



Е. М. Савина

Национальная детская
специализированная больница
«Охматдет», г. Киев

© Савина Е. М.

РОЛЬ ГЕНЕТИЧЕСКИ ДЕТЕРМИНИРОВАННОЙ ПАТОЛОГИИ ГЛАЗ В СТРУКТУРЕ ИНВАЛИДНОСТИ ПО ЗРЕНИЮ У ДЕТЕЙ В МЕГАПОЛИСЕ

Резюме. В статье приведены результаты обследования учеников школ-интернатов для слепых и слабовидящих, школ-интернатов для детей с тяжелыми синдромальными поражениями, детей с наследственной слепотой и слабовидением, выявленными на консультативном приеме в поликлинике. Изучена роль наследственной патологии глаз в структуре слепоты и слабовидения в данных группах. Определены особенности и нозологическая характеристика генетически детерминированной патологии органа зрения. Сделан вывод о возможности диагностики наследственного характера глазной патологии при первичном обследовании пациента на консультативном приеме.

Ключевые слова: наследственные слепота и слабовидение, структура, зрительные функции, инвалидность.

Введение

По данным ВООЗ, в мире 45 млн человек страдают слепотой и 135 млн имеют серьезные нарушения зрения. По данным 2011 г., в Украине 8553 детей-инвалидов по зрению, слепых на оба глаза – 715, слепых на один глаз – 1832 [5]. Согласно данным литературы, наследственные болезни глаз составляют от 60 до 90 % причин снижения зрения у детей [1, 2, 3, 4, 6, 8, 9].

Цель исследования

Изучить офтальмологическую и генетическую характеристику наследственной слепоты и слабовидения у детей в мегаполисе.

Материалы и методы исследований

Исследования проведены в г. Киеве. При этом учитывались этнические особенности Украины (в основном однородное славянское население и наличие только двух неполных изолятов – Крым и Закарпатье), миграция населения и одинаковые условия офтальмологической и генетической помощи в стране, что позволяет, по результатам данного исследования, характеризовать наследственную слепоту и слабовидение у детей во всех регионах Украины.

Предварительный поиск материала, характеризующего наследственную слепоту и слабовидение у детей, позволил выбрать три совокупности детей для исследований:

1. Слепые и слабовидящие школьники, обучающиеся в специальных школах-интернатах. Обследованы три школы-интерната для слепых и слабовидящих детей (№4, №5, №11), в которых обучаются всего 424 ребенка. Из общего количества детей, обследованных в шко-

лах-интернатах для слепых и слабовидящих г. Киева, нами выделена группа из 184 учеников (169 детей с наследственной патологией глаз и различной степенью снижения остроты зрения и 15 слепых и слабовидящих детей, у которых патология глаз носит ненаследственный характер).

2. Обследованы две школы-интерната для детей с психоневрологической и неврологической патологией (258 человек). Из них выявлено 32 ребенка с глазной патологией, которая является проявлением синдромов или сопутствует другим заболеваниям и не является основной инвалидизирующей.

3. 31 ребенок с наследственной патологией органа зрения, выявленный в течение 6 месяцев на консультативном амбулаторном приеме в консультативно-диагностической поликлинике НДСБ «Охматдет» – киевляне и приехавшие из различных областей Украины.

Было осуществлено полное офтальмологическое обследование слепых и слабовидящих детей для выявления детей с наследственной патологией глаз (производились визометрия, рефрактометрия, тонометрия, периметрия, биомикроскопия, офтальмоскопия). Также проведен анализ результатов предыдущих исследований по историям болезни, по разработанным анкетам интервьюированы родители обследованных детей для изучения семейного анамнеза. Проводился портретный метод диагностики у детей с подозрением на синдромальную патологию. Следует особо отметить, что ко времени наших исследований данных о наследственной этиологии слепоты и слабовидения у школьников интернатов и части детей, обследованных в консультативно-диагностической поликлинике «Охматдет», не было.

Результаты исследований и их обсуждение

Офтальмологическая характеристика учеников школ-интернатов для слепых и слабовидящих детей.

В трех имеющихся в г. Киеве школах-интернатах для слепых и слабовидящих детей обучаются совместно 424 ребенка, из которых 133 (31,4 %) школьника – слепые, 26 (6,1 %) – слабовидящие и 265 (62,5 %) – с нормальной или высокой остротой зрения (Vis от 0,1 до 1,0), в том числе дети с тяжелой патологией глаз и высокой остротой зрения.

Наследственная патология глаз проявилась у 169 детей в различном возрасте. У большинства детей (79,3 %, 134 ребенка) наследственная патология глаз манифестировала при рождении, у 14,8 % (25) детей болезнь проявилась в течение первого года жизни, у остальных 10 (5,9 %) детей – в возрасте старше одного года. Время манифестации наследственной патоло-

гии у обследованных 169 слепых и слабовидящих школьников установлено по анамнезу и результатам обследования. В историях болезни детей нигде не указано время начального проявления заболевания. Диагностика во многих случаях не соответствовала времени проявления заболевания и, как правило, осуществлялась, когда патология зрения была заподозрена родителями. Исключение составляют выраженные анатомические дефекты глазного яблока и придаточного аппарата глаза, которые выявлялись при рождении.

Тяжесть наследственной патологии глаз у детей-инвалидов по зрению, прогноз течения болезни и возможности реабилитации во многом характеризуются нозологической структурой патологии глаз (табл. 2). Нозологическая структура патологии и генетический тип наследования представляют практический интерес также для генетиков.

Таблица 1

Характеристика зрительных функций у детей, обследованных в школах-интернатах для слепых и слабовидящих

Учреждение	Общее количество детей	Количество слепых детей	Количество слабо-видящих детей	Количество детей с небольшой степенью снижения остроты зрения (не инвалиды)
Школа-интернат №5 для слепых детей	128	96	2	30
Школа-интернат №4 для слабовидящих детей	190	15	6	169
Школа-интернат №11 для слабовидящих детей	106	22	18	66
Всего n, %	424, 100%	133, 31,4%	26, 6,1%	265, 62,5%

Таблица 2

Распределение нозологических форм наследственных заболеваний глаз и генетический тип наследования среди детей, обучающихся в интернатах для слабовидящих г. Киева

Группа заболеваний	Нозологические формы	Тип наследования	Количество больных	
			N	%
1	2	3	4	5
Патология зрительного нерва	Атрофия и гипоплазия диска зрительного нерва (ДЗН)	АР	1	0.59
	Атрофия и гипоплазия ДЗН в сочетании с: катарактой; косоглазием или нистагмом;	АР	3	1.78
	аномалиями рефракции:	АР	8	4.73
	миопией	АР	4	2.37
	гиперметропией	АР	6	3.55
	астигматизмом	АР	12	7.10
	патологией сетчатки	АД	8	4.73
	Итого		42	24.85
Глаукома	Глаукома изолированная	АД, АР	0	0
	Глаукома в сочетании с: катарактой; патологией роговицы;	АД, АР	4	2.37
	эктопией зрачка	АД, АР	3	1.78
		АД, АР	1	0.59
	Итого		8	4.73
Патология глазного яблока	Анофтальм двусторонний	АД	4	2.37
	Микрофтальм в сочетании с: катарактой;	АР	3	1.78
	патологией роговицы;	АР	8	4.73
	патологией сетчатки и сосудистой оболочки	АР	3	1.78
	Итого		18	10.65
Роговицы патология	Дистрофии роговицы изолированные	АД	0	0
	Дистрофии роговицы вместе с катарактой и патологией стекловидного тела	АД	2	1.18
	Итого		2	1.18



Продолжение табл. 2

1	2	3	4	5
Патология глазодвигательного аппарата	Косоглазие в сочетании с: миопией;	АД, АР	4	2.37
	гиперметропией;	АД, АР	8	4.73
	астигматизмом	АД, АР	5	2.96
	Нистагм в сочетании с: миопией;	АД, АР	0	0
	гиперметропией;	АД, АР	2	1.18
	астигматизмом	АД, АР	1	0.59
	Птоз верхнего века односторонний в сочетании с: миопией;	АД	0	0
гиперметропией;	АД	1	0.59	
астигматизмом	АД	2	1.18	
	Итого		23	13.61
Патология сетчатки и сосудистого тракта	Аниридия в сочетании с: нистагмом;	АД	1	1.59
	атрофией ДЗН;	АД	2	1.18
	катарактой	АД	1	0.59
	дегенерацией сетчатки	АД	1	0.59
	Аномалия палочко-колбочкового аппарата с нистагмом	АР	2	1.18
	Дегенерация макулы и заднего полюса глаза	АР	1	0.59
	Дегенерация макулы и заднего полюса глаза в сочетании с: атрофией ДЗН;	АР	1	0.59
	косоглазием;	АР	2	1.18
	пигментной дегенерацией сетчатки	АД, АР	1	0.59
	Колобома сетчатки и сосудистой оболочки	АР	1	0.59
	Ретиношизис	АД, АР	1	0.59
	Дистрофия Штаргардта	АР	5	2.96
	Пигментная дегенерация сетчатки	АР, АД	2	1.18
	Отслойка сетчатки	АД	2	1.18
	Ретинобластома	АД	6	3.55
Ретинопатия недоношенных	Х-сц	21	12.43	
Амавроз Лебера	АР	1	0.59	
	Итого		51	30.18
Врожденные аномалии рефракции	Дегенеративная близорукость	АД, АР	5	2.96
	Дальнозоркость высокой степени	АД, АР	1	0.59
	Астигматизм высокой степени	АД, АР	5	2.96
	Итого		11	6.51
Заболевания хрусталика	Катаракта изолированная	АД	1	1.59
	Катаракта в сочетании с: подвывихом хрусталика;	АД	1	0.59
	гиперметропией и нистагмом;	АД	2	1.18
	гиперметропией и эктопией зрачка;	АД	2	1.18
	астигматизмом	АД	2	1.18
	Подвывих хрусталика с миопией;	АД	2	1.18
с астигматизмом	АД	1	0.59	
	Итого		11	6.51
Патология стекловидного тела	Фиброз стекловидного тела с: отслойкой сетчатки и катарактой;	АД	1	0.59
	отслойкой сетчатки и атрофией ДЗН	АД	2	1.18
	Итого		3	1.78
Итого	55 нозологических форм		169	100

Всего выделено 55 нозологических форм наследственных заболеваний глаз, которые привели к тяжелой слепоте и слабовидению у школьников интернатов для слепых и слабовидящих детей. Типы их наследования различны. С аутосомно-доминантным типом наследования (АД) связаны 22 (40%) заболевания, с аутосомно-рецессивным

типом наследования (АР) связано 16 (29,1%) заболеваний, 16 (29,1%) заболеваний могут быть переданы как аутосомно-доминантным, так и аутосомно-рецессивным типом наследования. Тип наследования 1 заболевания (1,8%) — сцепленный с X-хромосомой (Х-сц).

Наибольшая группа заболеваний, приводящих к слепоте и слабовидению (30,2%) — это

заболевания сетчатки и сосудистого тракта. Больные с патологией зрительного нерва составляют 24,9 % всех обследованных больных, тяжелые пороки развития — 10,7 % (анофтальм, микрофтальм). Среди причин слепоты и слабовидения преобладают тяжелая патология с поражением одной или нескольких структур глаз. У достаточно большого количества детей (44 ребенка — 26 %) поражение глаз сочетается с поражением других систем организма (микроцефалия, слабоумие и др.), т.е. заболевания являются синдромальными (табл. 3).

Таблица 3

Множественность поражений у детей с наследственной патологией глаз

Множественность пораженных структур	Количество больных	
	N	%
Одна структура в глазу	35	20,7
Несколько структур в глазу	90	53,3
Сочетание поражения глаз с поражениями структур в других системах организма (синдромы)	44	26
Итого	169	100

У детей с синдромальной патологией чаще всего встречаются разные формы альбинизма (5 случаев), синдром Марфана (3), синдром Краузе-Ризе (2), синдром Штиллинга-Тюрка-Дуэйна (2), ретролентальная фиброплазия Тьерри (2), синдром Ушера (2).

Основным критерием, характеризующим ограничение жизнедеятельности слепых и слабовидящих детей, является острота зрения.

Из числа обследованных 169 учащихся школ-интернатов с наследственной слепотой и слабовидением 97 (57,4%) детей нуждаются в очковой коррекции. Из 86 детей с аномалиями

рефракции только у 11 детей аномалия рефракции была основным инвалидизирующим заболеванием (миопия — 5, гиперметропия — 1, астигматизм различного типа и высокой степени - 5). У остальных аномалия рефракции сочеталась с другой патологией глаз. Постоянно пользуются очками только 48,5% детей, нуждающихся в оптической коррекции. В табл. 4 представлены данные об остроте зрения обоих глаз (с оптической коррекцией) школьников интернатов для слепых и слабовидящих с наследственными заболеваниями глаз (169 человек).

Согласно данным таблицы 4, 74 (43,8 %) ребенка абсолютно или практически слепые на оба глаза, имеющие 3,4,5 категорию снижения остроты зрения (острота зрения от 0 до 0,04), среди них у 8 детей отсутствуют оба глазных яблока, у 8 детей отсутствует один глаз. 8 (4,7 %) детей — слабовидящие со 2 категорией снижения остроты зрения на обоих глазах (острота зрения от 0,05 до 0,09). У остальных 87 учащихся имеется высокая острота зрения одного или обоих глаз (0 и 1 категория, острота зрения 0,1 и выше), что составляет 51,5 % (из них 52 человека с высокой остротой зрения обоих глаз, эти дети приняты в школы слепых и слабовидящих в связи с тяжелой патологией глаз при высокой остроте зрения и требуют постоянного наблюдения офтальмолога). Категория снижения остроты зрения присваивалась в соответствии с МКБ-10 [7].

Ограничение жизнедеятельности зависит от состояния обоих глаз, однако в официальных документах категория инвалидности определяется по остроте зрения лучшего глаза.

Таблица 4

Острота зрения обоих глаз школьников интернатов для слепых и слабовидящих с наследственными заболеваниями глаз с оптической коррекцией

Острота зрения одного глаза	1,0															1	1
	0,9																
	0,8														1		1
	0,7																
	0,6								2	1			1				4
	0,5								2	1						1	4
	0,4							1	1								2
	0,3							4	1				1				6
	0,1-0,25							24	2	5			1			2	34
	0,05-0,09					8		3		2	1		1	1	1	1	18
	0,02-0,04				3	1		1	2		1					1	9
	свето-ощущ.-0,015				22	2		1	1		1			1	1	1	31
	0		18		15	2		5	2					1		7005,6	43
	Анофтальм	8	2		1	1		2	1							1	16
		анофтальм	0	свето-ощущ.-0,015	0,02-0,04	0,05-0,09	0,1-0,25	0,3	0,4	0,5	0,6	0,7	0,8	0,9	1,0		169
Острота зрения второго глаза																	

