

УДК 617.7-053.2-056.7

© С.О. Риков, О.М. Савіна, 2012.

ПРОБЛЕМИ СПАДКОВОЇ ПАТОЛОГІЇ ОЧЕЙ У ДІТЕЙ І РОЛЬ ОФТАЛЬМОЛОГІВ У ЇЇ ВИРІШЕННІ

С.О. Риков, О.М. Савіна*Київська міська офтальмологічна клінічна лікарня «Центр мікрохірургії ока»;**Дитяче офтальмологічне відділення КДП НДСЛ «Охматдит»;**Кафедра офтальмології Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л.Шупика, Київ, Україна.*

PROBLEMS OF CHILDREN'S EYE GENETIC PATHOLOGY AND OPHTHALMOLOGY ROLE IN SOLVING THEM

S.O. Rykov, O.M. Savina

SUMMARY

This article deals with current issues in ophthalmogenetics connected to the role of hereditary diseases in formation of blindness and severe visual impairment. The main emphasis is placed on the opportunities and Ophthalmologist's responsibilities at all stages of medical genetic consulting, activities for prevention of births of children with severe inherited disorder of eyes. Low participation of ophthalmology practitioners in solving problems of ophthalmogenetics and the reasons for this situation have been established.

ПРОБЛЕМЫ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ГЛАЗ У ДЕТЕЙ И РОЛЬ ОФТАЛЬМОЛОГОВ В ИХ РЕШЕНИИ

С.А. Рыков, Е.М. Савина

РЕЗЮМЕ

Настоящая статья посвящена современным проблемам офтальмогенетики в связи с ролью наследственных заболеваний в формировании слепоты и тяжёлого слабовидения. Основное внимание акцентируется на возможностях и обязанностях офтальмологов на всех этапах медико-генетического консультирования, мероприятиях по предупреждению рождения больных детей с тяжелой наследственной патологией глаз. Установлен факт и определены причины недостаточного участия врачей-офтальмологов, занимающихся практической деятельностью, в решении вопросов офтальмогенетики.

Ключові слова: офтальмогенетика, медико-генетичне консультування, спадкова обтяженість, генетично детерміновані захворювання.

Офтальмогенетика є розділом медичної генетики, ґрунтується на її теоретичних базових положеннях та нових досягненнях фундаментальних досліджень. Офтальмогенетика вирішує проблеми клінічної офтальмології: розробляє діагностику генетично детермінованих захворювань очей; вивчає етіологію і патогенез; розробляє патогенетично обумовлене терапевтичне і хірургічне лікування; визначає генетичний прогноз і заходи профілактики генетично детермінованих захворювань очей; розробляє науково-практичні програми, інформаційне забезпечення, рекомендації щодо ранньої діагностики і профілактики (у тому числі і пренатальної); підвищує кваліфікацію і готує фахівців-офтальмогенетиків [1].

Спадкові хвороби очей – це у більшості випадків важкі вади розвитку і важкі хронічні захворювання. Вони відрізняються малою ефективністю лікування і часто призводять до сліпоты і важкої слабозорості. Згідно з даними ВОЗ, у світі 45 млн сліпих людей і 135 млн мають серйозні порушення зору. У світі 1,5 млн сліпих дітей. В Україні – 10000 слабозорих і сліпих дітей, із них 700 – сліпих. В Україні один сліпий на 10000 дитячого населення [2]. У нашій країні рівень дитячої інвалідності наприкінці 2007 р. склав 160 на 10000 дитячого населення. Дитяча сліпота займає третє місце

в загальній структурі інвалідності [2]. Більшість дітей-інвалідів унаслідок спадкових захворювань очей визнаються інвалідами і після 18 років [3].

Враховуючи вищезазначені факти, в 1999 р. ВОЗ створила програму Всесвітня ініціатива «Зір 2020: право на зір». В результаті її реалізації прогнозується зниження показників сліпоты і слабозорості в 2-3 рази. Україна бере участь у цій програмі.

