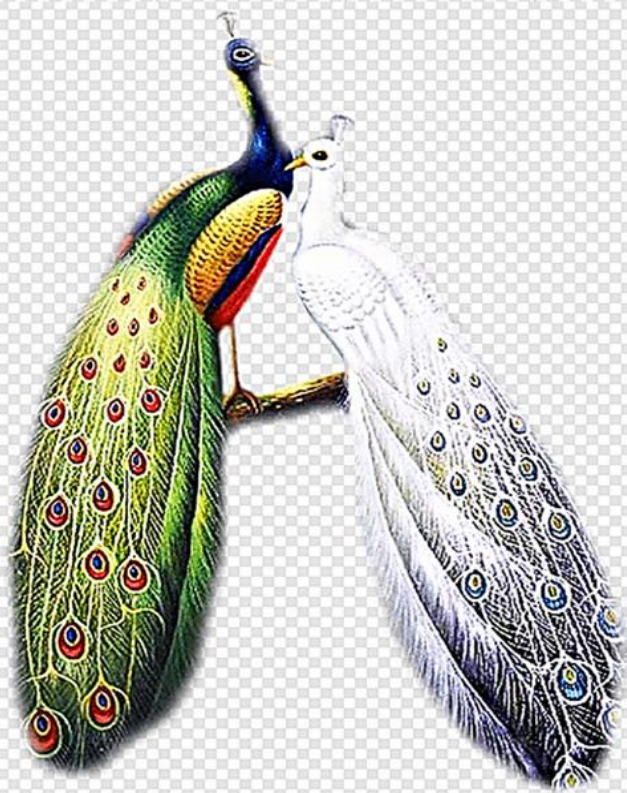


Управление образования города Пензы
МКУ «Центр комплексного обслуживания и методологического обеспечения
учреждений образования» г. Пензы
МБОУ СОШ №36 г. Пензы

**XXVI НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ
УЧАЩИХСЯ ГОРОДА ПЕНЗЫ**

Секция «Биология»

**Исследовательская работа
АЛЬБИНИЗМ
КАК НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ
РАСТЕНИЙ, ЖИВОТНЫХ И ЧЕЛОВЕКА**



Автор:
Симакина Варвара,
ученица 9 «А» класса
МБОУ СОШ №36 г. Пензы

Руководитель:
Субботина Таисия Викторовна,
учитель биологии
МБОУ СОШ №36 г. Пензы

Пенза, 2021

СОДЕРЖАНИЕ

ВВЕДЕНИЕ.....	2
ГЛАВА 1. АЛЬБИНИЗМ В ПРИРОДЕ.....	3
1.1. Что такое альбинизм.....	3
1.2. Особенности растений – альбиносов.....	4
1.3. Животные – альбиносы.....	5
ГЛАВА 2. АЛЬБИНИЗМ У ЛЮДЕЙ	10
2.1. Причины и симптомы альбинизма	12
2.2. Диагностика и лечение альбинизма	13
2.3. Как относиться к альбиносам.....	14
ЗАКЛЮЧЕНИЕ.....	15
СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ.....	15
ПРИЛОЖЕНИЕ.....	16

ВВЕДЕНИЕ

Я часто бываю в нашем Пензенском зоопарке. И каждый раз, останавливаясь у клеток с павлинами, восхищаюсь их красотой. В последние годы среди этих птиц все больше насчитывается белых особей. Что это - специально выведенные экземпляры или очередная выдумка природы? Нам удалось выяснить, что белый павлин не является отдельным видом или подвидом — это мутация обыкновенного павлина, проявление альбинизма. Нас заинтересовало это явление.

Альбиносы загадочны, таинственны и очень красивы. Но как подобная мутация отражается на их здоровье и образе жизни? Вряд ли отсутствие защитной окраски помогает животному выжить в естественных условиях.

Да и среди людей «белых ворон» не жалуют. Люди с альбинизмом выглядят необычно, поэтому слишком сильно привлекают к себе внимание. В африканских странах положение альбиносов пугающе — они могут стать жертвой ритуальных убийств из-за своего внешнего вида. В России они тоже не защищены ни от нападков в школе и ни от долгих взглядов вслед, которые не всегда могут быть приятными. Эту **проблему** можно решить лишь одним способом, информируя окружающих об особенностях данной мутации. В связи с этим было решено провести исследование **на тему** «Альбинизм, как наследственное заболевание растений, животных и человека».

Актуальность данной темы бесспорна, особенно в настоящее время, когда случаи мутации, как среди флоры и фауны, так и среди людей стали более частыми. К тому же даже сейчас в нашем развитом обществе существует множество предрассудков и предупреждений к существам, отличающимся от других.

Цель исследования: изучить особенности альбинизма у людей, растений и животных.

Объект исследования: альбинизм.

Предмет исследования: особенности альбинизма у людей, растений и животных.

В ходе работы была выдвинута **гипотеза:** если альбинизм редкое, не инфекционное заболевание, то альбиносы (люди, растения или животные) не должны вызывать опасений и неприязни со стороны окружающих.

Задачи исследования:

- познакомиться с понятиями «альбинос», «альбинизм», «меланин», «тирозидаза»;
- выявить причины альбинизма;
- изучить последствия для различных организмов, к которым ведет альбинизм;
- разобраться в классификации альбинизма;
- определить существуют ли способы диагностики и лечения альбинизма;
- создать презентацию о примерах альбинизма в живой природе.

Методы исследования

Теоретические: анализ научной литературы, обобщение.

Практические: беседа со специалистом, опрос, сравнение.

Структура работы. Работа состоит из введения, двух глав, заключения, списка литературы и приложений.

Ожидаемые результаты. Материалы исследования могут быть полезны на уроках биологии и занятиях внеурочной деятельностью.

ГЛАВА 1.

АЛЬБИНИЗМ В ПРИРОДЕ

1.1. Что такое альбинизм?

Альбинизм - это врожденное отсутствие какой-либо пигментации или окраски у человека, животного или растения, приводящее к появлению белых листьев, цветов, волос, перьев, чешуи, кожи и розовых глаз у млекопитающих, птиц, рептилий, земноводных, а также рыб и беспозвоночных [1]. Альбинизм, или отсутствие пигмента, у многих живых организмов проявляется в виде бледности или белизны покровов.

Сегодня этим вопросом занимается наука генетика. Генетика – раздел биологии, занимающийся изучением генов, генетических вариаций и наследственности в организмах.

Впервые о «белых» существах узнали из рассказов испанца Эрнана Кортеса (1485-1547), когда тот вернулся из странствий по северной Америке, где завоевал Новую Испанию (современная Мексика) — империю ацтеков. В своих записях он упоминал, что во дворце императора Монтесумы существовала специальная комната для «абсолютно белых» людей, которых приносили в жертву богам во время солнечных затмений.

Натуралист Карл Фон Пинне считал таких людей чем-то средним между человеком и обезьяной, а «великий француз» Вольтер полагал, что эти существа произошли от человека и орангутанга.

Слово «альбинос» впервые употребил португалец Франсиско Балтасар, так он назвал «белых» африканцев, ошибочно полагая, что эти люди появляются на свет в результате браков европейцев с местным населением. Ученые определяют **альбинизм** (лат. *белый*) как врожденное отсутствие пигмента меланина, который придает окраску коже, волосам, радужной и пигментной оболочкам глаза [2].

Меланины (от греческого *melas, melanos* - темный, черный) - аморфные пигменты темно-коричневого и черного цвета, содержащиеся в норме в волосах, коже, перьях и сетчатке глаза у позвоночных, а также в растениях, у насекомых и некоторых морских беспозвоночных. У животных меланин сосредотачивается в специальных клетках - меланофорах.

Поскольку производство меланина является сложным процессом, существует много различных типов альбинизма, с участием ряда различных генов.

В связи с этим различают **полный и частичный** альбинизм [1].

При полном альбинизме животных и человека полностью отсутствует выработка меланина, у растений - хлорофилла. **Частичный альбинизм** выражается дефицитом пигментов в определенных частях организма, что проявляется светло-розовыми или белыми пятнами на коже, в волосах и шерсти могут быть совершенно белые пряди. **Частичный альбинизм растений** проявляется в отсутствии яркой окраски или появлении отчасти альбиновых частей у некоторых цветков, плодов, листьев, корнеплодов и связан с наследственным нарушением синтеза красных (антоцианов), желтых (каротиноидов) и частично зеленых (хлоропластов) пигментов. Проявления выявляются при рождении.

Альбинизм считается редким расстройством в среде живых организмов.

Например, среди людей он обнаруживается менее чем у пяти человек на 100 000 в Соединенных Штатах и Европе. Однако в других частях мира он имеет гораздо более

высокие показатели. Например, альбинизм обнаруживается примерно у каждого 20-го человека из 100 000 в южной части Нигерии.

При этом расчеты, выполненные на основании этих данных генетиками, показали, что сам по себе ген альбинизма не считается большой редкостью — предположительно каждый 70-й организм является его скрытым носителем, а, значит, может оказаться родителем альбиноса. Почему же он встречается не так часто? Альбинизм является аутосомно-рецессивным заболеванием, которое означает, что у существа должно быть две копии дефектного гена, проявляющего симптомы заболевания. Поэтому потомство наследует по одному дефектному гену, ответственному за производство меланина, от каждого из родителей.

1.2. Особенности растений – альбиносов



При подготовке к ГИА мы столкнулись с таким заданием «Альбинизм у растений табака является результатом 1) недостатка света, 2) нарушения гаметогенеза, 3) генной мутации или 4) модификационной изменчивости?» Чтобы выбрать правильный вариант ответа, необходимо поподробнее разобраться в этом вопросе.

Как было сказано выше, у растений альбинизм проявляется в виде отсутствия хлорофилла, зеленого пигмента в листьях и стеблях, который либо заставляет растение начинать расти, не производя вообще никакого хлорофилла, либо оставляет без пигментации только отдельные фрагменты или целые побеги [2].

Хлорофилл необходим для процесса фотосинтеза, одного из основных источников питания. С его помощью вырабатываются важные питательные вещества: крахмал, сахар, белок – строительный материал для любого организма.

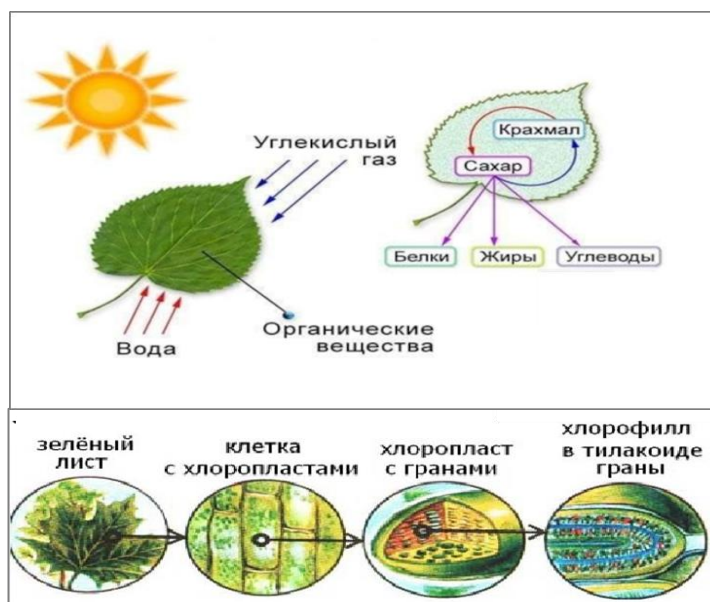


Рис. 1. Фотосинтетический аппарат здорового растения

Растение-альбинос обречено на голодную смерть, поэтому встретить такое явление в природе довольно сложно.

Иногда растения болеют хлорозом, который выражается в бледности или белой пигментации. К этому приводят экологические факторы, такие как количество света,

состав почвы и температура. Растения, которые бледны просто от нахождения в темноте, называются этиолированными.

В сельском хозяйстве к случайному альбинизму могут приводить гибридные скрещивания. Если этот признак оказывается устойчивым, то возможны серьезные убытки из-за гибели посадок.

Бывают растения, которые просто имеют белые цветы или общий бледный окрас, но все же отращают зеленые листья. Это говорит о рецессивных признаках в генотипе, но настоящими альбиносами их считать нельзя. Эти растения не полностью лишены хлорофилла. С этим явлением связаны термины «гипохромия» и «альбифлора».

Двумя известными примерами настоящего альбинизма в растениях являются секвойя и мякотница. Оба этих растения выживают и даже процветают без хлорофилла.

Секвойя-альбинос вырастает как ответвление родительского дерева. Чтобы выжить, ей приходится паразитировать, вытягивая питательные вещества из родительских корней. Эти деревья чрезвычайно редки и встречаются только на северо-западе Соединенных Штатов.

Известно около шестидесяти экземпляров секвойи-альбиноса. Кроме того, еще меньшее количество «химерных» деревьев секвойи имеет как нормальные, так и белые иглы.

Мякотница из семейства орхидные была впервые описана в Новой Англии как настоящий альбинос, с белыми цветами и листьями. У большинства мякотниц есть зеленая листва, но изредка встречается вариант с ярко-белыми стеблями и бледными листьями. Такие растения растут без проблем, возможно, благодаря небольшому количеству хлорофилла в этих бледных листьях.

Какова же причина альбинизма у растений? Ученые утверждают, что альбинизм обусловлен нарушением структуры генов, контролирующих синтез зеленого пигмента хлорофилла и строение зеленых пластидов (хлоропластов) в клетке.

Теперь с уверенностью можно ответить на экзаменационный вопрос: «Альбинизм в растениях вызван генетической мутацией».

1.3. Животные – альбиносы

Многие части тела животных, такие как кожа, глаза, перья, мех, волосы, чешуя и кутикула, содержат пигменты в специализированных клетках, называемых хроматофорами. Хроматофоры в значительной степени ответственны за формирование цвета кожи и глаз у пойкилотермных животных и образуются в нервном гребне во время эмбрионального развития.

Зрелые хроматофоры сгруппированы в подклассы в зависимости от их цвета:

- ксантофоры (желтые): содержат желтые пигменты в виде каротиноидов.
- эритрофоры (красные): содержат каротиноиды и птеридин.
- меланофоры (черный / коричневый): содержат пигменты, такие как меланины.
- цианофоры (синие): встречается у некоторых рыб и земноводных.



Рис. 2. Эвглена зелёная

Животные также могут казаться окрашенными из-за структурного цвета, результата когерентного рассеяния, воспринимаемого как радужная оболочка. Сами конструкции бесцветные. Свет обычно проходит через несколько слоев и отражается более одного раза. Множественные отражения дополняют друг друга и усиливают цвета. У млекопитающих и птиц, напротив, для окраски есть класс клеток, называемых меланоцитами.

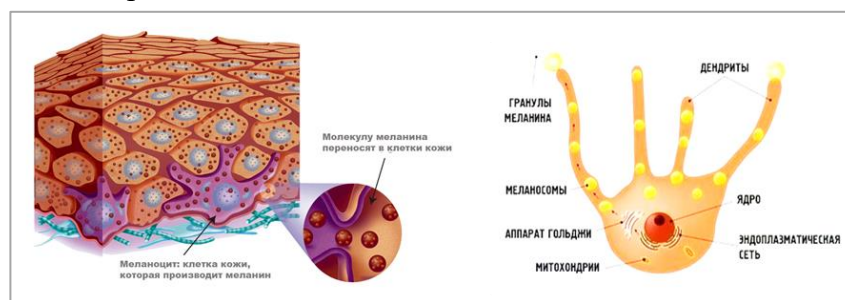


Рис. 3. Строение и работа меланоцита

У млекопитающих есть ген, кодирующий присутствие пигмента в клетках, называемый геном TYR. Если этот ген изменен или поврежден, производство меланина невозможно, и млекопитающее становится альбиносом. Помимо гена TYR, несколько других генов могут вызывать альбинизм. Это связано с тем, что в производстве меланина участвуют другие гормоны и белки, наличие которых определяется генетически. Известно, что у мышей в общей сложности 100 генов влияют на альбинизм.

При полном альбинизме животные-альбиносы – полностью белые, от клюва до хвоста и когтей, от рогов до копыт.

Частичный альбинизм проявляется в формах:

1) акромеланизма (кожа и волосы туловища белые, глаза лишены пигмента и поэтому красные, но уши, мордочка, лапки, хвост пигментированы);



- 2) лейкизма (все волосы лишены пигмента, кожа и глаза пигментированы);
- 3) серебристости и чалости (белые волосы перемешаны с пигментированными);
- 4) пятнистости (пегости) (в разных местах тела разбросаны белые пятна);
- 5) сезонного альбинизма, представляющего собой форму частичного альбинизма.

Рассмотрим, как альбинизм отражается на жизни отдельных групп животных.

Рыбы. Как и в случае с другими животными для того, чтобы рыба была правильно описана как «альбинос», она должна иметь белое тело и розовые или красные глаза.

Есть несколько сообщений о полном альбинизме как у пресноводных, так и у морских рыб, однако о часто пойманных рыбах-альбиносах сообщается только в аквариумных журналах.

Заболееваемость альбинизмом у рыб может быть искусственно увеличена путем воздействия на икру тяжелых металлов (например, мышьяка, кадмия, меди, ртути, селена, цинка).



В дикой природе альбинизм был зарегистрирован у миксин, миног, акул, скатов и многих костистых рыб, например сомов, пехотинцев или карповых.

Ученые сравнили альбиноса и нормально пигментированного канального сома. Оказалось, что они различаются по своим характеристикам. Нормальные особи этого вида превосходят по массе тела и общей длине. Альбиносам, скрещенным с другими

альбиносами, требуется на 11 дней больше времени, чтобы нереститься и произвести меньшую массу яиц. Эти массы содержат более легкую икру и худшую выводимость, чем кроссы обычных рыб. У рыб-альбиносов более низкая выживаемость, чем у обычных рыб.

Это же подтверждается исследованиями рыбы медака, проведенными в лаборатории (без хищников, при достаточном количестве корма, с контролируемой температурой). Результаты исследования показали, что у альбиносов значительно снизилась жизнеспособность, из 800 эмбрионов-альбиносов только 29 дожили до полной зрелости. Ранние исследования рыб привели к тому, что некоторые исследователи описали альбинизм как «полуметальную мутацию».

Что касается слуха рыб, при тестировании у сомов не было выявлено различий.

Точно так же мексиканские слепые пещерные рыбы (*Astyanax mexicanus*) не отличаются по чувствительности слуха от обычно пигментированных и имеющих глаза популяций, обитающих на поверхности. У рыб отсутствует меланин во внутреннем ухе, а это означает, что слух у рыб менее подвержен альбинизму.

Беспозвоночные. Альбинизм - хорошо известное явление у моллюсков, как в раковине, так и в мягких частях. С 1900 года он был признан у этих животных наследственным феноменом. Альбинизм у моллюсков может существовать в различной степени. Иногда отдельная улитка имеет нормально пигментированное тело, но раковина полностью лишена нормальной пигментации из-за дефекта клеток мантии. Раковины некоторых видов моллюсков могут быть полупрозрачными.



Амфибии. Распространенность альбинизма у лягушек, саламандр и тритонов относительно выше, чем у других таксонов. Было подсчитано, что одно из четырехсот этих животных - альбинос. Когда вылупляются головастики-альбиносы, они почти прозрачны. Это может помочь замаскировать их на начальном этапе, однако через две недели, когда их задние конечности начнут вырастать, они станут молочно-белыми. Обследование, проведенное в 2001 году, обнаружило сотни крошечных равнинных лягушек-альбиносов, но когда через несколько месяцев исследователь вернулся, не удалось найти ни одной взрослой особи-альбиноса.



Паукообразные и насекомые. Среди саранчи *Locusta migratoria* многие особи страдают дефицитом коразонина и являются альбиносами. При том, что *Locusta migratoria* - это стайная саранча, штамм-альбинос ведет себя более уединенно.



Иногда среди черных плодовых мушек можно встретить желтоватых. Желтые мутации в плодовых мушках вызывают врожденное отсутствие нормального пигмента; это явление аналогично альбинизму у других организмов.

Депигментированные членистоногие были обнаружены в пещерных популяциях. Альбиносы - красные цитрусовые красные клещи (*Ranonychus citri*) иногда появляются в лабораторных колониях, однако они все еще содержат зеленые и желтые пигменты. Этот альбинизм не влияет на смертность.

Рептилии. Многие рептилии, считающиеся альбиносами, на самом деле не полностью лишены всех цветных пигментов. Рептилии часто обладают как минимум двумя пигментами.

Среди наиболее распространенных - ксантин (желтый) и эритрин (красный). Таким образом, такая рептилия может иметь бледно-желтую, оранжевую или красную пигментацию.

Альбинизм может снизить выживаемость присмыкающегося; например, было высказано предположение, что средняя продолжительность жизни аллигаторов-альбиносов составляет всего 24 часа из-за отсутствия защиты от ультрафиолетового излучения и отсутствие у них маскировки, чтобы избежать хищников.



У змей частичное отсутствие пигмента встречается чаще, чем абсолютный альбинизм. Их разноцветный узор выглядит как бледно-голубой, персиковый или желтоватый оттенок. В этих случаях произошла генетическая мутация. Змеи-альбиносы могут оставаться на солнце несколько часов с минимальным вредом.

Черепahi-альбиносы – редкость. Черепahi Sulcata - наиболее вероятный тип черепahi, склонных к альбинизму. Для черепahi чисто белый окрас практически невозможен даже при альбинизме. Черепahi-альбиносы могут жить дольше, чем другие животные-альбиносы; их твердые панцири помогают предотвратить нападения хищников и другие экологические проблемы. Незначительно страдают зрение и органы чувств.

Птицы. Важнейшими пигментами, определяющими окраску оперения птиц, являются меланины и каротиноиды. Последние попадают в пищу и ферментами превращаются в красящие пигменты. Аберрации в этой пигментации в основном вызваны недостатком пищи и обычно не имеют генетической основы. Хорошо известными примерами являются фламинго, которые своим ярким розовым цветом обязаны присутствию красных каротиноидов в их естественной пище. Когда этих каротиноидов не хватает, эти птицы кажутся белыми после следующей линьки.

Виды альбинизма у птиц			
Полный	Неполный	Несовершенный	Частичный
полное отсутствие меланина из глаз, кожи и перьев	меланин одновременно не отсутствует в глазах, коже и перьях	меланин снижается в глазах, коже и перьях	альбинизм локализуется на определенных участках тела



Двумя наиболее распространенными видами птиц-альбиносов являются обыкновенный домашний мартин и американская малиновка. Среди известных птиц-альбиносов - «Подснежник», пингвин из Бристольского зоопарка. У него белый клюв, белое оперение, бесцветная кожа, белые когти и розовые или красные глаза.

Альбинизм часто способствует ухудшению зрения. Он специфически влияет на палочковые клетки, но не влияет на количество и распределение колбочек. Но так как сетчатка у птиц богата именно колбочками, зрение птиц-альбиносов страдает незначительно.

Млекопитающие. Альбинизм наблюдался у многих млекопитающихся: у лесных кошек, шакалов, тигров, львов, у сумчатых и одианрных животных, таких как ехидны, кенгуру, коалы, опоссумы, валлаби и вомбаты. Были сообщения и о макаках- альбиносах, в том числе о макаках-резусах. Голубоглазая западная низинная горилла «Снежинка» была поймана в дикой природе с глазокожным альбинизмом IV типа.



Белые звери издавна считались магическими, волшебными. Но для самих животных альбинизм – это скорее наказание, а не награда. У всех млекопитающих альбиносов проблемы со слухом. У некоторых снижен иммунитет. В результате этих небольших недостатков они более уязвимы, чем их обычные сородичи. Они страдают от многих заболеваний, и им также нельзя находиться на солнце. Меланин защищает кожу от ультрафиолетового излучения солнечного света. Меланосомы блокируют вредное электромагнитное излучение солнца, позволяя полезным частотам проникать в организм. Это означает, что некоторые животные могут умереть от этого из-за отсутствия защиты.

Нарушения пигментации ведет к нарушению слуха у крыс, морских свинок и кошек.

Меланин участвует в нормальном развитии различных частей глаза, включая радужную оболочку, сетчатку, глазные мышцы и зрительный нерв. Отсутствие меланина приводит к аномальному развитию глаз и к проблемам с фокусировкой и восприятием глубины. Глаза животных-альбиносов кажутся красными, потому что цвет красных кровяных телец в сетчатке можно увидеть через радужную оболочку, у которой нет пигмента, чтобы скрыть это. Некоторые животные-альбиносы могут иметь бледно-голубые глаза из-за других процессов генерации цвета.

У всех изученных млекопитающих-альбиносов центр сетчатки недоразвит и наблюдается дефицит палочковых клеток.



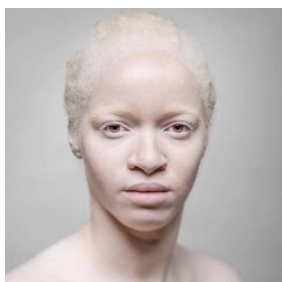
Среди морских млекопитающих, «аномально» белые особи были зарегистрированы из 21 вида китообразных и 7 ластоногих видов. Дельфины-альбиносы были впервые замечены в Мексиканском заливе в 1962 году. С 1994 года были замечены еще три особи. Они, как правило, имеют розовый цвет из-за кровеносных сосудов, просвечивающих через жир и непигментированную кожу. Цена альбинизма для морских млекопитающих может включать снижение поглощения тепла в более холодных водах, плохую маскировку от хищников, повышенную чувствительность к солнечному свету и нарушение визуальной коммуникации [2].

В результате изучения научной литературы мы пришли к **следующим выводам.**

- Причина альбинизма у животных, также как и у растений – врожденная мутация генов, отвечающих за пигментацию.
- В природе альбиносы не защищены от ультрафиолетового облучения.
- Белый цвет делает их более заметными для хищников, а хищники-альбиносы не могут незаметно подкрадываться к жертвам и добывать себе пропитание.
- Альбинизм часто способствует ухудшению зрения.
- У всех животных-альбиносов кроме рыб есть проблемы со слухом.
- Животные-альбиносы могут быть исключены из семей, отвергнуты партнерами.
- Несмотря на это, некоторые особи достигают взрослого возраста и размножаются.

ГЛАВА 2. АЛЬБИНИЗМ У ЛЮДЕЙ

2.1. Причины и симптомы альбинизма



В настоящее время считается, что причиной альбинизма у людей, так же как и у животных является отсутствие (или блокада) фермента тирозиназы, необходимой для нормального синтеза меланина - особого вещества, от которого зависит окраска тканей. В генах, ответственных за образование тирозиназы, могут возникать самые различные нарушения. От характера нарушения зависит степень недостатка пигмента у людей с альбинизмом.

Альбинизм является наследственным состоянием, вызванным изменением одного или нескольких генов. Данные гены отвечают за управление производства и концентрации меланина в радужной оболочке глаз и коже. Примерно один из 70 человек являются носителями альбинизма, имея один дефектный ген, но при этом у них не наблюдается никаких симптомов. Такие люди имеют 50-процентный шанс передачи гена альбинизма своему ребенку [3].

Все мы можем унаследовать один нормальный ген и один ген альбинизма. В этом случае один нормальный ген дает достаточно информации, чтобы обеспечить производство некоторых пигментов, и у ребенка наблюдается нормальный цвет кожи и цвет глаз.

Однако если каждый из обоих родителей является носителем одного дефектного гена, у них есть один шанс из четырех передать оба экземпляра дефектного гена своему ребенку, который будет иметь альбинизм. С целью профилактики передачи аномалии по наследству необходимы медико-генетические консультации.

Различают полный и частичный альбинизм.

Частичный, в отличие от полного, характеризуется пятнистостью кожных покровов: наличие белых пятен на пигментированной коже, иногда отмечаются белые волосы, но кожа и глаза пигментированы.

А также альбинизм подразделяется на глазной и кожный. Кожный – при нормальных глазах осветление кожи и белый цвет волос. Глазной альбинизм – радужка глаз лишена пигмента, но цвет кожи и волос абсолютно нормален. Существует тип глазного альбинизма, который развивается с участием X-хромосомы и встречается почти исключительно у мужчин. Это происходит потому, что у них есть только X-хромосома и, следовательно, нет никакого другого генного признака для перераспределения дефектного гена.

Возможен и глазокожный альбинизм (ГКА) - это четко определенный набор из семи типов генетических мутаций, которые снижают или полностью предотвращают синтез эумеланина или феомеланина, что приводит к снижению пигментации.

Особо хочется отметить такой тип альбинизма, как теплозависимый - это подтип глазокожного альбинизма. Он вызывается мутацией гена тирозиназы.

Так как меланин синтезируется только на «холодных» участках тела, волосы на руках и ногах обычно темные, а в подмышечной области и на голове остаются белыми (иногда становятся желтоватыми со временем). У людей в течение нескольких первых лет жизни - белые волосы и кожа и голубые глаза. Это может быть потому, что температура

младенца более высокая на всей поверхности тела, что ведет к снижению активности тирозиназы и к отсутствию пигмента. Однако с ростом человека кожа становится холоднее и со временем в ней появляется пигмент. При этом глаза остаются голубыми, а кожа - белой и не способной к загару. Глаза теплее кожи и, следовательно, в них пигментация не появляется [4].

У людей с альбинизмом могут возникнуть различные проблемы со здоровьем, в том числе одно или несколько из следующих состояний:

- Они могут быть очень дальновзоркими или близорукими и могут иметь другие дефекты искривления хрусталика глаза (астигматизм), которые вызывают искажения зрительных образов.
- У них могут наблюдаться постоянные, произвольные движения глазного яблока, называемые нистагмами.
- У них могут возникнуть проблемы в координации глаз, фиксации и слежении за объектами (косоглазие), которое может привести к появлению постоянного или временного косоглазия.
- У них может снизиться глубина зрительного восприятия в связи с измененными связями нерва, ведущего от сетчатки в мозг.
- Их глаза могут быть очень чувствительными к свету (светобоязнь), потому что их радужная оболочка позволяет рассеянному свету проникать в глаза. Многие считают, что люди с альбинизмом не должны выходить на улицу в солнечные дни, но это лишь заблуждение. Они могут позволить себе выйти на улицу и чувствовать себя вполне комфортно, надев солнцезащитные очки.
- Один из мифов об альбинизме заключается в том, что у людей с альбинизмом розовые или красные глаза. На самом деле, люди с альбинизмом могут иметь цвет радужной оболочки, варьирующийся от светло-серого или голубого до каревого. (Радужная оболочка - это цветная часть глаза, которая контролирует размер зрачка и его открытие, которое позволяет свету попадать в глаз). Если глаза у людей с альбинизмом выглядят как красноватые, это происходит потому, что свет отражается от задней стенки глаза (сетчатки). Тем не менее, альбинизм не приводит к слепоте.
- В дополнение к характерной светлой коже и глазам, люди с редкой формой альбинизма, называемой синдромом Германски-Пудлака (СГП), также имеют большую тенденцию к кровоточивости, воспалению толстой кишки (колит), легочным заболеваниям и проблемам с почками.
- Кроме того, нервные связи между сетчаткой и мозгом изменяются, если меланин отсутствует в процессе развития сетчатки.
- У многих людей с альбинизмом меланин в коже отсутствует, поэтому воздействие солнечного света на кожу не вызывает загара, и, как следствие, развиваются солнечные ожоги. Со временем у людей с альбинизмом может развиваться рак кожи, если они не в полной мере защищают свою кожу от солнца.
- Большинство детей альбиносов, которым удается благополучно появиться на свет, чрезвычайно чувствительны к солнечной радиации, имеют проблемы со зрением и слухом и, как правило, погибают в довольно раннем возрасте от инфекций, с которыми не в состоянии справиться их ослабленная иммунная система.
- Меланин также имеет большое значение для мозга, но не известно досконально, какую роль играет меланин в этих областях [5].

2.2. Диагностика и лечение альбинизма

Болезнь подразделяют на 10 групп, самые распространенные из которых - I и II [4, б]. Альбиносы I-й группы при рождении имеют белый цвет волос и кожи. Цвет кожи альбиносов II группы может варьироваться между желтоватым и розовым, а к старости светлеет. Но на взгляд не всегда легко диагностировать точный тип альбинизма у человека. Конкретный тип иногда определяется путем тщательного исследования семейной истории и обследования пациента и нескольких его близких родственников. В начале 2000-х годов был разработан анализ крови, который может идентифицировать у носителей гена некоторые типы альбинизма. Аналогичное исследование во время внутриутробного развития может диагностировать некоторые типы альбинизма у еще не рожденного ребенка. Тест хорионических ворсинок на пятой неделе беременности также может выявить некоторые типы альбинизма.

Есть также два доступных теста, которые могут выделить два типа этого заболевания. Тест пигментации волосяной луковицы используется для выявления носителей путем инкубации части волоса человека в растворе тирозиназы. Это фермент, который организм использует для производства меланина. Если волосы становятся темными, это означает, что волосы выделяют меланин (положительный тест), волосы, которые остались светлыми, означают, что меланин не производится.

Тест на тирозиназу является более точным, чем тест на измерение пигментации волоса. Этот тест измеряет скорость, с которой волосы преобразует аминокислоту тирозиназу в другое вещество, который затем превращается в пигмент. Волосы превращают тирозиназу с помощью фермента. В некоторых типах альбинизма генетический дефект тирозиназы означает, что аминокислоты тирозиназы не могут быть преобразованы в меланин.

К сожалению, до сих пор не существует известных методов лечения, которые могут заменить отсутствие меланина, который и вызывает симптомы альбинизма.

Кроме того, врачи могут только помочь уменьшить, но не вылечить проблемы со зрением, которые часто сопровождают отсутствие пигментации. Очки или корректирующие линзы и средства для помощи при плохом зрении, например, лупы, монокулярные могут улучшить зрение, но как правило, не могут исправить зрение. Линзы могут быть тонированные, чтобы облегчить боль от слишком большого количества солнечного света. Для чтения детям с альбинизмом могут быть нужны материалы с крупным печатным текстом, в зависимости от тяжести их проблем со зрением.

Не существует лекарств от непроизвольных движений глаз (нистагма), а также для лечения проблемы фокусировки. Хирургия или контактные линзы не являются эффективными во всех случаях.

Косоглазие может быть исправлено в младенчестве с помощью специальных накладок, хирургии, лекарств или инъекций. Лечение может улучшить внешний вид глаз, но это не обеспечивает лечения основного заболевания.

Тем не менее, люди с данным заболеванием могут рассчитывать на нормальную продолжительность жизни. Одна из самых больших опасностей для здоровья людей с альбинизмом – это чрезмерное пребывание на солнце без защиты, что может привести к раку кожи. Но ношение одежды и нанесение качественного солнцезащитного крема с уровнем защиты не меньше SPF 30 может обеспечить людям с альбинизмом безопасность при работе и играх на открытом воздухе даже в летнее время [б].

2.3. Как относиться к альбиносам

И если вдруг в семье рождается ребенок – альбинос, то, как правило, первое чувство – это шок. Приговор врачей безжалостен: «Ваш ребенок – инвалид», он будет плохо видеть и слышать, ребенку будет трудно жить. У многих опускаются руки, жизнь кажется потерянной. Альбинизм не излечим. Но на самом деле все совсем не так уж страшно. Дети – альбиносы очень умные и развитые не по годам, они могут прекрасно адаптироваться в коллективе.

И в то же время находятся люди, которые считают их неполноценным. Порой их сторонятся, так как считают это заболевание инфекционным. В связи с этим у детей с альбинизмом могут возникнуть сложные социальные проблемы, потому что их выделяет необычный внешний вид.

Глаза детей с альбинизмом могут двигаться быстро, не фокусироваться, и детям, возможно, придется щуриться, наклонять голову и держать материалы для чтения близко к глазам, чтобы видеть текст. Такое поведение может привести к неприятному отношению со стороны сверстников. Для таких детей предоставляются более видоизмененные условия в школе и на уроках физкультуры, чтобы компенсировать плохое зрение. Но это может заставить их чувствовать себя еще более изолированными.

Родители часто считают, что бесчувственность и невежество являются самыми большими проблемами, с которыми они сталкиваются по отношению альбинизма их ребенка. Поддержка и любовь этих семей, имеющих детей с альбинизмом, необходимы, чтобы помочь детям понять и принять себя. Группы поддержки для детей и их семей, а также консультирование, могут быть полезны для создания средств преодоления социальных последствий альбинизма.

Хоть люди, родившиеся с данным заболеванием, обречены на всю жизнь, многие продолжают жить, как и обычные люди и радоваться каждому дню. Можно назвать немало имен известных людей, доказавших, что альбинизм – это уникальность:

- Шон Росс – первый мужчина-модель альбинос, считается самым известным человеком с альбинизмом в мире моды. Он регулярно появляется на обложках журналов.
- Конни Чиу – первая женщина-модель альбинос, покоровшая всех необычной красотой.
- Джуэлл Джеффри – модель, он появляется в кампейнах модных дизайнеров.
- Krondon- американский репер и хип-хоп музыкант, которому необычная внешность только помогла добиться дополнительной узнаваемости.
- Деннис Херли – американский актер, писатель, комик и певец.
- Диандра Форрест – яркая блондинка с зелеными глазами и африканскими чертами лица просто покорила фотографов, поэтому сейчас девушка на пике популярности.
- Тандо Хопа – девушка, рассказавшая миру, какие гонения переживают альбиносы в Африке. Помимо своей модельной деятельности, Хопа является адвокатом.

Действительно, на черном континенте альбиносы нередко становятся объектами насмешек, преследований и дискриминации. В Танзании альбиносы считаются самой отверженной частью общества, и они вынуждены вступать в браки только между собой. Возможно, это основная причина аномально высокого процента таких людей на этих территориях. Еще в тут альбиносы должны прятаться не только от солнца, но и от обычных танзанийцев. Примерно уже 5 веков тут есть поверье, что плоть альбиноса является лечебной, и за ними устраивается настоящая охота. Азарт ловцов заключается в

том, что: плоть альбиноса, если продавать ее колдунам по частям, то это стоит примерно 50-100 тысяч долларов. Это заработок среднего танзанийца за 25-50 лет.

Альбиносы не приспособлены к Африканскому климату. К 18 годам они слепнут, потому что их глаза восприимчивы к ультрафиолету. К 30 годам с вероятностью 70% альбиносы заболевают раком кожи.

Чтобы их как-то оберегать западное общество помогает им. Обеспечивают медикаментами и строят для альбиносов специальные интернаты, где они живут за высоким забором и под защитой охраны.

И, тем не менее, в Танзании в последние годы более 20 альбиносов стали жертвами верований и суеверий, согласно которым их кожа, мясо и кости могут быть успешно использованы для лечения всевозможных заболеваний.

В отличие от людей к животным альбиносам отношение иное. Ведь с одной стороны их альбинизм можно рассматривать как изъян, а с другой - как признак уникальности.

Цены на животных альбиносов на рынке намного выше. Преднамеренно выведенные альбинистские штаммы некоторых видов животных обычно используются в качестве модельных организмов в биомедицинских исследованиях. Животные-альбиносы часто содержатся в качестве домашних животных, например, африканские когтистые лягушки, морские свинки и павлины.

Чтобы выяснить, как пензенцы относятся к проблеме альбинизма, мы провели опрос на тему «Как вы относитесь к альбиносам?» (*приложение 1*).

В опросе участвовали: школьники (30 человек), жители нашего города (20 человек). Почти все респонденты слышали об альбиносах, но большинство не имеют представления о причинах и особенностях этого явления. Они плохо понимают, что альбинизм является болезнью. На вопрос о том, можно ли заразиться альбинизмом, 67% ребят ответили утвердительно. На вопрос, стали бы вы дружить с альбиносом, большинство ребят ответили неоднозначно. Однако когда мы в рамках эксперимента предложили им выбрать из двух вариантов животное, которое им больше нравится, почти все выбрали альбиносов (*приложение 2*).

Люди, которых мы опрашивали на улице, также оказались не в курсе, что альбинизм передается по наследству, и считают его какой-то страшной заразой. Они полны предрассудков и предубеждений.

Результаты исследования ещё больше убедили нас в необходимости поделиться с ребятами собранной информацией. Мы провели в классе беседу, представили одноклассникам презентацию. После этого попросили ребят подумать, какую помощь можно оказать альбиносам -людям, какую – животным.

Из предложенных вариантов мы выделили следующие:

1. бесплатное медицинское обслуживание;
2. постоянный патронаж;
3. специальную систему обучения;
4. рекомендации о средствах защиты кожи и глаз;
5. информирование общественности о том, что альбиносы обычные члены общества.

