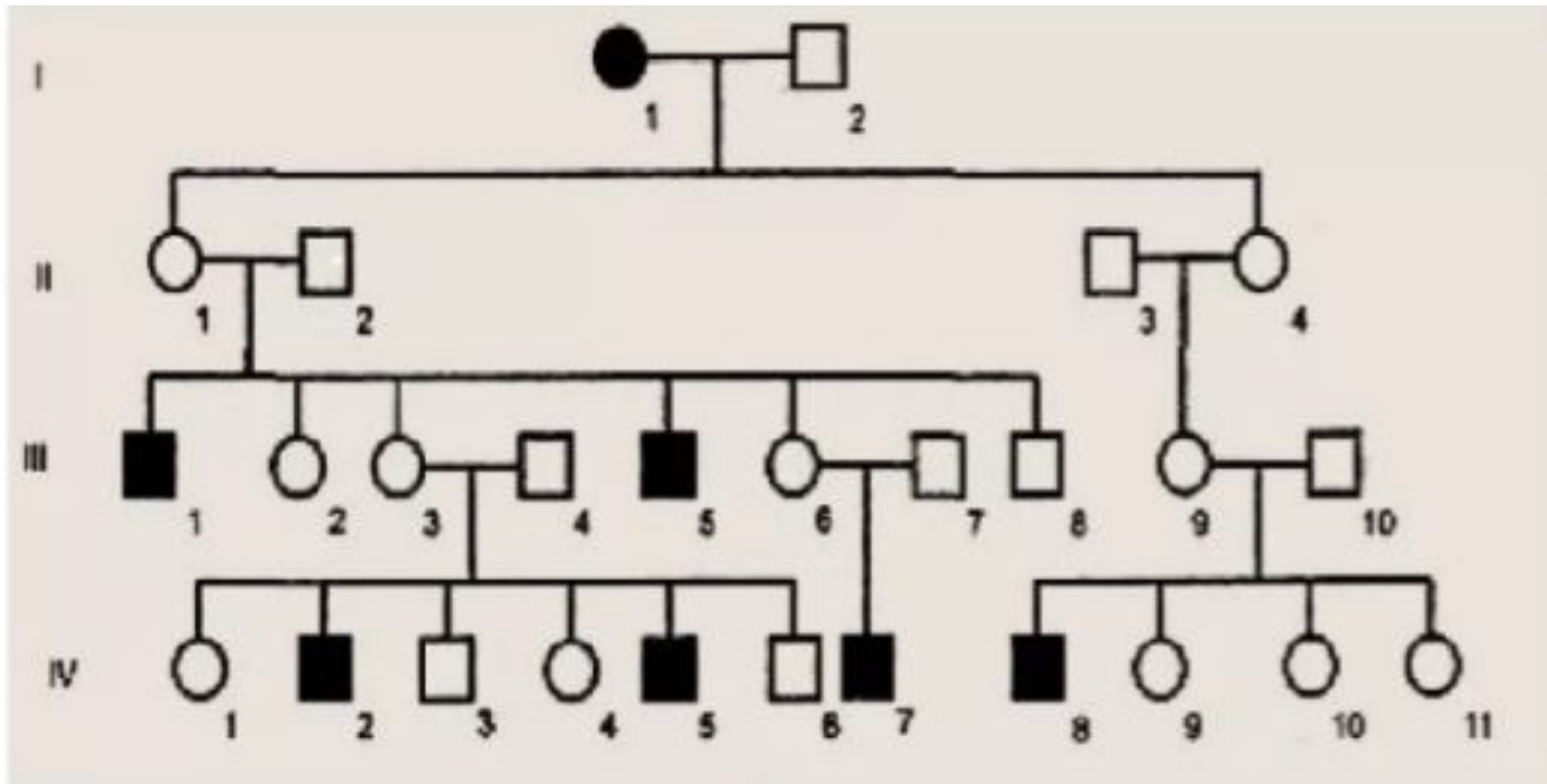


- Альбинизм – (от лат. *albus* — белый) отсутствие нормальной пигментации:
- у животных и людей — кожи, волос, радужной оболочки глаза;
- у растений — зелёной окраски всего растения или отдельных частей (пестролистность).

