Министерство общего и среднего профессионального образования

Свердловской области

ГБОУ СПО «Каменск-Уральский педагогический колледж»

**Реферат по теме:**

**Наследственные формы слабовидения и слепоты. Профилактика и лечение наследственных болезней**

Каменск-Уральский,

2013 г.

**Содержание**

1. Наследственные формы слабовидения и слепоты

1.1 Наследственность и патология

1.2 Наследственная патология органа зрения при аутосомно-рецессивном типе наследования

1.3 Наследственная патология при аутосомно-доминантном типе наследования

1.4 Наследственная патология при всех типах наследования

2. Профилактика и лечение наследственной слепоты и слабовидения

Список литературы

**1. Наследственные формы слабовидения и слепоты**

**1.1 Наследственность и патология**

Наследственность - способность организмов передавать свои признаки и особенности развития потомству. Благодаря этой способности все живые существа сохраняют в своих потомках характерные черты вида. Такая преемственность наследственных свойств обеспечивается передачей генетической информации. Наследственность наряду с изменчивостью обеспечивает постоянство и многообразие форм жизни и лежит в основе эволюции живой природы. Наследственность и изменчивость являются предметом изучения генетики.

Наследственная патология - это расстройства жизнедеятельности организма, возникающие в результате нарушений генотипа (наследственной информации) и, как правило, передающиеся по наследству. Наследственная патология у индивида проявляется в форме наследственных заболеваний и предрасположенности к тем или другим болезням.

В последние десятилетия роль наследственности в этиологии глазных болезней значительно увеличилась. Известно, что 4 – 6% населения земного шара страдают наследственными недугами. Около 2000 заболеваний человека являются наследственными, из них 10 – 15% составляют заболевания глаз, столько же приходится на системные заболевания с глазными проявлениями.

Многие аномалии возникают в связи с аномальным развитием и формированием глаза или его отдельных компонентов в различные периоды онтогенеза. Они могут развиваться в самых начальных стадиях формирования глаза под влиянием многих физических, химических, тератогенных агентов и дисфункцией гормональных процессов. Например, микрофтальм является следствием нарушений, возникших в фазе формирования глазного пузыря. Воздействие вредных факторов на более поздних этапах развития глаза приводит к формированию дефектов хрусталика, сетчатки зрительного нерва. Следует, однако, оговориться, что возникновение указанных дефектов развития может быть следствием фенокопии (наследственные изменение фенотипа организма, вызванное факторами окружающей среды и копирующее проявление какого-либо известного наследственного изменения – мутации у этого организма).

**1.2 Наследственная патология органа зрения при аутосомно-рецессивном типе наследования**

Аутосомно-рецессивный тип наследования проявляется лишь при браке двух гетерозигот. Поэтому такие признаки обнаруживаются при близком родстве родителей. Чем меньше концентрация аутосомно-рецессивного гена в популяции, тем больше вероятность его реализации при кровном родстве родителей.

Анофтальм – врожденное отсутствие или утрата одного или обоих глазных яблок. Бывает истинным и мнимым. Истинный анофтальм чаще всего бывает односторонним, связана с недоразвитием переднего мозга или с нарушением «отшнуровывания» зрительного нерва. Мнимый анофтальм обусловлен задержкой развития глазного яблока. На рентгенограмме черепа при истинном анофтальме зрительное отверстие не выявляется, при мнимом оно всегда имеется.

Нистагм (дрожание глаз) – быстрые и нечастные произвольные движения глаз вызванные центральными или местными причинами, обусловленные своеобразной формой клинических судорог глазодвигательных мышц. Движения совершаются в горизонтальном, вертикальном и вращательном направлении. Нистагм развивается при врождённой или приобретённой в раннем детстве слабости зрения, когда отсутствует фиксация жёлтым пятном сетчатки. Нистагм не причиняет беспокойства больным, но они очень страдают от слабости зрения, мало поддающейся исправлению. С возрастом возможно уменьшение его интенсивности. Нистагм может проявится также при некоторых заболеваниях центральной нервной системы, при поражении лабиринта и т. д. Лечение чаще всего безуспешное. Необходимо устранить саму причину.

Криптофтальм – наблюдается деформация век и всего переднего отдела глазного яблока. Криптофтальм часто сопровождается резко выраженными уродствами лица, синдактилией (сращение рук и ног, например мизинца с безымянным), аномалиями гениталий и т. д.

