

PŘÍRODOVĚDECKÁ FAKULTA UNIVERZITY PALACKÉHO V OLMOUCI
KATEDRA OPTIKY

OKO A ALBINISMUS

Bakalářská práce

VYPRACOVALA:

Andrea Unzeitigová

Obor 5345R008 OPTOMETRIE

Studijní rok 2016/2017

VEDOUCÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE:

Mgr. Lenka Musilová, Dis.

Čestné prohlášení:

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně pod vedením Mgr. Lenky Musilové, DiS. za použití literatury uvedené v závěru práce.

V Olomouci dne 30. 4. 2017

.....
Andrea Unzeitigová

Poděkování

Chtěla bych poděkovat všem, kteří mi pomohli při psaní této bakalářské práce, zejména Mgr. Lence Musilové, DiS., vedoucí mé práce, za cenné rady a připomínky, které mi v průběhu psaní poskytla, a za čas strávený při konzultacích.

Tento text vznikl za podpory projektu IGA PřF UP v Olomouci s názvem "Optometrie a její aplikace", č. IGA_PrF_2014015.

OBSAH

Úvod.....	6
1 ALBINISMUS	7
1.1 Albinismus z lékařského hlediska	7
1.2 Etiologie albinismu	7
1.3 Vznik albinismu- genetika	8
1.4 Rozdělení albinismu	10
1.5 Syndromy spojené s albinismem.....	17
1.6 Diagnostika albinismu	19
1.7 Preventivní opatření u albinismu	21
2 ANATOMIE VYBRANÝCH STRUKTUR OKA A EMBRYOLOGIE	23
2.1 Duhovka	23
2.1.1 Pigmentace duhovky	24
2.2 Sítnice.....	26
2.2.1 Retinální pigmentový epitel (PRE).....	27
2.3 Zraková dráha.....	28
2.4 Embryologie oka.....	29
3 OČNÍ PATOLOGIE U ALBINISMU	31
3.1 Foveální hypoplazie.....	31
3.2 Zraková dráha u albinismu	33
3.3 Konfigurace chiasma opticum u lidí s albinismem	35
4 PROJEVY A SYMPTOMY OČNÍHO ALBINISMU	40
4.1 Výskyt refrakčních vad u albinismu.....	41
4.2 Nystagmus.....	43
4.2.1 Výskyt nystagmu u albinismu.....	44
4.3 Strabismus.....	44
4.4 Fotofobie	45
4.5 Stereopse	46
4.5.1 Výskyt stereopse u albinismu.....	46
5 KONTAKTNÍ ČOČKY A DALŠÍ POMŮCKY.....	48
5.1 Kontaktní čočky	48
5.2 Optické a neoptické pomůcky.....	50

Závěr	53
Použitá literatura	54

Úvod

Zrak je jedním z nejdůležitějších smyslů v našem životě. Pomocí zraku vnímáme až 80 % informací z okolního prostředí. Umožňuje nám rozlišit barvy, vnímat kontrast či orientovat se v prostoru. Dobrý zrak však není u všech lidí automatický, zdravý jedinec si až těžko může představit, jaké úskalí obnáší zhoršené vidění nebo dokonce praktická či úplná nevidomost. Existuje mnoho onemocnění, při kterých lidé přicházejí o zrak. Je tomu tak i u vzácného dědičného onemocnění s názvem Albinismus, kterému bych chtěla věnovat svoji bakalářskou práci.

Většina lidí si pojem albinismus spojí s bledou kůží, „červenýma“ očima, ale už málokdo ví, že toto onemocnění je provázeno zrakovým postižením, kde jeho závažnost je individuální od typu albinismu. První ze základních typů je oční albinismus, kde je postižen pouze zrak. Druhý typ je okulo-kožní albinismus, který postihuje kůži, vlasy i zrak jedince. Zda bude dítě postiženo prvním či druhým typem tohoto onemocnění závisí na typu dědičnosti.

Albinismus je spojen s poruchou tvorby pigmentového barviva tj. melaninu. Nedostatek tohoto pigmentu v očích může způsobit sníženou zrakovou ostrost, kdy se objevují refrakční vady jako je myopie, hypermetropie a astigmatismus. Dále se u těchto pacientů může vyskytnout nystagmus, strabismus, fotofobie a další. Zhoršený zrak je do značné míry spojen i s očními patologiemi, které se u tohoto onemocnění vyskytují.

Léčba tohoto onemocnění i přes velký pokrok medicíny neexistuje, proto jsou velmi důležitá preventivní opatření a doporučení. Zrak je možné korikovat pomocí brýlí či kontaktních čoček a pro maximální využití zraku lze použít neoptické a optické pomůcky.

1 ALBINISMUS

V této kapitole bude popsána etiologie, vznik a syndromy spojené s albinismem. Nemalá část bude věnována dědičnosti albinismu a jeho rozdělení na jednotlivé typy a podtypy, které jsou využívány při diagnostice tohoto onemocnění.

1.1 Albinismus z lékařského hlediska

Albinismus je dědičné genetické a vrozené onemocnění metabolismu aminokyselin, které vzniká jako defekt tyrozinázy v melanocytech a má za následek poruchu tvorby pigmentového barviva tj. melaninu. Lze ho charakterizovat jako částečnou nebo úplnou ztrátou pigmentu ve všech somatických buňkách. Albinismus se vyskytuje ve všech etnických i rasových skupinách (v japonské, černošské, bělošské, indiánské rase) po celém světě. Albinismus není pouze omezen na lidskou rasu, jeho výskyt je taktéž u většiny druhů zvířat. U člověka tato enzymová porucha může mít několik variant a podle toho vznikají odlišné typy albinismu. [1, 2, 3]

Porucha inteligence nemá souvislost s albinismem. Pokud se však mentální retardace u tohoto onemocnění vyskytne, jedná se pouze o náhodnou koincidence. To znamená, že u dítěte trpící tímto onemocněním můžeme počítat s normálními předpoklady pro rozvíjení rozumových schopností.

Podle americké organizace Noah, která se zabývá problematikou albinismu je výskyt tohoto onemocnění 1 : 18 000 až 1 : 20 000 v USA. V jiných částech světa může být výskyt albinismu mnohem vyšší. Je tomu tak například v zemích subsaharské Afriky (Tanzanie, Malawi, Burundi), která je jedna z nejvyšších koncentrací osob s albinismem. V Evropě je výskyt v rozmezí 1 : 10 000 až 1 : 30 000. V České republice žije asi 200 osob s tímto onemocněním. [2, 4]

1.2 Etiologie albinismu

Albinismus je způsoben mutací v jednom z několika genů. Každý z těchto genů poskytuje informace pro výrobu jednoho z několika proteinů podílejících se na výrobě

melaninu. Melanin je produkován buňkami, které nazýváme melanocyty a tyto buňky se nacházejí jak v kůži, tak i v očích. [5]

Příčina této nemoci tedy tkví buď v poruše výrobního cyklu melaninu, nebo v poruše distribuce melaninu. Při poruše výroby melaninu dochází k tomu, že enzym tyrosináza, který se účastní výroby melaninu je nefunkční a proto se syntéza pigmentu melaninu v určité fázi zastaví. Jedná se o tzv. tyrosin negativní typ (častější forma). Při poruše distribuce melaninu do buněk hovoříme o tzv. tyrosin-pozitivním typu, kdy v tomto případě se v melanocytech sice melanin vyrábí, ale transportovat se dále do cílových buněk už nedokáže. [6]

1.3 Vznik albinismu- genetika

Albinismus se dědí nejčastěji autozomálně recesivně, ale i X-vázaným recesivním způsobem. Při autosomálně recesivní dědičnosti vzniká okulokutánní albinismus, zatímco oční albinismus vzniká druhým zmíněným X-vázaným recesivním způsobem dědičnosti. U autozomálně recesivní dědičnosti se onemocnění projeví pouze tehdy, je-li gen poškozený na obou chromozomech. [6]

Geny pro okulokutánní albinismus jsou umístěny na autosomálních chromozomech na tzv. autozomech. V karyotypu (soustava všech chromozomů v jádře buňky) člověka je přítomno 22 párů autozomů (a jeden pár gonozomů- pohlavní chromozomy), které obsahují geny pro obecné tělní vlastnosti. Každý člověk vlastní dvě kopie těchto chromozomů, kdy jeden zdědil po otci a druhý po matce. [2]

Na konkrétním místě jednoho chromozomu se nachází gen pro produkci melaninu. Pokud dojde k poškození pouze jednoho genu, jedinec se pak nazývá „heterozygot“ (přenašeč), nemoc se u něj neprojeví a tento heterozygot je fenotypově zdravý. Když však dojde k mutaci genu na obou chromozomech, jedinec je pak tzv. „recesivní homozygot“ a nemoc se u něj projeví. Tento jedinec dostal mutovanou- recesivní alelu jak od matky, tak i od otce. [6]

Pokud máme dva rodiče a oba jsou přenašeči (heterozygoti- Aa), pak každý z nich předá mutovanou recesivní alelu svému potomkovi s 50% šancí. Podle teoretické

pravděpodobnosti se těmto rodičům narodí zdravé dítě (dominantní homozygot- AA) z 25 %, přenašeč (heterozygot) z 50 % případů a nemocné dítě (recesivní homozygot- aa) v našem případě albín z 25 % případů.

Tab. 1- Autosomálně recesivní dědičnost

	A	A
A	AA	Aa
A	Aa	Aa

Pokud spolu budou mít potomka recesivní homozygot (aa) a heterozygot (Aa), nastane taková situace, že jejich dítě bude z 50 % postiženo albinismem a z 50 % bude přenašeč.

Tab. 2- Autosomálně recesivní dědičnost

	a	a
A	Aa	Aa
A	aa	aa

Také může nastat situace, kdy jeden z rodičů je dominantní homozygot (AA)- zdravý jedinec a druhý z rodičů je recesivní homozygot (aa)- jedinec s albinismem. Děti těchto rodičů budou vždy heterozygoti (Aa)- přenašeči.

Tab. 3- Autosomálně recesivní dědičnost

	A	A
A	Aa	Aa
A	Aa	Aa

Jestliže jeden z rodičů bude dominantní homozygot (AA) a druhý heterozygot (Aa), je 50% šance, že děti budou zdraví jedinci nebo přenašeči. [7]

Tab. 4- Autosomálně recesivní dědičnost

	A	A
A	AA	AA
A	Aa	Aa

1.4 Rozdělení albinismu

Albinismus můžeme rozdělit do dvou velkých kategorií a to na tyrosináza-pozitivní (mírný až střední) a na tyrosináza-negativní (těžký) albinismus. Toto rozdělení je rozdělení dle fenotypu. S vývojem molekulární genetiky vzniklo jemnější rozdělení podle postiženého genu, který určil nomenklaturu podtypů.

Dále albinismus můžeme dělit na:

- Oční z anglického jazyka Ocular Albinism (OA), kde jsou postiženy pouze oči, pokožka a vlasy jsou normálně zbarvené.
- Okulokutánní z anglického jazyka Oculocutaneus Albinism (OCA), též okulo-kožní či kožní albinismus, kde je snížena nebo nepřítomna produkce melaninu ve vlasech, kůži i očích. V současné době existuje sedm typů okulokutánního albinismu (OCA) a všech sedm typů má autosomálně recesivní dědičnost. [8]

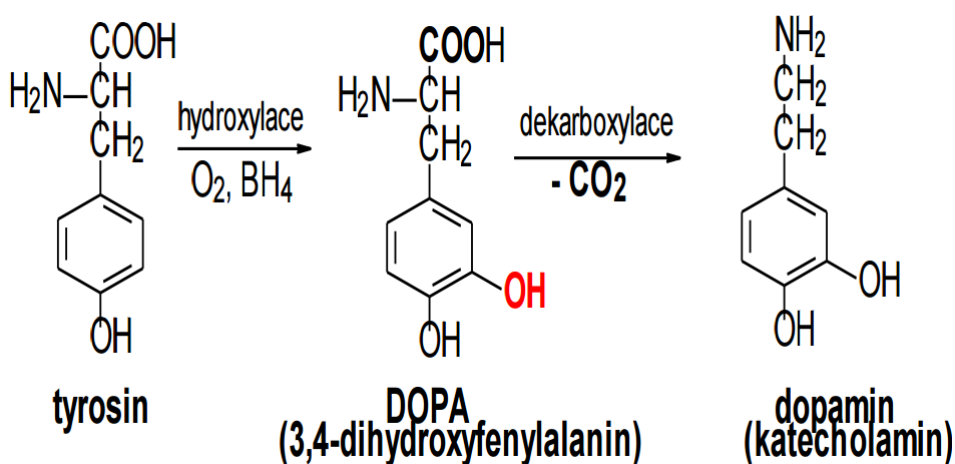
OCA typ 1:

Tento typ je spojen s mutacemi v genu tyrozinázy (TYR). Gen TYR je odpovědný za produkci enzymu tyrozinázy, který je klíčovým enzymem při tvorbě melaninu. Některé TYR mutace vedou k produkci zcela nefunkčního enzymu tyrozinázy a nevytváří se žádný pigment (melanin). [9]

Tento typ představuje několik podtypů:

OCA 1A:

Dříve byl známý jako „tyrozináza-negativní“ albinismus z důvodu charakteristické absence veškeré pigmentace. Pacienti postižení OCA 1A tak mají nejvážnější fenotyp ze všech OCA podtypů. Mají nejvyšší riziko rakoviny kůže a nejvyšší frekvenci očních symptomů a ztrátu zraku. Vlasové cibulky postižených jedinců zůstávají DOPA-negativní po celou dobu života, což ukazuje na zcela neaktivní aktivitu tyrozinázy. [8]



Obr. 1- DOPA vzniká z aminokyseliny tyrozinu a její dekarboxylací vzniká dopamin [10]

OCA 1B:

Byl známý jako „žlutá varianta“ v důsledku snížení, ale ne absence činnosti tyrozinázy. Tyto pacienti mohou být k nerozeznání s pacienty s OCA 1A při narození z důvodu nedostatku detekovatelného pigmentu. V průběhu několika prvních let života pacientů s 1B se však žlutý pigment nahromadí v jejich očích, kůži a vlasech. Jejich vidění je středně těžce až těžce snižené. [8]

OCA 1MP:

Je zkratka pro OCA s minimálním pigmentem. Tento typ má neuspořádanou TYR aktivitu a bylo klinicky zjištěno hromadění pigmentu pouze v duhovkách, které se s věkem zvyšuje. Aktualizované poznatky tvrdí, že pigment se hromadí ve vlasech a znaménkách.

1MP má celoživotní negativní DOPA barvení vlasových kořínků, což kontrastuje s 1B, který má pozitivní DOPA barvení. [8]

OCA 1TS:

Je teplotně senzitivní forma, která získala svůj název od variabilní aktivity tyrozinázy v závislosti na teplotě kůže. V tomto podtypu je aktivita tyrozinázy nepřímo úměrná teplotě, což vede k tmavým chloupkům na chladnějších končetinách a bílých chloupků v blízkosti centru těla jako je podpaží, ohanbí a pokožka hlavy. [8]

OCA typ 2:

Tento typ je nejčastějším typem albinismu po celém světě s nejvyšší frekvencí v rovníkové Africe. Charakteristický gen účastnící se tohoto typu albinismu je OCA2 gen, dříve známý jako P gen (protein). V P proteinu dochází ke genetickému defektu a tento protein nemůže napomáhat fungování enzymu tyrozinázy. Lidé s OCA2 mají minimální množství melaninu a jejich barva vlasů může být v rozmezí od velmi světlé blond až do hnědé. Tato forma je obecně mírnější formou OCA1.

Existuje i OCA2 hnědý albinismus (BOCA), který byl původně identifikován u Afričanů a u Afroameričanů se světle hnědou kůží a vlasy. Postižené osoby z jiných etnických skupin mohou mít mírnou až téměř normální pigmentaci. [2, 8]

OCA typ 3:

Nastává v důsledku mutace v genu TYRP1 (tyrosinaze- related protein/ tyrozináza příbuzný protein). Tento typ lze vidět při narození u afrických černochů, ale zřídka v jiných etnikách. Fenotyp se překrývá s BOCA (viz výše) a s OCA ROCA (červeno-rezavým albinismem). ROCA fenotyp je charakterizován červeno-bronzovou barvou pleti, rezavými vlasy a modrou nebo hnědou duhovkou. [8]

OCA typ 4:

Recesivní mutace spojené s membránovým transportem proteinového genu (MATP), také známý jako SLC45A2. I když gen byl poprvé identifikován u tureckého

pacienta, tak od té doby byl tento typ zjištěn i v Japonsku a jinde v Evropě. Jedná se o třetí nejčastější typ OCA po OCA2 a OCA1. [8]

OCA typ 5:

Je to nový méně častý OCA gen, který byl zodpovědný za typický OCA fenotyp u příbuzných pákistánské rodiny. Tento gen je mapován na chromozomu 4q24. [8]

OCA typ 6:

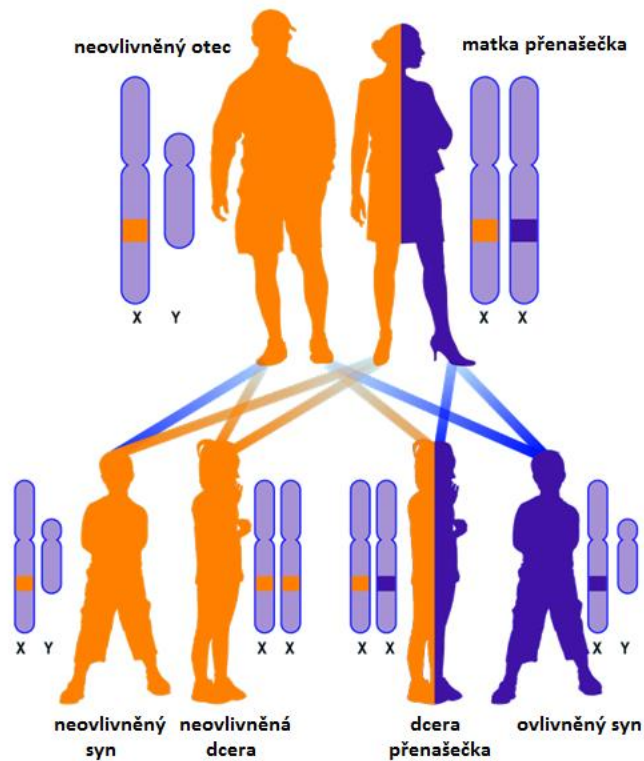
Tento druh byl nedávno objeven v jedné čínské rodině. Vyznačuje se světlými vlasy při narození, které postupně s věkem tmavnou, dále bílou kůží, transparentní duhovkou, fotofobií, nystagmem, foveální hypoplázií, sníženou ostroší vidění a to v důsledku mutace SLC24A5 genu (15q21.1). [11]

OCA typ 7:

Tento typ byl identifikován v roce 2013 a jde o nejnovější přírůstek. Pacienti mají světle pigmentovanou kůži. Barva vlasů se pohybuje od světle blond až po tmavě hnědou a zraková ostrost je v rozmezí 0,6-0,05. Nastává v důsledku mutace C10orf11 genu (10q22.3). [11]

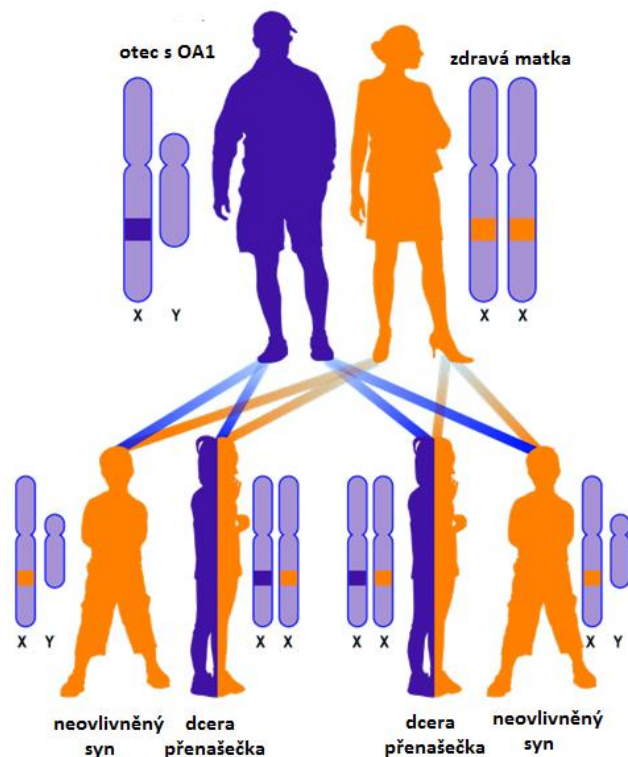
OA typ 1:

Také známý jako Nettleshipová-Falls. Tato porucha se dědí X-vázaným recesivním způsobem a tím pádem se vyskytuje převážně u chlapců. Přenáší se tedy z matek na syny, které tento gen nesou. Pokud je matka nositelkou tohoto genu je šance 1 : 2, že syn bude mít oční albinismus. U matek přenašeček tohoto genu se mohou vyskytnout pigmentové skvrny na zadní ploše sítnice, nemají však syndrom očního albinismu plně vyvinut. Tyto pigmentové skvrny jsou z 80 % identifikovatelné očním lékařem. [1, 8]



Obr. 2- X-vázaný recesivní přenos OA1, kdy matka je přenašečka (upraveno podle [12])

V případě, že mutace je v recesivním genu a tento gen je nesen matkou, tak u ní OA1 nepropukl a to z důvodu neutralizace abnormálního chromozomu X normálním chromozomem X. Nicméně polovina jejich synů zdědí mutaci obsahující chromozom X, kteří budou mít X-vázanou nemoc. Polovina dcer zdědí mutaci nesoucí X chromozom a jsou to obvykle zdravé nosičky. [12]

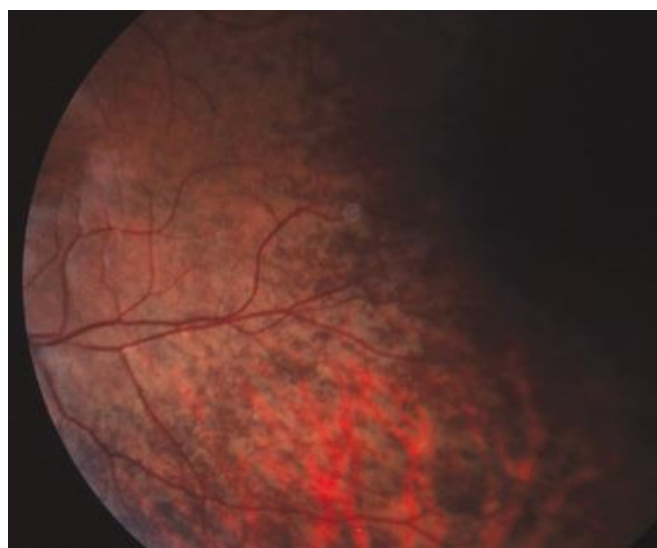


Obr. 3- X-vázaný recesivní přenos OA1, kdy otec je postižen OA1 a matka je zdravá
(upraveno podle [12])

V případě, že mutace je v recesivním genu a tento gen je nesen otcem propukne u něho OA1, protože jeho jediný X chromozom je modifikovaný a nemá normální X chromozom k otupění účinku abnormálního genu. Jeho synové od něj obdrží pouze Y chromozom, a proto jsou zdraví, zatímco dcery obdrží svůj X chromozom a budou tedy zdravé „nosičky“. Děti těchto mužů nebudou ohroženy touto vadou, ale polovina jeho vnuků bude mít stejnou nemoc jako on. [12]

OA1 je nejčastější forma očního albinismu představující 10 % veškerého albinismu a předpokládaný výskyt je 1 dítě z 50 000 až 150 000 živě narozených dětí. Příčinou tohoto typu očního albinismu je mutace genu GRP143 na Xp22.3-22.2 chromozomu. Postižený gen kóduje intracelulární GPCR (G- protein-coupled receptor/ receptor spřažený s G proteinem), který řídí dopravu melanozomů v pigmentových buňkách. Vzniká porucha, která má vliv na počet a velikost melanozomů. OA1 pacienti produkují makro melanozomy, které jsou prokazatelné při kožní biopsii. [8]

Klinický projev OA1 závisí na etnickém původu jednotlivce. Jedinci s tmavší pigmentací kůže jsou postiženi méně než například jedinci s lehkou pigmentací kůže. Tento typ albinismu působí závažně na zrak. Pro diagnózu tohoto typu albinismu se využívá molekulární analýza genu GRP143, analýza rodinného rodokmenu a zkoumají se ženy (matky) nositelky tohoto genu. Až u 90 % nositelek lze vidět „blátem“ potřísněný fundus vzhledem k nestejnorodému šíření amelanotických (bez pigmentových) skvrn v RPE mezi melatonickými skvrnami. [8]



Obr. 4- „Blátem“ potřísněný fundus- střední okraj očního pozadí u nosičky X-vázaného OA1 [8]

OA typ 2:

Také známý jako Aland Island nebo jako Foursius-Eriksson OA. OA2 je vzácná X-vázaná oční porucha s podobnými klinickými projevy jako OA1 s dodatečnou vadou barevného vidění (protan- porucha v červené oblasti vnímání barev) a vadnou adaptací na tmou. Kromě těchto rozdílů, při vyšetření vzorků kůže při biopsii u OA2 jedinců bylo zjištěno, že OA2 je morfologicky odlišná od OA 1. Navíc ženy přenašečky nevykazují charakteristický fundus, který je viditelný u OA1. Defektní gen, který vede ke vzniku této poruchy je pravděpodobně na Xp21.2-21.2 chromozomu pro CACNA1F gen.

1.5 Syndromy spojené s albinismem

Heřmanského-Pudlákův syndrom (HPS):

Je to vzácná autosomálně recesivní porucha, kterou není lehké rozpoznat. Vyznačuje se sklonem ke krvácení v důsledku nedostatečnosti krevních destiček. Pokud u albinotických pacientů dochází k opakovanému krvácení z nosu nebo dochází ke krvácivým průjmům, může se jednat právě o HPS. Diagnostika HPS se provádí v nemocnicích či referenčních laboratořích, kdy se testuje krevní destička pomocí elektronového mikroskopu. Dále pak HPS může zahrnovat intersticiální plicní onemocnění a granulomatózní kolitidu. Závažnost těchto onemocnění je odlišná případ od případu.

U HPS je barva vlasů a kůže různorodá a podobá se ostatním typům albinismu. Někteří lidé mají bílou až krémovou barvu kůže, jiní mohou mít žluté pihy i světle hnědé vlasy. Vyskytují se i pacienti s tmavě hnědými vlasy a světle pigmentovanou kůží, to je ovšem ojedinělé. Tito pacienti vypadají, jako kdyby měli spíše oční albinismus. Barva očí se pohybuje v rozmezí od modré až po hnědou. Zrakové vady jsou podobné jako u ostatních typů albinismu- nystagmus, strabismus, šilhavost, fotofobie a snížená zraková ostrost od 0,33 až do 0,05. U HPS dochází k mutaci v HPS1 genu na 10. chromozomu. [1, 8]

Chediakův-Higashiho syndrom (CHS):

Je to vrozené, vzácné genetické onemocnění. Tento syndrom vzniká na základě mutace genu, který je podstatný pro správné fungování lyzosomů (nitrobuněčných váčků). Tyto lyzosomy obsahují různorodé účinné sloučeniny, které v případě potřeby plní svoji funkci a hubí bakterie. Při poruše lyzosomů dochází ke snížené imunitní schopnosti imunitního systému bojovat s infekcemi a mnoho nemocných s tímto syndromem na tyto infekce umírá. V důsledku narušení uvolňování melaninu z granulí, které jsou uloženy v kožním buňkách, nemocní trpí sníženou pigmentací kůže, vlasů i očí. Někdy může být zasažen i nervový systém a u pacientů se může vyskytnout polyneuropatie (porucha mnoha nervových vláken), mentální retardace či sklon k epilepsii. [13]

Waardenburgův syndrom (WS):

Je autosomálně dominantní onemocnění s pozoruhodnými skvrnitými depigmentovanými oblastmi vlasů a kůže. U některých jedinců se projevuje heterochromie duhovky (různobarevnost), kdy jedno oko je hnědé a druhé je světle modré. V obličeji je patrná větší vzdálenost očí od sebe. Dále se asi v 50 % případů objevuje hluchota. [8, 14]

Griscelliho syndrom (GS):

Je to syndrom se vzácným geneticky podmíněným vrozeným onemocněním, který je spojován s poruchou imunity a pigmentace. Dochází zejména k narušení funkce melaninu, což je zapříčiněno genetickou mutací a dochází k hypopigmentaci kůže a vlasů (stříbrné vlasy). Také mohou být přítomny neurologické poruchy jakými jsou křeče, epileptické záchvaty a poruchy hybnosti. Někdy se může vyskytnout i porucha imunity. [8, 15]

Elejalde syndrom (ES):

Tento syndrom je buď vrozený, nebo se vyvíjí v průběhu dětství. Vyznačuje se stříbrnými až olovnatými vlasy, bronzovou barvou pleti a závažným neurologickým poškozením. U tohoto syndromu nevzniká porucha imunitního systému, ale bylo popsáno široké spektrum oftalmologických poruch. [16]

Cross-McKusick-Breen syndrom (CMBS) neboli Cross syndrom:

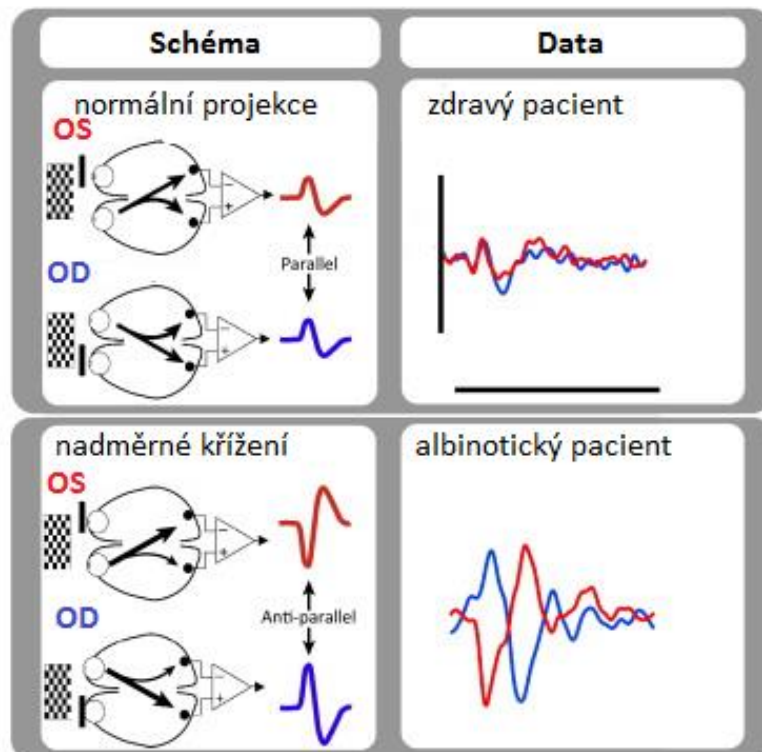
Syndrom, u kterého se objevuje jak oční tak i kožní hypopigmentace. Dále se vyskytuje těžká mentální retardace, spastická tetraplegie, atetóza (nervová porucha hybnosti postihujícími často prsty, ruce, jazyk, popř. i další části těla). Déle se vyznačuje zpomaleným růstem, šedým zákalem, vysokým klenutým patrem a drobnými široce rozloženými zuby. V populaci je jeho výskyt minimální. [17]

1.6 Diagnostika albinismu

Albinismus lze diagnostikovat na základě vzhledu pokožky, vlasů a očí. Jedná se o tzv. vizuální příznaky. Druhým způsobem pro diagnostiku albinismu jsou odborná vyšetření.

Oční lékař může provést vyšetření pomocí elektroretinografie, kde získá grafický záznam elektroretinogram (ERG). Je to grafický záznam vytvořený fotoreceptory a nervovými buňkami sítnice. Při vyšetření dochází k ozáření sítnice stimuly různé intenzity, vlnové délky a frekvence, kterému předchází adaptace na tmu po dobu 30-45 minut. Také je nutná povrchová anestezie rohovky z důvodu přikládání elektrody, která je součástí kontaktní čočky. Druhá elektroda se přikládá na čelo či spánkovou oblast. ERG je snímán jak při skotopických (tyčinkové noční vidění- adaptace na tmu) tak i při fopických (adaptace na světlo) podmínkách. Po osvětlení sítnice se nejprve objeví negativní vlna *a*, která promítá potenciál tyčinek a čípků. Po negativní vlně se objeví vlna pozitivní *b*, která je vyvolána bipolárními a horizontálními buňkami. Po ukončení osvětlení se objeví pomalá pozitivní vlna *c*, ta je dána aktivitou buněk pigmentového epitelu sítnice. [18]

Další test, který je velmi užitečný při nejasné diagnóze je VEP test (z angl. Visual Evoked Potentials). Test zrakových evokovaných potenciálů je neinvazivní metoda, která poskytuje objektivní informace o funkci celého systému vidění. Měřením metodou VEP získáme kompletní vizuální cestu od čočky až do zrakové kůry. Tato metoda také detekuje mechanické nebo nervové abnormality související s viděním. [19]



Obr. 5- Stimulace levého a pravého oka (levý sloupec) a výsledné křivky u zdravého a albinotického pacienta (pravý sloupec) [19]

Na obr. 5 si lze povšimnout nadměrného křížení optických vláken. Je zde patrná antiparalelní křivka pravého a levého oka, zatímco u zdravého pacienta je průběh křivky paralelní.

Kožní biopsie je další diagnostickou metodou albinismu. Kožní biopsie je proces, při kterém se odstraní určitá oblast kožní tkáně, která se podrobně zkoumá pod mikroskopem. Albinismus lze prokázat taktéž pomocí molekulární genetiky. Genetická DNA se testuje za účelem zjištění či vyloučení přítomnosti abnormálního chromozomu genetického kódu.

Taktéž pomocí chemické analýzy vlasů lze prokázat přítomnost tohoto onemocnění. Provádí se test vlasové cibulky pro identifikaci albinismu. V tomto testu jsou vlasové cibulky vytaženy z pokožky hlavy a katalytická aktivita tyrozinázy se určuje buď za pomoci histochemického postupu, ve kterém se vzorky inkubují v substrátu DOPA,

a následnou indukci melaninu se aktivita určí vizuálně. Nebo radioaktivním biochemickým testem, ve kterém se vzorky inkubují radioaktivním prekurzorem tyrozinu a množství uvolněné radioaktivity po enzymatické přeměně je kvalifikováno spektrometricky. [20]

1.7 Preventivní opatření u albinismu

Jak už bylo řečeno, albinismus je vrozené, dědičné a genetické onemocnění tudíž účinná terapie i přes veliký pokrok dnešní medicíny bohužel neexistuje. Velmi důležitá jsou tedy preventivní opatření a doporučení.

Ochrana pře sluncem:

Lidé s albinismem by měli omezit vystavování své pokožky přímému slunci. Při pobývání venku je vhodné nosit pokrývku hlavy a oblečení s dlouhými rukávy a nohavicemi. Z pokrývek hlavy jsou nejvhodnější klobouky, které mají alespoň 8 cm tlustý okraj a chrání tak uši, obličej i krk. Barevné oblečení a hustší tkané oděvy umožňují menší penetraci světla a někteří výrobci doporučují hustě tkané prodyšné syntetické vlákno pro ochranu kůže. Mokrý bavlněný tričko nošené při koupání propouští až 50 % UV záření. Také je vhodné používat širokospektré opalovací krémy, které blokují jak UVB tak i UVA paprsky, které pronikají hlouběji do kůže a mohou způsobovat rakovinu kůže. Tyto opalovací krémy by měly mít minimálně 20 až 30 SPF (ochranný slunečný faktor).

Existuje národní služba pro předpověď počasí, která udává UV riziko na stupnici od 1 (nízká) až po 10 (vysoká). Tyto předpovědi jsou založeny na úhlu dopadu slunce v poledne, na místě, datu, nadmořské výšce a na předpokládané oblačnosti. Každé zvýšení o 305 m n. m. přidává 4 % na intenzitě opalovacích paprsků. Intenzita slunečního záření ve výšce 1325 m n. m. je asi o 20 % větší, než na úrovni moře. Také je důležité místo pobytu venku, kdy například písek odráží 25 a více procent UV paprsků. Čerstvý sníh odráží 70-90 % ultrafialových paprsků a vodou proniká až 96 % těchto paprsků.

Ultrafialové světlo v průběhu mnoha let vytváří aktinické změny na kůži a zvyšuje riziko rakoviny kůže. Tyto problémy jsou důvodem k obavám, ale nejsou alarmující. Aktinické změny zahrnují jemné zvrásnění, nažloutlé zbarvení a rozšířené větve kapilár, které se objevují jako shluky drobných červených pruhů na povrchu kůže. Poškozením UV

zářením může vést k aktinické keratóze, což je prekancerózní kožný výrůstek. Vytváří se především na obličeji a hřbetech rukou. Pokud se neléčí mohou se v průběhu několika let rozvinout do buněk rakoviny kůže. Většina rakoviny kůže vzniká z bazálních buněk, které vypadají jako růžové hrbolky s vyvýšeným okrajem a s viditelnými červenými kapiláry krevních cév. Ve většině případů je bazocelulární karcinom (bazaliom) odstraněn relativně jednoduchou operací, kdy tento nádor nemá tendenci se šířit prostřednictvím tělních systémů. Spinocelulární karcinom (spinaliom) je méně častý u albinotických lidí. Objevuje se jako pevný červený hrbolek, který je obklopen pevnou hranicí. Obvykle se vyskytuje na hlavě, uších, zadních stranách rukou a horním rtu. Spinaliom, který vznikl na kůži se šíří do dalších systémů asi v třech procentech případů.

Lidé s albinismem mohou tedy předcházet rakovině kůže ochranou před slunečním zářením, kontrolou své vlastní pokožky a pravidelnými kontrolami u dermatologa. [2]

2 ANATOMIE VYBRANÝCH STRUKTUR OKA A EMBRYOLOGIE

Duhovka, sítnice a zraková dráha jsou struktury oka, kdy je důležitý již jejich embryonální vývoj pro následný vývin vidění. Proto v následující kapitole budou tyto struktury popsány z anatomického hlediska.

2.1 Duhovka

Duhovka (iris) má podobu tenké kruhové ploténky. Stojí frontálně a rozděluje tak přední prostor oka na přední a zadní komoru. Okružím je rozčleněna na dvě části a to na pupilární část, která lemuje zornici. Na tento okraj se neznatelně přetáčí pigmentový sítnicový epitel ze zadní plochy duhovky a tím dochází k tmavému zbarvení okraji zornice. Druhou částí je část ciliární, venkovní okraj duhovky, která přechází v řasnaté těleso. Téměř středovým otvorem je pupilla- zornice, která má tvar mezikruží. Ncentralita otvoru je dána tím, že pupilla je mírně vychýlena mediálně, takže o něco širší je zevní strana duhovky než strana vnitřní. Šířku zornice a tedy její průsvit korigují svěrač zornice (musculus sphincter pupillae) a rozvěrač zornice (musculus dilatator pupillae). Cirkulárně orientovaná svalová vlákna formují svěrač zornice. Reakcí na osvit dochází ke stažení svěrače a tím k mióze. Radiálně orientovaná svalová vlákna formují rozvěrač zornice. Mydriáza nastává při stažení těchto svalových vláken. Inervace svěrače je zajištěna parasympatickými vlákny z třetího hlavového nervu (nervus oculomotorius). Inervace rozvěrače je zajištěna nervovými vlákny z krčního sympatiku.

Přední plocha duhovky (facies anterior iridis) není krytá žádným epitelem. Vazivové stroma, které se nachází na povrchu duhovky vytváří snopce a vkleslé duhovkové krypty, proto při pohledu zředu má duhovka příznačnou kresbu. Zadní plocha duhovky (facies posterior iridis) je tvořena vrstvou pigmentového epitelu sítnicového původu. O finálním zbarvení duhovky rozhoduje kvantum pigmentových buněk. Oko je zbarveno do modra tehdy, pokud je melanin omezen jen na pigmentový epitel zadního okraje duhovky. [21, 22, 23]

2.1.1 Pigmentace duhovky

Barva duhovky závisí na množství, hloubce uložení a rozložení pigmentu melaninu. Melanin je produkován buňkou melanocytů ve specializované subcelulární organele zvané melanozom. Existují dvě oddělené formy pigmentových (melaninových) částic, které se liší ve svém chemickém a proteinovém složení. Eumalanin je černohnědá forma pigmentu odpovědná za tmavé zbarvení. Je zabalena do eumelanozomů, které jsou příčně pruhované. Foemalanin je červenožlutý pigment produkován ve foemelamozomech, které jsou granulární. Obě formy lze nalézt v kožních a vlasových melanocytech. Eumelanin obvykle převažuje a množství tohoto pigmentu určuje tmavost kůže a vlasů. Melanocyty u rusovlasých lidí převážně produkují foemelanin, což vysvětluje světlou pokožku a neschopnost se opálit. Na rozdíl od pokožky a vlasů, kde je melanin tvořen nepřetržitě pigmentové částice oka jsou vytvářeny a rozkládány mnohem pomaleji. Jsou zachovány v melatocytech duhovky a obsahují pouze eumelanin. Melanozomy oka nejsou obvykle transportovány a uloženy ve stromatu duhovky, ale mohou se objevit v makrofázích, které jsou lapači buněk.

Přední i zadní plocha duhovky přispívá k barvě očí. Avšak přední vrstva je daleko více důležitější. Skládá se z průsvitné stromální tkáně, která je směsí pojivových proteinů, krevních cév, fibroblastů, makrofágů a melacytových buněk. Zadní plocha duhovky je pevně spojená s pigmentovým epitelem. Obě tyto plochy dohromady určují barvu očí pomocí kombinace absorbance (míra absorpce záření), odrazivosti a rozptylu světla v závislosti na stupni pigmentace melaninu v melanocytech stromatu a v mnohem menší míře s kombinací zadního pigmentového epitelu. [24]

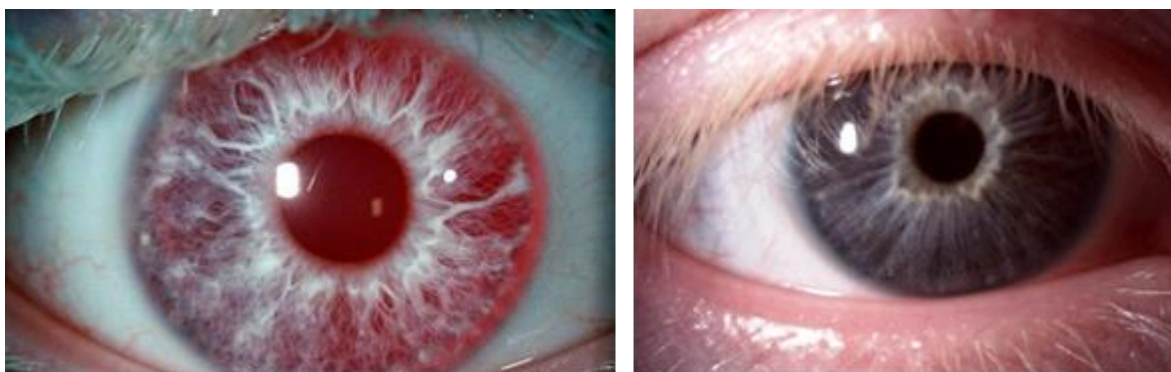


Obr. 6- Pigmentace duhovky (upraveno podle [24])

Hnědé oči pocházejí z hustě pigmentované přední plochy iris, zatímco modré oči pocházejí z lehce pigmentované duhovky. V případě, že je stroma tenké může přispívat ke zbarvení očí hnědý pigment obsažený v zadní ploše duhovky.

Světlo může vstoupit do pupily pouze pokud je blokováno hustou pigmentovou zadní vrstvou a podobně jakmile vstoupí do komory oka není schopno se odrazit zpět. Pigmentová vrstva duhovky má význam pro optické vlastnosti oka, protože zabraňuje, aby světlo pronikalo mimo zornici oka. [24]

Lidé s albinismem mají velmi málo nebo chybějící pigment v duhovce a jejich oči se mohou jevit růžové v důsledku odrazu světla od krevních cév.



Obr. 7- Albinotické oko při osvitě a bez osvitě [25, 26]

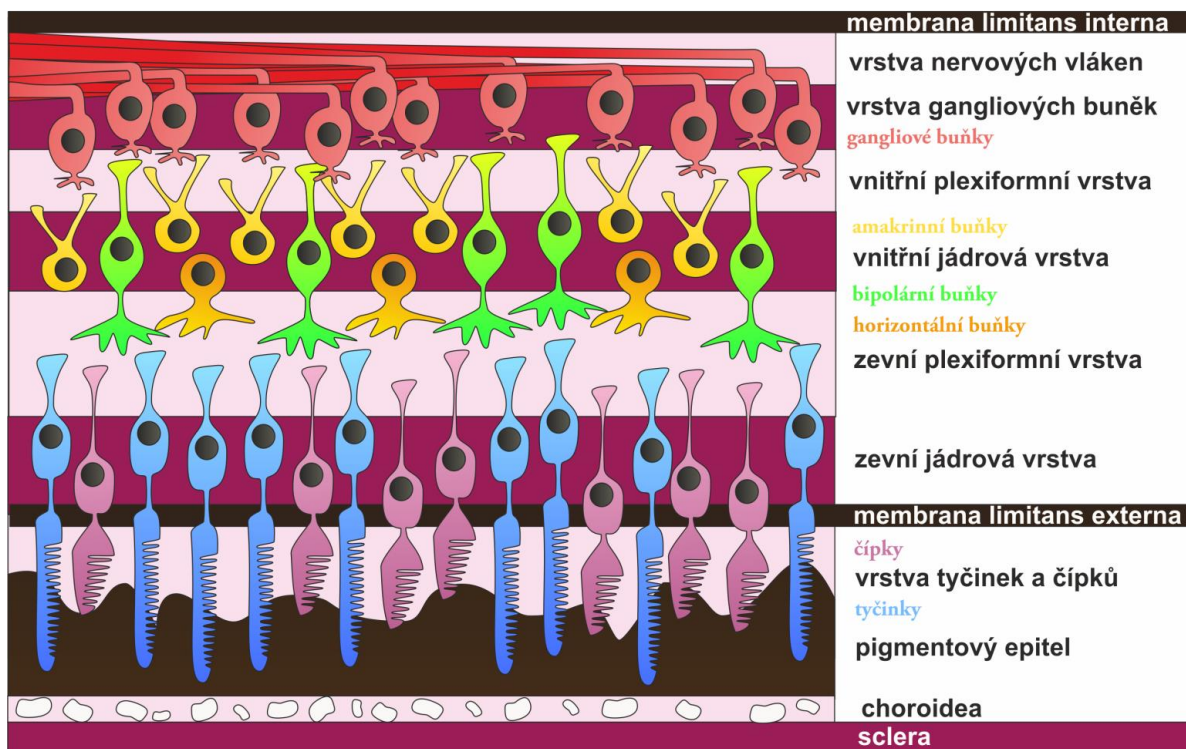
Někdy se také stane, že pigment ze zadní plochy duhovky pronikne na přední plochu duhovky k okrajům zorničky. Výsledkem je pak hnědý prstenec kolem zorničky, který působí velmi zvláště, především v kombinaci s očima modré barvy. [27]

2.2 Sítnice

Sítnice je nejvnitřnější část oční stěny. Její tloušťka se mění od 0,5 mm při papile a při okraji fovey. Na ekvátoru dosahuje tloušťky 0,2 mm a nejtenčí je při ora serrata, kde její tloušťka činí 0,1 mm. V dospělém věku rozeznáváme na sítnici dvě části- **pars coeca retinae a pars optica retinae**. Pars coeca retinae je dvouvrstevná a kryje vnitřní povrch řasnatého tělíska a zadní plochu duhovky. Veškerý vnitřní povrch cévnatky pokrývá pars optica retinae. Tato část je pak určena ke zrakové funkci. Tyto dvě části jsou odděleny ora serrata neboli zubovitou linií.

Na sítnici lze rozeznat dvě hlavní vrstvy: neuroretinu- vnitřní vrstvu sítnice a RPE- zevní vrstvu jednovrstevného retinálního pigmentu.

Pars optica retinae je složena z deseti vrstev. Vrstvy jsou uspořádány tak, že vnější vrstva je přivrácena k povrchu cévnatky a kryje pigmentový epitel, který je ve spojení s vnějšími částmi tyčinek a čípků. Těla fotoreceptorů, stejně tak i další vrstvy sítnice jsou uspořádány k vnitřnímu prostředí oka, které je vyplněno sklivcem. Obrazová informace, kterou nese foton musí na své trase prostoupit všemi těmito vrstvami retiny než dopadne na fotosenzitivní disky tyčinek a čípků. [21, 22]



Obr. 8- Vrstvy sítnice [28]

2.2.1 Retinální pigmentový epitel (PRE)

Retinální pigmentový epitel hraje důležitou roli jak ve strukturní tak i funkční fyziologii sítnice. Skládá se z jedné vrstvy z asi 3,5 milionů vysoce specializovaných pigmentových buněk. Na příčném řezu jsou buňky kubického tvaru a ve směru vertikálním mají hexagonální tvar. Vrstva RPE buněk začíná při terči zrakového nervu, postupuje k ora serrata a dále pokračuje jako pigmentový epitel řasnatého tělíska. [21]

Apikální buněčná membrána má jemné mikrovýběžky, které jsou v těsném kontaktu se zevními segmenty fotoreceptorů. Tyto mikrovýběžky jsou vyplněny zrny melaninu, jdou k vnitřním částím fotoreceptorů, kde naléhají na výběžky Müllerových buněk v senzoričké retině. Melanin umístěný v hrotech buněk RPE nejspíše slouží k ochraně buněčných jader před světelným poškozením. Stárnutím postupně ubývá pigmentových granulí a v buněčné cytoplazmě se objevuje lipofuscin, který může vést až k dysfunkci RPE. Bazální strana vrstvy retinálního pigmentového epitelu má úzce přiléhavou membránu složenou z proteinů, lamininu, kolagenu typu IV. a fibronektinu. [21]

2.3 Zraková dráha

Zraková dráha je senzitivní čtyřneuronová dráha, která začíná v oční sítnici.

1. neuron sítnice je tvořen vrstvou světločivých elementů (tyčinky, čípky) a jsou umístěny v nejzvnější vrstvě sítnice. Část světločivá míří ven proti dalším vrstvám oční koule, pól axiální je otočen dovnitř oka, proti dalším vrstvám retiny. Buňky prvních neuronů přetvářejí ve své světločivé části světelné podněty na nervové vzruchy. Tyto vzruchy se pak axiální částí předávají na 2. neurony sítnice.

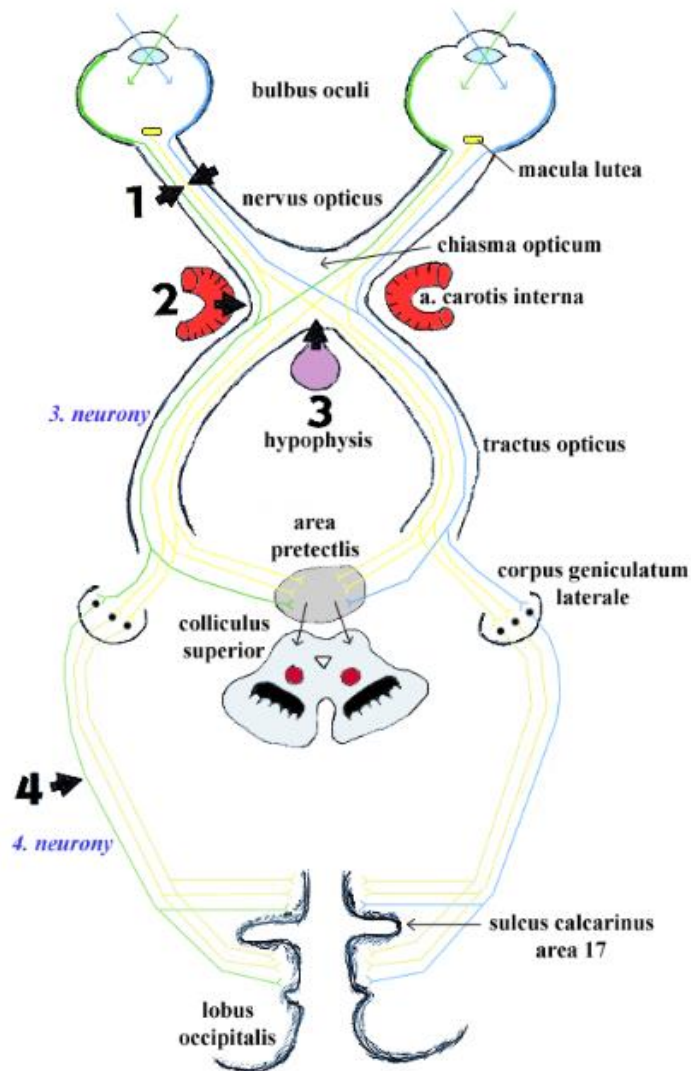
2. neurony sítnice jsou **nervové bipolární buňky**. Soubor těchto buněk sítnice se označuje jako ganglion retinae. Dendrity bipolárních buněk jsou z jedné strany spojeny s pedikly (nožky) čípků a se sférolami (kulovité zakončení) tyčinek. Z druhé strany jsou axony bipolárních buněk napojeny na dendrity buněk gangliových, které prezentují třetí neurony sítnice. Soubor těchto buněk se označuje jako ganglion opticum. Na discus nervi optici se sbíhají axony gangliových buněk, které jsou vedeny po nitroočním povrchu sítnice. Toto místo neobsahuje světločivé elementy, ale nervová vlákna, která opouštějí oční bulbus otvůrkami v bělimě (lamina cribrosa sclerae). Po průchodu získávají myelinovou pochvu a tlustý svazek axonů se nazývá **nervus opticus**. Oba nervi optici procházejí skrz canalis optici do útvaru zvaného chiasma opticum, kde dochází k částečnému křížení vláken.

Křížení v Chiasma opticum:

- Vlákna přicházející z nazálních polovin sítnic obou stran se kříží.
- Vlákna přicházející z temporálních polovin sítnic obou stran se nekříží.
- Vlákna přicházející ze žluté skvrny (místo nejostřejšího vidění) ze středu sítnice jdou zkříženě i nezkříženě.

Zkříženě probíhá přibližně 62 % vláken a nezkříženě zbylých 38 % vláken. Po chiasmatu dále pokračuje **tractus opticus**. Pravostranný tractus opticus obsahuje vlákna z pravých polovin obou sítnic (z levých polovin zorných polí obou očí) a naopak levostranný tractus opticus obsahuje vlákna z levých polovin obou sítnic (z pravých polovin zorných polí obou očí). Vlákna tractus opticus směřují dále do zevního kolínkového tělíska (**corpus geniculatum laterale**), kde končí v jeho šesti vrstvách šedé hmoty. 4. neurony začínají v zevním kolínkovitém tělísku a probíhají jako vějíř vláken dále

dozadu a mediálně ke kůře okcipitálního laloku jako **tractus geniculo corticalis**, který končí v primární zrakové korové oblasti. [23]



Obr. 9- Zraková dráha [29]

2.4 Embryologie oka

Oko je unikátním orgánem pro výzkum pigmentových buněk, protože je možné je izolovat a porovnávat melanzomy z různých tkání a embryonálních původů.

Pigmentové buňky mohou být klasifikovány do dvou typů na základě embryonálního původu. Buňky prvního typu tvoří pigmentový epitel sítnice (PRE), který je odvozen z nervového ektodermu, přesněji z očního pohárku. Melanocyty tvoří druhý typ

pigmentových buněk, které jdou odvozeny z neurální lišty. Tento typ buněk se vyskytuje v žilnatce (cévnatka, duhovka, řasnaté tělísko), ale i v kůži a vlasech.

RPE buňky hrají klíčovou roli ve vývoji a funkci sítnice, tím pádem řídí ostrost vidění. Zatímco uveální melanocyty poskytují barvu duhovce a mohou být zodpovědné za vývoj melanomu žilnatky - uveální melanin snižuje pravděpodobnost vzniku uveálního melanomu tím, že chrání melanocyty před oxidačním stresem.

Buňky RPE jsou odvozeny od multipotentního optického neuroepitelu. Vyuvíjejí se v těsné blízkosti sítnice a jsou nepostradatelné pro oční ontogenezi a vidění. RPE buňky jsou v kontaktu s vnějšími segmenty fotoreceptorů z jedné strany (apikální) a druhá strana je obrácená proti bazální membráně, známé jako Bruchova membrána, které odděluje RPE od cévnatky. Tvorba melanozomů se v RPE vyskytuje již na začátku vývoje plodu a v průběhu několika týdnů tvorba ustane. Polymerace melaninu v těchto melanozomech pak pokračuje až v přibližně dvou letech života. Zda se melanogeneze (tvorba melaninu) vyskytuje v RPE po dvou letech života jedince nebylo definitivně stanoveno. Předpokládá se však, že RPE buňky vyrábějí melanozomy hlavně v prenatálním období. Obsah melaninu v RPE se s věkem výrazně snižuje a to z důvodu chybění nebo velmi malé biosyntézy melaninu v dospělých lidských RPE buňkách.

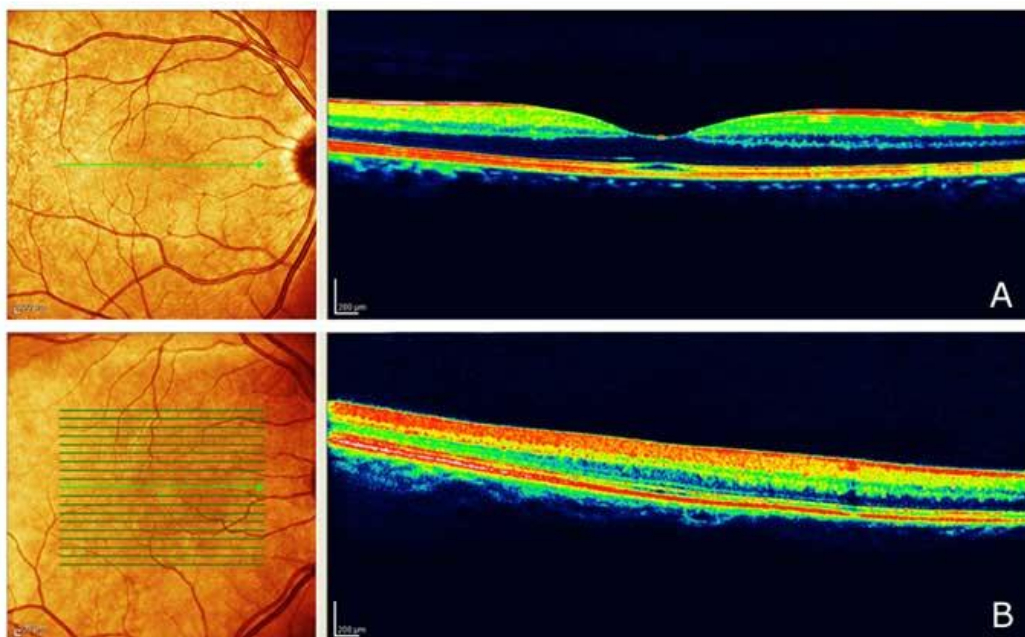
Uveální melanocyty migrují směrem k oku během vývoje. U lidí melanogeneze začíná v 20. týdnu embryonálního vývoje a končí několik týdnů po porodu. Barvu duhovky lze tedy určit až po 6. měsíci života dítěte. V lidském zárodku se pigmentace melanocytů cévnatky vyskytuje v pozdním těhotenství a je kompletní po narození. [30, 31]

3 OČNÍ PATOLOGIE U ALBINISMU

V důsledku nesprávného embryonálního vývoje oka dochází k očním patologiím. Mezi tyto patologie lze zahrnout foveální hypoplazii, patologickou zrakovou dráhu a patologickou konfiguraci chiasma opticum, kterým se bude věnovat následující kapitola.

3.1 Foveální hypoplazie

Foveální hypoplazie neboli absence foveální jamky je charakteristickým rysem albinismu často spojená s nystagmem, anirídií (vrozené úplné nebo částečné chybění duhovky) a mikroftalmem (vývojová anomálie oka spočívající ve výrazném zmenšení celého oka). U albinismu není sítnice před narozením a v kojeneckém věku vyvinuta normálně kvůli nepřiměřené pigmentaci pigmentového epitelu sítnice (RPE), která je potřebná pro vývoj makuly. Foveální hypoplazie je jedním z hlavních přispěvatelů ke špatnému zraku u albinotických pacientů. [32, 33]



Obr. 10- Srovnání foveální oblasti zdravé pigmentované sítnice (A) a albinotické sítnice (B) [34]

Snímek A je snímek optické koherentní tomografie (OCT) přes foveální oblast zdravé pigmentované sítnice. Lze ve střední části zaznamenat foveální depresi a vrstvu

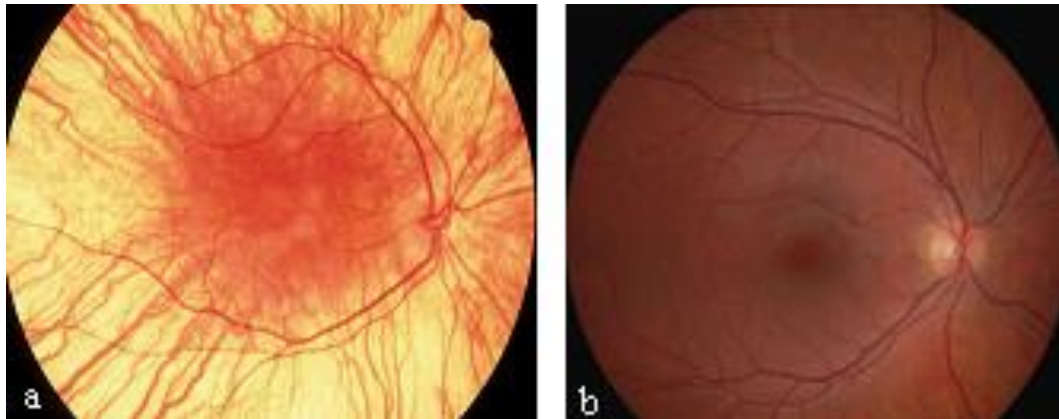
nervových vláken (horní červená vrstva), která není přítomná po celé délce, ale končí před foveou. Na obrázku B si lze povšimnout chybějící foveální depresi a vrstvu nervových vláken pokračující přes potenciální foveální oblast.



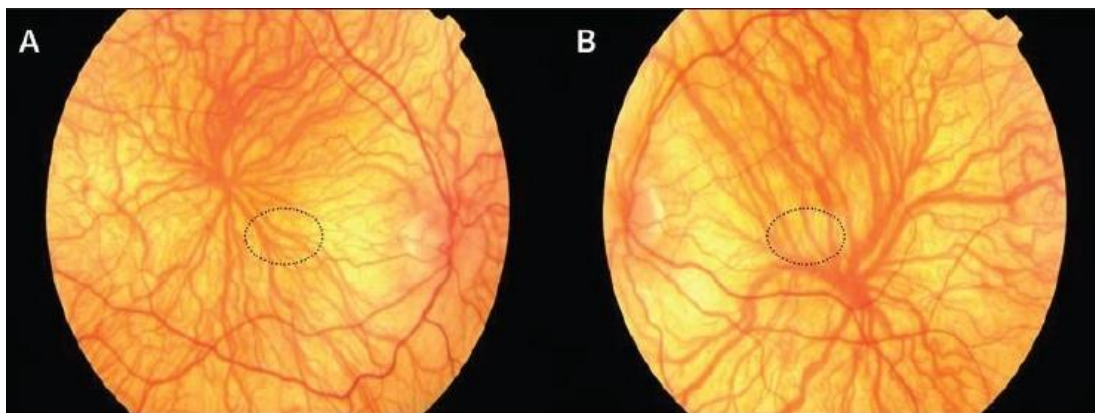
Obr. 11- Angiogram- porovnání centrální vaskulární organizace u zdravě pigmentované a albinotické sítnice [34]

Na snímku (A) jde vidět sítnice vykazující avaskulární zónu obklopující foveu, kterou na snímku (B) pozorovat nelze. Retinální vaskularizace v lidské pigmentované sítnici šetří foveální oblast, zatímco u albinotické sítnice malé cévy a kapiláry zasahují až do foveální oblasti.

Neurální sítnice a pigmentový epitel sítnice (RPE) prokázali, že mají intimní zárodeční vztah, do té míry, že každý může diferencovat do druhé. Interakce existuje mezi pigmentem melaninem v RPE a rozvojem fovei a choriokapilaris, prokrvením sítnice a vedením RGC (retinální gangliová buňka) axonů. [34]



Obr. 12- Fundus pacienta s albinismem (a) a fundus zdravého oka (b) [35]



Obr. 13- Fundus pravého a levého oka u albinismu [36]

Obrázek 13 znázorňuje jasný pohled na choroidální cévy v důsledku hypopigmentace pigmentového epitelu sítnice, bledou sítnici, foveální hypoplazii a nezřetelný okraj optického disku. Tečkovitý kruh ukazuje polohu místa, kde by se měla nacházet fovea.

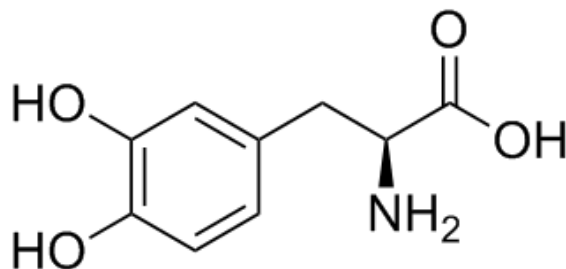
3.2 Zraková dráha u albinismu

Albinismus je spojen s abnormálním křížením vláken optického nervu pocházejících z temporální části sítnice. [37]

Pacienti trpící okulárním nebo okulokutánním albinismem mají z 20 a více procent chybné směrování optických vláken pocházejících z již zmíněné temporální retiny. Namísto

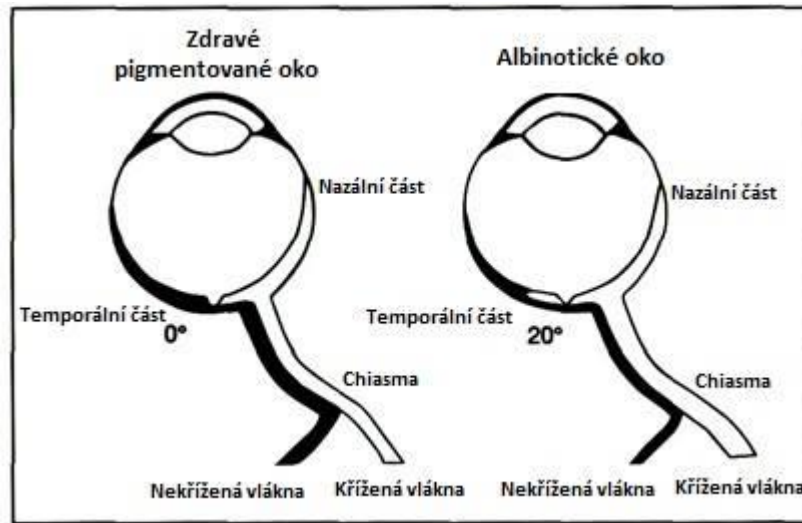
promítání do stejnostěnné hemisféry dochází ke křížení optických vláken v chiasma opticum. [38]

Jedna z možných důvodů abnormalit v křížení zrakových vláken u albinismu je příčina, která vzniká již v sítnici. Absence L-dopa, prekurzoru syntézy melaninu v pigmentovém epitelu sítnice oddaluje bod, ve kterém buňky při vývoji albinotické sítnice opouštějí buněčný cyklus. Jelikož nezkrížené retinální gangliové buňky jsou generovány dříve než ty, které se promítají přes středovou osu, vznik zpožděných gangliových buněk znamená, že axony z těchto buněk dosáhnou chiasmatu v pozdějším okamžiku. Tím pádem se zvyšuje pravděpodobnost promítnutí do kontralaterální hemisféry. [39]

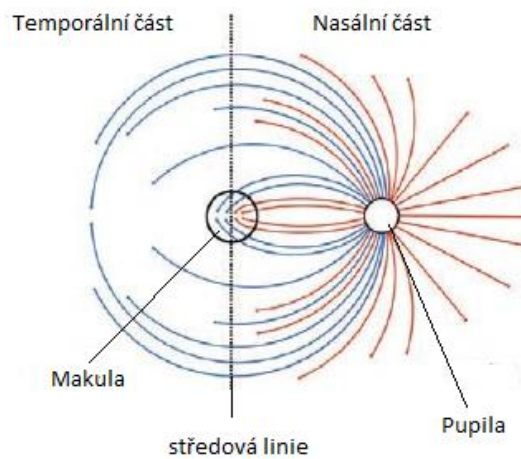


Obr. 14- L-dopa (Levodopa; 3,4-Dihydroxyfenylalanin)- aminokyselina [40]

Dalším důvodem chybného křížení může být rozložení optických axonů z nasální a temporální retiny. U oční pigmentace zdravého jedince nasotemporální hranice koresponduje s foveou zatímco u albinotických jedinců je nasotemporální hranice posunuta přibližně o 20 % do temporální retiny což vede ke křížení retinálních gangliových vláken v optickém chiasmatu. [41]



Obr. 15- Rozložení optických axonů z nasální a temporální retiny levého oka při pohledu shora (upraveno podle [41])



Obr. 16- Schéma průběhu nervových vláken sítnice (upraveno podle [42])

3.3 Konfigurace chiasma opticum u lidí s albinismem

Ve studii bylo zahrnuto 16 pacientů s okulokutánním albinismem, z nichž bylo 10 žen. Průměrný věk byl $31 \pm 2,2$ let. Všech 16 pacientů podstoupilo morfologické zhodnocení včetně zhodnocení zrakových funkcí, binokulární interakce, vyhodnocení

refrakčních vad, prosvícení duhovky, vyhodnocení velikosti zřakového disku, vyšetření sítnice a stanovení pigmentace retinálního pigmentového epitelu (RPE).

Pigmentace tkáně duhovky, pigmentace retinálního pigmentového epitelu a velikost nervových vláken byly zaznamenány pomocí foto-dokumentace standardizovaným způsobem. Prosvícení duhovky bylo provedeno pomocí bodové konfokální transpupilární šterbinové lampy.

Výsledky klinického vyšetřování jsou uvedeny v tabulce 5.

Tabulka 5: Popis pacientu s albinismem (upraveno podle [43])

Pohlaví	Průměrné vidění	Kůže	Pigmentace kůže	Barva vlasů	Pigmentace vlasů	Průsvitnost duhovky	Fovea	Optický disk
žena	0,1	1	1	3	2	3	3	3
žena	0,25	3	2	5	2	3	4	4
muž	0,2	1	1	1	1	4	3	4
žena	0,07	1	1	3	2	4	4	4
muž	0,15	2	1	8	2	3	4	4
muž	0,2	5	3	9	2	3	3	3
žena	0,1	2	1	4	1	3	3	4
muž	0,16	1	1	3	1	4	3	4
žena	0,35	2	1	5	1	2	3	4
žena	0,1	1	1	1	1	4	3	3
muž	0,08	1	1	1	1	4	4	4
muž	0,01	1	1	1	1	4	4	4
žena	0,2	1	1	5	2	3	3	2
žena	0,14	1	1	3	1	3	3	3
žena	0,1	1	1	3	1	4	3	4
žena	0,1	1	1	1	1	4	4	3

Kůže:

- 1- bílá, bez opálení; 2- bílá, možné pigmentové névy, někdy možnost opálení;
- 3- bledá, někteří mají viditelné opálení; 4- bledá, dobré opalování; 5- normální, dobré opalování

Pigmentace kůže během života:

- 1- žádná; 2- částečná; 3- různá

Barva vlasů:

- 1- zcela bílá; 2- stříbrně bílá; 3- bílá s nažloutlým nádechem; 4- bělavá blond; 5- bledá blond; 6- střední blond; 7- tmavá blond; 8- světle hnědá; 9- středně hnědá; 10- tmavě hnědá až černá

Tvorba pigmentu ve vlasech během života:

- 1- žádná; 2- částečná; 3- různá

Stupeň průsvitnosti duhovky:

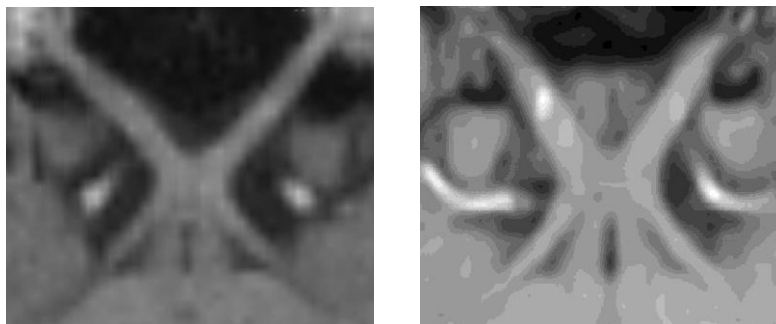
- 1- průsvitné periferní tečkování duhovky (viditelné pouze s konfokálním světlem u štěrbinové lampy); 2- periferní difúzní průsvitnost duhovky; v blízkosti pupilární hranice není průsvitná; 3- periferní difúzní průsvitnost duhovky, okraj čočky jasně viditelný skrz oční duhovku; 4- kompletní průsvitnost duhovky, včetně zornicového okraje

Stupeň hypopigmentace retinálního pigmentového epitelu a foveální hypoplázie:

- 1- hypopigmentace periferní sítnice, foveální struktury viditelné; 2- centrálně viditelná hypopigmentace, makulární reflex viditelný, foveální reflex není viditelný; 3- výrazná periferní i centrální hypopigmentace, foveální a makulární hypoplázie; 4- atypický 3. stupeň + choroidální cévy, které překračují předpokládanou oblast makuly

Stupeň morfologické anomálie zřetivého disku:

- 0- optický disk není patologický; 1- bledý, normální velikost; 2- malý, vitální barva; 3- malý a bledý; 4- dysplazie



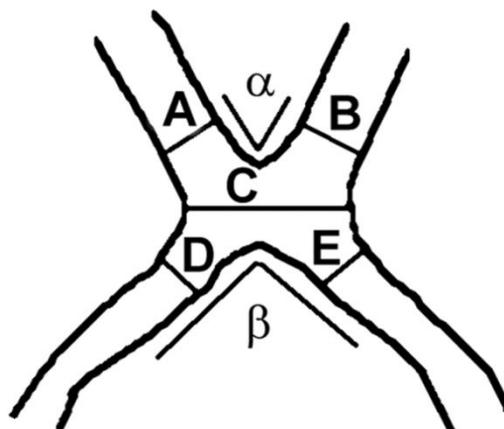
Obr. 17- Snímek chiasmatu u albinotického (vlevo) a zdravého (vpravo) pacienta pořízený 1.0- Tesla scanner (Magnetom Expert Scanner; Siemens, Erlangen, Německo) [43]

Dále se srovnávala velikost a architektura optického chiasmatu mezi lidmi s albinismem a u kontrolních lidí s normální pigmentací. Je prokázáno, že atypické křížení optických vláken u lidí s albinismem změnilo konfiguraci optického chiasma.

Na prvním obrázku je přeformátován obraz podél optických nervů a traktu přes optické chiasma u typického pacienta s albinismem. Na tomto obrázku lze pozorovat úzké chiasma (C) a větší úhel mezi optickými vlákny (α) a traktem (β). Chiasma těchto pacientů připomíná tvarem velké písmeno X.

Na druhém obrázku je také přeformátován obraz podél optických nervů a podél traktu přes optické chiasma, ale u pacienta s normální pigmentací. Tento obrázek nám ukazuje široké chiasma (C) a malé úhly mezi optickými vlákny (α) a traktem (β). Chiasma těchto pacientů má spíše tvar kulatých závorek, které jsou otočeny k sobě zády „) („.

Hodnoty průměru pravého (A) a levého (B) optického nervu, průměru pravého (D) a levého (E) optického traktu, šířka a výška chiasmatu (C), úhel mezi optickými vlákny (α) a optickým traktem (β) u albinotického a zdravého pacienta jsou porovnány v tabulce 6. [43]



Obr. 17- Schematické znázornění optického chiasmu s pozicemi a směry měřených vzdáleností a úhlů [43]

Tab. 6- Naměřené vzdálenosti a úhly (upraveno podle [43])

Skupina		A	B	C	D	E	F	α	β
Albíni	Průměr	4,5	4,6	10,3	3,3	3,3	2,8	78	94
	SO	0,3	0,3	0,8	0,3	0,4	0,5	6	6
	Rozsah	3,7-4,9	3,7-4,9	9,0-11,6	2,5-3,7	2,3-3,9	2,1-3,4	65-90	84-108
Kontrolní	Průměr	5,2	4,9	12,9	3,7	3,7	2,5	69	79
	SO	0,5	0,4	0,8	0,5	0,4	0,3	5	8
	Rozsah	4,1-6,0	4,1-5,5	11,3-14,0	3,1-5,0	3,2-4,9	1,8-3,0	62-76	67-96

Měřené vzdálenosti jsou vyjádřeny v milimetrech a úhly jsou vyjádřeny ve stupních.

Vysvětlivky:

- A- průměr pravého optického nervu,
- B- průměr levého optického nervu,
- C- šířka chiasma opticum,
- D- průměr pravého optického traktu,
- E- průměr levého optického traktu,
- F- výška chiasma opticum,
- α - úhel mezi optickými nervy,
- β - úhel mezi optickými trakty,
- SO- směrodatná odchylka

4 PROJEVY A SYMPTOMY OČNÍHO ALBINISMU

Lidé s albinismem vždy trpí poruchami zraku. Zraková ostrost je snížena od pásma slabozrakosti do pásma praktické nevidomosti. U slabozrakosti jsou zrakové funkce významně sníženy, zrak však zůstává dominantním smyslem. U nevidomosti jsou zrakové funkce natolik sníženy nebo dokonce i chybí, že kontakt s okolím přebírají jiné smysly jako např. sluch a hmat. [1, 44]

Tab. 7- Mezinárodní klasifikace zrakového postižení dle WHO, 10. revize z roku 1992 (upraveno podle [45])

Kategorie zrakového postižení	Zraková ostrost s nejlepší možnou korekcí		Zúžení centrálního zorného pole
	Maximum	Minimum	
Slabozrakost střední	6/18	6/60	–
Slabozrakost těžká	6/60	3/60	–
Těžce slabý zrak	3/60	1/60 (počítání prstů na 1 m)	10 stupňů nebo méně, ale více než 5 stupňů
Praktická nevidomost	1/60 (počítání prstů na 1 m)	Světlocit s e správnou projekcí	5 stupňů a méně
Úplná nevidomost	Světlocit s chybnou projekcí	Úplná ztráta světlocitu	–

Vysvětlivky: –...nevyskytuje se

Nedostatek pigmentu očí může způsobit:

- Sníženou zrakovou ostrost- > refrakční vady jako je myopie, hypermetropie a astigmatismus
- Nystagmus
- Strabismus
- Fotofobii
- Poruchu stereopse
- Výpadky zorného pole

4.1 Výskyt refrakčních vad u albinismu

Pacienti, kteří byli zahrnuti ve studii, byli sledováni v Michaelsonově institutu pro rehabilitaci vidění (národně doporučené centrum pro albinismus v Izraeli) a měli klinickou diagnózu nemoci albinismus. Z databáze více než tisíc albinotických pacientů, kteří podstoupili genetické testy, bylo vybráno 132 pacientů s kompletním genotypem. Kritéria pro zařazení do studie zahrnovala kompletní fenotyp a genotyp, cykloplegickou refrakci, vyšetření předního a zadního segmentu oka a vyšetření zrakové ostrosti kooperativních pacientů. Věk pacientů účastnících se studie se pohyboval v rozmezí od 6. měsíců do 35 let věku.

Refrakční vady byly rozděleny do tří samostatných skupin: hypermetropie, myopie a astigmatismus. Astigmatismus byl klasifikován podle a proti pravidlu, kdy osa cylindru byla v rámci 15° horizontálního i vertikálního meridiánu. Šikmý astigmatismus byl stanoven jako cylindrická osa větší než 15° ze 180° nebo 90° meridiánu. Kromě tohoto dělení byly tyto refrakční skupiny rozděleny na:

- vysoká dalekozrakost $\geq 5,0$ D
- střední a nízká dalekozrakost $< 5,0$ D
- nízká krátkozrakost $< 2,0$ D
- střední až vysoká krátkozrakost $\geq 2,0$ D
- nízký astigmatismus $< 2,0$ D
- střední až vysoký astigmatismus $\geq 2,0$ D

Tab. 8- Rozložení pacientů v různých podskupinách a jejich věk (upraveno podle [46])

Typ albinismu	Počet (%)
OCA1A	53 (40,1)
OCA1B	51 (38,6)
OCA1C	10 (7,5)
OCA2	18 (13,6)
Celkem	132 (100)

Tab. 9- Refrakce (v dioptriích) podle typu albinismu (upraveno podle [46])

Parametr	Oko	OCA1A (N)	OCA1B (N)	OCA1C (N)	OCA2 (N)
Hypermetropie	OD	5.0 ± 2.6 (44)	2.8 ± 1.8 (44)	3.0 ± 2.7 (8)	3.2 ± 2.5 (11)
Myopie	OD	5.3 ± 5.0 (9)	1.9 ± 1.4 (7)	0.5 ± 0.3 (2)	3.8 ± 4.5 (7)
Astigmatismus	OD	2.5 ± 1.3 (51)	2.5 ± 2.0 (48)	1.8 ± 1.0 (10)	1.8 ± 1.2 (17)
	OS	2.1 ± 1.8	2.3 ± 1.8	1.5 ± 0.9	1.8 ± 1.1

Vysvětlivky: N...počet pacientů v různých podskupinách

V tabulce 9 refrakční hodnoty pro pravé oko (OD) a pro levé oko (OS) u hypermetropie i myopie spolu vysoce korelují, proto se do studie zahrnulo pouze jedno oko a to oko pravé, které je reprezentativní pro obě oči. U astigmatismu bylo každé oko popsáno samostatně, protože korelace mezi oběma očima nebyla dostatečně silná.

Po vyhodnocení relativně **nízkých refrakčních vad** (hypermetropie < 5,0 D; myopie a astigmatismus < 0,2 D) bylo zjištěno, že nejčastěji se vyskytující refrakční vadou je astigmatismus. Astigmatismem bylo postiženo 126/132 pacientů, což je 95,4 % z celku. Pacientů s pravidelným astigmatismem bylo 116/126 (92 %). Druhou nejčastější vadou byla hypermetropie, která byla nalezena u 109/132 pacientu, tedy 82,5 % z celku. Jako nejméně vyskytující refrakční vadou byla myopie, která se vyskytovala pouze u 23/132 pacientů a činila tedy pouhých 17,4 % celku.

Tab. 10- Výskyt vysokých refrakčních vad mezi různými podskupinami u albinismu (upraveno podle [46])

Typ albinismu	Hypermetropie (%)	Myopie (%)	Astigmatismus (%)	Celkem
OCA1A	23 (43,4)	6 (11,6)	34 (64,1)	53
OCA1B	11 (21,6)	4 (7,8)	25 (49,0)	51
OCA1C	2 (20,0)	2 (20,0)	5 (50,0)	10
OCA2	4 (22,2)	6 (33,3)	8 (44,4)	18
Celkem	40 (30,3)	18 (13,6)	72 (54,5)	132

Hypermetropie ≥ 5,0 D

Myopie a astigmatismus ≥ 2,0 D

Co se týče **vysokých refrakčních vad** (hypermetropie ≥ 5,0 D; myopie ≥ 0,2 D a astigmatismus ≥ 0,2 D) bylo zjištěno, že astigmatismus je trvale vysoký u všech podskupin, průměr činil 54,5 %. Vysoká hypermetropie byla významně častější v podskupině OCA1A než u ostatních skupin, kde tvořila 43,4 %. Myopie byla nejčastější

v podskupině OCA2, zde byla postižena třetina pacientů, rozdíly však nebyly statisticky významné.

Anizotropie byla zjištěna u 26/132 pacientů (19,7 %) a její výskyt byl rovnoměrný mezi různými podskupinami. [46]

4.2 Nystagmus

Nystagmus patří mezi poruchy oční motility. Při nystagmu dochází k samovolným pohybům bulbů, které jsou méně či více rytmické. Tyto pohyby se opakují v jistém sledu sem a tam. Nystagmus lze rozlišit podle směru pohybu na horizontální, vertikální, diagonální nebo krouživý. Dále ho můžeme dělit podle kmitu na kývavý (pendulující), podle kyvadla u hodin, kdy obě složky jsou pravidelné a záškubovitý, který má pomalou a rychlou složku. Pomalá složka je následována rychlým zpětným pohybem, rychlá složka je zřetelnější. Směr určíme podle toho, jakým směrem „bije“ rychlá složka.

U nystagmu je sledována frekvence (počet kmitu za minutu) a amplituda, které určuje rozsah kmitu na drobné, střední a hrubé kmity.

Optokinetický nystagmus je typ záškubovitého nystagmu, který je vyvolán při pohledu na statické objekty z jedoucího vozidla nebo naopak na pohybující se předměty z nehybného postavení. [47]

Příčina nystagmu je buď sensorická, nebo motorická. Sensorická souvisejí se ztrátou zraku a motorická má souvislost s chybnou inervací svalů oka.

Vrozený nystagmus se objevuje jako vrozený, nebo získaný, který se vyskytne ve velmi krátké době po narození. Tato podoba nystagmu buď souvisí s vrozenou ztrátou zraku, nebo zabraňuje správnému vývoji a to vede ke ztrátě zraku. Vrozený nystagmus z 80-90% případů se objevuje jako doprovázející jev vrozených stavů. Je tomu tak např. u albinismu, anirídií, retinopatii nedonošených atd.

U získaného nystagmu je příčinou neurologická porucha, které vznikla např. jako následek poranění hlavy, tumorového onemocnění nebo jako např. u roztroušené sklerózy. Také ho lze získat jako následek poškození toxického nebo metabolického.

U získaného nystagmu si postižený uvědomuje nástup změny a pohyby očí. Postižený má zdání, že se okolí pohybuje vpřed anebo vzad. Tento problém se nazývá oscilopsie. U nystagmu vrozeného si postižený není vědom pohybu oka.

Pacient s nystagmem může kompenzovat vady náklonem hlavy do pozice, která vede ke zpomalení nystagmu. Jedná se o tzv. nulovou pozici. Zklidnění nystagmu se u některých typů docílí pomocí konvergence, v tomto případě je předepisována prizmatická korekce, čímž jsou redukovány oční záškuby. [48]

4.2.1 Výskyt nystagmu u albinismu

Tab. 11- Distribuce nystagmu a zrakové ostrosti v různých podskupinách u albinismu (upraveno podle [46])

Typ albinismu	BCVA log MÚR	Nystagmus přítomen (%)	Nystagmus nepřítomen	Celkem
OCA1A	0.81 ± 0.3	50 (94,3)	3	53
OCA1B	0.64 ± 0.2	47 (92,1)	4	51
OCA1C	0.61 ± 0.3	8 (80,0)	2	10
OCA2	0.48 ± 0.2	15 (83,3)	3	18

Vysvětlivky: BCVA...Nějlépe vykorikovaná zraková ostrost (*best corrected visual acuity*)

Nystagmus byl nalezen u 120/130 pacientů, tedy u 90,9 % z celku. U skupiny OCA1A a OCA1B byl nystagmus přítomen ve více jak 90% a u OCA1C a OCA2 se jeho hodnoty pohybovaly v rozmezí 80-84 %. [46]

4.3 Strabismus

Strabismus, heterotropie či šilhání se objevuje jako následek ve vývoji binokulárního vidění. Je to stav, kdy k fixovanému objektu (foveola) nesměřují osy vidění současně.

Strabismus můžeme dělit např. podle etiologie na konkomitující (souhybný) strabismus a na inkomitantní (paralytický) strabismus. V prvním případě je ve všech pohledových směrech úhel šilhání stejný a motilita očí je neporušena. U strabismu inkomitantního dochází ke změně úhlu šilhání v různých pohledových směrech očí a je porušena motilita očí. Další dělení je dělení podle směru strabismu. Pokud se šilhající oko uchyluje dovnitř, jedná se o esotropii (strabismus convergens). Jestliže šilhající oko

je vychýleno směrem ven, hovoříme o exotropii (strabismus divergens). Také může nastat situace, kdy šilhající oko je vychýleno nahoru nebo dolů, pak se jedná o hypertropii a hypotropii. Pokud dochází k šilhání pouze u jednoho oka, jedná se o monokulární (monocularis) strabismus. Při šilhání, kdy se oči střídají jde o alternantní (alternans) strabismus. Zmíněné dělení bylo podle preference fixace. Posledním dělením je dělení podle stability úhlu strabismu na konstantní (manifestní, tropie), intermitentní a latentní (forie). Konstantní šilhání je zřejmé a stálé. Intermitentní je zřejmé jen do dálky nebo naopak jen do blízka a latentní je zřejmé při zrušení fúze (při disociaci očí). [22]

U albínů může být šilhání kompenzováno brýlemi nebo chirurgickou operací. Někdy operace strabismu může pomoci, ale dobrou koordinací očí obvykle nekončí. Při operaci strabismu convergens, kdy se oko uchyluje dovnitř může operace zorné pole zlepšit a také může zlepšit vzhled dítěte a tím pádem posílit jeho sebevědomí. [1]

4.4 Fotofobie

Světloplachost neboli fotofobie pochází z řeckého „fotos“ světlo a „fobos“ strach. Jedná se o projev netolerance či hypersenzitivity vůči světlu. Nastávají problémy při přechodu ze světla do tmy a naopak, světlo postiženému připadá ostré. Pokud se postižený jedinec podívá do silnějšího zdroje světla dochází k tomu, že v něm vidí pouze mlhu. Jestliže je i místnost osvětlena více vidí kromě mlhy i velmi rozmazaně. Navíc dochází k posuvu vidění barevného spektra zachyceného světla a postižený vidí nepatrně lépe než zdraví lidé za tmy a za šera.

Mezi symptomy, které se vyskytují u tohoto onemocnění, patří např. slzení a bolest očí, tlak v očích, pocit cizího tělíska, zarudnutí spojivky a otok víčka. Postižený přivírá víčka, může dojít i k poruchám soustředění a stresu.

Postižený se vůči světlu může chránit pomocí kšiltovky, nošením slunečních či samozabarvovacích brýlí. Brýle by měly obsahovat polarizační filtr proti nežádoucím odleskům. Vhodné je snížit jas u přístrojů, které vyzařují umělé světlo. [49]

4.5 Stereopse

Stereopse neboli prostorové vidění je schopnost vytvořit hloubkový vjem a je třetím stupněm prostorového vidění, kdy první stupeň je vidění simultánní. Fúze je stupněm druhým. Hloubkový vjem vzniká spojením lehce posunutých obrazů. Jednotlivé části těchto obrazů jsou na sítnici promítány na nepatrně rozptýlená místa a konečný obraz získá třetí rozměr. Vznik stereopse podmiňuje jednoduché binokulární vidění. [47]

4.5.1 Výskyt stereopse u albinismu

Pacienti, kteří splňovali vstupní kritéria byli rozděleni do třech skupin, podle toho zda se u nich prokázala stereoskopická ostrost neboli nejmenší detekovaný rozdíl hloubky, který může být viděn u binokulárního vidění. První skupina byla skupina bez zjištěné stereopse (NDS- no detectable stereopsis) a skládala se z pacientů, kteří při testování nevykazovali stereoskopickou ostrost. Druhá skupina zahrnovala pacienty s hrubou stereopsí (CS- coarse stereopsis). U této skupiny se neprokázaly lepší výsledky než 140 úhlových vteřin stereopse kdykoliv při testování. Poslední a třetí skupinu tvořili pacienti s jemnou stereopsí (FS- fine stereopsis). U této skupiny bylo zjištěno 100 úhlových vteřin stereopse. Celkem bylo testováno 44 pacientů, z toho 25 ve skupině NDS, 10 ve skupině CS a 9 ve skupině FS. Poměry pohlaví, průměrný věk a rozsah věku pro tyto tři skupiny jsou uvedeny v tabulce č. 12. [49]

Tab. 12- Charakteristika studie pacientů (upraveno podle [49])

	NDS skupina (n=25)	CS skupina (n=10)	FS skupina (n=9)
Průměrný věk (rozsah)	13.9 (4.3-49.3)	14.4 (7.7-22.7)	13.3 (4.7-28.1)
Poměr- muž:žena	10:15	5:5	4:5
Podskupiny albinismu			
OA1	2	0	0
OCA1A	0	0	0
OCA1B	9	6	4
OCA2	11	3	4
OCA3	0	0	0
HPS	2	1	0
C-H	1	0	1
Nepřítomnost nystagmu	0 (0 %)	0 (0 %)	5 (56 %)
Přítomnost melaninu v makule	9 (36 %)	6 (60 %)	9 (100 %)

Vysvětlivky:

n- počet pacientů

OA- oční albinismus

OCA- okulokutánní albinismus

HPS- syndrom Hersmanského-Pudláka,

C-H- Chédiak-Higashiho syndrom

Pět pacientů, kteří neměli nystagmus byli ze skupiny FS. Rozdíl v prevalenci nystagmu mezi skupinami FS a NDS je vysoce statisticky významný. Stupeň transparentnosti makuly se významně lišil mezi skupinami. Skupiny CS a FS měly větší procento melaninu v jejich makulách než skupina NDS a u skupiny FS byl výskyt melaninu v makule 100%. [49]

5 KONTAKTNÍ ČOČKY A DALŠÍ POMŮCKY

Oční vady, které provází albinismus většinou nelze úplně korigovat, avšak je možné zmírnit následky korekcí brýlemi nebo pomocí kontaktních čoček. Brýle zajistí, aby lidské oči viděly nejjasnější možný obraz a mohly zaostřit na krátkou vzdálenost. Nošení brýlí je velmi důležité zejména pro kojence a malé děti trpící albinismem, pro korekci refrakčních vad (myopie, hypermetropie a astigmatismus). Pokud albinotické dítě potřebuje brýle a nenosí je může se snadno unavit a rychle vzdát určité vykonávané úkoly, a to může mít vliv na jeho vývoj.

Pokud pomocí kontaktních čoček či brýlí dostaneme maximální nejlepší dosažitelný vize a vidění přesto není dostačující, dostávají se na řadu optické a neoptické pomůcky, kterými se snažíme využít všechny zrakový potenciál pacienta s albinismem. Tyto pomůcky mají své výhody, ale i svá omezení. Chceme-li nanejvýš využít pomůcky pro pomoc slabozrakých je důležité pochopit, jak tyto pomůcky pracují. Různé pomůcky tedy pomáhají s různými úkoly, tudíž slabozraký člověk bude pravděpodobně využívat kombinaci různých pomůcek pro každodenní potřebu. [2]

5.1 Kontaktní čočky

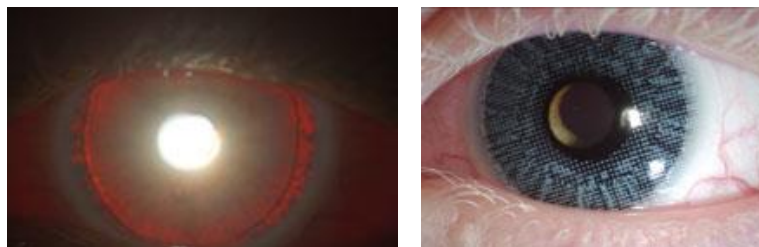
K dispozici jsou barevné (krycí) kontaktní čočky, které pomáhají využít zbylý zrakový potenciál albinotickým pacientům. Kontaktní čočky pomáhají snížit oslnění, které je vyvoláno v důsledku nadměrné stimulace hypopigmentované sítnice a tím alespoň částečně zmírňují fotofobii. Tyto individuální čočky vyráběné na zakázku mají specifický odstín, který je v centrální oblasti upravený (tato část je průhledná), aby se odstranilo oslnění a čočky umožnily jasnější vnímání obrázků. Čočky s touto **čistou pupilární oblastí** redukuje světlo, které prochází přes tónovanou oblast a přes oblast nebarvené zornice vytváří na fovee menší kruh rozostření, což snižuje skenování okolí, které vyvolává nystagmus u pacienta. Při užití čoček je oslnění sníženo více než při použití brýlí, kde může světlo proniknout do zornice ze strany.

Při albinismu se také používají tónovací kontaktní čočky, které jsou lehce zabarveny. Takovéto čočky tónují (dobarvují) barvu očí. Tóny kontaktních čoček

pro pacienty se sníženou zrakovou funkcí zahrnují červenou, jasně žlutou nebo intenzivnější zelenou barvu. I když nejsou někdy tyto čočky kosmeticky vhodné zejména pro světlejší duhovky, vizuální výhody obvykle převažují nad tímto znepokojením. Takto zbarvené čočky zvyšují kontrast a zrakovou ostrost. Při aplikaci čoček albinotickým pacientům je důležitý rozsah obarvené zornice, protože barvení musí být větší než skutečná velikost zornice. Čočka také musí být stabilizována s minimálním pohybem bez ohrožení rohovky. Správné centrace můžeme dosáhnout použitím nejtěsnějších čoček, které však nezpůsobí otok nebo jiné komplikace rohovky. [50]



Obr. 18- Tónovací kontaktní čočky- žlutá, zelená a červená barva [51]



Obr. 19- Retroiluminace neboli prosvícení albinotického oka (vlevo) a kosmetická- krycí čočka (vpravo) [52]

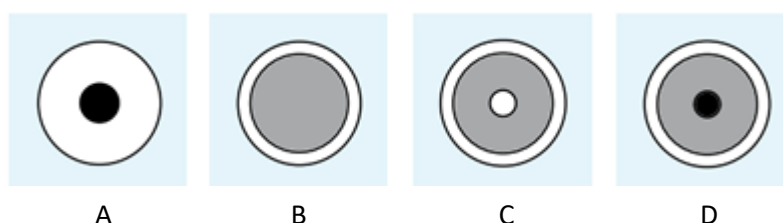
Zadní plocha kosmetické čočky, která je naaplikovaná na albinotické oko má barevný neprůhledný odstín, který blokuje paraxiální světlo. [52]

Protetické (kosmetické) kontaktní čočky mohou mít různě tónované oblasti v závislosti na korekci daného onemocnění či deformace předního segmentu oka. Na obrázku 20 jsou znázorněny čtyři možnosti tónování.

- Typ A: Čistá duhovková oblast, kdy je pigmentovaná pouze zornice.
- Typ B: Tónovaná celá čočka bez separace zornice.
- Typ C: Tónovaná duhovka, čistá zornice.

- Typ D: Duhovková část tónovaná a částečně tónovaná i zornice.

Pro korekci vad spojené s albinismem se používají kontaktní čočky typu B a C. Typ A se aplikuje například u amblyopické terapie či diplopii. Typ D můžeme aplikovat při kolobomu duhovky, zjizvení rohovky nebo také při decentrované zornici. [53]



Obr. 20- Možné tónování kontaktních čoček [53]

5.2 Optické a neoptické pomůcky

Jak už bylo nastíněno v kapitole 4, albinotičtí pacienti mají zrakovou ostrost sníženou od pásma slabozrakosti až do pásma praktické nevidomosti. Proto lidé s touto vadou využívají optické i neoptické pomůcky stejně intenzivně jako lidé s jinými očními vadami, které lze zařadit také do těchto kategorií.

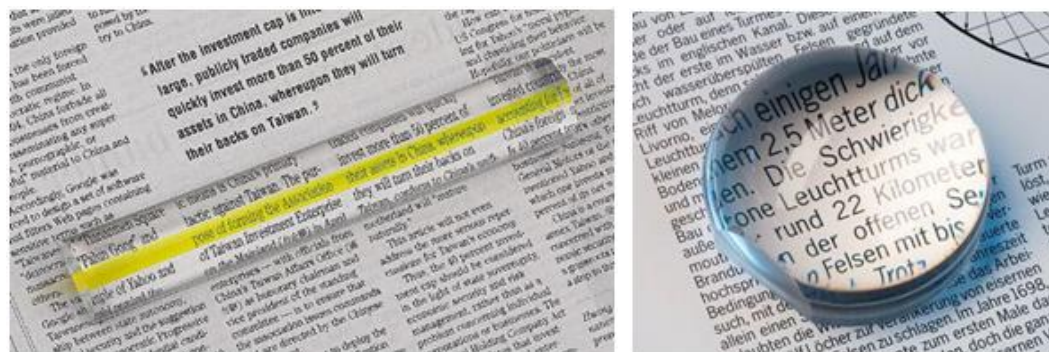
Neoptické pomůcky jsou určeny pro sebeobsahu, každodenní život, pro studium a pro výkon zaměstnání osobám se zrakovým postižením. Mezi tyto pomůcky patří: osvětlení, barvy, barevné filtry, stojánky na čtení a sklopné desky, stojánky k uchycení textů a lup, psací pomůcky a pomůcky pro záznam poznámek.

V současné době existují různé typy stolního osvětlení. Důraz je kladen na stejnoměrné osvětlení pracovní plochy, kdy stolní lampy by neměly oslňovat. Důležitá je také intenzita osvětlení, kdy vysoká intenzita nám sice zaručí vysokou náročnost zrakové práce (rozlišení detailů), ale u albinotických pacientů citlivých na oslnění vede k dřívější zrakové únavě a není tedy v každém případě žádoucí. Intenzitu světla bychom tedy měli zohlednit i v optické pomůcce. Vhodné je taktéž větší množství světelných zdrojů, které eliminují velký kontrast jasů osvětlené plochy a okolí, který by mohl vzniknout při použití pouze jediného zdroje v místnosti.

Důležité jsou také barvy a to jak v exteriéru, tak i v interiéru. Vyšší kontrasty přispívají k bezpečnosti a orientaci. Pro slabozraký zrak jsou vhodné kontrasty jako žlutá/černá, bílá/černá, zelená/černá, červená/bílá, modrá/bílá apod. Velkým pomocníkem u albinotických pacientů jsou barevné filtry, které jim umožňují zkvalitnit vnímání kontrastů. Existují zabarvené plastové folie (žlutá, světle zelená či růžová), které změni kontrast čteného textu a dochází ke snížení zrakové únavy. Žlutý filtr způsobí, že světle modré písmo bude tmavší a bude lépe čitelnější. [54]

Pomocí optických pomůcek lze zlepšit vidění i u osob se zrakovým postižením, které mají v životě problémy s viděním i přes nevhodnější brýlovou korekci. Zvětšením textu pomocí optického systému můžeme zpřístupnit text zrakově postiženým, kteří by za normálních podmínek nebyli schopni text přečíst. Mezi speciální optické pomůcky (SOP) patří lupy a dalekohledové systémy. [54, 55]

Lupy se vyrábějí různých tvarů (řádkové lupy, hranoly a polokoule) a zvětšení v rozmezí 1,1-4x. Výhodou těchto lup je především současné čtení oběma očima.



Obr. 18- Řádková lupa (vlevo) a polokoule (vpravo) [56, 57]

Lupy mohou být opatřeny také rukojetí. Tyto lupy jsou snadno přenosné a tím pádem oblíbené na cestách, doma i v práci. Existuje celá řada modelů a zvětšení od 2x-10x. Při práci s textem je vždy nutné mít dostatečné množství světla. Na trhu se také objevují stojánkové lupy, které zajišťují konstantní vzdálenost čočky a textu. Zvětšení těchto lup se pohybuje v rozmezí 3x-20x. Tyto stojánkové lupy bez osvětlení umožňují jak čtení, tak i psaní. Existují i stojánkové lupy s osvětlením. [58]



Obr. 20- Stojánková lupa bez osvětlení (vlevo) a s osvětlením (vpravo) [58]

Albinotičtí pacienti pro práci do blízka mohou rovněž využívat hyperokuláry (lupové sklo zasazené do obruby pouze před oko s lepším vize) či předsádkové lupy tzv. labo-clipy. Pro práci do dálky jsou určeny dalekohledové systémy (Keplerův a Galileiho dalekohledový systém). Největšího zvětšení (20-60x) dosahují díky svým parametrům elektronické pomůcky, kam se řadí kamerové a digitální televizní lupy. [54, 58]

Výběr speciálních optických pomůcek závisí na využití této pomůcky. Zda se používá na blízko či na dálku, zda ji bude pacient používat jen pro občasnou výpomoc či pro každodenní rutinní činnosti. Každý pacient preferuje něco jiného, co jednomu může vyhovovat dalšímu vyhovovat nemusí. Proto je velmi důležitý individuální přístup a výběr optické pomůcky pro každého pacienta zvlášť. Vyzkoušet a získat předpis na SOP lze u očních lékařů- specialistů, kteří mohou dále slabozrakým pacientům doporučit například střediska Tyfloservis. Tyto střediska poskytují výuku speciálních dovedností pro zrakově postižené, dále učí manipulaci se SOP a informují o dalších vhodných pomůckách. Pacienti se také mohou obrátit na Střediska rané péče či Speciálně pedagogická centra.

Závěr

Pomocí své bakalářské práce jsem chtěla čtenářům více přiblížit a objasnit skutečnosti, které se týkají vzácného, vrozeného a dědičného onemocnění nazvaného Albinismus. Mojí snahou bylo, aby po přečtení této práce čtenáři dostatečně pochopili úskalí běžného života albinotických pacientů, které toto onemocnění přináší. Dále jsem se snažila vysvětlit, že se nejedná pouze o světlou kůži, jak si mnozí myslí, ale že toto onemocnění má více projevů jak vizuálních, tak i patologických a že život s tímto onemocněním není vždy jednoduchý.

V první kapitole se věnuji samotnému onemocnění, kde značnou část věnuji dědičnosti, která je zásadní pro toto onemocnění. Také popisuji rozdělení albinismu do jednotlivých typů, podtypů a uvádím i syndromy, které se váží k albinismu. Neméně důležitou částí jsou i preventivní opatření u albinismu z důvodu současné neexistence léčby.

V další části popisuji anatomii vybraných struktur oka, které jsou při tomto onemocnění postiženy a byly tedy stěžejní pro další vývoj bakalářské práce. S tímto souvisí i oční patologie, které přináší nemalé úskalí albinotickým pacientům při využívání zraku.

Závěrečná část se zabývá projevy a symptomy očního albinismu, kde jsou jednotlivě vysvětleny refrakční vady, nystagmus, strabismus, fotofobie a stereopse. Některé z těchto projevů jsou doplněny o studii, která zhodnocuje výskyt těchto vad u albinotických pacientů. Úplný závěr se zabývá korekcí tohoto onemocnění, kdy vadu pomocí brýlí či kontaktních čoček nelze vždy úplně korigovat, takže v tomto případě se dostávají na řadu optické a neoptické pomůcky.

Přínosem této práce pro mě bylo objasnění problematiky spojené s albinismem, kdy jsem v průběhu psaní našla mnoho nových, zajímavých a poučných informací. Také doufám, že tyto informace budou pro potenciální čtenáře nové a obohacující. Závěrem bych chtěla říci, že toto onemocnění nemusí být vždy chápáno negativně, jak uvádí jihoafrický fotograf- Justin Dingwall: “ *Albinismus není prokletí, je to dar*“.

Použitá literatura

- [1] MLÍKOVSKÁ, Květuše. *Albinismus: informace pro rodiče dětí s albinismem*. Společnost pro ranou péči, převzato z informačních bulletinů a jiných materiálů společnosti NOAH, 2005, 10 s
- [2] NOAH. National Organization for Albinism and Hypopigmentation. *Information Bulletin – What is Albinism?* [online]. 2015 [cit. 2017-03-01]. Dostupné z: http://www.albinism.org/site/c.flKYIdOUlhJ4H/b.9253761/k.24EE/Information_Bulletin__What_is_Albinism.htm
- [3] EVROPSKÝ PARLAMENT. *Usnesení Evropského parlamentu ze dne 7. července 2016 o situaci osob s albinismem v Africe, zejména v Malawi* [online]. 2016 [cit. 2017-03-01]. Dostupné z : <http://www.europarl.europa.eu/sides/getDoc.do?pubRef=//EP//TEXT+TA+P8-TA-2016-0314+0+DOC+XML+V0//CS>
- [4] VÁGNEROVÁ, M. *Oftalmopsychologie dětského věku*. Praha: Karolinum, 1995. ISBN 80-7184-053-x.
- [5] MAYO CLINIC. *Diseases and Conditions: Albinism* [online]. 2014 [cit. 2017-03-03]. Dostupné z: <http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/albinism/basics/causes/con-20029935>
- [6] VITALION. *Albinismus* [online]. 2016 [cit. 2017-03-03]. Dostupné z: <http://nemoci.vitalion.cz/albinismus/>
- [7] ŠÍPEK, A. *Základní typy dědičnosti* [online]. 2016 [cit. 2017-03-03]. Dostupné z: <http://www.vrozene-vady.cz/genetika/index.php?co=dedicnost>
- [8] ELSHATORY Y.M, KIM J.M. *Albinism* [online]. 2014 [cit. 2017-03-01]. Dostupné z: <http://eyewiki.org/testwiki/index.php?title=Albinism>
- [9] NORD. National Organization for Rare Disorders. *Oculocutaneous Albinism* [online]. 2016 [cit. 2017-03-01]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/oculocutaneous-albinism/>

- [10] BIOCHEMICKÝ ÚSTAV LF MU. *Aminokyseliny* [online]. 2013 [cit. 2017-04-22]. Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně. Dostupné z: <https://is.muni.cz/el/1411/podzim2013/BLLC0111p/um/Aminokyseliny.pdf>
- [11] ORPHANET. *Rare diseases: Oculocutaneous albinism* [online]. 2013 [cit. 2017-03-01]. Dostupné z: http://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease_Search_Simple.php?lng=EN
- [12] DEPARTMENT OF OPHTHALMOLOGY AND VISION SCIENCE. *Albinism, Ocular Type 1* [online]. 2017 [cit. 2017-03-07]. Dostupné z: <http://disorders.eyes.arizona.edu/disorders/albinism-ocular-type-1>
- [13] ŠTEFÁNEK, J. *Chédiak- Higashiho syndrom* [online]. 2011 [cit. 2017-03-01]. Dostupné z: <http://www.stefajir.cz/?q=chediak-hygashiho-syndrom>
- [14] NEMOC-POMOC. *Waardenburgův syndrom* [online]. 2017 [cit. 2017-03-01]. Dostupné z: http://nemoc-pomoc.cz/?page_id=545
- [15] ŠTEFÁNEK, J. *Griscelliho syndrom* [online]. 2011 [cit. 2017-03-01]. Dostupné z: <http://www.stefajir.cz/?q=griscelliho-syndrom>
- [16] ORPHANET. *Rarediseases: Neuroectodermal melanolyosomal disease* [online]. 2005 [cit. 2017-03-01]. Dostupné z: http://www.orpha.net/consor/cgibin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=33445
- [17] SCHEINFELD, N. S. *Syndromic albinism: A review of genetics and phenotypes* [online]. 2003 [cit. 2017-03-01]. University of California. Dostupné z: <http://escholarship.org/uc/item/0fb7f671>
- [18] SYNEK, S. a SKORKOVSKÁ, Š. *Fyziologie oka a vidění. 2., dopl. a přeprac. vyd.* Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-3992-2.
- [19] DIOPSIS. *Frequently Asked Questions about Visual Electrophysiology and Eye Diseases* [online] 2017 [cit. 2017-03-10]. Dostupné z: <http://www.diopsis.com/patient/frequently-asked-questions>

- [20] CARDEN, S.M. *British Journal of Ophthalmology. Albinism: modern molecular diagnosis* [online]. 2017 [cit. 2017-03-11]. Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/1778963687/fulltext/44BFB70162804A98PQ/18?accountid=16730>
- [21] KUCHYNKA, P. a kol. *Oční lékařství*. Praha: Grada Publishing, 2007. ISBN 978-80-247-1163-8
- [22] ROZSÍVAL, P. *Oční lékařství*. Praha: Galén, 2006. ISBN 80-7262-404-0.
- [23] ČIHÁK, R. *Anatomie*. Třetí, upravené a doplněné vydání. Praha: Grada, 2016. ISBN 978-80-247-3817-8.
- [24] STURM, R. A. *Can blue-eyed parents produce brown-eyed children?*. [online]. 2008 [cit. 2017-04-03]. Göteborg University. Dostupné z: http://bioenv.gu.se/digitalAssets/1571/1571499_eyecoloueng.pdf
- [25] SCIENCE PHOTO LIBRARY. *Albino eye*. [online]. 2016 [cit. 2017-04-04]. Dostupné z: <http://www.sciencephoto.com/media/250267/view>
- [26] OPHTHALMOLOGY UNIMAS. *Albino iris*. [online]. 2017 [cit. 2017-04-04]. Universiti Malaysia Sarawak. Dostupné z: <http://www.sarawakeyecare.com/Atlasofophthalmology/anteriorsegment/Anteriorsegment28albinoiris.htm>
- [27] VINŠOVÁ, S. *Oční pigmentace*. [online]. 2014 [cit. 2017-01-26]. Dostupné z: <http://zdravi.ceskyprehled.cz/ocni-pigmentace-pcz-1106-7313.html>
- [28] MACHOVÁ, V. *Histologické vrstvy sítnice*. [online]. 2011 [cit. 2017-03-15]. Lékařská fakulta UK v Hradci Králové. Dostupné z: <https://www.lfhk.cuni.cz/>
- [29] ANATOMICKÝ ÚSTAV 3. LÉKAŘSKÉ FAKULTY. *Dráha zraková* [online]. 2016 [cit. 2017-03-04]. Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Praze. Dostupné z: http://anatomie.lf3.cuni.cz/cns_drahazrak.htm
- [30] HU, D., SIMON, J. D., SARNA, T. *Role of Ocular Melanin in Ophthalmic Physiology and Pathology* [online]. 2008 [cit. 2017-03-20]. Dostupné

z: <http://search.proquest.com/docview/237229373/fulltext/F79B16DF642342ABPQ/2?accountid=16730>

[31] COLOMBO S., BERLIN I., DELMAS V., LARUE L. *Melanins and Melanosomes: Biosynthesis, Biogenesis, Physiological, and Pathological Functions* [online]. 2011 [cit. 2017-03-20]. Dostupné z: https://www.researchgate.net/publication/230201283_Melanins_and_Melanosomes_Biosynthesis_Biogenesis_Physiological_and_Pathological_Functions

[32] PAL S.S., GELLA L., SHARMA T., RAMAN R. *Spectral domain optical coherence tomography and microperimetry in foveal hypoplasia*. *Indian J Ophthalmol* [online] 2011 [cit. 2017-03-20]. Dostupné z: <http://www.ijo.in/article.asp?issn=03014738;year=2011;volume=59;issue=6;spage=503;epage=505;aulast=Pal;type=3>

[33] ELSHATORY, Y.M.; KIM, J.M. *Albinism* [online]. 2014 [cit. 2017-02-02]. Dostupné z: http://eyewiki.org/testwiki/index.php?title=Albinism#OCA_Type_1.C2.A0

[34] CREEL D. *The organization of the Retina and Visual System* [online]. 2016 [cit. 2017-02-04]. Dostupné z: <http://webvision.org.es/part-xii-the-electroretinogram-erg/12-3-visual-and-auditory-anomalies-associated-with-albinism/>

[35] GRONSKOV K., JAKOB E., NIELSON K. B. "Oculocutaneous Albinism." *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2 [online]. 2007 [cit. 2017-02-04]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2211462/>

[36] SREELATHA, O.K., AL-HARTHY E., VANRIJEN-COOYMANS, P., AL-ZUHAIBI, S., GANESH A. *Albinism: Images in ophthalmology*. [online]. 2009 [cit. 2017-04-03] *Oman Journal of Ophthalmology*. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3018107/>

[37] APKARIAN P., REITS D., SPEKREIJSE H., et al. *A decisive electrophysiological test for human albinism*. *Electroencephalography Clinical Neurophysiology* 1983;55(5):513-31.

[38] GUO S., REINECKE R. D., FENDICK M., PhD., & CALHOUN J. H., (1989). *Visual pathway abnormalities in albinism and infantile nystagmus: VECPs and stereoacuity*

measurements. Journal of Pediatric Ophthalmology and Strabismus, 26(2), 97-104.
Dostupné z: <https://search.proquest.com/docview/1030081247?accountid=16730>

[39] HERRERA E., BROWN L., ARUGA J., et al. *Zic2. patterns binocular vision by specifying the uncrossed retinal projection*. Cell 2003;114(5):545-57. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/13678579>

[40] MEDCHEM EXPRESS. *L-DOPA Chemical Structure* [online]. 2014 [cit. 2017-04-03]. Dostupné z: <https://www.medchemexpress.com/L-DOPA.html>

[41] BRODSKY M. C., GLASIER C. M., & CREEL D. J., (1993). *Magnetic resonance imaging of the visual pathways in human albinos*. Journal of Pediatric Ophthalmology and Strabismus, 30(6), 382-385. Dostupné z: <https://search.proquest.com/docview/1030091273?accountid=16730>

[42] MONTEIRO M. L. R., *Retinal nerve fiber evaluation in neuro-ophthalmic diseases of the anterior visual pathway*. [online]. 2012 [cit. 2017-04-03] Revista Brasileira de Oftalmologi. Dostupné z: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-72802012000200010#top

[43] SCHMITZ B.; SCHAEFER T.; KRICK CH. M.; REITH W. a kol. *Configuration of the Optic Chiasm in Humans with Albinism as Revealed by Magnetic Resonance Imaging* [online]. 2003 [cit. 2017-02-09]. Dostupné z: <http://iovs.arvojournals.org/article.aspx?articleid=2162808&resultClick=1>

[44] VLÁČIL, O. *Nevidomost a slabozrakost – výukové materiály k předmětu Korekce zraku 3*, Oční klinika Lékařské fakulty Univerzity Palackého v Olomouci a Fakultní nemocnice Olomouc, Olomouc, 2016.

[45] HAMADOVÁ, P., KVĚTOŇOVÁ-ŠVECOVÁ, L. a NOVÁKOVÁ, Z. *Oftalmopedie: texty k distančnímu vzdělávání*. 2. vyd. Brno: Paido, 2007. 125 s. ISBN 978-80-7315-159-1.

[46] YAHALOM, C. et al. *Refractive profile in oculocutaneous albinism and its correlation with final visual outcome*. British Journal of Ophthalmology [online]. 2012, vol. 96, no. 4, s. 537. ISSN 00071161. [cit. 2017-04-03] Dostupné

z: <http://search.proquest.com/docview/1778946092/fulltext/299AA7043EF44082PQ/1?accountid=16730>

[47] HROMÁDKOVÁ, Lada. *Šilhání*. Vyd. 2. dopl. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 1995. Učební texty Institutu pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví v Brně. ISBN 80-7013-207-8.

[48] NOVÁKOVÁ, M. *Neurologie pro optometrii- nystagmus* [online]. 2012 [cit. 2017-02-06]. Dostupné z: http://www.4oci.cz/neurologie-pro-optometrii-nystagmus_4c582

[49] LEE, K; KING, R; SUMMER, C. *Stereopsis in patient with albinism: Clinical correlates* [online]. 2000 [cit. 2017-02-07]. Dostupné z: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S109185310105371X>

[50] OMAR, R. et al. "Management of Visual Disturbances in Albinism: A Case Report." [online]. 2012 [cit. 2017-04-24] Journal of Medical Case Reports 6 (2012). Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3459795/>

[51] CASSEL, M. *Color contact lenses for cosmetic, therapeutic and special effects*. [online]. 2004 [cit. 2017-04-24]. Review of Optometry, 16-23. Dostupné z: <https://search.proquest.com/docview/236648256?accountid=16730>

[52] SONSINO , J. *Advanced Concepts in Fitting Contact Lenses*. [online]. 2006 [cit. 2017-04-24]. Dostupné z: <http://www.clspectrum.com/issues/2006/december-2006/advanced-concepts-in-fitting-contact-lenses>

[53] SHEKHAR EYE RESEARCH. *Speciality contact lens*. [online]. 2017 [cit. 2017-04-24] Dostupné z: <http://www.shekhareye.com/speciality-contact-lens.html>

[54] MORAVCOVÁ, D. *Zraková terapie slabozrakých: jak efektivně využít slabý zrak*. Vyd. 1. V Praze: Triton, 2007. ISBN 978-80-7254-949-8.

[55] HAMADOVÁ, P., KVĚTOŇOVÁ,L., NOVÁKOVÁ, Z. *Oftalmopedie: texty k distančnímu vzdělávání*. Brno: Paido, 2007. ISBN 978-80-7315-145-4

- [56] MAGNIPROS [online]. 2017 [cit. 2017-04-03]. Dostupné z: <http://www.magnipros.com/2x-magnification-bar-magnifier-with-yellow-guide-line-6/>
- [57] NUMISMATIKA OSTRAVA [online]. 2017 [cit. 2017-04-03]. Dostupné z: <http://www.numismatika-ostrava.cz/cz/detail/781-sberatelske-potreby/1124leuchtturm/138-filatelie-znamky/354-lupy-a-mikroskopy/4128-prilozni-cteci-lupa-prumer-60-mm-zvetseni-3x.html>
- [58] KARÁSEK, P. *Optické pomůcky* [online]. 2016 [cit. 2017-04-03]. Dostupné z: <http://pomucky.blindfriendly.cz/opticke-pomucky.html>