

АЛЬБИНИЗМ У ЛИЦ КОРЕННОЙ НАЦИОНАЛЬНОСТИ РЕСПУБЛИКИ ТЫВА

А.Х. Делгер, Л.Ч. Спиридонова, О.С. Омзар

(Красноярская государственная медицинская академия, ректор – д.м.н., проф. И.П. Артюхов, кафедра глазных болезней, зав. – д.м.н., проф. В.И. Лазаренко; Главное Бюро МСЭ по Республике Тыва, гл. эксперт – Л.Ч. Спиридонова; Республиканская больница № 3 Республики Тыва, иммуногенетическая лаборатория, зав. – О.С. Омзар)

Резюме. *Обследовано 27 больных глазо-кожной формой альбинизма в возрасте от 3 до 48 лет, коренных жителей Республики Тыва. Установлено, что у тывинцев частота альбинизма составляет 1:8715 и все тывинцы-альбиносы наблюдаются с нарушением зрительных функций. Высокая частота встречаемости альбинизма у лиц коренной национальности Республики Тыва обуславливает актуальность изучения его распространенности и клинических проявлений.*

Ключевые слова: альбинизм, расы, монголоиды.

Являясь одним из наследственных заболеваний, альбинизм приводит к значительным изменениям органа зрения и является причиной слабовидения, требующей создания особых условий для обучения и последующего трудоустройства этих больных. Так как страдающие альбинизмом люди являются инвалидами с детства, очень важен вопрос их социальной адаптации в современном мире.

О распространенности альбинизма в литературе имеются разные данные. По материалам [12], она составляет 1:17000, по данным [11] – 1:15000. Хотя альбинизм считается редкой патологией, в некоторых расовых группах наблюдается его необычно высокий удельный вес. Среди пуэрториканцев наиболее часто встречается синдром Германского-Пудлака, среди населения США наиболее распространен П-ген-зависимый альбинизм, также преобладающий в африканском и азиатском регионах [4,5].

По данным [2], вследствие тенденции наследственных заболеваний распространяться в небольших этнических группах в связи с большой частотой родственных браков, выявлены очаги альбинизма в Северной Ирландии и обнаружены сотни альбиносов среди племени карибе куна в Южной Панаме.

Несмотря на многочисленные работы, посвященные альбинизму, остаются абсолютно не изученными его аспекты у представителей разных рас, и, в частности, монголоидной. Доступные нам результаты исследований, проведенных у японцев, корейцев и китайцев, были в основном посвящены изучению вопросов генетики альбиносов [8,9].

При проведении медико-генетического исследования на всей территории Республики Тыва у коренного населения был изучен груз моногенных наследственных болезней. Среди них альбинизм встречается в форме глазо-кожного и является одной из самых распространенных дерматологических патологий. Глазо-кожный альбинизм с аутосомно-доминантным типом наследования был выявлен в 2 семьях с 5 больными в Сут-Хольском и Шинаанском кожуунах и с аутосомно-рецессивным типом наследования диагностирован в 6 родственных семьях с 12 больными в Бай-Тайгинском кожууне. Больные альбинизмом составили 5,7% больных моногенными наследственными болезнями и 32,1% – дерматологической патологией [3].

Цель. Изучение распространенности и клинических проявлений альбинизма у лиц коренной национальности Республики Тыва – тывинцев.

Материалы и методы

Обследовано 27 больных глазо-кожной формой альбинизма в возрасте от 3 до 48 лет – коренных жителей Республики Тыва. В исследование включались больные, находившиеся в период 1999–2006 годы на обследовании и освидетельствовании в иммуногенетической лаборатории Республиканской больницы № 3 и Главном бюро МСЭ по Республике Тыва. Проводились визометрия, офтальмомикроскопия, офтальмоскопия, скиаскопия. Статистическая обработка полученных данных осуществлялась с использованием стандартных средств анализа, входящих в состав ППП Excel 97 и Statistica 5.0, включавших классические методы описательной статистики. Достоверность различий показателей определялась по t-критерию Стьюдента. Критический уровень значимости при проверке статистических гипотез $p < 0,05$.

Результаты и обсуждение

На учете в Главном бюро МСЭ по РТ, у городских и районных детских окулистов, в иммуногенетической лаборатории на 2006 год состоит 30 человек, страдающих альбинизмом. Все больные наблюдались с глазо-кожной формой альбинизма. Из них: тывинцев – 27 (87%), европеоидов – 3 (13%) человека. В Республике Тыва (2003) с общей численностью населения в 305510 человек проживает 235313 (77%) этнических тывинцев и 70197 (23%) человек других национальностей. Таким образом, у тывинцев частота альбинизма составляет 1:8715, а у европеоидов – 1:23399 человек, что отличается в 2,7 раза. Распространенность альбинизма у тывинцев составила 1,1 на 10000 населения, у пришлых – 0,4 на 10000 населения.

Нами обследованы 23 человека коренной национальности, являющихся инвалидами по зрению вследствие альбинизма глазо-кожной формы, состоящих на учете бюро МСЭ. Из них 10 больных также состоят на учете в иммуногенетической лаборатории Республиканской больницы № 3. Возраст больных варьирует от 3 до 48 лет, средний возраст составил $17,3 \pm 5,9$ лет. Большинство из них являются дети до 18 лет – 15 (65%), с примерно одинаковым распределением по полу: мужского – 12 (52%) и женского – 11 (48%) больных. Инвалидов с детства – 15 больных, инвалидов III группы – 8, инвалидов других групп нет. Преобладали сельские жители – 17 (74%), городских было 6 (26%) больных.

Для оценки функционального состояния зрительной системы вследствие того, что для каждого глаза показатели были различны, дальнейший анализ проведен по числу глаз (всего 46 глаз). Были проанализированы острота зрения без коррекции и острота зрения с оптимальной оптической коррекцией (рис. 1, 2). Без оптической коррекции острота зрения была низкой у

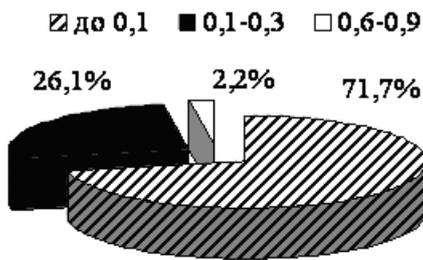


Рис. 1. Острота зрения пациентов-альбиносов без коррекции.

большинства больных. Среднее значение остроты зрения без коррекции составило $0,14 \pm 0,08$, с оптимальной оптической коррекцией – $0,25 \pm 0,11$, что было достоверно различно ($p < 0,05$).

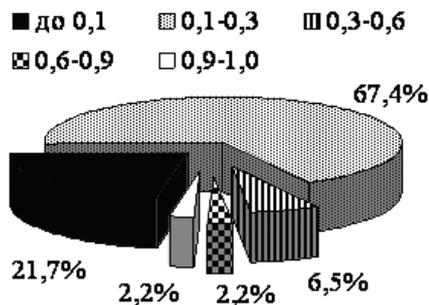


Рис. 2. Острота зрения пациентов-альбиносов с оптической коррекцией.

У 2,2% больных острота зрения с коррекцией повысилась на 0,6-0,9 и еще у 2,2% – на 0,3-0,6. В основном отмечалось повышение остроты зрения на 0,01-0,3 – у 60,8% больных. Не изменилась острота зрения вследствие оптической коррекции у 34,8% больных (рис. 3).

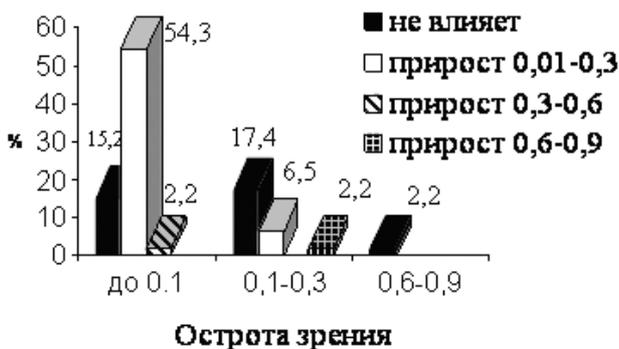


Рис. 3. Влияние коррекции на остроту зрения пациентов-альбиносов.

У всех обследованных больных-альбиносов имелись аномалии рефракции. Эмметропической рефракции не было. Преобладала миопическая рефракция (26 глаз, 56,5%), гиперметропическая рефракция имела на 20



Рис. 4. Виды астигматизма у пациентов-альбиносов.

глазах (43,5%). Астигматизм наблюдался на 27 глазах в 58,7% случаев, среднее значение степени астигматизма было $3,3 \pm 1,58$ дптр. Данные по виду и степени астигматизма у больных-альбиносов отражены на рисунках 4 и 5.