ПО ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ БОЛЕЗНИ



РОДОСЛОВНАЯ ПО Х-СЦЕПЛЕННОМУ РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

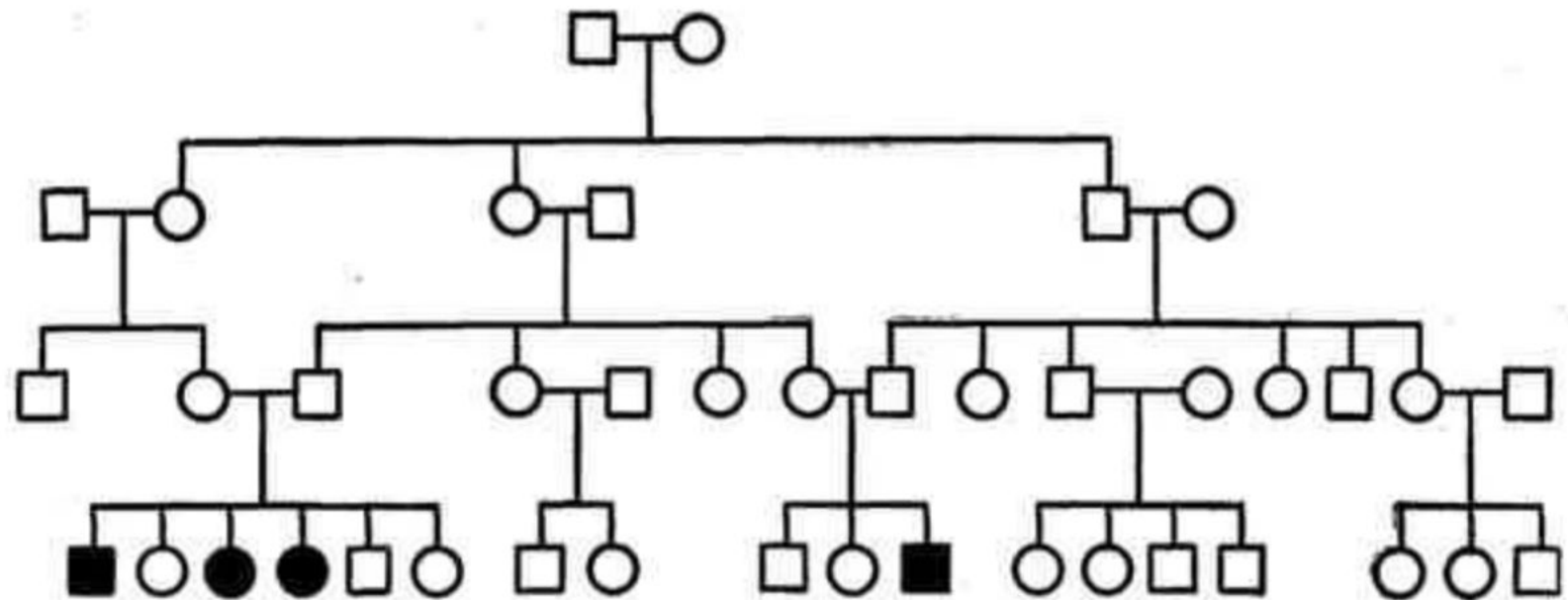


X-СЦЕПЛЕННЫЙ РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

Характеризуется следующими признаками:

- Больные появляются не в каждом поколении;
- Больной ребенок рождается у здоровых родителей;
- Болеют преимущественно мужчины;
- Проявление болезни наблюдается преимущественно по горизонтали;
- Вероятность наследования – у 25 % всех детей, в том числе у 50 % мальчиков;
- Здоровые мужчины не передают болезни

РОДОСЛОВНАЯ ПО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОМУ ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ

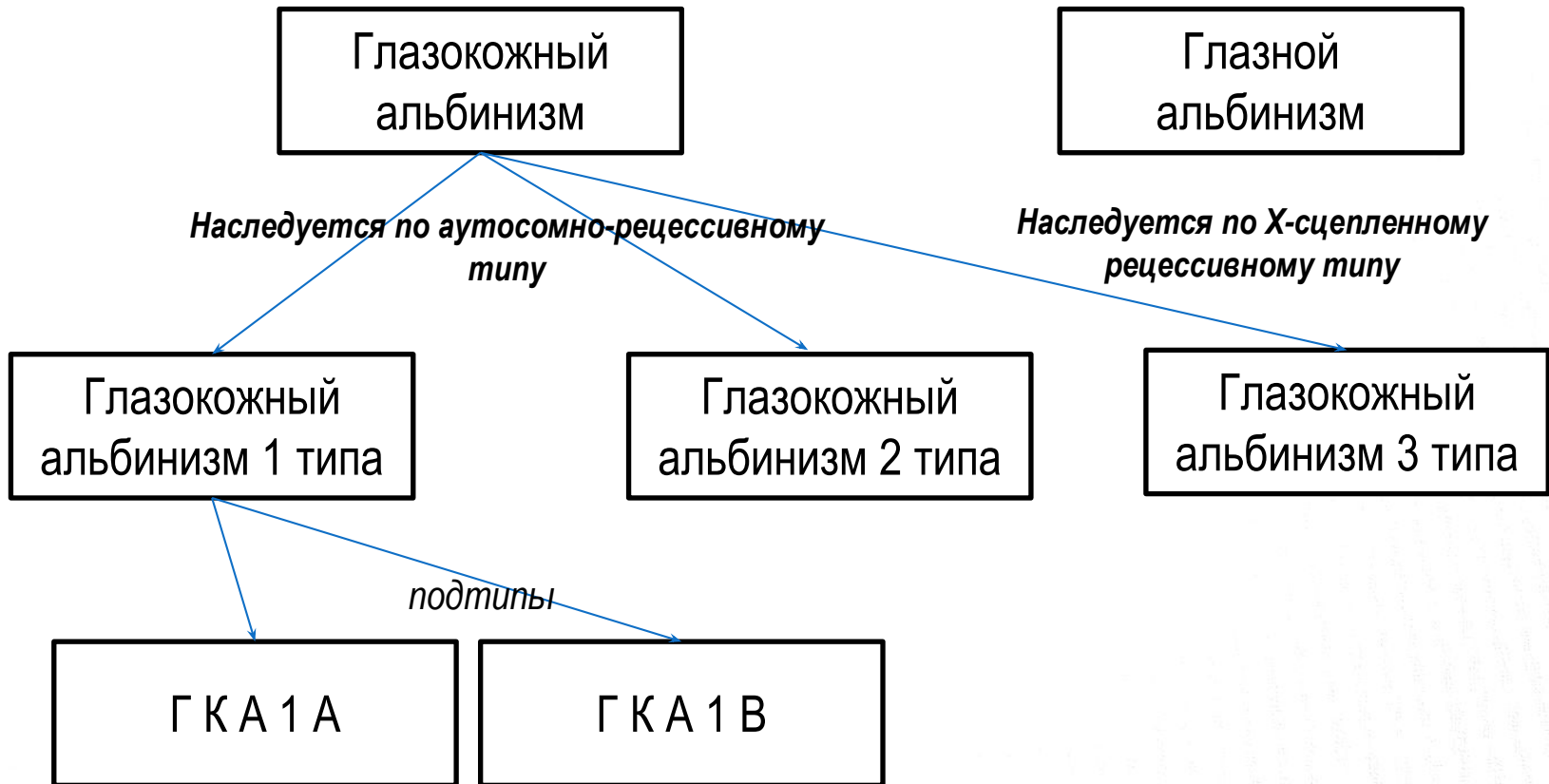


АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

Характеризуется следующими признаками:

- Больные появляются не в каждом поколении;
- Больной ребенок рождается у здоровых родителей;
- Болеют как мужчины, так и женщины;
- Вероятность рождения больных детей выше в близкородственных браках;

КЛАССИФИКАЦИЯ АЛЬБИНИЗМА



ПРИЧИНЫ АЛЬБИНИЗМА.

