

УДК 616.7-056.7-053.2-036.22-084

СТРУКТУРА ВРОДЖЕНОЇ І СПАДКОВОЇ ОЧНОЇ ПАТОЛОГІЇ У ДІТЕЙ ТА ЗАХОДИ ЇЇ ПРОФІЛАКТИКИ

Савіна О. М., Вітовська О. П.

Національна дитяча спеціалізована лікарні (НДСЛ) «Охматдит», м. Київ, Україна

Національний медичний університет імені О. О. Богомольця, м. Київ, Україна

Спадкові й вроджені хвороби очей становлять від 60 % до 90 % всіх причин інвалідизуючого зниження зору в дітей. Вони малоефективні в лікуванні, а заходи профілактики їх потребують суттєвого вдосконалення. Тому метою дослідження було визначити структуру вродженої і спадкової офтальмопатології в дітей і запропонувати вдосконалення заходів її профілактики. Були обстежені учні інтернатів для сліпих і слабозорих, для дітей з психоневрологічною патологією та діти, що зверталися до НДСЛ «Охматдит» зі спадковою і вродженою очною патологією. Діагностика генетично детермінованої патології органу зору здійснювалась як підозра на спадкову патологію за результатами офтальмологічного обстеження, портретного методу та сімейного анамнезу. Діти з підозрою на очну патологію спадкового характеру скеровувалися для верифікації діагнозу до медико-генетичного центру НДСЛ «Охматдит». У ході дослідження виявлено, що спадкова і вроджена патологія очей значно обтяжує дитяче населення. Спадкові захворювання органу зору учнів інтернатів для сліпих і слабозорих представлені 55 нозологічними формами переважно з АД типом успадкування ((40,00±6,61) %). Найчастіше зустрічалися патологія сітківки і судинного тракту ((30,18±3,53) %), зорового нерва (24,85±3,32) %, очорухового апарату – (13,61±2,64) % і у (26,04±3,38) % вони носили синдромальний характер. Ці хвороби у (79,29±3,12) % маніфестують при народженні, що визначає можливі терміни їх ранньої діагностики та початку реабілітації. Серед дітей із психоневрологічною патологією виявлена перевага аномалій рефракції та патологія очорухового апарату, що є проявами синдромальних уражень. У результаті ми дійшли висновку, що заходи профілактики вроджених і спадкових захворювань потребують удосконалення, й виділили групи ризику, серед яких вони повинні проводитись першочергово. Доведена необхідність посилення санітарно-освітньої роботи серед населення репродуктивного віку. Рекомендовано підвищення настороженості лікарів, що проводять УЗ-скринінг вагітних, проведення неонатального офтальмологічного скринінгу на наявність вродженої і спадкової патології, перегляд наказів МОЗ України щодо ранніх профілактичних офтальмологічних оглядів, створення реєстру вродженої й спадкової офтальмопатології, проведення МГК при наявності підозри на неї. Існує можливість запідозрити генетично детермінований характер патології очей на основі результатів амбулаторного обстеження і збору сімейного анамнезу офтальмологом. Запропонований алгоритм реалізації заходів з профілактики вроджених і спадкових захворювань органу зору в дітей при виявленні підозри на неї в офтальмолога.

Ключові слова: спадковість, сліпота і слабозорість, очна інвалідність, заходи профілактики, захворювання очей, діти.

Вступ. В Україні у 2011 р. налічувалось понад 8 тисяч дітей-інвалідів по зору [2,8]. За даними літератури, спадкові й вроджені хвороби очей становлять від 60% до 90% всіх причин інвалідизуючого зниження зору в дітей [11]. У зв'язку з цим медична генетика набуває в офтальмології щоразу більше значення як фундаментальна наука, що вивчає етіологію, патогенез, клінічний поліморфізм генетично детермінованих хвороб органу зору [9,12]. В офтальмології виокремилася офтальмогенетика – розділ, що вивчає генетично детерміновану очну патологію, яка найчастіше проявляється в новонароджених і в ранньому дитячому віці, характеризується вадами розвитку органу зору та важкими проявами патології, малоефективністю

лікування. Більшість дітей-інвалідів внаслідок спадкових і вроджених захворювань очного яблука визнаються інвалідами й після 18 років [1]. Тому на перший план виступає необхідність попередження народження дітей із вродженою та спадковою патологією очей. Основна особливість спадкової сліпоти полягає у складності її профілактики, яка пов'язана з попередженням народження хворих дітей у носіїв спадкової патології (первинна профілактика), адже заходи вторинної (попередження прогресування хвороби) й третинної (попередження й зниження інвалідності) профілактики серед цієї групи захворювань є малоефективними. Сучасні методи попередження народження дітей з вродженою й спадковою патологією очей

полягають у: 1) плануванні дітонародження; 2) покращення середовища проживання; 3) перериванні вагітності [3]. У проблемі медичної допомоги пацієнтам із ВВР принципово важливими є два напрямки: попередження народження дітей з ВВР і максимально рання їх постнатальна діагностика [4,5,10]. ВООЗ підкреслює, що запобігти виникненню дитячої сліпоти можливо в 40% випадків. Понад чверть дітей шкільного віку в США страждають на розлади зору, яких можна було б уникнути, якби хвороба діагностувалася й адекватно лікувалася в дошкільному періоді [13]. Аномалії рефракції є частою причиною інвалідизації дітей у світі [6,7,15,16], але вони є найперспективнішими в плані реабілітації. При обстеженні 2283 сліпих і слабозорих дітей в 11 штатах Індії було показано, що в 50% із них зниженню зору можна було би запобігти (проти 30% захворювань можна було вжити заходи профілактики і 20% вилікувати) [17]. Дослідники підкреслюють важливу роль раннього суцільного скринінгу у профілактиці інвалідизації дітей унаслідок вродженої та спадкової очної патології [14,18], але в Україні він відсутній. Дані про поширеність та структуру вроджених і спадкових очних захворювань, в школах для сліпих і слабозорих, інтернатах для дітей з неврологічними враженнями у вітчизняній літературі не виявлені, реєстр вродженої і спадкової патології відсутній, терміни ранніх профілактичних офтальмологічних оглядів дітей неузгоджені, заходи профілактики

вродженої і спадкової офтальмопатології неефективні. Та вони вкрай необхідні для здійснення всеохоплюючої реєстрації, науково обґрунтованої організації та вдосконалення заходів профілактики вроджених і генетично детермінованих хвороб органу зору.

Мета: визначити нозологічну й генетичну структуру вродженої і спадкової офтальмологічної патології у дітей й запропонувати заходи її профілактики.

Матеріал і методи. Обстежені: 1) учні трьох шкіл-інтернатів для сліпих і слабозорих м. Києва віком від 6 до 20 років. Виділена група зі 169 учнів із підтвердженою медичними генетиками спадковою патологією очей; 2) діти з патологією очей психоневрологічного та неврологічного інтернатів м. Києва віком від 6 до 18 років, з яких 63 мали знижений зір; 3) діти, обстежені на амбулаторному прийомі в консультативно-діагностичній поліклініці Національної дитячої спеціалізованої лікарні (НДСЛ) «Охматдит», серед яких 31 дитина зі спадковою патологією очей віком від 1 до 16 років.

При виконанні офтальмологічного обстеження сліпих і слабозорих дітей проведено диференційну етіологічну діагностику для виявлення хворих зі спадковою очною патологією. Діагностика генетично детермінованої патології органу зору здійснювалась як підозра на спадкову патологію за результатами комплексного офтальмологічного обстеження, портретного методу дослідження та

Таблиця 1

Розподіл нозологічних форм спадкових захворювань органу зору та тип успадкування серед дітей, що навчаються в школах-інтернатах для сліпих і слабозорих м. Києва

Група захворювань	Нозологічні форми	Тип успадкування	Чисельність хворих	
			n	%
Патологія зорового нерва	Атрофія та гіоплазія ДЗН	АД, АР	42	24,85±3,32
Глаукома	Глаукома ізольована й поєднана з іншими аномаліями ока	АД, АР	8	4,73±1,63
Патологія очного яблука	Анофтальм двобічний, мікрофтальм	АД, АР	18	10,65±2,37
Патологія рогівки	Дистрофія рогівки ізольована й поєднана з іншими аномаліями ока	АД	2	1,18±0,83
Патологія окорухового апарату	Косоокість, ністагм, птоз	АД, АР	23	13,61±2,64
Патологія сітківки й судинного тракту	Аніридія, аномалія паличко-колбочкового апарату, дегенерація макули й заднього полюса ока, колобома сітківки й судинної оболонки, ретиношизис, дистрофія Штадгардта, ретинобластома, ретинопатія недоношених, амавроз Лебера	АД, АР, Х-зч	51	30,18±3,53
Вроджені аномалії рефракції	Дегенеративна міопія, гіперметропія, астигматизм	АД, АР	11	6,51±1,90
Захворювання кришталика	Катаракта ізольована та поєднана з іншими аномаліями ока, ектопія кришталика	АД	11	6,51±1,90
Патологія скловидного тіла	Фіброз скловидного тіла	АД	3	1,78±1,02
Усього	55 нозологічних форм		169	100,00

вивчення сімейного анамнезу. Діти з підозрою на очну патологію спадкового характеру скеровувалися для верифікації діагнозу на медико-генетичне консультування (МГК) до медико-генетичного центру НДСЛ «Охматдит». Дослідження схвалене комітетом з етики та здійснювалось після отримання інформованої згоди пацієнтів-учасників.

Статистичний аналіз даних. Статистичний аналіз отриманих даних проводили методами варіаційної статистики за допомогою програмного комп'ютерного забезпечення Microsoft Excel 2000 з використанням статистичного пакету програм. Оцінку достовірності різниці середніх визначали за допомогою критерія Ст'юдента. Розраховували середню арифметичну величину (M), стандартне відхилення (y), стандартну помилку середнього (mM), коефіцієнт варіації (Cn), дисперсію критерія значимої різниці середніх (t), показник достовірності відмінності (p). При порівнянні повторних вимірів використовували парний критерій Ст'юдента. Для проведення кореляційного аналізу розраховували коефіцієнт кореляції Спірмена (r). У дисертаційній роботі прийнятий критерій значимої відмінності $p < 0,05$.

Результати та їх обговорення. При обстеженні учнів інтернатів для сліпих і слабозорих виявлено, що тяжкість спадкової патології очей, прогноз перебігу хвороби та можливості реабілітації передусім обумовлені нозологічною структурою патології очей, представленою в табл. 1.

Тяжка патологія органу зору представлена 55 нозологічними формами. З них АД шляхом успадковуються 22 нозологічні форми ((40,00±6,61) %), АР – 16 ((29,09±6,12) %), Х-зч – 1 ((1,82±1,80) %), АД чи АР шляхом – 16 ((29,09±6,12) %).

Найбільша група захворювань, що призводять до сліпоти і слабозорості ((30,18±3,53) %) – хвороби сітківки та судинного тракту. Хворі з патологією зорового нерва становили (24,85±3,32) %, очорухового апарату – (13,61±2,64) %. Серед причин сліпоти і слабозорості переважали захворювання з ураженням однієї чи декількох структур ока і його придаткового апарату. У (26,04±3,38) % дітей ураження очей були синдромальними (табл. 2).

У дітей із синдромальною патологією найчастіше зустрічались різні форми альбінізму, синдром Марфана, аномалія Петерса, синдроми Краузе-Різе, Штілінга-Тюрка-Дуейна, ретролентальна фіброплазія Т'еррі, Ушера.

Інвалідизуюча спадкова патологія очей, час початкових клінічних проявів.

Щодо маніфестації спадкової патології серед учнів шкіл-інтернатів для сліпих і слабозорих, то вона прояви-

лась у 169 дітей у різному віці (рис. 1). Отримані дані свідчать, що в більшості дітей ((79,29±3,12) %, 134 дитини) спадкова патологія очей маніфестувала при народженні. У (14,79±2,73) % (25 дітей) вона проявилась протягом першого року життя. У 10 дітей ((5,92±1,81) %) перші ознаки хвороби з'явилися у віці, старшому за один рік.

Наведені дані визначають можливі строки ранньої діагностики вродженої і спадкової патології очей та строки початку реабілітації.

Патологія очей в учнів психоневрологічного та неврологічного інтернатів.

Аналіз стану зорових функцій учнів інтернату для дітей із психоневрологічними та неврологічними захворюваннями м. Києва демонструє наявність серед них слабозорих дітей ((1,55±0,77) %) та дітей з невеликим ступенем зниження гостроти зору ((22,87±2,61) %).

У школі для дітей з неврологічними захворюваннями знижений зір мала 31 дитина ((19,38±3,12) %). У половини дітей зі зниженим зором ((51,61±8,98) %) діагностувалась міопія, у третини ((32,26±8,40) %) – астигматизм, у (6,45±4,41) % випадків – гіперметропія та косоокість і в (3,23±3,17) % - атрофія ДЗН (табл. 7.12).

У психоневрологічному інтернаті зниження зору виявлено у (32,65±4,74) % осіб, зокрема (24,49±4,34) % осіб мали спадкову синдромальну патологію з очною симптоматикою. Найчастіше поєднувалися з синдромальними проявами астигматизм і порушення очорухового апарату (такі як косоокість, ністагм, птоз, ізольовані чи в поєднанні з аномаліями рефракції) – по (37,50±9,88) %, тоді як міопія та гіперметропія зустрічались у (12,50±6,75) % випадків.

Серед нозологічних форм спадкової очної патології в дітей неврологічного інтернату найчастіше поєднувалися з синдромальними проявами астигматизм і порушення очорухового апарату (такі як косоокість, ністагм, птоз, ізольовані чи в поєднанні з аномаліями рефракції) – по (37,50±9,88) %, тоді як міопія та гіперметропія зустрічались у (12,50±6,75) % випадків.

Аналіз наведених даних є свідомством того, що причиною спадкової сліпоти й слабозорості в учнів шкіл-інтернатів для дітей із психоневрологічною та неврологічною патологією є тяжкі синдромальні ураження. Ці діти не оглядаються на предмет інвалідності по зору офтальмологічними комісіями і не враховуються в офіційній статистиці як сліпі й слабозорі.

На амбулаторному прийомі в поліклініці Національної дитячої лікарні «Охматдит» оглянуто 2 000 дітей,

Таблиця 2

Множинність уражень серед дітей зі спадковою патологією органу зору, що навчаються в інтернатах для сліпих і слабозорих м. Києва

Множинність уражених структур	Розміри групи	
	<i>n</i>	%
Одна структура в оці	35	20,71±3,12
Декілька структур в оці	90	53,25±3,84
Поєднання уражень очей з патологією інших систем організму (синдроми)	44	26,04±3,38
Всього	169	100,00

серед яких виявлена 31 ($1,55 \pm 0,28$) % дитина з тяжкою генетично детермінованою патологією очей, серед яких ністагм, астигматизм зустрічався по $(3,23 \pm 3,17)$ %; гіоплазія ДЗН, аніридія та птоз - по $(6,45 \pm 4,41)$ %; атрофія ДЗН та міопія – по $(9,68 \pm 5,31)$ %; пігментна дистрофія сітківки – у $(12,90 \pm 6,02)$ % осіб; косоокість – у $(16,13 \pm 6,61)$ %; катаракта – у $(25,81 \pm 7,86)$ % осіб.

Ізолювану очну патологію мало $(74,19 \pm 7,86)$ % дітей, патологію очей у складі синдромів – $(25,81 \pm 7,86)$ %.

На основі сімейного анамнезу, основанийого на інтерв'ю батьків (62 особи) виявлено, що принаймні в одного з подружжя була спадкова патологія очей. Про те, що захворювання їхніх дітей носить генетично детермінований характер, здогадувалися до відвідування «Охматдиту» $(25,81 \pm 1,55)$ % батьків. Не знали про спадковий характер захворювання своїх дітей і про те, що вони є носіями такої патології $(74,19 \pm 0,91)$ %.

Вдосконалення заходів профілактики народження та інвалідації дітей із вродженими і спадковими очними хворобами.

Заходи профілактики вроджених і спадкових захворювань, за рекомендаціями ВООЗ, потрібно проводити серед усіх страт населення. Але, стосовно очних хвороб, у першу чергу ми рекомендуємо проводити їх у групах ризику, до яких відносимо такі категорії населення:

сім'ї, де принаймні один з подружжя або їхні родичі I-II ступеня спорідненості мають спадкові чи вроджені захворювання зорового аналізатора (при плануванні вагітності й дітонародження) – первинна профілактика;

сім'ї, де вже є одна хвора на вроджену чи спадкову очну патологію дитина (при плануванні народження другої дитини) – первинна профілактика;

групи дітей із вже виявленими вродженими і спадковими очними хворобами (вторинна й третинна профілактика прогресування й інвалідації внаслідок виявлених порушень);

сім'ї, в яких принаймні в одного члена родини чи родичів I-II ступеня спорідненості є захворювання неврологічного, слухового, мовного апарату (первинна профілактика синдромальних захворювань).

На прагматичному рівні (первинна профілактика) рекомендації з попередження виникнення спадкових і вроджених захворювань органу зору зводяться до необхідності застосування заходів з охорони репродуктивного здоров'я населення від впливу несприятливих чинників навколишнього середовища, які є загальновідомими. Вони не носять специфічного характеру, як і заходи прекоцепційної профілактики.

До презиготичного рівня профілактики (первинна профілактика) відносяться прекоцепційна профілактика, МГК і штучна інсемінація. МГК проводиться серед груп населення першої, другої й четвертої груп ризику і є ефективним заходом профілактики. При підтвердженні медичними генетиками спадкової етіології захворювання, ідентифікації виявлених мутацій чи хромосомних аномалій у батьків майбутньої запланованої дитини стає можливим передімплантаційна діагностика й застосування ряду варіантів штучної інсемінації для народження здорової дитини в сім'ях із груп ризику. При проведенні МГК уточнюється форма захворювання, визначається тип його успадкування, розраховуються ризики народження майбутньої хворої дитини в сім'ї при плануванні наступних вагітностей. Майбутнім батькам роз'яснюються результати обстежень, надається допомога в плануванні подальшої репродуктивної поведінки та проводиться бесіда про необхідність якнайранішого комплексного обстеження майбутньої дитини у офтальмолога і, при необхідності, застосування ранніх реабілітаційних заходів (при неможливості ідентифікації мутації і передімплантаційної чи пренатальної діагностики).

Відомо, що ультразвукова діагностика є одним із неінвазивних методів первинної профілактики вроджених і

