

PŘÍRODOVĚDECKÁ FAKULTA UNIVERZITY PALACKÉHO V OLOMOUCI

KATEDRA OPTIKY

PORUCHY BARVOCITU A JEJICH DĚDIČNOST

Bakalářská práce

VYPRACOVALA:

Andrea Adámková

obor 5345R008 Optometrie

studijní rok 2019/2020

VEDOUcí BAKALÁŘSKÉ PRÁCE:

RNDr. Jaroslav Wagner, Ph.D.

Čestné prohlášení:

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně pod vedením RNDr. Jaroslava Wagnera PhD. za použití uvedených zdrojů.

V Olomouci dne 26. 5. 2020

.....

Adámková Andrea

Poděkování:

Tímto bych ráda poděkovala RNDr. Jaroslavu Wagnerovi, Ph.D. za cennou pomoc, odborné rady a vstřícný přístup při vedení mé bakalářské práce.

Tato práce byla vytvořena za podpory projektů IGA PřF UP v Olomouci č. IGA\_PrF\_2019\_005 a IGA\_PrF\_2020\_008.

## Obsah:

1 Úvod .....	6
2 Anatomie sítnice a zrakové dráhy .....	7
2.1 Fotoreceptory .....	9
2.1.1 Čípky .....	9
2.1.2 Tyčinky .....	10
2.1.3 Zevní segment .....	10
2.1.4 Vnitřní segment .....	11
3 Barvocit a barva .....	11
3.1 Trichromatický trojúhelník RGB .....	14
3.2 Aditivní mísení barev .....	16
3.3 Subtraktivní mísení barev .....	18
3.4 Měření barev .....	19
4 Mechanismus barevného vidění .....	19
4.1 Teorie barevného vidění .....	20
5 Poruchy barvocitu .....	21
5.1 Vrozené poruchy barvocitu .....	22
5.1.1 Achromatopsie .....	22
5.1.2 Dichromázie .....	22
5.1.3 Anomální trichromázie .....	23
5.1.4 Tetrachromacie .....	24
5.2 Získané poruchy .....	25
6 Základy dědičnosti .....	26
6.1 Gen .....	26
6.2 Nukleové kyseliny .....	27
6.3 Genetický kód .....	28
6.4 Chromozomy .....	29
6.5 Typy dědičnosti .....	30
7 Dědičnost poruch barvocitu .....	31
7.1 Dědičnost poruch barvocitu v červené a zelené oblasti spektra .....	31
7.1.1 Geny kódující pigment pro vnímání červené a zelené barvy .....	33
7.2 Dědičnost poruch barvocitu v modré oblasti spektra .....	33
7.2.1 Gen kódující pigment pro vnímání modré barvy .....	34

7.3 Dědičnost achromatopsie.....	34
7.3.1 Geny kódující achromatopsii .....	35
7.4 Genetika tetrachromacie .....	36
8 Závěr.....	37
Zdroje: .....	39
Seznam obrázků .....	45

# 1 Úvod

Zrak je pro člověka tím nejdůležitějším smyslem, zprostředkovává nám většinu informací z okolního světa. Barva je nedílnou součástí vizuální informace a schopnost vnímat ji nám značně usnadňuje život.

Barvocit se vyvinul u většiny savců, nejčastěji jsou to dichromaté. Člověk je v normálním stavu trichromatem, i když existují ženy se vzácným zrakem, tetrachromatky. Lepší schopnost rozlišování barev mají ptáci a některé druhy hmyzu. Někteří jedinci mají tuto schopnost do různé míry limitovanou buď patologickým onemocněním, nebo právě vrozenými poruchami, kterými se práce primárně zabývá.

V práci jsou shrnuty typy dědičnosti jednotlivých barevných poruch, pro správné pochopení těchto mechanismů, bylo potřeba zmínit také základy genetiky a principy monogenního typu dědičnosti. Jako otec genetiky se označuje Johan Gregor Mendel, který v 19. století prováděl hybridizační pokusy na rostlinách hrachu. Největší rozvoj této vědy nastal ve 20. století a trvá dodnes.

Pro účely této práce je detailně popsána dědičnost gonozomálně recesivní (dědičnost poruch vnímání červené a zelené barvy), autozomálně dominantní (dědičnost poruch vnímání modré barvy) a autozomálně recesivní (dědičnost achromatopsie).

V prvních kapitolách práce je popsána anatomie sítnice a zrakové dráhy, které jsou klíčové pro vytvoření barevného vjemu v mozku. V dalších částech je vysvětleno, co je to barva, jak funguje její mísení a jak je možné ji měřit. Zmíněny jsou také hlavní teorie barevného vidění a mechanismus barevného vidění.

## 2 Anatomie sítnice a zrakové dráhy

Zraková dráha spojuje sítnici a korové zrakové centrum v týlním laloku. Na sítnici dochází k přeměně světelných podnětů za pomoci fotopigmentů v tyčinkách a čípcích na nervové impulzy, ty jsou pak vedeny zrakovým nervem do zrakového centra mozkové kůry. Pro vidění je nejdůležitější komponentou trojice neuronů zrakové dráhy. [1]

Jako první neuron označujeme bipolární buňky (ganglion retinae), které se nacházejí v sítnici. Druhým neuronem jsou buňky gangliové (ganglion opticum). Gangliové buňky mají v sítnici uložena pouze jádra. Neurity jdou zrakovým nervem, chiazmatem a zrakovým traktem do primárního zrakového centra v corpus geniculatum laterale v mezimozku. Druhý neuron má šest vrstev a začíná v něm třetí. Neurity, dlouhé výběžky třetího neuronu vedoucí vzruch, se jmenují zraková radiace nebo také Gratioletův svazek. Končí v korovém zrakovém centru na mediální ploše týlního laloku v Brodmannově oblasti. [1]

Primární zrakovou dráhu, neboli periferní část zrakové dráhy od sítnice po zevní genikulatum představují nervová vlákna druhého neuronu. Jako primární (podkorové) zrakové centrum označujeme genikulátum. [1]