Роль практичних лікарів у вирішенні проблем спадкової патології регламентується Указом Президента «Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні» (№ 641/84 від 31. 12. 2003 р.): «Виявлення осіб з підозрою на спадкову і вроджену патологію здійснюється переважно у первинних закладах медико-санітарної допомоги лікарями загального профілю та фахівцями різних спеціальностей». Діагностика спадкових захворювань зараз є відповідальною ланкою складного багатоетапного процесу – генетичного консультування, кінцева мета якого – попередження народження дитини зі спадковою патологією. Виявлення хворих зі спадковою патологією, особливо дітей, – основа і початок усіх заходів медичної генетики: виявлення сімей зі спадковою обтяженістю, вивчення спадкових хвороб в популяціях людини, планування та організація медико-генетич-

ної допомоги, організація усіх видів реабілітації осіб з обмеженими можливостями унаслідок спадкової патології, визначення перспектив теоретичних досліджень.

Мета роботи: вивчити фактичну роль офтальмологів у вирішенні питань офтальмогенетики (на прикладі м. Києва та ряду областей України) та визначити можливості вдосконалення діяльності офтальмологів.

МАТЕРІАЛ І МЕТОДИ

Методом інтерв'ювання вивчена роль офтальмологів у виявленні дітей зі спадковою патологією очей. Усього опитано 52 офтальмолога, з них в дитячих поліклініках працює 34 лікарів, в очних відділеннях дитячих стаціонарів – 18 лікарів. Серед опитаних 10 завідувачих відділеннями.

Проведено:

- аналіз звітної документації ряду дитячих лікувальних установ, що займаються діагностикою та лікуванням дітей з патологією очей;
- аналіз річних звітів про інвалідність дітей у м. Києві та Київській обл.;
- аналіз річного звіту про основні показники інвалідності ДУ «Український Державний науково-дослідний інститут медико-соціальних проблем інвалідності МОЗ України» за 2011 р.;
- аналіз програм навчання студентів на кафедрах офтальмології МУ ім. А.А. Богомольця, Кримського ДМУ ім. С.І. Георгіївського, Харківського ДМУ, Запорізького ДМУ, Луганського ДМУ.

Визначено можливості офтальмологів з підвищення кваліфікації по офтальмогенетиці в Національній медичній академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, Запорізькій медичній академії післядипломної освіти, Харківській медичній академії післядипломної освіти.

РЕЗУЛЬТАТИ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ

В оцінці фактичної ролі офтальмологів у вирішенні питань офтальмогенетики враховувалися нижчевикладені положення, прийняті в міжнародній практиці.

Роль офтальмологів у вирішенні проблеми спадкової патології очей полягає у:

- виявленні хворих з підозрою на спадкову патологію очей;
- повному клінічному обстеженні пробандів та їх сімей з підозрою на спадкову патологію;
- патогенетично обумовленому лікуванні хворих зі спадковою патологією очей.

Реалізація ролі офтальмологів в діагностиці спадкової патології очей ґрунтується на клінічному методі.

Клінічний метод – це найбільш значущий метод, що дозволяє обстежити велику кількість населення. Він реалізується практикуючими лікарями-офтальмологами, в основному дитячими, у тому числі і

тими, хто консультує новонароджених у пологових будинках у своїй повсякденній практичній діяльності. Це перший етап клінічної діагностики. Виявлена таким чином спадкова патологія в більшості випадків трактується як підозра на спадкову патологію.

Другим етапом є детальне офтальмологічне обстеження в очному стаціонарі. Клінічні методи дослідження передбачають повне офтальмологічне обстеження пробанда і його сім'ї, у тому числі і з допомогою електрофізіологічних методів.

Результати цих досліджень використовуються на третьому етапі лікарями-генетиками медико-генетичних консультацій, які встановлюють остаточний генетичний діагноз.

