

**Альбинизм** – группа наследственных патологий, характеризующихся нарушениями или полным отсутствием пигментации кожи, волос, радужной оболочки глаза. Основными симптомами заболевания является очень светлая кожа и волосы, голубой или красноватый цвет глаз, в ряде случаев могут быть нарушения зрения. Диагностика альбинизма производится на основании настоящего статуса пациента, а также генетических исследований. Специфического лечения альбинизма на сегодняшний день нет, используют паллиативную терапию (коррекция зрения), а также существует ряд рекомендаций больным, как вести себя на солнце, защищать кожу и снизить вероятность осложнений.

Альбинизм характеризуются не только исчезновением меланина из кожи и ее придатков, но и зрительного аппарата глаза – радужной оболочки и пигментного слоя. Это приводит к нарушениям рефракции и прозрачности роговицы, [астигматизму](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/ophthalmology/astigmatism) и [косоглазию](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/ophthalmology/strabismus), фовеолярной гипоплазии сетчатки. Имеются формы альбинизма (так называемые глазные типы), которые характеризуются только поражением органов зрения.

Типы заболевания.

При ***типе 1А***, который является наиболее тяжелым, у больного пожизненно сохраняется белый цвет кожи и волос и голубые глаза.

***Альбинизм типа 1В*** характеризуется быстрым накоплением в волосах желтого пигмента, поэтому они принимают светло-соломенный цвет, часто с возрастом происходит пигментация ресниц и роговицы глаз.

***Температурно-чувствительный альбинизм*** часто проявляется своеобразным распределением меланина – нормальная пигментация наблюдается на конечностях, тогда как кожа головы остается бледной, волосы также сохраняют белый цвет. Глаза по причине повышенной, нежели на конечностях, температуры остаются у таких больных голубого цвета.. Также для такой формы заболевания часто характерно улучшение синтеза меланина с возрастом – начинают темнеть волосы, появляться веснушки, возникать загар. Однако с пребыванием на солнечном свете необходимо быть осторожным – кожа больных альбинизмом крайне чувствительна к ультрафиолетовому облучению, легко возникают ожоги кожи и [фотодерматиты](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_dermatologia/solar-dermatitis).

*Характерным симптомом альбинизма является нарушение остроты зрения у больных и другие офтальмологические изменения*. Снижение зрения тем выраженнее, чем слабее синтезируется в организме меланин, особенно в роговице и пигментном слое сетчатки. Кроме этого, частыми спутниками альбинизма являются косоглазие, астигматизм, [нистагм](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/ophthalmology/nystagmus), которые возникают сразу при рождении или в первые годы жизни. При глазных формах заболевания подобные симптомы проявляются без нарушения пигментации кожи и волос. Из-за отсутствия защитного слоя меланоцитов у больных альбинизмом часто возникает светобоязнь, иногда переходящая в дневную [слепоту](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/ophthalmology/blindness).

##

## Диагностика альбинизма

Определение альбинизма во многих случаях возможно сразу же после рождения больного – [дерматолог](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/consultation-dermatology/dermatologist)**,**оценивая состояние пигментации кожи и волос способен выявить заболевание и приблизительно узнать его разновидность. Дальнейшее наблюдение у этого специалиста необходимо для мониторинга течения патологии и для профилактики возможных осложнений – например, рака кожи. [Врач-офтальмолог](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/consultation-ophthalmology/ophthalmologist) при альбинизме нередко выявляет прозрачность радужной оболочки, у взрослых больных часто определяется гипоплазия сетчатки в области желтого пятна. Фовеолярный рефлекс резко снижен или отсутствует. У лиц с неполным альбинизмом на глазном дне часто обнаруживаются очаги депигментации. Обнаруживаются и другие нарушения зрения – нистагм, астигматизм, [миопия](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/ophthalmology/nearsightedness).

Для подтверждения диагноза и уточнения типа патологии [врач-генетик](https://www.krasotaimedicina.ru/treatment/consultation-pediatrics/geneticist) может назначить секвенирование ассоциированных с ней генов. Также важную роль играет составление наследственного анамнеза, возможна генетическая диагностика родственников больного для выявления носителей дефектных генов. сопровождаются сходными кожными и офтальмологическими симптомами.

##

## Лечение и прогноз альбинизма

 Для сохранения существующего уровня зрения необходима защита глаз от солнечного света – это достигается ношением специальных солнцезащитных очков или контактных линз. Появления на ярком солнце необходимо избегать или же защищать кожу специальными кремами и лосьонами. Если придерживаться этих рекомендаций, то в целом прогноз альбинизма благоприятный – больные могут прожить долгую и полноценную жизнь. При этом необходимы регулярные консультации дерматолога и офтальмолога – для профилактики осложнений, таких как [рак кожи](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_dermatologia/skin-cancer) или [отслойка сетчатки](https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/ophthalmology/retinal-detachment).

|  |
| --- |
|  |