Во всех цивилизованных странах детей - альбиносов считают обычными детишками, они растут и развиваются вместе со своими сверстниками. И, если мы считаем себя цивилизованными, мы должны помнить: нельзя никогда судить о ком-либо по внешности, мы все с вами равны.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В ходе исследования мы выяснили, что альбинизм - это генетическое наследуемое заболевание, характеризующее полным или частичным отсутствием пигмента (меланина). Наша гипотеза подтвердилась в том, что альбинизм это всего лишь болезнь, передающаяся только по наследству, которая не несет угрозы здоровью окружающих.

Альбинизм встречается повсюду в животном мире. Заболевание чаще всего встречается у птиц, рептилий и земноводных, но еще реже встречается у млекопитающих и других таксонов. И хотя альбинизм – это всего лишь генетический дефект, но всё же по некоторым параметрам животные-альбиносы не совсем полноценны. Особи, подверженные этому заболеванию испытывают дискомфорт даже в обществе себе подобных. Но в отличие от растений-альбиносов такие особи жизнеспособны и могут оставлять потомство. Только животным, которые рождаются в зоопарке, крупно везет, потому что там им оказывают необходимый уход и защищают от внешних воздействий.

Надо помнить, что альбинизм поражает людей всех этнических групп, при этом 1 из 70 людей является носителем гена альбинизма. Если у обоих родителей есть ген альбинизма, вероятность рождения ребенка с альбинизмом составляет 25%. А поскольку невозможно предугадать, кто это из нас, мы все являемся потенциальными носителями этого гена.

Следует помнить, что загрязненная среда обитания, употребление продуктов питания, содержащих канцерогенные вещества, курение, алкоголь, наркотики также повышают вероятность рождения с наследственными болезнями. Поэтому уже сейчас стоит задуматься о своем здоровье.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Альбиносы // Энциклопедический словарь Брокгауза и Ефрона: В 86 томах (82 т. и 4 доп.). -- СПб., 1890--1907.
2. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014.
3. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015.
4. Медицинская генетика. Авторы Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко, Т.И. Субботина, М.Г. Филиппова, Т.В. Филиппова
5. Основы молекулярной диагностики. Метаболомика [Электронный ресурс] : учебник / Ершов Ю.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016.
6. Энциклопедия заболеваний <http://vlanamed.com/albinizm/>

**РЕЗУЛЬТАТ ОПРОСА
«КАК ВЫ ОТНОСИТЕСЬ К АЛЬБИНОСАМ?»**

№	Вопрос	Ответы		
		да	нет	затрудняюсь с ответом
1	Слышали ли вы об альбиносах?	43	5	2
2	Знаете ли вы о причинах этого явления?	1	31	18
3	Считаете ли вы это болезнью?	6	40	4
4	Можно ли заразиться альбинизмом?	35	10	5
5	Стали бы вы дружить с альбиносом?	7	9	34



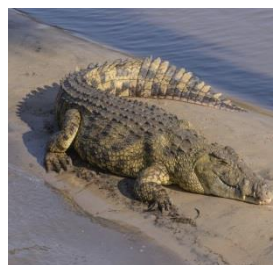
РЕЗУЛЬТАТЫ ЭКСПЕРИМЕНТА
«ВЫБЕРИ ПОНРАВИВШЕЕСЯ ЖИВОТНОЕ»



✓ 1



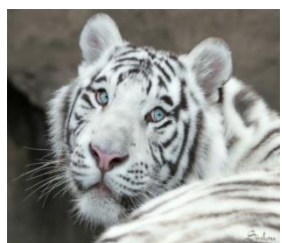
✓ 29



✓ 3



✓ 27



✓ 17



✓ 13



✓ 15



✓ 15



✓ 11



✓ 19



✓ 3



✓ 27



✓ 15



✓ 15



✓ 14



✓ 16

обычные особи – альбиносы

75 - 161

ГЛОССАРИЙ

Альбинизм (от лат. *albus* — «белый») — наследственное заболевание, полное или почти полное отсутствие пигмента меланина (у животных) или хлорофилла (у растений).

Астигматизм – дефект зрения, связанный с нарушением сферической формы роговицы, которая в этом случае имеет форму не среза шара, а среза тора и таким образом может быть полностью исправлен лазером.

Генéтика — раздел биологии, занимающийся изучением генов, генетических вариаций и наследственности в организмах.

Гипохромная анемия (гипохромия, гипохромазия) — общее название для форм анемии, при которых цветовой показатель крови, вследствие недостатка гемоглобина, меньше 0,8.

Дискриминация - это относительно несправедливое, предвзятое, негативное отношение к человеку или к группе людей из-за того, что он или она [группа] обладают каким-либо отличительным признаком, признаками, которые не вписываются в норму другого, более сильного человека или в норму другой, более сильной, крупной и влиятельной группы.

Меланины (от греческого *melas, melanos* - темный, черный) - аморфные пигменты темно-коричневого и черного цвета, содержащиеся в норме в волосах, коже, перьях и сетчатке глаза у позвоночных, а также в растениях, у насекомых и некоторых морских беспозвоночных.

Меланоциты – это специальные клетки, которые занимаются выработкой меланина в коже.

Мутации (лат. *mutatio* - изменение) - внезапные, возникающие спонтанно или вызванные мутагенами наследуемые изменения генетического материала, приводящие к изменению тех или иных признаков организма.

Тирозиназа-это оксидаза, которая является ферментом, ограничивающим скорость производства меланина. Фермент в основном участвует в двух различных реакциях синтеза меланина, иначе известных как путь Рэпера Мейсона.

Хлоропласты — зелёные пластиды, которые встречаются в клетках фотосинтезирующих эукариот. С их помощью происходит фотосинтез.

Хлорофíлл — зелёный пигмент, окрашивающий хлоропласты растений в зелёный цвет.