Іншим методом клінічного обстеження є суцільний моніторинг – генетико-епідеміологічний «скринінг», який проводиться на певних географічних територіях у етнічних, релігійних та інших популяціях. Цей метод передбачає роботу спеціально створених бригад, що складаються з фахівців різних спеціальностей, у тому числі офтальмологів і генетиків. Незважаючи на особливу цінність цього методу, він не може бути альтернативою участі практикуючих лікарів у виявленні хворих із спадковою патологією очей.

РЕЗУЛЬТАТИ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ

Лікарі-офтальмологи, які працюють у поліклініках і стаціонарах, практично не займаються діагностикою спадкової важкої патології очей, за винятком поодиноких випадків, коли така робота проводиться у зв'язку із зацікавленістю батьків.

У лікарів-офтальмологів, що займаються амбулаторною та клінічною діяльністю, немає постійного зв'язку з генетиками.

Лікарі-офтальмологи, які працюють у школах сліпих і слабозорих, сприймають своїх пацієнтів тільки з позиції факту сліпоти і слабозорості. Вони не займаються вивченням патогенезу хвороби своїх підопічних, не проводять інформаційну роботу з учнями старших класів з питань профілактики народження дітей із спадковою патологією. В результаті цього діти із спадковою патологією очей не знайомі з можливостями медико-генетичних консультативних центрів. Окулісти спецшкіл не проводять інформаційну роботу з батьками підопічних дітей з питань попередження повторного народження хворих дітей і сучасних можливостей медичної генетики у вирішенні цих проблем.

Жоден з опитаних лікарів-офтальмологів ніколи не брав участі в роботі генетико-епідеміологічної експедиції з виявлення спадкової патології.

У звітах про інвалідність дітей м. Києва та Київської області за 2011 рік діагноз хвороби дитини не містить даних про спадкове походження патології. Така ж ситуація і з квартальними, піврічними і річними звітами дитячих клінічних закладів (форма № 20 і форма № 12). У зазначених звітах діагнози дітей, що про-

ходять обстеження та лікування, не містять даних про патологію, пов'язану зі спадковістю. Такий стан речей призводить до того, що дуже важлива для профілактики спадкової патології інформація є втраченою.

Відсутність належної уваги до питань офтальмогенетики формується під впливом наступних ключових факторів:

- У медичних університетах, в яких вивчалися програми навчання студентів з офтальмології (90 годин, у тому числі 40 годин практичних занять, 10 годин лекцій, 40 годин для самостійної роботи студентів), питання спадкових захворювань не виділені.

- У медичних установах, що займаються післядипломним підвищенням кваліфікації лікарів-офтальмологів (наприклад, Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, Запорізька медична академія післядипломної освіти, Харківська медична академія післядипломної освіти), відсутні цикли з офтальмогенетики.

Знання лікарів-офтальмологів з питань медичної генетики і, зокрема, офтальмогенетики вельми обмежені. Частково це пов'язано з відсутністю спеціальної літератури та неможливістю підвищення кваліфікації з даної теми.

Опитування офтальмологів 52 офтальмологів на предмет необхідності мати літературу з офтальмогенетики і про причини відсутності інтересу до проблеми спадкової патології очей показало наступне. З числа опитаних бажають мати літературу з офтальмогенетики 44 лікарів, не бажають – 8 лікарів.

Серед причин відмови мати літературу слід вказати:

- пенсійний вік («ніколи не зустрічали генетичну патологію і вже не зустрінемо») – 4 особи;
- немає бажання і часу цим займатися – 1 особа;
- немає особливої необхідності – 1 особа;
- не замислювалися над цим питанням ніколи – 1 особа;
- є інтернет, де можна знайти всю необхідну інформацію – 1 особа;

Причинами того, що лікарі не займаються спадковою офтальмопатологією, є:

- це нікому не потрібно – 12 осіб;
- немає часу цим займатися на прийомі – 35 осіб;
- ніколи не зустрічали в практиці – 5 осіб.

Нажаль, описані факти не є винятком. Професор Пасечнікова Н.В. і професор Риков С.О. констатують той факт, що «... генетичні дослідження на молекулярному рівні проводяться вкрай рідко, а у зв'язку з низькою зацікавленістю лікарів-офтальмологів при патології очей такі дослідження у нашій державі практично відсутні» [4]. Подібне становище і в РФ [1, 5, 6].