ГЛАЗОКОЖНЫЙ АЛЬБИНИЗМ

- Глазокожный альбинизм первого типа считается результатом мутации гена в 11 хромосоме. Несколько разных типов мутаций гена тирозиназы (missense, nonsense, и сдвиг рамки считывания) ответственны за появление двух типов ГКА (ГКА 1А и ГКА 1В). Мутация может привести к тому, что тирозиназа будет отсутствовать вовсе или будет производиться пониженный уровень тирозиназы. В первом случае это будет ГКА 1А, а во втором — ГКА 1В.
- Второй тип данной болезни происходит из-за мутации в 15 хромосоме. Производство тирозиназы не изменено, но мутирует ген, который несет ответственность за код Р – белка, что приводит к блокаде тирозиназы. Считается, что человеческий Р-ген кодирует белок мембраны меланосомы, вовлеченный в переносе тирозина. Самый распространенный тип в мире, его признаки очень вариабельны, в чем не последнюю роль играет расовая принадлежность человека. Среди них: разное проявление пигментации: от ее полного отсутствия до почти нормального выражения; даже в случае отсутствия пигментации она может появиться с возрастом. Данный вид мутации чаще возникает у афроамериканцев.
- Глазокожный альбинизм третьего типа вызван мутацией в девятой хромосоме. проявление мутации гена, который отвечает за выработку белка TRP 1. Образование данного белка не совсем изучено, но, можно сказать, что TRP 1 является неким регулятором в образовании меланина черного. Данная болезнь поражает людей из Южной Африки. Такие люди значительно отличаются от «классических» альбиносов. Кожа у них красно-коричневатая, волосы практически такого же цвета, а глаза карие.

ПРИЗНАКИ ГЛАЗОКОЖНОГО АЛЬБИНИЗМА

- очень светлая или белая кожа
- высокая чувствительность к солнечным лучам (жжение, покраснение, болезненность при прикосновении к коже, даже при непродолжительном нахождении под открытым солнцем);
- участки гипопигментации кожи (белые пятна на коже);
- сухость кожи;
- нарушение потоотделения
- волосы белого или светлого цвета (полное отсутствие пигмента);
- косоглазие;
- светобоязнь (болезненные ощущения от любого света);
- нистагм (непроизвольные быстрые движения глаз);
- снижение остроты зрения (часто не может быть достаточно скорректировано очками и контактными линзами);
- амблиопия (снижение зрения из-за исключения одного глаза из зрительного процесса);
- функциональная слепота (потеря зрения при отсутствии нарушений в структуре глаз);
- красная или голубая с розовым оттенком радужка глаз (так как в радужке нет пигмента, она становится прозрачной, и через нее просвечиваются сосуды).

ПРИЗНАКИ ГЛАЗОКОЖНОГО АЛЬБИНИЗМА



**Высокая чувствительность
к солнечным лучам**



**Сухость кожи,
гипопигментация**



**Светлые волосы, красная
радужка глаз**



Косоглазие, нистагм



Нарушение потоотделения



**Амблиопия, функциональная
слепота**

ПРИЧИНЫ АЛЬБИНИЗМА. ГЛАЗНОЙ АЛЬБИНИЗМ

X-сцепленный рецессивный тип наследования, т.е. проявляется, в основном, у мальчиков. Женщины-носительницы поврежденного гена не имеют явных признаков заболевания.

Гены, ответственные за развитие заболевания.

GPR143, (G-PROTEIN-COUPLED RECEPTOR 143) локализован на коротком плече X хромосомы.

Он состоит из 9 экзонов и 8 интронов.

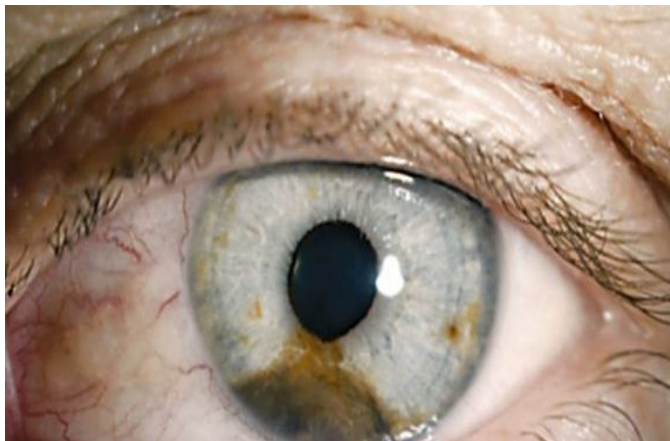
Экспрессируется в меланоцитах и пигментном эпителии сетчатки. Аллельным вариантом мутации, приводящей к данному заболеванию., является мутация, вызывающая X-сцепленный врожденный нистагм тип 6 (NYS6).

Причиной заболевания является отсутствие (или блокада) фермента тирозиназы, необходимой для нормального синтеза меланина.

ПРИЗНАКИ ГЛАЗНОГО АЛЬБИНИЗМА

- депигментация глазного дна с выступающими сосудами,
- нистагм,
- фотофобия,
- снижение остроты зрения,
- тремор головы,
- нормальная пигментация кожи
- Часто встречаются нарушения рефракции в виде гиперметропии (дальнозоркость)
- У представителей негроидной расы и японцев может быть коричневая радужка и разная степень депигментации глазного дна.

ПРИЗНАКИ ГЛАЗНОГО АЛЬБИНИЗМА



*Депигментация,
выступающие сосуды*



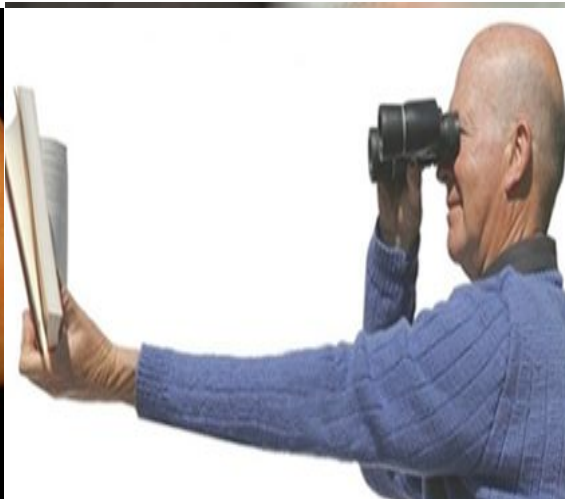
Тремор головы



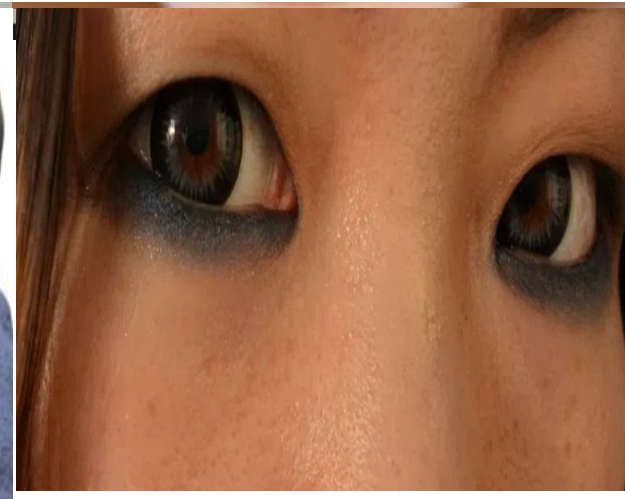
Нормальная пигментация



Фотофобия

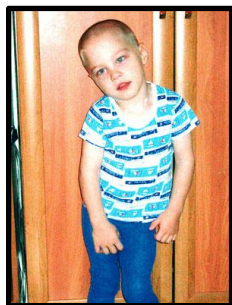


Дальнозоркость



Коричневая радужка у японцев

ОСЛОЖНЕНИЯ ПРИ АЛЬБИНИЗМЕ



задержка в развитии



искривлённые черты лица



низкий рост



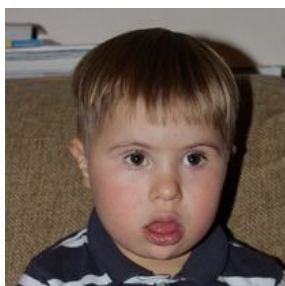
гиперактивность



редко расставленные зубы



Рак кожи



высунутый язык



ожирение



агрессивность

РЕКОМЕНДАЦИИ ПРИ АЛЬБИНИЗМЕ

Эффективных методов лечения альбинизма нет, но больному стоит избегать солнечных облучений, носить солнцезащитные очки или затемнённые линзы. При косоглазии возможно хирургическое вмешательство.



Дети-альбиносы негроидной расы

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ