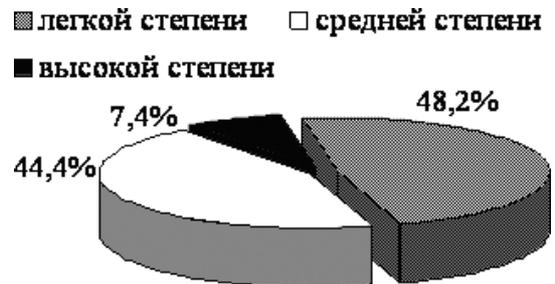


Рис. 5. Степень астигматизма у пациентов-альбиносов.

У всех больных наблюдался нистагм, в основном в виде мелкокоразмашистого, горизонтального.

Альбицизм представляет собой генетически детерминированное заболевание с гетерогенным наследованием чаще всего по аутосомно-рецессивному типу. Это означает, что заболевание возникает у ребенка, который получил по гену с мутацией от обоих родителей. Глазная форма альбицизма может наследоваться только по рецессивному X-сцепленному типу – заболевание наблюдается у мужчин-родственников пробанда по материнской линии [1,4,5,6,7,10].

На базе иммуногенетической лаборатории Республиканской больницы № 3 нами генеалогически обследованы 14 больных коренной национальности, страдающих глазо-кожным альбицизмом. У 12 больных выявлен глазо-кожный альбицизм, наследовавшийся по аутосомно-рецессивному типу, у остальных 2 генеалогической связи выявить не удалось. Родословная выявленного типа наследования представлена на примере генеалогического дерева больного-альбиноса 1998 года рождения, где заболевание прослеживается по горизонтали и повторяется через одно или несколько поколений (рис. 6).

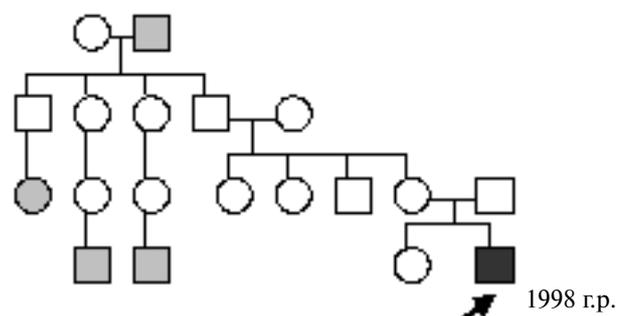


Рис. 6. Генеалогическое дерево пациента-альбиноса (1998 г.р.).

Таким образом, более высокая частота встречаемости альбицизма у лиц коренной национальности Республики Тыва обуславливает актуальность изучения его распространенности и клинических проявлений. Планируемое проведение комплексного офтальмологического обследования тывинцев-альбиносов с целью выявления характерного функционального симптомокомплекса позволит разработать оптимальные диагностические и лечебные мероприятия в условиях Республики Тыва.

ALBINISM IN ASIAN PATIENTS OF THE REPUBLIC TYVA

A.Kh. Delger, L.Ch. Spiridonova, O.S. Omzar

(Krasnoyarsk State Medical Academy, Central Bureau of Medicine and Social Examination of Republics Tyva, Republican Hospital № 3 Immuno-Genetic Laboratory)

Are investigated the prevalence and clinical displays of albinism in Tyvians. 27 patients with the oculocutaneous form of albinism aged from 3 to 48 years, indigenous inhabitants of Republic Tyva have been surveyed. It is established, that in Tyvians the frequency of albinism amounts to 1:8715 and all Tyvians-albino are observed with infringement of visual functions. The high frequency of spreading of albinism in the persons of indigenous nationality of Republic Tyva determines the necessity of study of this prevalence and clinical displays.

ЛИТЕРАТУРА

1. Калачев И.И., Можеренков В.П. Альбинизм в практике офтальмолога // Вестник офтальмологии. — 1989. — Т. 105, № 2. — С.71-74.
2. Квасова М.Д. Зрение и наследственность. — СПб.: Диля, 2002. — 160 с.
3. Назаренко Л.П., Монгуш Р.Ш., Салюкова О.А., Ондар Э.А. // Материалы региональной конференции. — Кызыл, 2003. — С.107-115.
4. Эскина Э.Н., Смольянинова И.Л. Альбинизм // Наследственные и врожденные заболевания сетчатки и зрительного нерва / Под ред. А.М. Шамшиновой. — М.: Медицина, 2001. — С.419-446.
5. Эскина Э.Н. Клинические и патофизиологические особенности органа зрения при альбинизме: Автореф. дис. ... канд. мед. наук. — М., 1996. — 23 с.
6. Abadi R., Pascal E. The recognition and management of albinism // Ophthalmol., Physiol. Opt. — 1989. — Vol. 9, № 1. — P.3-15.
7. Lisa McHam M., Fulton A. Albinism // Intern. Ophthalmol. Clinics, Paediatric Ophth. — 1992. — Vol. 32, № 1. — P.185-200.
8. Nakamura E., Miyamura Y., Matsunaga J. et al. A novel mutation of the tyrosinase gene causing oculocutaneous albinism type 1 (OCA1) // J. Dermatol. Sci. Department of Dermatology, Akita University School of Medicine, Akita, Japan. — 2002. — Vol. 28, № 2. — P.102-105.
9. Tanita M., Matsunaga J., Miyamura Y. et al. Polymorphic sequences of the tyrosinase gene: allele analysis on 16 OCA1 patients in Japan indicate that three polymorphic sequences in the tyrosinase gene promoter could be powerful markers for indirect gene diagnosis // J. Hum. Genet. Department of Dermatology, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai, Japan. — 2002. — Vol. 47, № 1. — P.1-6.
10. Tomita Y., Tokeda A., Okinaga S. et al. Human oculocutaneous albinism caused by single base insertion in the tyrosinase gene // Biochem. Biophys. Res. Commun. — 1989. — Vol. 164, № 3. — P.990-996.
11. Wilson G. VcWilliams, Irene H. Maumenee Albinism // Retinal Dystrophies and Degenerations / David A Newsome. — New York, 1998. — P.305-317.
12. Witkop C.J., Quevedo W.C., Fitzpatrick T.B., King R.A. The metabolic basis of inherited disease. — New York, Mc Grav-Hill, 1989. — P.2905-2940.

© КУХАРЕНКО Ю.В., БЕЛОУСОВ А.В. — 2007

ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ ЛЕЧЕНИЯ ХРОНИЧЕСКОГО КАТАРАЛЬНОГО ГИНГИВИТА У ЛИЦ МОЛОДОГО ВОЗРАСТА ПРЕПАРАТОМ «НЕОСЕЛЕН» С ПОМОЩЬЮ УЛЬТРАЗВУКОВОЙ ДОПЛЕРОГРАФИИ

Ю.В. Кухаренко, А.В. Белоусов

(Читинская государственная медицинская академия, ректор — д.м.н., проф. А.В. Говорин, кафедра стоматологии ФПК и ППС, зав. — д.м.н., проф. В.В. Зобнин)

Резюме. В этиопатогенезе заболеваний пародонта одним из ведущих звеньев является нарушение гемодинамики сосудов пародонта и дефицит антиоксидантов в организме человека. Применение препарата «Неоселен» в комплексной терапии хронического гингивита приводит к снижению воспалительного процесса, нормализации гемодинамики сосудов пародонта.

Ключевые слова: хронический гингивит, гемодинамика, селен.

В настоящее время одной из основных проблем стоматологии остаются вопросы изучения этиопатогенеза и повышения эффективности профилактики и лечения воспалительных заболеваний пародонта. Актуальность вопроса обусловлена высокой частотой указанных патологических состояний, по данным ВОЗ (1995) у лиц молодого возраста достигает 80-85%.

Наиболее распространенной нозологической формой в современной пародонтологии является воспаление десны — гингивит, приводящий к появлению в зубочелюстной системе очагов хронической интоксикации, снижению реактивности организма, появлению аллергизации, а в итоге — падение работоспособности, нарушение психо-эмоциональной сферы и снижение качества жизни больных.

Недостаточное знание механизмов развития заболеваний пародонта — это, безусловно, первопричина низкой эффективности используемых методов лечения, назначение которых не дает зачастую стойкой ремис-

сии. В патогенезе заболеваний пародонта одним из основных механизмов развития воспалительной реакции являются нарушения в системе гемодинамики и микроциркуляции сосудов пародонта, которые обусловлены рядом факторов, в том числе гипоксической гипоксией и гипотермией в условиях резко-континентального климата Забайкалья [1].

Бесспорным в этиопатогенезе заболеваний пародонта является дефицит антиоксидантов в организме человека. Система антиоксидантной защиты является важным звеном не только в обезвреживании свободных радикалов, но и принимает участие в реакциях многих метаболических процессов. Важным элементом антирадикальной защиты служит селен как компонент селензависимой глутатионпероксидазы. Кроме того, регуляция перекисного окисления липидов мембран может реализоваться селеном и без привлечения глутатионпероксидазного механизма утилизации перекисей (L. Flohe, 1997; A.V. Skalny, 2002; Л.А. Минина, 2003). В литературе име-