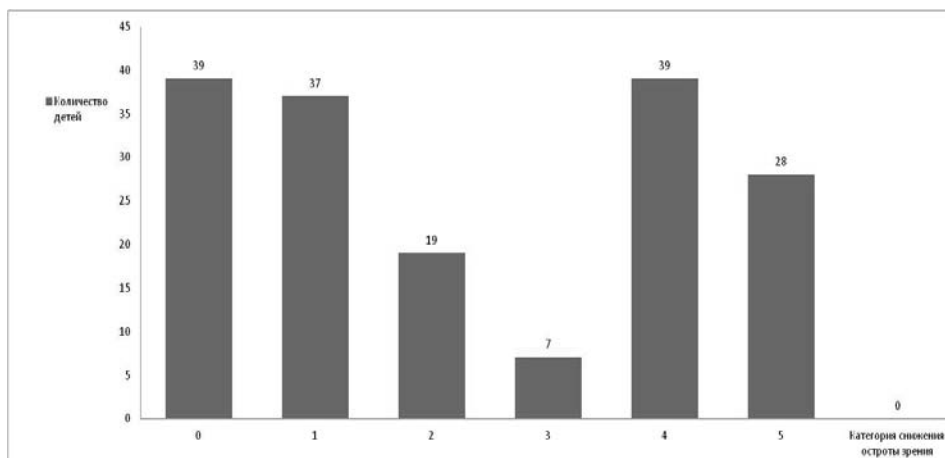


Рис. 1. Диаграмма остроты зрения в соответствии с категорией снижения остроты зрения лучшего глаза с коррекцией

На диаграмме (рис. 1) представлена острота зрения лучшего глаза у 169 обследованных детей с оптической коррекцией: 5 категория снижения остроты зрения – 28 детей, 4 категория – 39 детей, 3 категория – 7 детей, 2 категория – 19 детей, 1 категория – 37 детей. 0 категория остроты зрения одного глаза у 39 детей сочетается с различной остротой зрения второго глаза.

В табл. 5 представлена структура патологии глаз детей с ненаследственной слепотой и слабовидением в обследованных школах.

Таблица 5

Этиология и структура ненаследственной слепоты и слабовидения учеников школ №5 и № 11 г. Киева

Этиология заболевания	Заболевание	Количество
Инфекционные заболевания глазного яблока (токсоплазмоз, цитомегаловирус, краснуха)	Зонулярная атрофия сосудистой и сетчатой оболочек обоих глаз	4
	Микрофтальм обоих глаз	1
	Атрофия ДЗН обоих глаз	1
Травмы	Бельмо роговицы обоих глаз и катаракта (неоперированная) на одном глазу	2
	Бельмо роговицы на одном глазу, афакия на другом глазу	1
Опухоли головного мозга (оперированные)	Атрофия зрительного нерва обоих глаз	6
Всего		15

Заболевания глаз у детей школ-интернатов с различной синдромальной психоневрологической патологией.

Слепые и слабовидящие дети с патологией глаз, которая является проявлением синдромов или сопутствует другим заболеваниям, находятся в интернатах для тяжелобольных детей по основному заболеванию. В табл. 6 приводится состояние зрительных функций у учеников интерната для детей с психоневрологическими заболеваниями №8 и школы-интерната №22 для детей с неврологическими заболеваниями.

Таблица 6

Состояние зрительных функций учеников, обследованных в школах-интернатах для детей с неврологическими и психоневрологическими заболеваниями

Учреждение	Общее количество детей	Количество слепых детей	Количество слабовидящих детей	Количество детей с небольшой степенью снижения остроты зрения (не инвалиды)
Школа-интернат №8	98	0	2	96
Школа-интернат №22	160	0	2	158
Всего	258	0	4	254
%	100 %	0 %	1,55 %	98,45 %

В школе № 8 для детей с психоневрологическими заболеваниями обучается 98 детей. Снижение зрения выявлено у 32 (32,7 %) человек, в том числе у 24 (24,5 %) человек имеется наследственная синдромальная патология с глазной симптоматикой. У 8 детей с ненаследственными поражениями глаз глазная патология обусловлена в большинстве случаев перенесенным менингитом и опухолевыми заболеваниями головного мозга.

В школе № 22 для детей с неврологическими заболеваниями обучается 160 детей, в том числе только один больной с наследственным синдромом (ахондроплазия). Остальные больные с неврологической патологией (задержка психоневрологического развития, недоразвитие речи, заикание, энурезы и др.). Всего с пониженным зрением – 31 ребенок (19,4 %). Только у одного больного отмечена тяжелая патология глаз наследственного происхождения – ахондроплазия с глазной симптоматикой – гиперметропический астигматизм обоих глаз, амблиопия высокой степени обоих глаз.

Анализ приведенных данных свидетельствует о том, что причиной наследственной слепоты и слабовидения у учащихся школ-



интернатов с психоневрологической и неврологической патологией является очень тяжелая синдромальная патология. Дети с наследственной патологией глаз, которая является одним из проявлений тяжелых синдромов, обучаются в специализированных интернатах. Они не освидетельствуются на предмет инвалидности по зрению и не учитываются в официальной статистике как слепые и слабовидящие.

Офтальмологическая характеристика детей с наследственной патологией зрительного анализатора, выявленных на амбулаторном приеме в поликлинике «Охматдет».

Автором в течение осмотра осмотрено 2000 больных детей, выявлен 31 ребенок (1,5 %) с тяжелой наследственной патологией глаз в возрасте от 1 до 16 лет. Наследственные заболевания у 31 ребенка манифестировали в различные сроки жизни. В 27 случаях заболевание было врожденным; у 1 ребенка первые признаки появились в 3 года, у 1 – в 5 лет, у 1 – в 6 лет, у 1 – в 10 лет.

У 31 ребенка с наследственными заболеваниями глаз была выявлена следующая патология: атрофия ДЗН – 3 человека, гипоплазия ДЗН – 2 человека, пигментная дистрофия сетчатки – 4 человека, аниридия – 2 человека, катаракта – 8 человек, косоглазие – 5 человек, нистагм – 1 человек, птоз – 2 человека, миопия – 3 человек, астигматизм – 1 человек. При этом изолированную глазную патологию имели 23 ребенка (74,2 %), патологию глаз в составе синдромов – 8 детей (25,8 %).

Из общего количества детей (31 человек) слепых 13 (41,94 %), слабовидящих 6 (19,35 %), с небольшой степенью снижения остроты зрения 12 (38,71 %) детей.

До визита в консультативную поликлинику все пациенты (31) обращались к офтальмологу. Наследственный характер патологии глаз был установлен медицинскими генетиками у 8 детей. У 23 детей на основании характера патологии и семейного анамнеза нами было заподозрено наследственное происхождение заболевания. У 10 из них предположенная нами наследственная патология глаз подтверждена генетиками. На основании семейного анамнеза, основанного на интервьюировании родителей (62 человека – полные семьи), в каждой семье у одного из родителей имелась наслед-

ственная патология глаз. 16 родителей (8 семей – 25,8 %) до посещения «Охматдета» знали о наследственной природе заболевания их детей. 46 родителей (74,2 %) не знали об этиологии заболевания и о том, что могут являться носителями наследственной патологии глаз.

Выводы

Результаты обследования детей школ-интернатов для слепых и слабовидящих, школ-интернатов для детей с тяжелыми синдромальными поражениями и детей с наследственной слепотой и слабовидением, выявленными на амбулаторном приеме, позволяют сделать следующие обобщения, характеризующие слепоту и слабовидение детей.

1. Тяжелая слепота и слабовидение учащихся интернатов для слепых и слабовидящих обусловлена наследственной патологией глаз в 91,9 % случаев и приобретенной патологией, в том числе патологией, связанной с заболеванием матери, в 8,1 % случаев.

2. Среди причин слепоты и слабовидения преобладают тяжелая патология с поражением одной или нескольких структур глаз. Наибольшая группа заболеваний, приводящих к слепоте и слабовидению (30,2 %) – это заболевания сетчатки и сосудистого тракта. Больные с патологией зрительного нерва составляют 24,9 %, тяжелые врожденные пороки развития – 10,7 % (анофтальм, микрофтальм).

3. Наследственная слепота и слабовидение обусловлены изолированной патологией глаз в 74% случаев. У достаточно большого количества детей (44 ребенка – 26 %) поражение глаз сочетается с поражением других систем организма (микроцефалия, слабоумие и др.), т. е. заболевания являются синдромальными.

4. Данные о наследственной патологии глаз детей, выявленные на амбулаторном приеме, имеют большое прикладное значение. Они указывают на то, что:

1) имеется возможность заподозрить наследственный характер патологии глаз у детей на основании результатов амбулаторного обследования и сбора семейного анамнеза;

2) 74,2% родителей не знают о наследственном характере заболевания их детей и, следовательно, они не осознают, что могут являться носителями наследственной патологии глаз.



ЛИТЕРАТУРА

1. Боброва Н. Ф. Природжена катаракта у дітей / Н. Ф. Боброва // Сучасні технології діагностики та лікування очної патології у дітей : Тез. та лекції II конференції дитячих офтальмологів України. – К.: КВІЦ, 2003. – С. 217-230.
2. Дымшиц Л.А. Основы офтальмологии детского возраста / Л. А. Дымшиц. – Ленинград: Медицина, 1970. – 543 с.
3. Кански Джек Дж. Клиническая офтальмология: систематизированный подход : пер. с англ. / Джек Дж. Кански. – М., 2006. – С. 514-515.
4. Пасечнікова Н.В. Вивчення та попередження вроджених та спадкових захворювань органа зору – запорука успішної профілактики сліпоти та інвалідності / Н. В. Пасечнікова, С. О. Риков // IV наук.-практ. конференція дитячих офтальмологів України з міжнар. участю «Вроджена та генетично обумовлена сліпота та слабозорість. Проблеми діагностики, обстеження та комплексне лікування». – АР Крим, 2009. – С. 307-315.
5. Рыков С.А. Современные пути решения проблемы слепоты и слабовидения вследствие ретинопатии недоношенных в Украине / С. А. Рыков, Ю. В. Бариннов // Офтальмология. Восточная Европа. – 2012. – № 3(14). – С. 12-17.
6. Тейлор Д. Детская офтальмология / Д. Тейлор, К. Хойт. – М. : ЗАО «Издательство БИНОМ» : Невский диалект, 2002. – 248 с.
7. Удосконалення реєстрації медико-статистичної інформації офтальмологічною службою України з використанням МКХ-10 / метод. рекомендації. – К., 2003. – 48 с.
8. Хлебникова О.В., Хватова А.В. Актуальные направления развития офтальмогенетики и их практическое значение [Электронный ресурс] / О. В. Хлебникова, А. В. Хватова. – Режим доступа : <http://www.ophtalmogenetics.ru/pg14/>.
9. Шамшинова А. М. Классификация дистрофий сетчатки // Наследственные и врожденные заболевания сетчатки и зрительного нерва : Руководство для врачей / под ред. А.М. Шамшиновой. – М. : Медицина, 2001. – С. 36-45.

**РОЛЬ ГЕНЕТИЧНО
ДЕТЕРМІНОВАНОЇ
ПАТОЛОГІЇ ОЧЕЙ
У СТРУКТУРІ
ІНВАЛІДНОСТІ ПО ЗОРУ
У ДІТЕЙ В МЕГАПОЛІСІ**

Є. М. Савіна

Резюме. У статті наведено результати обстеження учнів шкіл-інтернатів для сліпих і слабозорих, шкіл-інтернатів для дітей з важкими синдромальними ураженнями, дітей зі спадковою сліпотою та слабобаченням, виявленими на консультативному прийомі в поліклініці. Вивчена роль спадкової патології очей у структурі сліпоти і слабобачення у даних групах. Визначено особливості та нозологічну характеристику генетично детермінованої патології органу зору. Зроблено висновок про можливість діагностики спадкового характеру очної патології при первинному обстеженні пацієнта на консультативному прийомі.

Ключові слова: *спадкові сліпота і слабобачення, структура, зорові функції, інвалідність.*

**THE ROLE OF GENETICALLY
DETERMINED PATHOLOGY
OF THE EYE IN THE
STRUCTURE OF DISABILITY
AMONG CHILDREN IN THE
METROPOLIS**

E. M. Savina

Summary. The article presents the results of the survey of pupils of boarding schools for the blind, boarding schools for children with severe syndromic lesions, children with hereditary blindness and weak sight, were revealed at a consultative appointment at the clinic. Studied the role of genetic eye pathology in the structure of blindness and vision disorders in these groups. The features and nosological characteristics of genetically determined pathology of the organ of vision. The conclusion about the possible diagnosis of hereditary nature of ocular pathology in the initial evaluation of the patient during an appointment.

Key words: *hereditary blindness and low vision, structure, visual function, disability.*