Проблема попередження сліпоты, основною причиною якої є генетично зумовлена патологія, в Україні регламентується державними програмами і законодавчими актами, які передбачають теоретичні дослідження і практичну реалізацію досягнень гене-

тики. Особлива актуальність проблеми попередження сліпоты і слабозорості внаслідок спадкових захворювань обумовлена великою кількістю сліпих з генетично детермінованою патологією.

Наведені результати досліджень вказують на існуючу невідповідність положень державних програм з їх практичною реалізацією. В області офтальмогенетики це стосується, головним чином, первинної діагностики спадкової патології очей, особливо у дітей. Основним методом ранньої діагностики спадкової сліпоты і слабозорості є «скринінг» усіх хворих дітей і головна роль у цьому процесі відводиться офтальмологам, які займаються практичною діяльністю. Альтернативи вказаному методу немає – рання діагностика є основною і обов'язковою умовою в ланцюзі всіх заходів щодо боротьби зі спадковою сліпотю.

ВИСНОВКИ

1. Діяльність практикуючих офтальмологів в області вирішення проблем попередження спадкової сліпоты є малоефективною. Це обумовлено конкретними причинами: попит на інформацію про спадкову патологію очей відсутній; увагу лікарів не акцентовано на серйозності проблеми; більшість окулістів малознайомі з офтальмогенетикою; відсутня можливість підвищення кваліфікації лікарів в області офтальмогенетики у зв'язку з відсутністю відповідних циклів в академіях післядипломної освіти; при кваліфікаційній атестації лікарів знання з офтальмогенетики не потрібні.

2. Вищеописані факти вимагає невідкладної реалізації наступних заходів:

- Зобов'язати офтальмологів проводити діагностику спадкової патології очей і звітувати у цій діяльності;
- рекомендувати запровадити в усі офіційні звіти інформацію про поширеність і структуру спадкової патології очей. Без такої інформації неможливе планування заходів щодо попередження народження дітей зі спадковою патологією очей, організація всіх видів реабілітації та визначення невідкладних завдань офтальмогенетики;
- рекомендувати науково-дослідним інститутам, медичним академіям післядипломної освіти організувати постійно діючі курси з медичної генетики, які передбачені державною програмою;
- необхідно забезпечити лікарів-офтальмологів посібниками та іншою спеціалізованою літературою з офтальмогенетики.

ЛІТЕРАТУРА

1. Хлебникова О.В., Хватова А.В. Актуальные направления развития офтальмогенетики и их практическое значение. – <http://www.ophtalmogenetics.ru/pg14/>
2. Барин Ю.В. В центре борьбы со слепотой спасают зрение детям со всей Украины. – <http://>

www.nealhh.unian.net/rus/detail/226602

3. Ферфильфайн И.Л., Алифанова Т.А. Роль врожденной патологии в формировании слепоты и слабослышания у детей школьного возраста // Офтальмологический журнал. – 1991. – №4. – С. 8-9.

4. Пасечникова Н.В., Риков С.О. Вивчення та попередження вроджених та спадкових захворювань органа зору – запорука успішної профілактики сліпоты та інвалідності / IV наук.-практ. конференція дитячих офтальмологів України з міжнар. участю «Вроджена та генетично обумовлена сліпота та слабко-

зорість. Проблеми діагностики, обстеження та комплексне лікування». – АР Крим, 2009. – С. 307-315.

5. Беклемищева Н.А., Хлебникова О.В., Дадали Е.Л., Угаров И.В. Основы этиопатогенеза наследственных моногенных заболеваний сетчатки // Медицинская генетика. – 2005. – № 7. – С. 300-306.

6. Беклемищева Н.А., Хлебникова О.В., Дадали Е.Л. Основы этиопатогенеза наследственных моногенных болезней сетчатки (обзор литературы) / <http://www.opthalmogenetics.ru/pg27>.