

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ МИОПИИ

Чувакова Вероника Алексеевна

студент, ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России, РФ, г. Челябинск

Лазовик Владимир Евгеньевич

студент, ФГАОУ ВО «ЮУрГУ(НИУ)», РФ, г. Челябинск

Аннотация. В современном мире в век компьютеризации и информатизации в условиях постоянно возрастающей нагрузки на зрительный анализатор неизменно увеличивается частота распространенности аномалий рефракции, в частности миопии. Данное заболевание является мультифакториальным – развитие миопии определяется как наличием определенных генетических детерминант в генотипе человека, так и его образом жизни.

Ключевые слова: рефракция, миопия, генетическая предрасположенность.

По данным Всемирной организации здравоохранения, в мире около 285 миллионов человек страдают от нарушений зрения, из которых 19 миллионов – дети. 12 миллионов детей имеют низкое зрение из-за аномалий рефракции, потому данная проблема активно обсуждается в научных кругах, а также приобретает медико-социальную значимость.[6]

Рефракция глаза – характеристика преломляющей силы оптической системы глаза, находящейся в состоянии покоя аккомодации, определяемая по положению заднего главного фокуса относительно сетчатки, выраженная в условных единицах – диоптриях (дптр).[3]

Нормальное зрение (эмметропия) наблюдается при соразмерной рефракции, т. е. когда фокус преломленных в диоптрической системе параллельных лучей окажется на сетчатке глаза.[3] Ухудшение же зрения, не связанное с нарушениями со стороны зрительных путей, центров и световоспринимающих элементов, возникает при несоразмерной рефракции, которая проявляется в нечеткости изображения на сетчатке глаза:

1. Близорукость (миопия)(развивается у 20-30% школьников, 80% населения планеты)

Фокус преломленных в диоптрической системе параллельных лучей находится перед сетчаткой глаза.[1]

2. Дальнозоркость (гиперметропия)

Фокус преломленных в диоптрической системе параллельных лучей находится за сетчаткой глаза.

3. Астигматизм

Существует 3 вида возникновения аномалий: врожденные, приобретенные и генетически обусловленные. Последние изначально заложены в генах и передаются от родителей по наследству.[5]

Во второй половине XX в. стали известны 246 патологических гена, вызывающих различные аномалии развития и заболеваний органа зрения.

Существует трехфакторная теория Э.С. Аветисова (1995), согласно которой на формирование аномалий рефракции влияют:

- неблагоприятные факторы окружающей среды;
- условия зрительной деятельности;
- наследственные факторы.

Клинико-генетические исследования аномалий рефракции начали проводиться со второй половины XX в., их же методы сформировывались в течение многих лет.

Клинико-генеалогический анализ — изучение клинических и патологических признаков у пациентов с аметропиями. Метод позволяет считать, что аметропия может наследоваться как по аутосомно-доминантному, так и по аутосомно-рецессивному типу. Э.С. Аветисов и О.А.Пантелеева провели многочисленные исследования по генетике аметропии. Анализ 1200 семей в 3–4 поколениях позволил установить, что при аутосомно-доминантном типе наследования (44,2 %) аметропии возникают в возрасте 12–15 лет, протекают клинически более благоприятно, без осложнений.[2] Ген может реализовать свое действие только под влиянием неблагоприятных условий внешней среды или при взаимодействии с другими патологическими генами, а при аутосомно-рецессивном типе (54,8 %) характерны раннее возникновение аномалий рефракции (особенно миопии), склонность к прогрессированию и осложнениям и более тяжелое клиническое течение процесса в последующих поколениях. Внутрисемейный анализ клинических проявлений аметропии показал, что передается только вид рефракции, а не ее степень и характер клинического течения. Факторами, влияющими на экспрессивность гена, при наследственных аметропиях могут быть пол, генотип родителей и факторы окружающей среды.

Близнецовый метод — изучение развития аметропии в разных группах близнецов, на основании сходства и различий их генотипов и среды, в которой они росли. Э.С. Аветисов и О.А. Пантелеева обследовали 56 пар моно- и дизиготных близнецов. Анализ показал, что внутрипарные различия рефракции наименьшие при гиперметропии и существенно больше при миопии. Это, по мнению автора, свидетельствует о большом воздействии генетических факторов на формировании миопии, а гиперметропия и эметропия, по всей вероятности, представляют видовую рефракцию человеческого глаза.

Миопия – мультифакторное заболевание, развитие которого зависит от генетической предрасположенности и факторов окружающей среды.[6] Миопия с наибольшей частотой регистрируется у детей 9-15 лет, для которых характерны признаки соединительнотканной дисплазии (слабость соединительной ткани) из-за чего глазное яблоко растягивается.

В настоящее время есть много генетических детерминант развития миопии:

1. Нашли участок на 15-й хромосоме (15q14), один из вариантов которого достоверно ассоциирован с миопией. Подтверждение полученных результатов ученые получили на базе данных близнецов Великобритании. Ключевой участок расположен вблизи трех генов, из которых два имеют непосредственное отношение к развитию глаза. Ген ACTC1 участвует в закладке сократительных клеток – миофибробластов склеры. Функция гена GJD2 связана с передачей нервного импульса на фоторецепторы сетчатки, с регуляцией роста глазного яблока и созреванием волокон хрусталика. Анализ показал, что в участке 15q14 находятся регуляторные элементы для этих генов.
2. Кристофер Хаммонд и коллеги в работе на группе британских близнецов (4270 человек) нашли другой участок на той же 15-й хромосоме (15q25), проявивший достоверную связь с близорукостью за наследственную близорукость отвечают, в частности, связанный с передачей нервных импульсов в тканях головного мозга ген GRIA4, связанный с метаболизмом ретиноевой кислоты RDH5, связанный с ионным транспортом KCNQ5, связанные с развитием внутренней структуры глаза LAMA2 и BMP2, связанные с развитием глаза SIX6 и PRSS56. Кроме того,

исследование подтвердило ранее выявленную взаимосвязь между наследственной миопией и генами GJD2 и RASGRF1. Было установлено, что у носителей некоторых из выявленных генетических вариаций риск развития близорукости возрастает десятикратно.

3. На длинном плече 15-й хромосомы найдены участки, мутации в которых достоверно приводят к развитию миопии (близорукости). Ассоциированный локус расположен рядом с двумя генами, активно экспрессирующимися в сетчатке. GJD2 и ACTC1 - молекулы регуляторы, которые влияют на транскрипцию этих генов.
4. Выявлена ассоциация степени тяжести миопии у детей с полиморфизмами генов COL1A1, VDR и APOA1.
5. Установлена связь между наследственным анамнезом по миопии и полиморфизмом генов COL1A1 и VDR.

Также к предполагаемым причинам миопии относят избыточную аккомодацию, несогласованный рост глазных яблок в ответ на длительную зрительную работу вблизи.

Список литературы:

1. Аветисов Э.С. Близорукость / Э.С. Аветисов. – 2-е. изд. перераб. и доп. – М.: Медицина, 1999. – 266 с.
2. Аветисов Э.С. Зрительные функции и их коррекция у детей / С.Э. Аветисов, Т.П. Кащенко, А.М. Шамшинова. – М.: Медицина, 2005. – 872 с.
3. Бойкова Н.Н. Офтальмология / Н.Н. Бойкова– М.: РИОР, 2007. – 320 с.
4. Мохначева С.А. Современные представления о проблеме прогрессирования миопии / С.А. Мохначева, В.С.Рыкун, Н.В. Грищенко, Н.А. Ключко // Вестник совета молодых ученых и специалистов Челябинской области. – 2014. – №1(5). – с. 60-65.
5. Рыкун В.С. Избранные лекции по офтальмологии: учебное пособие для студентов, обучающихся по специальности «Лечебное дело» / В.С. Рыкун, О.В. Соляникова. – Челябинск: ЧГМУ, 2009. – 135 с.
6. Тахчиди Х.П. Офтальмология / Х.П. Тахчиди, Н.С. Ярцева, Н.А. Гаврилова, Л.А. Деев. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 544 с.