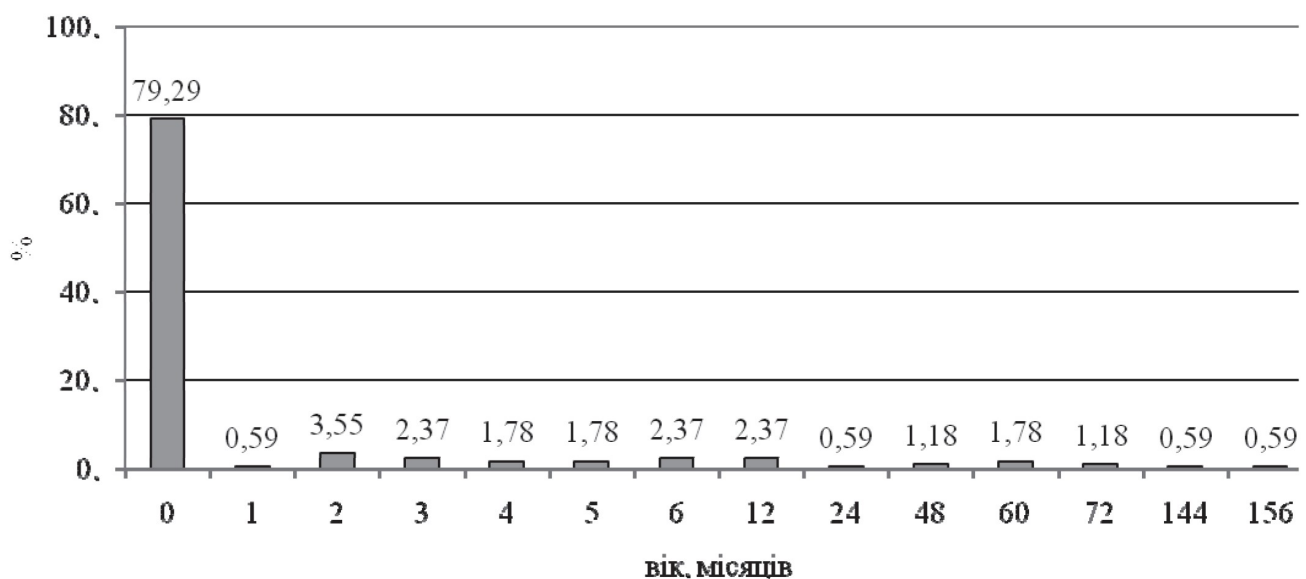


Рис. 1. Розподіл дітей - учнів шкіл-інтернатів для сліпих і слабозорих за віком маніфестації спадкової патології очей (місяці), %

спадкових порушень на пренатальному рівні. Анофтальмія, циклопія або збільшення кількості очних яблук з голопрозенцефалією, гіпо- та гіпертелоризм можуть діагностуватися ехографічно на початку II триместру, ретинобластома, деякі види катаракт, мікрофтальм - у II-III триместрах. При проведенні пренатальної ехографії плода в сім'ях зі спадковими захворюваннями очей обов'язковим має бути синдромальний підхід та цілеспрямований пошук у плода батьківських аномалій. Дані неінвазивного прищільного УЗ-обстеження вагітних жінок із групи ризику є необхідною ланкою ланцюга заходів із профілактики вродженої і спадкової очної патології. Але постає питання якості й новизни медичного обладнання для якомога більш ранньої візуалізації аномалій органу зору та підвищення кваліфікації й настороженості лікарів, які проводять обстеження вагітних.

На постнатальному рівні профілактики спадкових і вроджених захворювань зорового аналізатора (вторинна і третинна профілактика) першочерговою уявляється рання ідентифікація патології. Оскільки вроджені і спадкові захворювання очей, за даними нашого дослідження, маніфестують переважно при народженні і часто передують появі розгорнутих клінічних проявів при ряді синдромальних уражень, пропонуємо проводити неонатальний офтальмологічний скринінг на наявність цієї патології в новонародженого. Раннє суцільне обстеження дітей дозволить: 1) своєчасно проводити відновне лікування та

ранню реабілітацію пацієнта, від чого в ряді випадків (вроджена глаукома, деякі види катаракт та ін.) залежить ефективність відновлення зорових функцій; 2) по можливості видаляти відомі чинники ризику розвитку мультифакторної очної патології й сприяти збереженню залишкових зорових функцій; 3) на основі клінічних даних та сімейного анамнезу запідозрити наявність вродженого чи спадкового характеру патології в пацієнта й рекомендувати проведення МГК; 4) виявити батьків - носіїв спадкової патології очей; 5) інформувати батьків про наявність генетично детермінованої патології очей у їхньої дитини та можливого носійства хвороби саме батьками; 6) забезпечити ефективну взаємодію генетиків та офтальмологів у реалізації профілактичних заходів щодо спадкових і вроджених захворювань органу зору.

З метою виявлення генетично детермінованих уражень очей, які маніфестують у більш пізньому віці, рекомендовано переглянути накази МОЗ України, що стосуються ранніх профілактичних офтальмологічних оглядів здорової дитини.

У зв'язку з вищеперерахованим, вкрай необхідним для України є створення реєстру вродженої й спадкової очної патології.

Запропонований алгоритм реалізації заходів з профілактики вроджених і спадкових захворювань органу зору в дітей при виявленні підозри на неї при огляді офтальмолога (рис. 2). Володіючи знаннями з офтальмогенетики,



Рис. ***. Алгоритм реалізації заходів з профілактики вроджених і спадкових захворювань органу зору в дітей при виявленні цієї патології на прийомі офтальмолога

використовуючи дані анамнезу й портретний метод, лікар-офтальмолог може запідозрити наявність вродженого чи спадкового характеру захворювання в пацієнта і спрямувати його на МГК для верифікації діагнозу. У цьому випадку лікар обов'язково повинен детально обстежити пацієнта, описавши динаміку зорових функцій та особливості перебігу захворювання, і сформулювати розгорнутий клінічний діагноз. Бажаним є скерування пацієнта до суміжних фахівців з метою виявлення в нього супутніх захворювань і вад розвитку, а також обстеження родичів I-II ступеня спорідненості для виявлення в них подібних проявів уражень органу зору. Після цього офтальмолог зобов'язаний з детальною випискою скерувати сім'ю на МГК, де медичними генетиками підтверджується чи спростовується вроджений чи спадковий характер офтальмопатології. МГК ізольованих моногенних захворювань органу зору необхідно проводити у великих офтальмологічних клініках й інститутах (спеціалізоване МГК), для чого раціонально є підготовка офтальмогенетиків. При підозрі на наявність синдромальних уражень очей лікар-офтальмолог повинен направити хворого та його сім'ю в МГК загального профілю. Для покращення ефективності реєстрації та формування настороженості в офтальмологів щодо спадкових і вроджених захворювань очей у дітей необхідним є підвищення рівня їхніх знань з офтальмогенетики. При підтвердженні генетиками вродженого чи спадкового характеру захворювання очей пацієнт скеровується до лікуючого офтальмолога, який вносить дані пацієнта до реєстру вродженої та спадкової патології очей, застосовує заходи медичної реабілітації та проводить профілактику інвалідизації дитини з урахуванням особливостей перебігу спадкової чи вродженої патології, по можливості усуваючи вплив відомих керованих чинників ризику розвитку мультифакторної очної патології й сприяючи збереженню залишкових зорових функцій.

Як основний провідник ідеї МГК, офтальмолог повторно роз'яснює ризики й необхідність якнайранішого комплексного обстеження майбутньої запланованої дитини в офтальмолога і, при виявленні у неї патології, якомога більш раннього застосування заходів медичної й інших видів реабілітації.

З огляду на велику значущість контекстових факторів у профілактиці спадкових і вроджених захворювань порушень органу зору, роль офтальмологів полягає також в інформуванні носіїв цієї патології стосовно можливості попередження хвороби, у формуванні відповідальності за долю майбутньої дитини, про те, що з допомогою сучасних методів репродуктивної медицини в них з'явилася можливість народження здорових нащадків. Для вирішення медико-соціальних проблем розглянутої категорії пацієнтів є впровадження міждисциплінарного підходу і створення взаємодії офтальмологів, сімейних лікарів і генетиків, які повинні проводити санітарно-просвітню роботу серед населення, особливо серед носіїв генетично детермінованої очної патології репродуктивного віку.

Висновки:

За даними літератури, спадкові й вроджені хвороби очей становлять від 60% до 90% всіх причин інвалідизую-

чого зниження зору в дітей. Вони часто проявляються в новонароджених і в ранньому дитячому віці, характеризуються вадами розвитку органу зору та тяжкими проявами патології, методи лікування якої до теперішнього часу є малоефективними. Тому на перший план виступає необхідність профілактики народження дітей із вродженою та спадковою патологією очей, заходи якої потребують суттєвого вдосконалення.

Генетично детерміновані захворювання органу зору учнів інтернатів для сліпих і слабозорих представлені 55 нозологічними формами переважно з АД типом успадкування (40,00±6,61) %. Найбільші групи захворювань – патологія сітківки і судинного тракту ((30,18±3,53) %), патологія зорового нерва (24,85±3,32) %, очорухового апарату – (13,61±2,64) %. У (26,04±3,38) % дітей ураження очей поєднувалось із патологією інших систем організму, тобто захворювання були синдромальними.

1. Вроджена і спадкова патологія маніфестує переважно при народженні - у (79,29±3,12) %. Наведені дані визначають можливі терміни ранньої діагностики вродженої і спадкової патології очей та терміни початку реабілітації.

2. При обстеженні шкіл-інтернатів для дітей із психоневрологічною патологією виявлено, що серед дітей зі зниженим зором переважають аномалії рефракції та патологія очорухового апарату.

3. Дані щодо спадкової патології очей, виявленої на амбулаторному прийомі, вказують на те, що існує можливість запідозрити генетично детермінований характер патології очей на основі результатів амбулаторного обстеження і збору сімейного анамнезу офтальмологом та виявили потребу в посиленні санітарно-освітньої роботи серед населення, особливо репродуктивного віку.

4. Заходи профілактики вроджених і спадкових захворювань потребують суттєвого вдосконалення. Виділені групи ризику, серед яких вони повинні проводитись першочергово.

5. Рекомендовано підвищення настороженості лікарів, що проводять УЗ-скринінг вагітних, проведення неонатального офтальмологічного скринінгу на наявність вродженої і спадкової патології в новонародженого, переглянути накази МОЗ України, що стосуються ранніх профілактичних офтальмологічних оглядів здорової дитини, створити реєстр вродженої й спадкової очної патології, проводити МГК при наявності підозри на неї.

6. Запропонований алгоритм реалізації заходів з профілактики вроджених і спадкових захворювань органу зору в дітей при виявленні підозри на неї при огляді офтальмолога.

Конфлікт інтересів: ніякого конфлікту інтересів, який міг би завдати шкоди неупередженості дослідження, немає.

Джерела фінансування: це дослідження не отримало ніякої фінансової підтримки від державної, громадської чи комерційної організації.

ЛІТЕРАТУРА

1. Алифанова Т. А. Врожденная и наследственная патология глаз в нозологической структуре слепоты и слабовидения в Украине // Т. А. Алифанова, Т. И. Парфенова // Актуальні проблеми мед.-соц. експертизи та реабілітації інвалідів внаслідок офтальмопатології : матеріали наук.-практ. конф. з міжнар. участю, 11-12 верес. 2003 р. – Дніпропетровськ : Пороги 2003. – С. 34–36.
2. Алифанова Т. А. Медико-социальные аспекты инвалидности с детства вследствие патологии органа зрения в Украине / Т. А. Алифанова, А. Л. Чуйко, Е. Н. Бондарь // Медичні та соціальні проблеми профілактики дитячої сліпоты в рамках програми ВООЗ “Зір 2020” : наук.-практ. конф. дитячих офтальмологів України з міжнар. участю, 4-5 жовт. 2012 р. : тези та лекції. – Київ : КІМ, 2012. – С. 26–28.
3. Бочков Н. П. Клиническая генетика : учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – 4-е изд., доп. и перераб. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 582 с.
4. Генетический мониторинг наследственной и врожденной патологии / В. Т. Германов, О. М. Андрущенко, В. В. Анцупова [и др.]. – Луганск, 2004. – 311 с.
5. Костецька А. О. Медико-організаційна технологія оптимізації моніторингу порушень зору у школярів : автореф. дис... канд. мед. наук : 14.02.03 / Костецька Анна Олександрівна ; Нац. мед. акад. післядиплом. освіти ім. П.Л. Шупика. – Київ, 2014. – 26 с.
6. Кужда М. І. Аналіз причин первинної інвалідності у дітей з патологією органа зору в Івано-Франківській області в 2011 році / М. І. Кужда, Н. І. Гаврилишин, Р. Й. Котурбаши // Медичні та соціальні проблеми профілактики дитячої сліпоты в рамках програми ВООЗ “Зір 2020” : наук.-практ. конф. дитячих офтальмологів України з міжнар. участю, 4-5 жовт. 2012 р. : тези та лекції. – Київ : КІМ, 2012. – С. 95–98.
7. Либман Е. С. Инвалидность детей вследствие болезней глаз [Электронный ресурс] / Е. С. Либман, Э. В. Калеева, Д. П. Рязанов // Федоровские чтения – 2012 : 10 Всерос. науч.-практ. конф. с междунар. участием, 20-22 июня 2012 г. : сб. тезисов. – Режим доступа : URL : <http://www.eyepress.ru/article.aspx?10930>. – Название с экрана.
8. Офтальмологічна допомога в Україні за 2005-2014 роки / Аналітично-статистичний довідник // Ю. В. Вороненко, М. В. Голубчиков, О. П. Вітовська, С. О. Риков та ін. – К. Логос, 2015. – 230 с.
9. Пилькевич Н. Б. Наследование патологии органов зрения / Н. Б. Пилькевич // Загальна патологія та патол. фізіологія. – 2012. – № 3. – С. 17–25.
10. Судовская Т. В. Разработка системы медицинской реабилитации детей с односторонними врожденными катарактами : автореф. дис... д-ра мед. наук : 14.01.07 / Судовская Татьяна Викторовна ; [Моск. науч.-исслед. ин-т глазных болезней им. Гельмгольца]. – М., 2011. – 50 с.
11. Хлебникова О. В. Наследственная патология органа зрения / О. В. Хлебникова, Е. Л. Дадали. – М. : Авторская акад., 2014. – 304 с.
12. Хлебникова О. В. Научное и практическое значение молекулярно-генетических исследований в офтальмологии / О. В. Хлебникова, Е. Л. Дадали // Рос. педиатр. офтальмология. – 2012. – № 1. – С. 48–51.
13. A summary of medical literature on vision screenings and eye exams [Electronic resource] / Vision Council of America. – Way of access : URL : <http://204.178.115.242/consumers/media/ResearchReports/StudiesSummary2004.pdf>. – Title from the screen.
14. Essman S. W. Screening for pediatric eye disease / S. W. Essman, T. F. Essman // Am. Fam. Physician. – 1992. – Vol. 46, N 4. – P. 1243–1252.
15. Prevalence of eye diseases and refractive errors in children seen at a referral center for ophthalmology in the central-west region / M. N. A. M. Rocha, M. P. de Avila, D. L. C. Isaac [et al.] // Rev. Bras. Oftalmol. – 2014. – Vol. 73, N 4. – P. 225–229.
16. Prevalence of refractive error in Europe: the European Eye Epidemiology (E(3)) Consortium / K. M. Williams, V. J. Verhoeven, P. Cumberland [et al.] // Eur. J. Epidemiol. – 2015. – Vol. 30, N 4. – P. 305–315.
17. Sil A. K. Childhood blindness in India / A. K. Sil, C. Gilbert // J. Indian Med. Assoc. – 2001. – Vol. 99, N 10. – P. 557–560.
18. Weinstock V. M. Screening for childhood strabismus by primary care physicians / V. M. Weinstock, D. J. Weinstock, S. P. Kraft // Can. Fam. Physician. – 1998. – Vol. 44. – P. 337–343.

СТРУКТУРА ВРОЖДЕННОЙ И НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЛАЗНОЙ ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ И МЕРЫ ЕЕ ПРОФИЛАКТИКИ

Савина Е. М., Витовская О. П.

Национальная детская специализированная больница (НДСБ) «Охматдет», г. Киев, Украина

Национальный медицинский университет имени А. А. Богомольца, г. Киев, Украина

Наследственные и врожденные заболевания глаз составляют от 60 % до 90 % всех причин инвалидизирующего снижения зрения у детей. Они малоэффективны в лечении, а меры их профилактики нуждаются в усовершенствовании. Поэтому цель исследования - определить структуру врожденной и наследственной офтальмопатологии у детей и предложить усовершенствование методов ее профилактики. Были обследованы ученики интернатов для слепых и слабовидящих, для детей с психоневрологической патологией и дети, которые обращались в НДСБ «Охматдет» с наследственной и врожденной глазной патологией. В ходе исследования выявлено, что наследственная и врожденная патология глаз значительно отягощает детское население. Наследственные заболевания глаз учеников интернатов для слепых и слабовидящих представлены 55 нозологическими формами преимущественно с АД типом наследования ((40,00±6,61) %). Чаще всего встречались патология сетчатки и сосудистого тракта ((30,18±3,53) %), зрительного нерва (24,85±3,32) %, глазодвигательного аппарата – (13,61±2,64) % и в (26,04±3,38) % они носили синдромальный характер. Эти заболевания в (79,29±3,12) % манифестируют при рождении, что определяет возможные сроки их ранней диагностики и начала реабилитации. Среди детей с психоневрологической патологией выявлено преимущественно аномалий рефракции и глазодвигательного аппарата, которые являются проявлениями синдромальных поражений. В результате мы пришли к выводу, что меры профилактики врожденных и наследственных заболеваний требуют усовершенствования, и выделили группы риска, в которых они должны проводиться в первую очередь. Доказана необходимость усиления санитарно-образовательной работы среди населения репродуктивного возраста. Рекомендовано повышение настороженности докторов, проводящих УЗИ-скрининг беременных, проведение неонатального офтальмологического скрининга на наличие врожденной и наследственной офтальмопатологии, пересмотр указы МОЗ Украины о ранних профилактических офтальмологических осмотрах, создание реестра врожденной и наследственной офтальмопатологии, проведение МГК при наличии подозрения на нее. Существует возможность заподозрить генетически детерминированный характер патологии глаз на основании результатов амбулаторного обследования и сбора семейного анамнеза офтальмологом. Предложен алгоритм реализации мероприятий по профилактике врожденных и наследственных заболеваний органа зрения у детей при выявлении подозрения на нее у офтальмолога.

Ключевые слова: наследственность, слепота и слабовидение, глазная инвалидность, методы профилактики, дети.

STRUCTURE OF CONGENITAL AND HEREDITARY EYE DISEASES IN CHILDREN AND MEASURES OF ITS PREVENTION

A. Savina, O. Vitovska

National Children's Specialized Hospital (NCSH) "Okhmatdyt", Kyiv, Ukraine

Bogomolets National Medical University, Kyiv, Ukraine

Hereditary and congenital eye disease compose 60% to 90% of all causes of disability due to reduced visual acuity in children. The treatment is ineffective and prevention methods requires significant improvement. The purpose of the study was to determine the structure of congenital and hereditary ophthalmopathy in children and suggest measures to improve its prevention. Boarding students from the schools for blind and visually impaired children, schools for students with neuropsychiatric disorders who had congenital or hereditary eye problems were examined in NCSH "Okhmatdyt". Diagnosis of genetically determined pathology of the organ of vision was performed as a suspected hereditary diseases after receiving results of ophthalmological examination, portraiture method and family history. Children with suspected hereditary eye pathology were sent to verify the diagnosis at the medical genetic center of NCSH "Okhmatdyt." The study has found that hereditary and congenital eye pathology significantly burdens the children's population. Hereditary diseases of the students of boarding schools for blind and visually impaired included 55 nosological forms of mainly AD mode of inheritance ((40,00 ± 6,61)%). The most frequent were retinal and vascular tract pathology ((30,18 ± 3,53)%), optic nerve pathology (24,85 ± 3,32)%, the disorders of oculomotor system (13,61 ± 2,64)% and in (26,04 ± 3,38)% cases they were syndromal. In (79,29 ± 3,12)% cases these diseases manifested at birth, which determines the possible terms of early diagnosis and early rehabilitation. Among children with neuropsychiatric disorders refractive errors and pathology of oculomotor system were more frequent, those are manifestations of syndromic lesions. As a result, we have concluded that prevention of congenital and hereditary diseases do need some improvement, so we have identified the groups of risk, among which the prevention should be held first of all. The necessity of strengthening the health education among the population of reproductive age was proved. We recommend to improve alertness of doctors performing ultrasound screening of pregnant women, neonatal ophthalmologic screening to find the congenital and hereditary diseases should be performed, the clinical protocols of Ministry of Health of Ukraine about the early prevention of ophthalmic examinations should be reviewed, a register of congenital and hereditary ophthalmopathy should be created, and the medical genetic consultation should be performed if such diseases are suspected. It is possible to suspect genetically determined character of the eye pathology basing on the results of outpatient examination and collection of family history by ophthalmologist. We have proposed an algorithm of implementation of measures to prevent congenital and hereditary diseases of the organ of vision among children if an ophthalmologist suspects such a pathology.

Keywords: heredity, blindness and decreased visual acuity, eye disability, prevention, children.