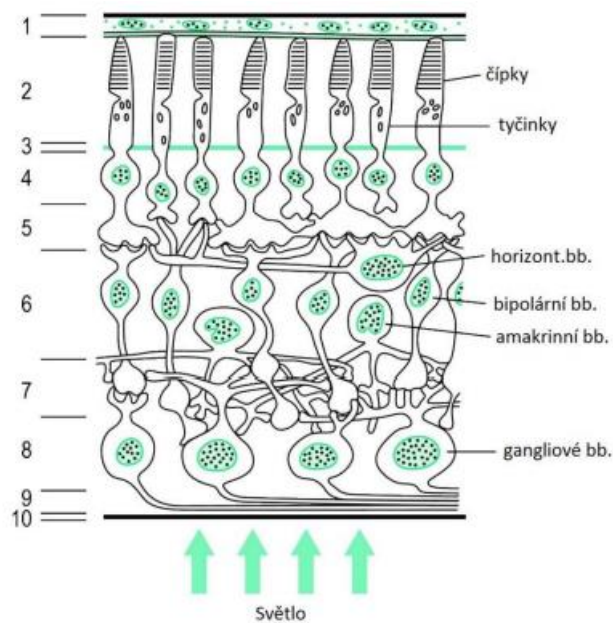
Sítnice je rozprostřená ve vnitřní vrstvě očního bulbu (bulbus oculi). Její tloušťka se pohybuje mezi 0,5 mm u papily a 0,1 mm u ora serrata. Rozeznáváme vnitřní vrstvu, neuroretinu a vrstvu zevní, která je tvořena jednovrstevným retinálním pigmentovým epitelem. Světlo musí nejdříve na sítnici projít přes lomivá prostředí oka, kterými jsou rohovka, přední komora oční vyplněna komorovou vodou, čočka a sklivec. Sítnice může být rozlišena na dvě části, které dělí ora serrata. [1]

Přední část, která kryje řasnaté těleso a zadní povrch duhovky má dvě vrstvy a postrádá světločivé, i nervové buňky. Tato vrstva nese název pars caeca retinae. Senzorická sítnice, pars optica retinae, se rozprostírá od oblasti ora serrata až po papilu zrakového nervu (papilla nervi optici). Pokrývá tedy celý vnitřní povrch cévnatky. Sítnice vznikla ze dvou vrstev spojením vnitřního listu očního pohárku na zevní list. Segment fotosenzitivních buněk je zasunut mezi apikální výběžky pigmentového epitelu. Spojení je realizováno tlakem nitroočního obsahu a pevnější spojení sítnice a očního bulbu se nachází pouze v oblasti zrakového nervu a ora serrata. [1]

Pars optica retinae a retinální pigmentový epitel jsou tedy spojeny pouze při ora serrata a u papily zrakového nervu. Nejčastěji je sítnice popsána desíti vrstvami, které můžeme vidět na obrázku 1. Tvoří ji vrstvy:

1. Pigmentový epitel
2. Vrstva zevních výběžků tyčinek a čípků
3. Vnější hraniční membrána
4. Vnější vrstva jader světločivých buněk
5. Vnější plexiformní vrstva vláken
6. Vnitřní jádrová vrstva
7. Vnitřní plexiformní vrstva vláken
8. Vrstva gangliových buněk
9. Vrstva zrakových nervových vláken
10. Vnitřní hraniční membrána

[1, 15]



Obrázek 1 – Vrstvy sítnice.



Sítnice disponuje třemi vertikálními neurony. První neuron optické dráhy je přetvořen na zrakové buňky (tyčinky a čípky). Při dopadu fotonů vznikne vzruch, ten je pak axonem přenesen na bipolární neurony, ty signál předávají gangliovým buňkám, které tvoří třetí neuron. Z celé optické sítnice se nemyelinizované axony gangliových buněk sbíhají k papile zrakového nervu. Nejsou zde žádné fotoreceptory a obraz tedy není vnímán. Místo se nazývá slepá skvrna. [1, 2]

Všechna zraková vlákna gangliových buněk se sbíhají a tvoří zrakový nerv (nervus opticus). Tento nerv vstupuje z očníce do lebky skrze kanál zrakového nervu (canalis nervi optici) a před infundibulem hypofýzy se 62% nervových vláken kříží v chiasma opticum, odkud pokračuje dále do thalamu jako tractus opticus. [1, 2]

## **2.1 Fotoreceptory**

V sítnici jsou dva typy receptorů, jsou jimi tyčinky a čípky, díky kterým se vidění dokáže přizpůsobit rozsahu jasů od  $10^{-5}$  do  $10^5$  cd/cm<sup>2</sup>. Při přechodu z vidění fotopického na skotopické (rozmezí 10 cd/m<sup>2</sup> až  $10^{-3}$  cd/m<sup>2</sup>) se uplatňuje mezopické vidění, při němž kooperují jak tyčinky, tak čípky. [1, 41]

### **2.1.1 Čípky**

Čípků je v sítnici asi 7 milionů, jejich velikost je 2,3 až 3,2 mikronu. Při fotopickém vidění, do jasu 10 cd/m<sup>2</sup>, což je hranice denního vidění se uplatňují pouze ony. Jsou soustředěny především v oblasti žluté skvrny (macula lutea). Žlutá skvrna leží na optické ose oka a je v ní drobná jamka o průměru asi 0,2- 0,5 mm (fovea centralis maculae). Sítnice je zde redukována a obsahuje pouze čípky, proto při skotopickém vidění, kdy nejsou funkční, vznikne centrální skotom a oko nemůže rozeznat detaily. Jelikož chybí pouze centrální vidění, je nadále zachována dobrá orientace v prostoru. Fovea je místem, kterým lidské oko fixuje a je místem nejostřejšího vidění. Nachází se zde kolem 150.000 čípků a tvoří jen malou část zorného pole. Čípky žluté skvrny jsou propojeny s bipolárními gangliovými buňkami, ty jsou posunuty stranou, čímž vzniká prohlubeň. Takto mohou v místě nejostřejšího vidění fotony dopadat přímo na fotoreceptory. [1, 2, 3, 35, 41]

Čípky mají nižší citlivost na světlo a zprostředkovávají barevné vidění, známe tři typy. S čípky jsou citlivé na krátké vlnové délky a jejich maximální citlivost odpovídá

modrofialové barvě. Absorpční maximum mají **S** čípky při 445 nm. **M** čípky jsou citlivé na střední vlnové délky s absorpčním maximem při 535 nm, jejich největší citlivost odpovídá zelené části spektra. **L** jsou citlivé na dlouhé vlnové délky viditelného světla s absorpčním maximem při 570 nm a jejich největší citlivost odpovídá zelenožluté barvě. V různých literaturách se hodnoty absorpčních maxim pigmentů liší o několik nanometrů. O tom, jakou vnímáme výslednou barvu rozhoduje míra podráždění těchto čípků. Existence třech typů čípků objasňuje lidské trichromatické vidění. [1, 2, 3, 35, 41]

### **2.1.2 Tyčinky**

Sítnice má přibližně 140 milionů tyčinek. Od foveoly k periférii ubývá čípků a přibývá tyčinek, jejichž velikost je asi 4 mikrony. Absorpční maximum tyčinek je při 507 nm. Stárnutím ubývá tyčinek až o 30%. Uplatňují se, když osvětlení klesne pod  $10^{-3} \text{cd/m}^2$ , což je hranice nočního vidění. Tyčinky jsou na světlo citlivější, než čípky. Uplatňují se při skotopickém vidění. Rozeznávají rozdíly jasu a nemají schopnost rozpoznávat barvy. To zapříčiňuje, že když osvětlení klesne pod určitou úroveň přestáváme vidět barevně. Tyčinky neregistrují červenou barvu, toho se využívá například u červených brýlí, které propouštějí jen část světla, na kterou reagují čípky. Tyčinky jsou nadále adaptovány na tmu, toho se využívá například při nočních vojenských operacích. U obou typů fotoreceptorů rozlišujeme dva segmenty. [1, 2, 3, 41]

### **2.1.3 Zevní segment**

V zevním segmentu dochází k transformaci světelné energie na elektrický signál. Membranózní disky tyčinek a čípků jsou složeny z lipoproteinových membrán. Tyto duté terčíky stále dorůstají a jsou pohlcovány. Degradace a fagocytóza zevního segmentu je pravidelná. Fagocytóza disků tyčinek probíhá ve dne, čípků v noci. Disky tyčinek obsahují pigment rhodopsin, který zachycuje fotony a zprostředkovává tak citlivost na světlo. Rhodopsin se skádá z retinalu, což je světlo absorbující chromofor odvozený od vitamínu A (také přezdívaný retinaldehyd) a bílkoviny opsinu. [1, 2, 3]

Čípky mají také pigment složený ze dvou částí. První je podobná retinalu a absorbuje světlo. Typ opsinu, který je na tento retinal vázán určuje, na kterou vlnovou délku bude čípek citlivý. [1, 2, 3]

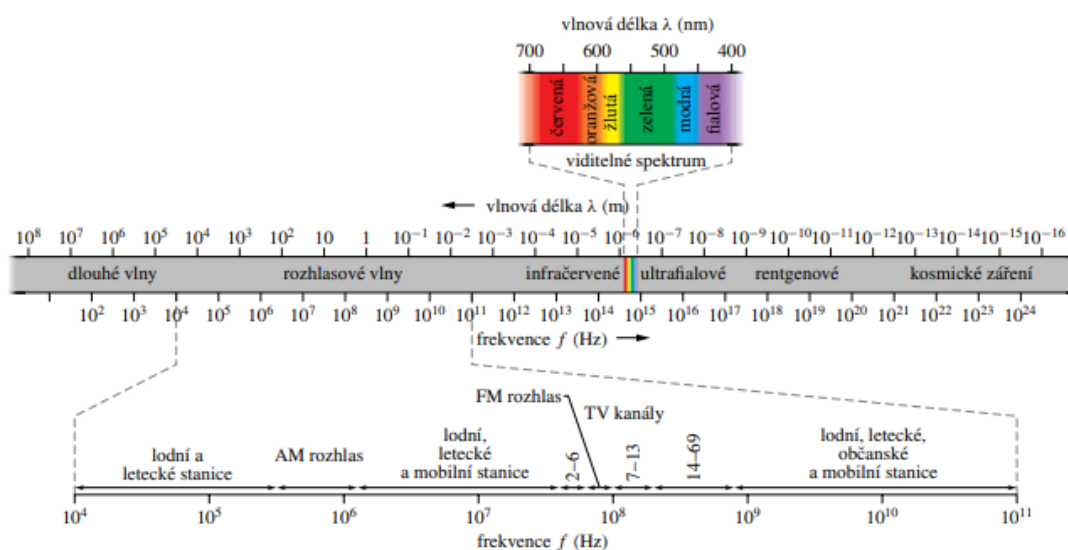
## 2.1.4 Vnitřní segment

Ve vnitřním segmentu fotoreceptoru jsou v elipsoidu ležícím pod vnějším segmentem mitochondrie. Ty mají na starosti oxidační pochody. Dále je zde myoid, který dostal svůj název podle své schopnosti kontrakcí, kterými mění délku receptoru v závislosti na osvětlení. Obsahuje Golgiho komplex, glykogen a ribozomy. Jádra fotoreceptorů leží pod vnitřním segmentem a axonální výběžky končí v zevní plexiformní vrstvě. [1, 2, 3]

## 3 Barvocit a barva

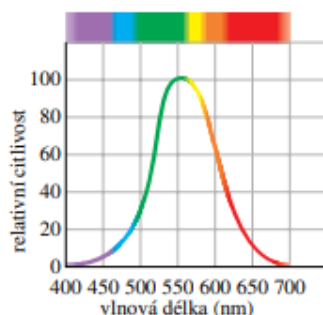
Lidské oko je citlivé na světelné paprsky v oblasti spektra přibližně od 380 nm (fialová barva) do 760 nm (červená barva). Nerozeznává pouze intenzitu světla, ale také spektrum barev. Vnímání barev je z fyzikálního hlediska podmíněno vlnovou délkou světla, které tvoří obraz na sítnici. Vnímání barev je schopnost rozpoznat rozdíly ve vlnových délkách. Paprsky kratší vlnové délky než 380 nm jsou běžně pohlcovány čočkou. Lidské oko od sebe rozezná vlnové délky, které se liší jedním nanometrem. [6, 41]

Fotometrie se zabývá působením viditelného záření na zrakový orgán. Jedná se o obor radiometrie, obsahující celé spektrum elektromagnetického záření. Na obrázku č. 2. je zobrazeno rozdělení spektra elektromagnetických vln a vyznačena viditelná oblast spektra. [41]



Obrázek 2 – Spektrum elektromagnetických vln

Hranici viditelné oblasti nelze s úplnou přesností definovat, křivka citlivosti lidského zrakového orgánu se asymptoticky blíží nule na straně dlouhovlnné a krátkovlnné. Kdybychom přijali za hranici vlnové délky u kterých citlivost poklesne na 1% maximální hodnoty, dostali bychom interval 430 nm až 690 nm. Pokud je ale intenzita světla dostatečně vysoká, oko vnímá i vlnové délky za touto hranicí. [6]



Obrázek 3 – Relativní citlivost oka vůči elektromagnetickým vlnám různých vlnových délek.

Nejen člověk, ale i většina zvířat je schopna rozeznávat barvy. Je to výhodný mechanismus pro nalezení potravy, ale také vhodného partnera například podle zbarvení peří. U paviánů značí červená zadnice plodnost. V přírodě také můžeme pozorovat snahu o splnutí s prostředím barvou srsti, peří, nebo kůže. Kamufláž může dokonale ochránit zvíře před predátory. Barevné vidění nám usnadňuje život, například rozdíl odstínu jablka nám napoví, zda je zralé. Experimentální studie dokázaly, že má barva vliv i na chuť, barevnější jídla jsou hodnocena jako chutnější. Můžeme tedy tvrdit, že barvy mají vliv na emoční prožitek. [16]

Většina savců jsou dichromaté, jejich sítnice má pouze **S** a **L** čípky. Maximální citlivost čípků se u zvířat liší. Vyjímkou jsou kočkodanovití (Cercopithecidae) a hominoidi (Hominoidea), mezi které se řadí i lidé. Evolucí došlo ke zdvojení genu , který kóduje pigment v **L** čípcích. Vznikl tak třetí pigment, citlivý na střední vlnové délky, vyskytující se v **M** čípcích. Je pravděpodobné, že se tak stalo pro lepší schopnost hledání plodů. Lepší barevné vidění mají ptáci a některý hmyz, jsou schopni percepce až do oblastí UV záření. [16, 34]

Barva je z fyzikálního hlediska definována spektrálním složením světla, které buď vyzářuje světelný zdroj, které projde objektem, nebo se odrazilo od povrchu pozorovaného objektu. Spektrální složení určitého světla lze změřit a zjistit nezávisle na lidském zrakovém orgánu a barvu tak měřit objektivně. Sítnice přemění elektromagnetické záření chemickou reakcí na elektrický impuls a barvou je vjem, který poté vzniká v mozku. Pokud jde o průhledné materiály jako kapaliny a plyny, záření může také projít. Vnímání barvy záleží nejen na spektru, ale také na stavu zrakového orgánu, podmínkách při kterém vjem pozorujeme a na psychice. Pozorování ovlivňují psychofyzické efekty. Když déle pozorujeme předmět začíná blednout, zavřeme-li oči, vidíme paobraz komplementární barvy. [26, 35]

Chromaticnost je označení pro barvu světla, které emituje prvotní zářič a je určena spektrálním složením tohoto záření. Barevná vlastnost předmětu se označuje jako kolorita. Předměty neemitující vlastní záření se označují jako zářiče druhotné. Koloritu určuje spektrální složení světla, které osvětluje daný předmět a reflektivita povrchu předmětu. Třemi základními barvami jsou červená, zelená a modrá. Jedná se o barvy nasycené. Příměsí bílé barvy se z nich stanou barvy nenasyčené. Existují různé odstíny barev, což jsou vlastně části barevného spektra o odlišné vlnové délce, člověk rozeznává rozdíly mezi nimi už od 1 nm. Barva je definována barevným tónem, sytostí a jasnem. [35, 39, 41]

Barevný tón je atribut odpovídající vlnové délce světla dopadajícího a je pouze atributem spektrálních barev. Nelze jím označit barvu vzniklou míšením základních barev (například hnědou). Tón vnímá každý člověk trochu odlišně. Barevný jas je přímo úměrný intenzitě světla. Čím větší intenzita, tím jasnější barva. Má-li barva vysoký jas přibližuje se barvě bílé, pokud nízký, je bližší šedé až černé. Sytost (saturace) je atributem stanovující čistotu spektrálního tónu. Sytost je nepřímo úměrná obsahu bílého světla, tedy čím víc obsahuje bílého světla, tím je nižší. [16]

Fotochromatický interval nám udává rozdíl prahu citlivosti pro světlo a určitou barvu. U červené je práh pro světlo a barvu stejný. Jakoukoli barvu lze vytvořit smícháním různých poměrů třech základních barev. Když se intenzita světla zvýší na maximum, vnímáme barvu žlutobílou. [25, 35]

Existují barvy spektrální a nespektrální. Spektrální vidíme například při pozorování duhy. K nespektrálním patří barvy purpurové, které vznikají mísením fialové a červené barvy, tedy barev, které se nachází na obou krajních částech viditelného spektra. Dále také odlišujeme pestré a nepestré barvy. Jako pestré se označují čisté spektrální barvy, barvy purpurové a barvy vytvořeny jejich mísením (i s bílou). Sytost je definována jako podíl spektrální, nebo purpurové barvy na celkovém barevném vjemu a mísením s bílou barvou klesá. Nepestré barvy jsou bílá, šedá a černá. [37]

Tělesa mohou záření vyzařovat a pohlcovat, intenzita vyzařování je závislá na absolutní teplotě  $T$ . Nejvyšší vyzařovací schopnost má absolutně černé těleso, které má při dané teplotě 100% pohltivost. Těleso je při konstantní teplotě v termodynamické rovnováze se svým okolím, dochází tedy k tomu, že získává pohlcováním stejné množství energie, jako vysílá do okolí. Má tedy 100% pohltivost a 100% emisivitu. Absolutně černé těleso je pouze ideální představa. Souvislostí mezi vyzařováním a pohlcováním záření předměty se zabýval Kirchhoff, právě on zavedl název absolutně černé těleso. [41]

### 3.1 Trichromatický trojúhelník RGB

Trichromatický trojúhelník slouží k vyjádření barvy a sytosti určitého světla. Roku 1931 byla vytvořena komisí Internationale de L'Éclairage (CIE) kolorimetrická soustava CIE se standartními křivkami. Spektrální složení světla je přeměněno do sady tří čísel definujících barvu. Trichromatický systém CIE je založen na principu popisu barvy složkou jas  $Y$  a přidaných složek  $X$  a  $Z$ . Hodnoty  $X$   $Y$   $Z$  reprezentující toky nereálných světél popisují libovolnou barvu. Lze je vypočítat podle vzorce:

$$X = \int_0^{\infty} F(\lambda)\bar{x}(\lambda)d\lambda$$

$$Y = \int_0^{\infty} F(\lambda)\bar{y}(\lambda)d\lambda$$

$$Z = \int_0^{\infty} F(\lambda)\bar{z}(\lambda)d\lambda$$

$F(\lambda)$ .....relativní spektrální složení sledovaného světla

$\bar{x}$ ,  $\bar{y}$ ,  $\bar{z}$ ....trojbarevný činitel

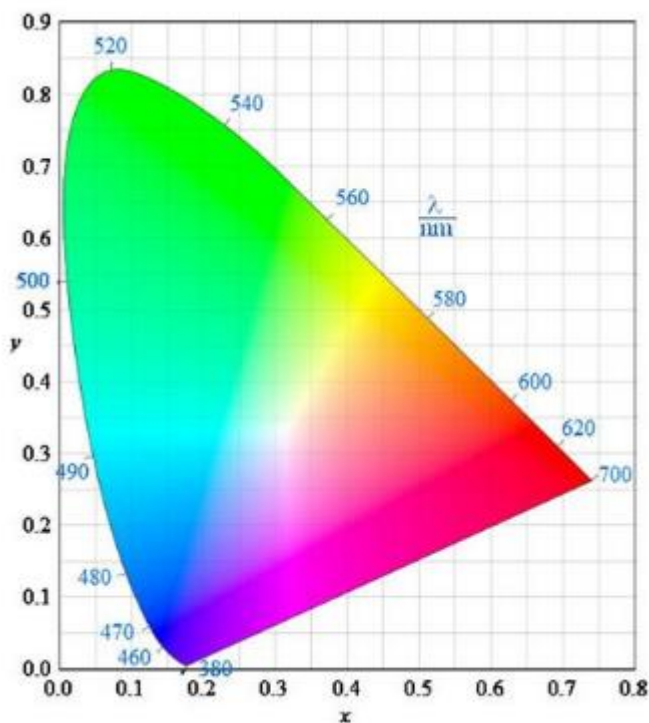
Pomocí  $\bar{x}$ ,  $\bar{y}$ ,  $\bar{z}$  spočítáme trichromatické složky X,Y,Z a souřadnice poté můžeme vypočítat ze vzorců:

$$x = X/X+Y+Z$$

$$y = Y/X+Y+Z$$

$$z = 1-x-y$$

Z těchto definic vyplývá, že součet tří souřadnic je rovný 1, proto je popis chromatičnosti světel uskutečněn souřadnicemi x a y v trichromatickém trojúhelníku (obrázek 4.), což je také praktičtější pro grafické vyjádření. [17, 29, 41]



Obrázek 4 – Trichromatický trojúhelník RGB.

Velikost X, Y, Z odpovídá fyzikální energii a spektrální složení odpovídá barvám charakteristickým pro vidění. Má-li být stanovena barva předmětu, je potřeba definovat všechny tři souřadnice, pro barvu světla jsou potřebné pouze dvě souřadnice. [17, 41]

Reálné barvy jsou uvnitř plochy nesyťých. Plochu ohraničuje křivka syťých barev a body ležící mimo zmíněnou plochu neodpovídají žádné reálné barvě. [29]

Křivka barev sytých je ve tvaru zakřiveného trojúhelníku, na ní jsou body R, G, B, uvnitř se nachází celý barevný trojúhelník RGB. Křivku sytých barev tvořící obvod zakřiveného trojúhelníku na obrázku můžeme rozdělit na dvě části. [29]

První část zastupuje přímka čistých purpurů, čili sytých nespektrálních barev, tvořící přímkovou základnu. Druhou částí je křivka spektrálních světél, neboli sytých spektrálních barev. Ve středu diagramu se nachází izoenergická bílá barva, což je energeticky vyrovnané bílé světlo (zhruba vyzařováno sluncem), popisují ji souřadnice 0,33: 0,33. Čisté syté barvy se nacházejí na okrajích trojúhelníku. Spojíme-li tyto barvy s bílou barvou, na spojnici leží barvy stejného tónu a různé sytosti. [29, 41]

### 3.2 Aditivní mísení barev

Je závislé na existenci tří typů čípků, přičemž každý typ je citlivý na jinou základní barvu. Mísením těchto barev vznikají odlišné barevné vjemy, přičemž výsledná barva je určována poměrem míry podráždění těchto čípků.

Princip je takový, že se k jednomu barevnému světlu přidají jiná barevná světla a vznikne spektrum bohatší. Realizovatelné je buď subjektivně, kdy na stejné místo na sítnici působí současně dvě, nebo více barevných zdrojů (v mozku se vytvoří barevný vjem). Nebo také objektivně, kdy se barvy mísí ještě před vstupem do oka. Například smísí-li se spektrální světla a chybí červená část spektra, vznikne modrozelené, azurové světlo. Bílá barva vzniká smísením základní barvy se světlem zbývající části spektra, nebo smísením dvojice barev komplementárních (doplňkových) barev. Princip aditivního mísení barev je zobrazen na obrázku 5. [27, 39]

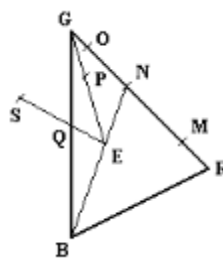


Obrázek 5 – Aditivní mísení barev.



Chovají-li se barvy stejně při aditivním mísení barev, mozek je vnímá jako totožné. Metamerní barvy jsou barvy, které vytváří stejný barevný vjem navzdory svému odlišnému spektrálnímu složení. Může se to změnit osvětlením, například na denním světle metamerní předměty mohou být viděny na umělém osvětlení zcela odlišně. Lidské oko nemá schopnost rozpoznat jednotlivé barvy ve složeném světle a výsledné světlo vnímá vždy jako jednu barvu. [35]

Na zjednodušeném modelu barevného trojúhelníku, který vidíme na obrázku 6. lze demonstrovat zákonitosti aditivního mísení. Vrcholy trojúhelníku představují základní barvy, kterými jsou červená (R), které přísluší vlnová délka 700 nm, zelená (G) o vlnové délce 546 nm a modrá (B) o vlnové délce 435 nm. [29]



Obrázek 6 – Zjednodušený model barevného trojúhelníku.

Mísením dostáváme barvy, které leží na přímce, která vznikne spojením mísených barev. Mísením červené a zelené můžeme závisle na jejich poměrech získat oranžovou (představuje ji bod M), žlutou (představuje ji bod N), nebo žlutozelenou (O). Bod představující barvu je pak umístěn blíže k barvě, která je v něm obsažena ve větším poměru. [29]

Aby vznikla barva bílá, je nezbytné buď namíchat všechny spektrální barvy, nebo smísit tři základní barvy. Rovněž je možné dosáhnout bílé barvy součtem dvou doplňkových. Doplňkové barvy, označované také jako komplementární barvy, jsou dvojice barev jejichž smísením vznikne bílé světlo. [29]

Smísíme-li spektrální sytou barvu s bílou, získáme nesyitou barvu stejného tónu. Na přímce, která spojuje bod E a bod barevnosti dané barvy leží barvy stejného tónu. Relativní

vzdálenost bodu barvy od bodu bílé barvy (E) definuje její sytost. Například bod P představuje barvu se zeleným tónem. Na přímce mezi body E a Q se nachází barvy azurového tónu, bod Q ale nepředstavuje barvu sytou. Sytou azurovou barvu má bod S, ležící mimo trojhelník RGB, to nám říká, že barvu představující bod S nelze vytvořit aditivní směsí barev R, G a B. Pomocí aditivního mísení nevznikají všechny barvy. [29]

### 3.3 Subtraktivní mísení barev

Při tomto typu mísení barev se z daného světla odečítají určité spektrální složky. Spektrum výsledné barvy je tedy chudší a barva vypadá jinak, než původní barva. Uskutečnitelné je pomocí barevných optických filtrů (žlutý, azurový a purpurový). Ty se řadí před zdroj bílého světla. Základními barvami tohoto mísení jsou azurová, purpurová a žlutá, což jsou barvy doplňkové k základním barvám aditivního mísení. Jejich různými poměry lze získat rozdílné barvy. Mají-li subtraktivní filtry stejnou hustotu, vznikne barva šedá. Černá barva vznikne, pokud jsou filtry tak syté, že jimi neprojde žádné světlo. Pokud jsou použity filtry stejné sytosti, platí:

- azurová a žlutá = zelená
- purpurová a žlutá = červená
- azurová a purpurová = modrá
- azurová a purpurová a žlutá = černá (resp. šedá)

Jako doplňkové barvy jsou označeny dvojice barev, které vzájemně z barvy vytvoří šedý, nebo černý tón. Nejčastěji se tento systém používá ve fotografii a kinematografii. Princip subtraktivního mísení barev můžeme vidět na obrázku 7. [28, 41]



Obrázek 7 – Subtraktivní mísení barev.

### 3.4 Měření barev

Číselný údaj barevného vjemu lze získat měřením spektrofotometrickým, srovnávacími kolorimetry a fotometrujícími kolorimetry. Nejpřesnějších výsledků lze dosáhnout spektrofotometrickými metodami. Výsledkem měření spektrofotometrem, který má v sobě vestavěné monochromátory, jsou spektrální charakteristiky podnětu porovnány s primárními, nebo sekundárními zdroji. Z těchto charakteristik se pak stanoví souřadnice trichromatické soustavy. [35, 38]

U srovnávacích kolorimetrů v jejich zorném poli dochází k porovnávání měřeného podnětu s třemi podněty přístroje. Zorné pole se při změně měrných podnětů vyrovná tak, aby se shodovala barva srovnávaných částí. Trichromatické souřadnice se stanovují z takto zjištěných údajů. Existují i přístroje, které jsou v trichromatických složkách kalibrovány. Měření je pak pohodlnější, ale méně přesné než spektrofotometrické. Tento způsob měření je subjektivní. [35, 38]

Metoda měření fotometrujícími kolorimetry rovnou stanovuje trichromatické souřadnice. Kolorimetr má fotometrickou hlavu, která má tři detektory měřící veličiny trichromatických složek barevného podnětu na principu spektrální citlivosti. Tato měření jsou nejrychlejší a pohodlná, ale správnost kolísá. Přístroje se musí neustále ověřovat. [35, 38]

Záření vyhodnocované zrakem závisí na citlivosti zrakového orgánu vůči barvám, pro účely měření je citlivost lidského oka standardizovaná. [41]

## 4 Mechanismus barevného vidění

Paprsek se při vstupu do oka lomí na optických rozhraních a dopadá na fotoreceptory sítnice. Dochází k podráždění, následná chemická reakce zapříčiní vznik elektrického impulzu, který přenesení informací do zrakových center mozku. Takto je světelný podnět přeměněn na elektrický. Barevnou informaci zpracovávají nejen čípkové, ale také horizontální a gangliové buňky. [3, 18]

V zevním výběžku čípků se vyskytuje fotoropigment jodopsin, je tvořený retinalem, což je aldehyd vitamínu A a bílkovinným nosičem opsinem. Opsin zapříčiňuje, že **S**, **M**

a L čípky mají jinou spektrální senzitivitu. Světlo nejprve zachytí retinal, dojde k aktivaci a izomeraci. Z 11-cis retinalu se promění na all-trans retinal. Tímto pochodem se odtrhne z vazby na opsin a dalšími přeměnami dochází k transportu do pigmentového epitelu sítnice. Poté se vrátí zpět do výběžku, kde je reoxidován na 11-cis retinal, naváže se opsin a tvoří nový jodopsin. [3, 18]

Receptorový potenciál vznikne reakcemi vzniklými změnou konfigurace opsinu. Potenciál se šíří na horizontální buňky synapsemi. Vzruch u receptorů a horizontálních buněk způsobí hyperpolarizaci (vzrůstající intenzitou podnětu roste i receptorový potenciál). Existuje L-typ horizontálních buněk reagující na intenzitu světla a C-typ, který reaguje na vlnovou délku světla. U buněk dochází k polarizaci v závislosti na vlnové délce světla dopadlého na sítnici. Jedná se o oponentní kódování, u jednoho typu buněk červená zapříčiní hyperpolarizaci, naopak zelená depolarizaci. Druhý typ buněk reaguje na modrou hyperpolarizací a žlutou depolarizací. Můžeme tak vidět, že tři typy čípků přenášejí informace pouze dvěma typům horizontálních buněk. [3, 18]

V oku je přibližně jeden milion gangliových buněk, fotoreceptorů je mnohem víc a proto se jich musí více sbíhat k jedné gangliové buňce. Receptivní pole gangliových buněk se dělí na centrální a periferní. Gangliové buňky se dělí na dva typy: reagující na hyperpolarizaci v centru a na depolarizaci periferie a na reagující na hyperpolarizaci v periférii a depolarizaci v centru. Tohle dělení je tedy závislé na lokalizaci „on“ reakce, kterou je depolarizace a zahájení reakce a „off“ reakce, která označuje hyperpolarizaci a konec reakce. Depolarizaci vyvolává červené/žluté světlo a hyperpolarizaci zelené/modré. Prostřednictvím této hyperpolarizace a depolarizace je informace neurity gangliových buněk vedena přes zrakový nerv do vyšších mozkových center. [3, 18]

#### **4.1 Teorie barevného vidění**

Barevným viděním se zabýval už Aristoteles. Isaac Newton přišel s myšlenkou, že barvu předmětu určuje světlo, které má vlnovou délku a odráží se od objektu a že světelné paprsky nemají barvu. Pomocí hranolu a slunečního světla v 17. století objevil barvy viditelného spektra. Nejuznávanějšími teoriemi jsou Young-Helmholtzova a Heringova oponentní teorie. Ve své době si tyto teorie oponovaly, dnes však víme, že pravdivé jsou obě.

V některé literatuře je označena teorie spojující obě, jako teorie zón, kdy v první zóně na sítnici platí Young-Helmholtzova a v dalších vrstvách se uplatňuje Heringova teorie. [19]

### **Young-Helmholtzova teorie**

Teorie je založena na poznatku, že smícháním základních barev lze vytvořit jakoukoli barvu. První myšlenky vedly k úvahám, že na sítnici je buď spousta druhů receptorů a každý je citlivý na jinou vlnovou délku světla, nebo že existuje jeden typ citlivý na všechny vlnové délky. Thomas Young však přišel s teorií, že jsou v oku tři typy fotoreceptorů, s maximální citlivostí na červené, zelené a modré světlo. Na světlo, které má širší škálu vlnových délek pak reaguje každý fotoreceptor a poměrem míry aktivace je dáno, jakou barvu vnímáme. Hermann von Helmholtz na tuto teorii navázal a na základě dalších pokusů usoudil, že citlivost jednotlivých čípků na vlnové délky se překrývá a každý fotoreceptor má citlivost pro celé spektrum vlnových délek, ale liší se intenzitou. Helmholtz také usoudil, že informaci o barvě přenášejí tři typy neuronů. [16, 19]

### **Heringova oponentní teorie**

Herman Hering prováděl pokusy, kdy figurantům dal ze vzorníku vybrat „čisté“ barvy a vždy navzdory existence tří typů čípků vybrali červenou, zelenou, modrou a žlutou. Těmito čtyřmi barvami je možné popsat každý barevný tón a obsahuje-li červenou, je vyloučeno, že vznikne barva zelená. Stejně tak je to u modré a žluté. Tyto dvojice jsou tedy oponentní a Hering předpokládal mechanismus v lidském zraku, který oponentně reaguje na intenzitu světla a také na odlišné vlnové délky. Předpokládal systém tří kanálů, první zpracovává červenou a zelenou barvu, druhý žlutou a modrou a třetí černou a bílou. Jeden kanál tedy reaguje na jas. Dnes víme, že C-typ horizontálních buněk se dělí na dvě skupiny. Jedna se depolarizuje při červeném světle a hyperpolarizuje při zeleném. Druhá skupina se depolarizuje při žluté a hyperpolarizuje při modré. [16, 38]

## **5 Poruchy barvocitu**

Nejčastější geneticky zapříčiněnou anomálií jsou právě poruchy barvocitu. Je to stav, kdy člověk neumí rozeznat rozdíly mezi barvami, ať už vlivem vrozené poruchy, či získaného onemocnění. Jejich léčba je podle současných vědeckých poznatků nemožná. Uvádí se,

že až 15 mužů ze 100 trpí nějakým stupněm obtížnosti poruchy barvocitu. Nejčastěji se jedná o narušené vnímání zelené (deutan) a červené (protan) barvy. [1]

Poruchy barvocitu se dělí na vrozené, získané. Dále podle stupně postižení barevného vidění a podle toho, která barva je vnímána chybně. Některá literatura označuje poruchu barvocitu podle Johna Daltona jako daltonismus, který označuje poruchu vnímání pouze pro červeno-zelenou oblast. [3]

## **5.1 Vrozené poruchy barvocitu**

Existuje celá řada vrozených poruch barvocitu. Na způsob jejich dědičnosti se detailněji zaměřuje kapitola 7. Týkají se celého zorného pole obou očí. [3, 25, 37]

### **5.1.1 Achromatopsie**

Existují jedinci, kteří nemají schopnost rozpoznat barvy. V takovém případě se jedná nejčastěji o poruchu, kdy v sítnici nejsou přítomny čípky. Tato porucha se nazývá achromatopsie, nebo také monochromázie, bývá při ní narušena také centrální zraková ostrost a nystagmus. Existuje však i forma, kdy je centrální zraková ostrost v normálním stavu. Člověk vnímá pouze varianty mezi bílou a černou, rozlišuje tedy předměty podle jasu, jakoby viděl černobílou fotografii. Achromatopsii můžeme rozdělit na dvě základní formy:

1. Tyčinková monochromázie je onemocnění, při kterém se v sítnici nevyskytují čípky. Je zhoršená také zraková ostrost. Tato forma je velmi vzácná.
2. Čípková monochromázie, kdy jsou v sítnici tyčinky a jen jeden druh čípků. V případě, kdy jsou zachovány čípky pro červenou, nebo zelenou barvu, jedinec může mít dostačující zrakovou ostrost. Fotofobie, nystagmus, myopie a ve velké míře narušená zraková ostrost se vyskytují, jsou-li zachovány čípky pro modrou barvu. Tento typ se vyskytuje pouze ojediněle. [3, 25, 37]

### **5.1.2 Dichromázie**

Jedná se o mírnější poruchu barvocitu, než je achromatopsie. Laicky se často používá nepřesný pojem barvoslepost a mnoho lidí si představuje, že například protanop vůbec nevidí červený předmět, to je ovšem mylná představa. Vyjímkou mohou být velmi tmavé červené

předměty, jako například koncová světla. Tento typ barevného vidění je zajištěn dvěma druhy čípků. Dichromaté vidí předměty stejně jako zdravá část populace, ale v jiné barvě. Řidič se například může orientovat jednoduše podle toho, že se naučí, že červená je na semaforu nahoře a zelená dole. Dichromat nedokáže rozlišit jednu ze tří základních barev. U postižených je tedy vnímání barev omezeno na dvě primární barvy. Dále pak vnímají bílou, černou a odstíny šedé. Díky funkčním ftopigmentům čípků vidí některé barvy jako odstíny hnědé a rozpoznávají jednotlivé barvy podle jasů odstínů. [3, 25, 37]

Dělí se na:

### **Protanopie**

Je porucha vidění červené barvy, postižení jedinci si ji pletou s černou, nebo tmavě šedou. Zasaženy jsou **L** čípky a vnímání je narušeno v dlouhovlnné části spektra. Protanopové nemají schopnost rozlišit mezi zelenou, žlutou. Červenou a fialovou vidí jako modrou.

### **Deuteranopie**

Deuteranopie je porucha vidění zelené barvy. Jedinec nerozliší barvy středněvlnné části spektra a postiženy jsou **M** čípky. Také mu dělá potíže rozeznat zelenou, žlutou a červenou. Deuteranopové a protanopové vidí velmi podobně až na to, že deuteranop zaměňuje zelenou za černou, nebo tmavě šedou.

### **Tritanopie**

Je defekt modré složky, problém je v rozeznání krátkovlnné části spektra, postiženy jsou **S** čípky. Tritanop vnímá fialovou jako červenou a žlutá mu přijde téměř stejná, jako bílá. [3, 25, 37]

### **5.1.3 Anomální trichromázie**

Je nejrozšířenější formou poruchy barvocitu. Vidění je trichromatické, vyskytuje se změna v poměru vnímání třech základních barev v důsledku poškození jednoho druhu čípků. Rozlišujeme ji podle toho, která z barev je vnímána chybně. Postiženého jedince porucha nemusí vůbec omezovat a nemusí o ní vědět. Je tomu tak, protože vnímá spoustu odstínů ze všech barevných oblastí. Jedna ze tří barevných složek je podhodnocována. Pokud

je zvýšená intenzita postižené barevné složky, postižený vidí složenou barvu jako člověk bez poruchy. Člověk s normálním barvocitem pak registruje u takto vytvořené složené barvy nádech přidané barevné složky. [3, 25, 37]

### **Protanomálie**

Je snížená citlivost pro červenou barvu, poškozeny jsou tedy **L** čípky, červené spektrum se jim jeví tmavší, tudíž je to problém hlavně u řidičů.

### **Deuteranomálie**

Porucha vnímání zelené barvy, při které jsou postiženy **M** čípky. Je zachována kontrastní citlivost a výskyt je nejčastější ze všech poruch barvocitu.

### **Tritanomálie**

Menší citlivost pro modrou barvu, příčinou je poškození **S** čípků. Je nejvzácnější ze všech anomálních trichromazií. [3, 25, 37]

Často jsou rozdíly mezi tím, zda se jedná o dichromazii, nebo anomální trichromazii velmi nejasné a bezvýznamné. Pro praxi se tedy někdy slučují takto:

-Protanopie+ protanomálie= protanie

-Deuteranopie+ deuteranomálie= deuteranie

-Tritanopie+ tritanomálie= tritanie [3, 7, 25, 37]

## **5.1.4 Tetrachromacie**

Jedná se o zvláštní anomálii, kterou nemůžeme jednoznačně nazvat poruchou. Ženy s touto anomálií jsou schopny rozeznat více barev. Vidění je subjektivní zkušenost, proto o této anomálii často neví. Větší rozsah barevného vnímání je způsoben dalším druhem čípku. Ženy, které mají navíc tento čípek se označují jako tetrachromatky, každý odstín barvy jsou schopny rozdělit do dalších 100 odstínů.

Tetrachromacii objevil holandský vědec De Vries při svých pokusech, kdy testoval dcery muže, který měl dva typy funkčních čípků a mutovaný typ třetího čípku s poruchou



vnímání zelené nebo červené barvy. Tyto dívky rozeznaly zelenou i červenou barvu bez problému, ale potřebovaly více červené při porovnávání odstínů testových značek.

Dcera muže trpícího daltonismem je přenašečkou genu. Mají tedy na sítnici 4 odlišné typy čípků, což umožňuje vnímat větší škálu barev (podrobněji v kapitole 7.4). [33]

## **5.2 Získané poruchy**

Jejich schématické řazení je obtížné, spadají do škály od normálního vidění až po slepotu. Neznámo proč, postihují většinou modro-fialovou a modro-zelenou oblast.

Mohou být součástí nějakého onemocnění, nebo mohou vzniknout v jeho důsledku. Jejich průběh je různý, mohou se zlepšit, zhoršovat, nebo zůstat stejné. Znalost těchto poruch může být klíčová k diagnostice některých onemocnění, či otrav. Na glaukom mohou poruchy barvocitu upozornit dokonce o několik let dříve, než vzniknou výpadky v zorném poli. [5, 7]

Poruchy se mohou vyskytovat pouze v části zorného pole, nebo pouze monokulárně. Pacient je nemusí ani registrovat, většinou si všimne spíš toho, že došlo k poklesu zrakové ostrosti. Barvocit může být ovlivněn zakalením optických médií i celkovými lézemi zrakové dráhy od sítnice po mozkovou kůru. V druhém případě se jedná především o poruchu ve zrakovém nervu a chiazmatu, což se projevuje především narušením vnímání modré barvy. [5]

Totální barvoslepost (achromatopsie), či postižení červeno-zelené barvy naznačuje na poruchu mozkových center zraku. Filtrační efekt optických médií je nejvíce citlivý v modré a žluté oblasti spektra. Zakalením čočky u katarakty dochází k poruše průchodnosti a rozptylu světla, pacientova čočka je zažloutlá, méně tedy propouští modré světlo a po operaci může být pozorována kyanopsie. U hemoftalmu, patologickém krvácení do sklivce, rovněž dochází k poruchám barvocitu. [5]

Centrální skotom pro červenou barvu se vyskytuje často jako následek zánětlivých, útlakových a degenerativních afekcí periferní zrakové dráhy, jako jsou neuritidy, nádory a toxické léze. Bývá prvním příznakem a může se zhoršit až na celkový skotom s poruchou

vízu. Při optické neuritidě je diagnostikována porucha vnímání červené a zelené barvy, to může být trvalé. U Kjerovy atrofie optiku je postiženo vnímání modré a žluté barvy. [5]

Poruchy homonymní hemiachromatsie, které mohou být oboustranné vznikají díky oběhovým poruchám radiace. Radiace je nejdelší a nejzranitelnější oblast zrakové dráhy. [5]

Další poruchy barvocitu, chromatopsie, jsou zpravidla jen dočasné. Jsou vyvolány jedy, nebo farmaky. Například sulfonaminy a antibiotiky. Při chromatopsiích vnímá pacient bílé světlo a barevnou složku. Žlutavé vidění, xantopsie, se vyskytuje při žloutence, po santoninu, kyselině pikrové, salicylu, amylnitritu. Erytropsie je stav, kdy jedinec vidí červeně. Může nastat po oslnění oka, hlavně při afakii. Dále také při otravě skopolaminem, nikotinem, chininem. Existuje také chloropsie (zelené vidění), kyanopsie (modré) a iantinopsie (fialové). [4, 5]

Detailnější informace o získaných poruchách barvocitu přesahují téma této bakalářské práce.

## **6 Základy dědičnosti**

Největší rozvoj genetiky nastal ve dvacátém století, jako jejího zakladatele označujeme brněnského opata Johana Gregora Mendela, který žil v devatenáctém století. Při svých pokusech přišel na to, že rodič má nějaké dva „faktory“, na jeho potomka se přenáší buď jeden, nebo druhý a ovlivňují znak. Nejčastěji prováděl pokusy s hrachem. Například si u hybridizačních pokusů vzal sedm různých párů znaků hrachu. Jedna zrna byla kulatá, druhá svaštělá. Rostliny byly malé a vysoké, květy měly odlišné barvy a podobně. Za hlavní principy genetiky se označuje dědičnost, díky které je druh zachován a potomstvo se podobá rodičům, a proměnlivost, která dává možnost vývoje přírodním výběrem. [13, 14]

### **6.1 Gen**

Geny jsou základními jednotkami genetické informace, existují v alelách, což jsou alternativní formy genu. Každý gen mají lidé ve dvou alelách, ty se mohou lišit a nemusí. Gen je složen z komplexní molekuly, nukleové kyseliny. Nachází se na chromozomu v místě zvaném lokus. [13, 14]

Genetická výbava organismu zahrnující všechny jeho alely nese označení genotyp, všechny znaky co se projeví se souhrnně nazývají fenotyp. Je určen nejen genotypem, ale také může být modifikován vnějšími vlivy. