

19. Остроумова О. Д. Артериальная гипертония у пожилых больных и состояние высших психических функций / О. Д. Остроумова, И. В. Десницкая, В. А. Поликарпов // Кардиология. – 2006. – № 4. – С. 85–88.

20. Преображенская И. С. Возрастная когнитивная дисфункция: диагностика и лечение / И. С. Преображенская, Н. Н. Яхно // Журн. неврол. и психиатр. – 2006. – № 11. – С. 33–38.



УДК 617.7-053.2-056.7

МЕТОДОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ИЗУЧЕНИЯ ПРИКЛАДНЫХ ВОПРОСОВ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ГЛАЗ У ДЕТЕЙ

С. А. Рыков¹, д. м. н., профессор, Е. М. Савина², врач

¹Кафедра офтальмологии Национальной медицинской академии последипломного образования имени П. Л. Шупика

²Национальная детская специализированная больница «Охматдет», Киев

Резюме

Стаття присвячена методологічним особливостям вивчення прикладних питань з проблеми попередження сліпоти і слабозорості, результати яких необхідні для планування медико-генетичних заходів. Розглядаються методологічні питання вивчення розповсюдженості, динаміки та структури спадкової патології очей, стан реабілітації хворих дітей і втрачені можливості своєчасного відновного лікування, а також контекстові чинники попередження тяжкої патології очей.

Ключові слова: *спадкова патологія очей, сліпота, тяжка слабозорість, контекстові чинники, медична реабілітація, генетико-епідеміологічні дослідження.*

Summary

This article is devoted to methodological features of the study of applied problems for the issue of prevention of blindness and visual impairment, whose results are needed for planning medical genetic measures. It is concerned about methodological issues of studying the prevalence, dynamics and structure of genetic eye disease, state of rehabilitation of sick children and lost opportunities of timely rehabilitation and context factors for preventing severe eye pathology as well.

Keywords: hereditary eye pathology, blindness, severe visual impairment, context factors, medical rehabilitation, genetic-epidemiological research.

Наследственная патология глаз, особенно у детей, – это проблема, сопровождающая развитие человечества во все времена. Она характеризуется уродствами развития глаз и тяжелыми наследственными заболеваниями глаз, меры предупреждения и методы лечения которых до настоящего времени малоэффективны. Генетически детерминированная патология глаз часто приводит к слепоте или тяжелому слабовидению. Рожденные с такой

патологией дети с раннего детства и до конца своей жизни имеют физический и социальный статус «людей с ограниченными возможностями». Это приводит к постоянной ответственности государства за их судьбу в течение всей жизни (пенсионное обеспечение, все виды реабилитации, обеспечение равных прав) [1].

Наследственные заболевания глаз у детей в подавляющем большинстве являются врожденными (врожденная наслед-

ственная патология в отличие от врожденной ненаследственной). Современные достижения генетики в целом и медицинской генетики в частности за последние 10–15 лет столь значительны, что предполагают благоприятную перспективу снижения числа слепых и слабовидящих детей. Однако до настоящего времени число слепых и слабовидящих в мире пока мало изменяется.

Условно проблемы медицинской генетики можно представить в двух разделах – теоретическом и прикладном.

Теоретический раздел занимается решением вопросов распространения наследственной патологии и груза наследственной патологии в популяциях, этиологию и патогенез генетических болезней, возможности этиологического и патогенетического лечения генетических заболеваний, диагностику наследственных заболеваний, меры профилактики и т.п.

Прикладная медицинская генетика, которая основывается на достижениях теоретической генетики, решает вопросы, определяющие направления деятельности в этой области клинической медицины.

Наследственной патологией глаз занимается офтальмогенетика, являющаяся разделом медицинской генетики. Офтальмогенетика обеспечивает внедрение теоретических достижений в практику: раннее и сплошное выявление детей с патологией глаз и, следовательно, семей-носителей наследственной патологии глаз, современную медицинскую реабилитацию детей с наследственной патологией глаз, организацию всех видов реабилитации и, главное, меры профилактики рождения детей с наследственной патологией глаз, что является основной задачей офтальмогенетики.

Почти повсеместно, в том числе и в Украине, наблюдается значительное отставание внедрений достижений теоретической генетики в практику. Прикладная офтальмогенетика нуждается в постоянных научных исследованиях для того, чтобы иметь возможность обеспечить и реализовать меры по профилактике наследственной патологии и реабилитации больных.

Цель настоящей статьи. Обозначить

методологические особенности научных исследований по прикладным вопросам наследственной патологии глаз и определить целесообразность использования методов оценки тяжести наследственной патологии глаз, содержащихся в Международной классификации ограничения жизнедеятельности и здоровья (МКФ).

Материал и методы исследования

1. Клинико-аналитический анализ прикладных исследований офтальмогенетики. Проблематичным является получение достоверного информативного материала, что обусловлено отсутствием или ограниченным количеством сплошных генетико-эпидемиологических исследований.

2. Изучение целесообразности применения МКФ в анализе и определении тяжести наследственной патологии глаз.

1. Источники информации о распространенности и о нозологической структуре наследственной патологии глаз, которые необходимы для планирования медико-генетических мероприятий и оценки их эффективности:

Наследственная патология глаз у детей в большинстве случаев является врожденной. Ранняя диагностика и учет детей с такой патологией могли бы быть достоверным источником для определения частоты и структуры наследственной патологии глаз. Однако в реальных условиях учитывается только факт врожденной патологии, а дифференциальная диагностика врожденной наследственной и врожденной ненаследственной патологии глаз не проводится. Вместе с тем, такая дифференциация в большинстве случаев возможна по клинической картине болезни [2]. Среди наследственной врожденной патологии в основном преобладают пороки развития, в то время как врожденная ненаследственная патология, как правило, носит характер воспалительного процесса, этиологию которого помогают определить воспалительные заболевания матери.

подавляющее большинство людей в мире, в том числе в Украине, живет не в изоляторах. Большинство населения Украины славянское, широко мигрирующее в пределах государства. Браки явля-

ются случайными. Поэтому данные генетико-эпидемиологических исследований отдельных регионов Украины, не касающиеся изоляторов, могут быть экстраполированы, с определенной достоверностью, на все население государства и могут быть серьезным источником информации о распространенности и грузе наследственной патологии. Это подтверждено широко-масштабными генетико-эпидемиологическими исследованиями в РФ [3], в которых принимали участие офтальмогенетики. В Украине генетико-эпидемиологические исследования проводятся редко, и офтальмологи не всегда принимают в них участие. Мы изучили диссертационную работу Поканевич Т. М. «Чинники ризику формування вроджених вад розвитку серед новонароджених (за даними генетичного моніторингу населення Київської області)» (2003) [4]. В ней диссертант использовал результаты мониторинга населения Украины на предмет выявления врожденных пороков развития. Генетический мониторинг проводился без участия офтальмологов. В перечне обнаруженных врожденных пороков развития, приведенных в диссертации, отсутствуют пороки развития глаз.

Анализ инвалидности детей вследствие патологии глаз – первичной и накопленной, может быть серьезным источником информации о распространенности, динамике и структуре наследственной офтальмологической патологии. Но использование этого источника связано с определенными ограничениями, обусловленными правилами освидетельствования больных детей с патологией глаз («Перелік медичних показань, що дають право на одержання державної соціальної допомоги дітям-інвалідам віком до 18 років», 2001).

Согласно этому документу:

– освидетельствованию подлежат дети только с изолированной патологией глаз, т. е. с поражением одной или нескольких структур глазного яблока и придаточного аппарата глаза. Больные с синдромами, в которых патология глаз сочетается с патологией других органов и систем, не освидетельствуются глазной комиссией. При этом мы предполагаем,

что в числе всех зарегистрированных наследственных патологий глаз (275 видов) имеет место значительное число синдромальных случаев. Соотношение нозологических форм изолированной и синдромальной патологии 41,5 % и 58,5 % соответственно [5];

– критериями инвалидности согласно «Переліку ...» являются диагноз и острота зрения не выше 0,2 с коррекцией. Следовательно, значительная часть детей с наследственной патологией и зрением выше 0,20–0,3 ... 0,4, которые также являются лицами с выраженным ограничением жизнедеятельности, не учитывается. Не учитывается также возможность прогрессирования заболевания (например: дегенеративная близорукость, глаукома и тому подобное);

– в заключении об инвалидности ребенка нет указаний на наследственную и ненаследственную патологию, хотя этот факт важен в определении прогноза заболевания. При использовании данного источника информации приходится дифференцировать наследственную и ненаследственную патологию по диагнозу, истории болезни, семейному анамнезу и интервью с родителями;

– самым важным источником информации о распространенности и генетическом грузе наследственной патологии глаз у детей могли бы быть результаты скрининга всех детей во время амбулаторного офтальмологического приема или пребывания в глазных отделениях. Обязательность такого «просеивания» регламентирована Указом Президента Украины № 188-99 от 04.02.1999 г., согласно которому в стране должна осуществляться целевая комплексная программа генетического мониторинга населения, в которой основная роль отводится практическим врачам. В действительности же амбулаторные офтальмологи и врачи глазных стационаров такой мониторинг не осуществляют вследствие субъективных и объективных причин [6]. Отчетные документы поликлиник и стационаров не содержат данных о наследственной этиологии заболеваний глаз у детей;

– во время пренатальной диагностики

(УЗИ) можно выявить небольшую часть пороков развития глаз [7]. Но, к сожалению, возможности применения данного метода для наших целей весьма ограничены;

– необходимую информацию о тяжелой наследственной патологии глаз у детей отчасти могут дать результаты обследования детей школ слепых и слабовидящих (дети в возрасте от 6 до 18 лет), где обучается большинство детей школьного возраста с тяжелой патологией глаз. Согласно существующим правилам, в школы слепых и слабовидящих принимают детей с острой зрения лучшего глаза 0–0,4 с переносимой оптической коррекцией.

II. Состояние медицинской реабилитации детей с тяжелой наследственной патологией глаз и упущенные возможности своевременного их лечения.

Информацию о состоянии медицинской реабилитации детей с тяжелой наследственной патологией глаз и упущенных возможностях своевременного их лечения возможно получить с помощью полного клинического обследования учеников школ слепых и слабовидящих. Главным образом речь идет о своевременном хирургическом лечении пороков развития глаз и о постоянном наблюдении и лечении прогрессирующих наследственных заболеваний глаз, таких как врожденная глаукома, дегенеративные поражения роговицы, вторичная глаукома, дегенеративная близорукость и другое.

В оценке результатов упущенных возможностей необходимо учитывать год рождения ребенка и возможности восстановительного лечения в тот период времени. Особенно это касается врожденных наследственных заболеваний, лечение которых производится сразу после рождения или в раннем детском возрасте. Например: врожденная глаукома, врожденная катаракта, амблиопия, ретинопатия новорожденных и тому подобное.

III. Контекстовые факторы в основной проблеме медицинской генетики – предупреждение рождения детей с врожденной наследственной слепотой и тяжелым слабовидением и в обеспечении семей с отягощенной наследственностью возможно-

стью рождения здорового ребенка.

Существуют факторы, во многом определяющие возможности предупреждения рождения больного ребенка у носителей наследственной патологии глаз и возможности рождения здорового ребенка в таких семьях. Это средовые и личностные факторы (контекстовые факторы).

Средовые факторы – это организационные, экономические факторы, определяющие возможность лиц с наследственной патологией воспользоваться достижениями репродуктивной медицины. Личностные факторы определяют отношение носителей наследственной патологии к выбору супруга, отношение к риску рождения второго и третьего слепого ребенка, отношение к воздержанию от деторождения, информированность о современных методах предупреждения рождения больного ребенка и возможности рождения здорового ребенка. Наши исследования и данные других авторов подтверждают злободневность этой проблемы. 74% лиц с наследственной отягощенностью, планирующих рождение ребенка, не знают о своем генетическом риске (Г. Гузев, 2003 цит. по В. Т. Германову, О. Н. Андрущенко, В. В. Анцуповой «Генетический мониторинг наследственной и врожденной патологии», 2004, С. 311.). Отношение носителей наследственной патологии к риску рождения больного ребенка самое разнообразное вплоть до полного безразличия. Эта проблема особенно актуальна в связи с узким брачным кругом инвалидов по зрению (условия жизни и совместной работы). На предприятиях Общества слепых около 40% рабочих состоит в ассортативных браках [8].

Изучение личностных отношений носителей наследственной патологии к предупреждению рождения слепых детей требует особого методологического подхода. Офтальмолог должен быть одновременно и психологом, владеть методами медико-генетического консультирования и уметь войти в доверие к своим пациентам.

IV. Об использовании в оценке тяжести наследственной патологии глаз у детей концепции «ограничение жизнедеятельности».

Концепція «ограничения жизнедеятельности» предложена ВОЗ и изложена в «Международной классификации функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (МКФ)». «Ограничение жизнедеятельности» позволяет дать суммарную оценку тяжести патологии, врожденных аномалий, структурной патологии и функциональных нарушений – последствий тяжелых травм, заболеваний и врожденной патологии относительно всех видов жизнедеятельности человека [9, 10].

В принятой практике оценка тяжести патологии глаз в большинстве случаев ограничивается степенью нарушений зрительных функций – центрального и периферического зрения. Так, например: инвалидность дается детям с остротой зрения 0–0,2, в школы слепых и слабовидящих принимают детей с остротой зрения 0–0,4 с переносимой коррекцией. Нуждаемость в социальных мерах реабилитации определяется также по состоянию остроты зрения и т. д.

Состояние зрительных функций действительно является основным показателем состояния глаза и зрительной системы в целом. Однако, при использовании этого критерия в качестве единственного, не учитываются такие важные показатели, как сочетанная патология, течение заболевания, прогноз, нуждаемость в постоянном лечении и т.п. Для оценки тяжести патологии глаз и, в частности, наследственной патологии глаз, при освидетельствовании инвалидности, отборе учеников в спецшколы, при профотборе и т.п. целесообразно использовать критерий «ограничение жизнедеятельности» по МКФ.

Заключение. В Украине профилактика наследственной слепоты, тяжелого слабовидения и реабилитация больных детей осуществляется согласно международным рекомендациям и регламентируется государственными программами.

Мероприятия медико-генетической службы предполагают научные исследования по прикладным вопросам, результаты которых необходимы для оценки эффективности реализованных мероприятий, планирования мероприятий и определения актуальных вопросов для теоретической

генетики.

Настоящая работа посвящена методологическим особенностям таких исследований. Работой определено:

1. Основным источником информации о распространенности, структуре и динамике наследственной патологии глаз является сплошное обследование всех больных детей, осуществляемое амбулаторными офтальмологами и врачами глазных стационаров. Однако в Украине такое массовое диагностическое просеивание не осуществляется. Вместе с тем, ранняя диагностика наследственной патологии глаз и, соответственно, выявление семейноносителей наследственной патологии глаз является основным и первым этапом во всем процессе предупреждения рождения слепых и слабовидящих детей.

Поэтому в научных исследованиях приходится использовать альтернативные источники информации:

- анализ инвалидности детей;
- результаты обследования учеников школ слепых и слабовидящих;
- результаты дифференциальной диагностики врожденной патологии глаз у детей (врожденная наследственная и врожденная ненаследственная);
- результаты генетико-эпидемиологических исследований, которые проводятся, к сожалению, очень редко и не всегда с участием офтальмологов.

Данные альтернативных источников дают неполную информацию, требуют дополнительных исследований и их критической оценки.

2. Для изучения состояния медицинской реабилитации больных детей и упущенных возможностей своевременного восстановительного лечения целесообразно использовать результаты полного клинического обследования детей школ слепых и слабовидящих и их семейный анамнез.

3. Информацию о личностных отношениях носителей наследственной патологии глаз, в значительной мере определяющих эффективность медико-генетических мероприятий по предупреждению рождения детей с генетически детерминированной тяжелой патологией глаз, и о возмож-

ности рождения здоровых детей в наследственно отягощенных семьях, можно получить методом интервьюирования учеников старших классов школ слепых и слабовидящих, инвалидов детородного возраста – работников предприятий УТОСа.

Результаты таких исследований достаточно достоверны и могут быть основанием для специальных генетико-медицинских мероприятий по предупреждению рождения детей с наследственной слепотой.

4. Оценка тяжести наследственной патологии глаз только по состоянию зрительных функций (центрального и периферического зрения) недостаточна для определения ограничения жизнедеятельности. Целесообразно для определения тяжести ограничения жизнедеятельности использовать систему, применяемую в МКФ.

Литература

1. Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья / Всемирная Организация Здравоохранения. – Женева: ВОЗ, 2001. – 342 с.

2. Рыков С. А. Клиническая диагностика наследственных заболеваний глаз / С. А. Рыков, И. Л. Ферфильфайн, Е. М. Савина. – Одесса: Феникс, 2012. – 134 с.

3. Наследственные болезни в популяциях человека / под ред. Е. К. Гинтера. – М.: Медицина, 2002. – 303 с.

Поканевич Т. М. Чинники ризику формування вроджених вад розвитку серед новонароджених (за даними генетичного моніторингу населення

Київської області): автореф. дис. канд. мед. наук: 03.00.15 / Поканевич Тетяна Михайлівна; АМН України. Інститут гігієни та мед. екології ім. О. М. Марзеева. – К., 2003. – 23 с.

4. Наследственные болезни: справочник / под ред. Л. О. Бадаляна. – Ташкент: Медицина, 1980. – 415 с.

5. Пасечнікова Н. В. Вивчення та попередження вроджених та спадкових захворювань органа зору – запорука успішної профілактики сліпоти та інвалідності / Н. В. Пасечнікова, С. О. Риков // Вроджена та генетично обумовлена сліпота та слабкозорість. Проблеми діагностики, обстеження та комплексне лікування: 4 наук.-практ. конф. дит. офтальмологів України з міжнар. участю, 1-2 жовт. 2009 р.: тези та лекції. – Партеніт; Алушта, 2009. – С. 307–315.

6. Медведев М. В. Лицо. Аномалия органов зрения / М. В. Медведев, Е. В. Юдина, Н. В. Потапова // Пренатальная эхография / под ред. М. В. Медведева. – М.: Реальное время, 2005. – С. 329–330.

7. Предупреждение слепоты и слабовидения вследствие наследственной патологии глаз / И. Л. Ферфильфайн, Т. И. Парфенова, А. Н. Прытков, О. М. Захарова: метод. рекомендации для врачей-офтальмологов ВТЭК, УТОС, школ для слепых и слабовидящих детей. – Днепропетровск, 1988. – 18 с.

8. Ипатов А. В. Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья и проблемы инвалидности / А. В. Ипатов, И. Л. Ферфильфайн, С. А. Рыков. – Днепропетровск: Гамалія, 2004. – 303 с.

9. Ферфильфайн И. Л. Инвалидность – категория ограничения жизнедеятельности / И. Л. Ферфильфайн // Укр. вісник мед.-соц. експертизи. – 2011. - № 4. – С. 14–19.