Ретинобластома – истинное злокачественное новообразование сетчатки, возникающее у детей в раннем возрасте (от нескольких месяцев до 2 лет). В 15% случаев она может быть двусторонней. Болезнь вначале незаметна, но когда заболевание достигает значительных размеров и приближается к задней поверхности хрусталика, родители замечают как бы свечение зрачка. При этом глаз слеп, зрачок широкий, из глубины зрачка виден желтовато-белый рефлекс. Весь этот комплекс симптомов получил название «амавротического кошачьего глаза». Развивается ретинобластома из незрелых элементов глии сетчатки и вначале видна как утолщение сетчатки на ограниченном участке. Если во время не удалить глаз, наблюдается прорастание опухоли в орбиту и полость черепа. Лечение – раннее удаление глаза с последующей рентгенотерапией. Попытки рентгенотерапии, химиотерапии не дали убедительных положительных результатов.

Глиома сетчатки глаза – злокачественное новообразование зрительного нерва, опухоль глии (межуточной ткани центральной нервной системы), растёт медленно, достигая размеров ореха или гусиного яйца. Она может приводить к полной слепоте и даже смерти. Опухоль чаще всего развивается в раннем возрасте. Не исключено поражение лиц старшего возраста. Первыми признаками опухолей зрительного нерва является снижение зрения и изменение поля зрения.

Экзофтальм нарастает медленно. При этом глаз обычно выпячивается вперёд, подвижность его, как правило, сохраняется в полном объёме. Лечение – хирургическое.

**1.3 Наследственная патология при аутосомно-доминантном типе наследования**

Аутосомно-доминантное наследование аномалий характеризуется прежде всего значительной фенотипической изменчивостью: от едва заметного до чрезмерно интенсивного признака. По мере передачи от поколения такая интенсивность всё более и более возрастает. Если не считать наследование свойств крови, современная антропогенетика пока имеет сведения в основном лишь о редко встречающихся признаках, многие их которых наследуются по законам Менделя или представляют собой случай дополнений к ним.

Астигматизм – обнаружен в конце 18 века. Астигматизм – сочетание в одном глазу различных видов рефракции или разных степеней одного вида рефракции. В астигматических глазах две перпендикулярные плоскости сечения с наибольшей и наименьшей преломляющей силой называются главными меридианами. Чаще всего они располагаются вертикально или горизонтально. Но могут иметь и косое расположение, образуя астигматизм с косыми осями. В большинстве случаев преломление в вертикальном меридиане бывает сильнее, чем в горизонтальном. Такой астигматизм называют прямым. Иногда, наоборот, горизонтальный меридиан преломляет сильнее вертикального – обратный астигматизм. Различают правильный и неправильный. Неправильный обычно роговичного происхождения. Он характеризуется локальными изменениями преломляющей силы на разных отрезках одного меридиана и обусловлен заболеваниями роговицы: рубцы, кератоконус и т. д. Правильный имеет одинаковую преломляющую силу на протяжении всего меридиана. Это врождённая аномалия, передаётся по наследству и мало изменяется в течение жизни. Люди, страдающие астигматизмом (около 40 – 45% населения земного шара), нуждаются в оптической коррекции, т. е. без очков не могут видеть предметы в различных плоскостях. Устраняется с помощью очков с цилиндрическими стёклами и с помощью контактных линз.

Гемеролопия – устойчивое нарушение сумеречного зрения (куриная слепота). Снижается центральное зрение, поле зрения постепенно концентрически суживается.

Колобома – дефект края века в виде треугольной или полукруглой выемки. Чаще наблюдается на верхнем веке в его средней трети. Нередко сочетается с другими уродствами лица. Лечение – при указанных аномалиях хорошие результаты дают пластические операции.

Аниридия – отсутствие радужной оболочки, тяжёлая врожденная патология сосудистого тракта глаза. Может быть частичная или почти полная аниридия. О полной аниридии говорить не приходится, т. к. гистологичеки обнаруживаются хотя бы незначительные остатки корня радужки. При аниридии нередки случаи врождённой глаукомы с явлениями растяжения глазного яблока (гидрофтальм), которые зависят от заращения угла передней камеры эмбриональной тканью. Аниридия иногда сочетается с передней и задней полярной катарактой, подвывихом хрусталика и редко – колобомой хрусталика.

Микрофтальм – недоразвитие всего глазного яблока, с уменьшением всех его размеров, «маленький глаз».

Эктопия хрусталика – смещение линзы хрусталика. Наиболее типичным примером является эктопия хрусталика, наблюдающаяся при семейно-наследственном поражении всей костно-мышечной системы, которое выражается в удлинении дистальных фаланг пальцев рук и ног, удлинении конечностей, слабости суставов. Тяжёлых эндокринных нарушениях. Заболевание это носит название арахнодактилии, или синдрома Марфана. В глазах при этом обнаруживается симметричное смещение хрусталика. Чаще хрусталик смещён кверху и кнутри или кверху и кнаружи.

Смещение хрусталика может сопровождаться развитием катаракты.

Врождённые катаракты – врождённые помутнения хрусталика, снижающие зрения или обращающие на себя внимание при обычных методах исследования глаза, наблюдаются довольно часто и составляют примерно от 4 до 10% ко всем катарактам.

Большинство врождённых катаракт развивается в результате внутриутробной патологи и нередко комбинируется с разными пороками развития как глаза, так и других органов. Заболевание в большинстве случаев бывает двусторонним и лишь у 15% детей – односторонним. Односторонние катаракты, хотя и ведут в дальнейшем к профессиональным ограничениям в связи с трудностями восстановления полноценного бинокулярного зрения, не является причиной инвалидности по зрению. В то же время при двусторонних врождённых катарактах даже после успешного хирургического и упорного послеоперационного лечения невозможно полноценное зрение, особенно если имеются сопутствующие пороки развития глаза.

Наиболее часто среди врождённых катаракт встречаются зонулярные, диффузные, плёнчатые, полиморфные, ядерные, передняя полярная и задняя полярная катаракты.

Зонулярная (слоистая) наиболее распространена среди всех встречающихся в детском возрасте катаракт. Эта форма заболевания может быть не только врождённой. Нередко она появляется в первые годы жизни. Как врождённая, так и приобретённая катаракта может прогрессировать до 20 – 25-летнего возраста.

Слоистая катаракта характеризуется помутнением одного или нескольких слоёв хрусталика, лежащих между ядром и периферическими слоями. При обычно размере зрачка не всегда удаётся увидеть клиническую картину слоистой катаракты. Если зрачок расширить, то даже при боковом освещении она представляется в виде мутного серого диска с резко очерченным или снабжённым зубчатыми отростками краем, расположенным в глубине прозрачного хрусталика. Диск окружён чёрным ободком прозрачных периферических слоёв хрусталика. Слоистая катаракта всегда бывает двусторонней и очень сходна на обоих глазах. Зрение при слоистой катаракте чаще всего значительно понижено. Степень снижения остроты зрения зависит не от величины помутнения, а от его интенсивности. При интенсивности помутнения острота зрения может быть достаточной для того, чтобы читать, писать и выполнять мелкую работу. Лечение слоистой катаракты хирургическое и показано только при значительном снижении остроты зрения и невозможности читать.

Диффузная (полная) катаракта видна невооружённым глазом. Область зрачка серого или белесоватого цвета, зрение снижено до светоощущения. Рефлекса с глазного дна даже при расширенном зрачке получить не удаётся. Лечение хирургическое.

Плёнчатая катаракта является следствием пре- или постнатального рассасывания диффузной катаракты. Она представляет собой непрозрачную капсулу хрусталика и остатки хрусталиковых масс. Толщина серовато-белой плёнки, которая бывает видна хорошо при осмотре с боковым освещением, составляет обычно 1 – 1,5мм. Диагностике этого вида катаракты помогает биомикроскопия (углубление передней камеры, прямой оптический срез хрусталика) и ультразвуковое исследование. Рефлекс с глазного дна обычно отсутствует, зрение снижено до сотых – светоощущения.

Ядерная катаракта характеризуется помутнением центральных отделов хрусталика. Чаще это пылевидные помутнения, охватывающие область эмбрионального ядра; иногда могут наблюдаться «наездники» (радиарные отростки, выделяющиеся на фоне красного свечения зрачка).

Полиморфная катаракта за полиморфную катаракту принимают всё редко встречающие помутнения хрусталика различной локализации, формы и степени выраженности, от которых зависит и степень снижения зрения.

Передняя полярная катаракта – резко ограниченное помутнение белого цвета не более 2 мм в диаметре, расположенное в центре передней поверхности хрусталика. Помутнение это состоит из сильно изменённых, неправильно сформированных мутных хрусталиковых волокон, расположенных под сумкой хрусталика.

Развитие передней полярной катаракты связано с расстройством процесса отшнуровывания хрусталикового зачатка от эктодермы. Передняя полярная катаракта может развиться и от других внутриутробных процессов, а также после рождения в результате язвы роговой оболочки.

Задняя полярная катаракта имеет вид небольшого помутнения округлой формы, серовато-белого цвета, расположенного у заднего полюса хрусталика.

Так как полярные катаракты всегда врождённые, они двусторонние. Ввиду незначительных размеров они, как правило, зрения не понижают и лечения не требуют.

При врождённых помутнениях, аномалиях формы и положения хрусталика, первая помощь, как правило, не требуется, и задача педиатра заключается в том, чтобы безотлагательно направить ребёнка с патологией глаз к окулисту для решения вопроса о сроках и методах лечения.

Экзофтальм – заболевание глазницы, признак его – смещение глаза, его выпячивание или, наоборот, западение его – энофтальм. Чаще всего экзофтальм появляется в результате увеличения орбитального содержимого (опухоли, инородного тела, кровоизлияния) или уменьшения её полости в результате выпячивания костных стенок орбиты. Экзофтальм может возникнуть также в результате эндокринных нарушений, поражений нервной системы, повышение тонуса симпатической нервной системы.

Наследование, сцепленное с полом

Дальтонизм или дихромазия – нарушение цветного зрения, заключается она в полном выпадении восприятия одного цветного компонента. Частичная цветовая слепота встречается чаще у мужчин (8%) и значительно реже у женщин (0,4%). Обнаружил у себя и описал английский естествоиспытатель Джон Дальтон в 1974 г. Нарушение цветного зрения у машиниста, приведшее к тяжёлым последствиям, было описано в 1875 г. (в Швейцарии где произошло крушение поезда с большим числом жертв). Это трагический случай послужил поводом для обязательной проверки цветного зрения у работников всех видов транспорта, солдат и др. различают несколько форм дальтонизма: дейтеронопию – частичная аномалия восприятия зелёного цвета (смешивают зелёный цвет с серым, жёлтым и тёмно-красным) и протанопию – аномалия восприятия красного цвета (смешивают красный цвет с серым, жёлтым и тёмно-зелёным), и тританопию – аномалия восприятия фиолетового цвета. В действительности при выпадении одного из цветовоспринимающих компонентов цветослепота отмечается не только на один цвет, нарушается восприятие и других цветов. Протаноп не различает ни красного, ни зелёного цвета. Протанопией страдал знаменитый физик Дальтон, впервые точно описавший цветослепоту на красный цвет (1798), по имени которого она называется дальтонизмом. Однако термин «дальтонизм» устарел и применяется редко. При протанопии страдает восприятие и красного, и зелёного цвета. При действии на глаз красных лучей возбуждается только зелёный и фиолетовый компоненты (первый сильнее, второй слабее).

При выпадении зелёного компонента при дейтеронопии зелёный цвет вызовет слабое раздражение красных и фиолетовых элементов, в результате чего глаз увидит неопределенный серый цвет. Красный цвет при этом будет интенсивнее нормального, т. к. в нём не будет примеси зелёного, существующего в норме, фиолетовый же цвет будет более фиолетовый, т. к отсутствует зелёный цвет, придающий фиолетовому цвету синеватый оттенок. Дейтеранопы не отличают светло-зелёный от тёмно-красного, фиолетовый от голубого, пурпурный от серого. Слепота на зелёный цвет встречается вдвое чаще чем, чем на красный.

Тританопия и тританомалия как врождённые расстройства встречаются крайне редко. Тританопы смешивают жёлто-зелёный с синевато-зелёным, а также пурпурный с красным.

**1.4 Наследственная патология при всех типах наследования**

Пигментная дистрофия сетчатки – одной из причин дистрофических процессов в сетчатке с гибелью её специфических нервных клеток является патологичный процесс в конечных капиллярах сетчатки. Начинается пигментная дистрофия в молодом возрасте. Сначала больные ощущают только ухудшение сумеречного зрения, а днём не испытывают никаких ограничений. С течением времени сумеречное зрение расстраивается так резко, что мешает ориентировке даже в знакомой местности, наступает такое состояние которое называется «куриной слепотой», сохраняется лишь дневное зрение. Палочковый аппарат – аппарат сумеречного зрения – гибнет. Центральное же зрение может сохраняться в течение всей жизни даже при очень узком поле зрения (человек смотрит как бы через узкую трубу).

Иногда поражение концевых капилляров сетчатки возникает не в периферических частях, а в центре, например, при дистрофии жёлтого пятна, где также видна мелкая пигментация сетчатки, но страдает при этом центральное зрение. Такие изменения могу иметь семейно-наследственный характер. За редким исключением, поражаются оба глаза, однако к полной слепоте болезнь не приводит.

Передаётся аутосомно-доминантно, аутосомно-рецессивно, и редко бывает связана с Х-хромосомой (с полом). Различные генетические формы дистрофии имеют различный прогноз. Так, при доминантной форме у больных к 50 годам может снижаться острота зрения до 0,3, при рецессивной форме и связанный с полом острота зрения снижается до 0,1, уже к 30-ему возрасту. Эти наблюдения важны не только для генетического прогноза, но и для изучения этиологии дистрофии.

Наследственные атрофии зрительного нерва – иногда сочетаются с поражением центральной нервной системы, порой протекают изолированно. Различают тяжёлую, рецессивную, и более доброкачественную, доминантную, формы заболевания. Болеют преимущественно мужчины. Рецессивная форма проявляется сразу же после рождения. Доминантная форма начинается незаметно в 6 – 7 лет, прогрессирует медленно, редко приводит к слепоте, т.к. периферическое зрение в значительной мере сохраняется. Через несколько месяцев развивается простая атрофия зрительного нерва, бледнеет весь диск, а иногда его височная часть. Острота зрения снижается до 0,1. Отмечаются увеличение слепого пятна, нарушение цветоощущения.

Реже встречающийся микрофтальм сочетается с аномалией рефракций, эктопией зрачка, врождённой катарактой, патологией сосудистой оболочки и сетчатки, а иногда с умственной отсталостью и передаётся по аутосомно-доминантному, по аутосомно-рецессивному, и сцепленному с полым.

Таким образом, к патологии зрения по аутосомно-доминантному типу наследования передаются заболевания: астигматизм, аниридия, колобома, микрофтальм, эктопия хрусталика, врождённые катаракты, экзофтальм.

К патологии зрения по аутосомно–рецессивному типу наследования передаются заболевания: ретинобластома, Криптофтальм, врождённые помутнения роговицы, нистагм.

К патологиям зрения, передающимися по всем типам наследования, относят: атрофии зрительного нерва, пигментная дистрофия сетчатки.

**2. Профилактика и лечение наследственной слепоты и слабовидения**

Прогресс в профилактике врождённых глазных болезней заключается в правильном контролировании факторов, которые могут влиять на болезнь организма беременной женщины. Правильный дородовой уход и соответствующее питание обеспечивают плоду благоприятные условия развития.

Исключительно важно вести здоровый образ жизни в широком смысле этого слова: регулярно заниматься физической культурой и спортом, рационально питаться, исключить такие негативные факторы, как курение, употребление алкогольных напитков, наркотиков, токсических веществ. Ведь многие из них обладают мутагенными свойствами.

С увеличением возраста женщины повышается риск рождения неполноценного ребенка. Если возраст матери находится в пределах 20 – 35 лет, то вероятность рождения больного малыша составляет 0,097 %, 35 – 39 лет – 0,289 %, а 40 и старше – 0,81 %.

Большую роль в профилактике наследственных болезней играют медико-генетические консультации, которые созданы почти во всех крупных городах, в том числе непосредственно при консультациях «Брак и семья».

После уточнения диагноза и установления типа наследовании болезни офтальмолог совместно с генетиком и другими врачами специалистами должен определить риск проявления такого дефекта у потомства. Медико-генетические консультации способствуют профилактике слепоты от многих наследственных заболеваний глаза.

Квалифицированные специалисты-генетики помогут супругам, в чьей семье имеется ребенок или близкие родственники с наследственными дефектами развития, а также беременным, у которых было несколько абортов в связи с хромосомными нарушениями, родственникам, собирающимся вступить в брак. Кроме того, к генетику целесообразно обращаться беременным, перенесшим психическую травму, получавшим в связи с болезнью лекарства и др.

Посещение медико-генетической консультации позволяет во многих случаях на основании цитогенетических, генеалогических и других исследований прогнозировать состояние здоровья будущего ребенка. Тем самым родителям предоставляется возможность решить, идти ли на риск или воздержаться от деторождения.

Если риск заболевания велик, медико-генетическая консультация может предотвратить рождение ребенка, либо вовремя распознать недуг, назначить лечение родившемуся малышу.

Необходимая предпосылка медико-генетического консультирования – изучение родословной обследуемых для выявления возможности наследования имеющихся дефектов. Чем больше членов семьи оказываются в поле зрения врача, тем более вероятно полноценное прогнозирование.

**Список литературы**

1. Наследственные нарушения. – Электрон. Дан. (1файл). – Режим доступа: <http://doctor.kz/spec/news/2012/07/18/13571>– (03.04.2013).
2. Наследственные нарушения зрения. – Электрон. Дан. (1 файл). – Режим доступа: <http://xreferat.ru/55/1840-1-nasledstvennye-narusheniya-zreniya.html>. – (03.04.2013).
3. Профилактика наследственных болезней.– Электрон. Дан. (1 файл). – Режим доступа: <http://www.maxihealth.ru/pregn26.htm>. – (03.04.2013).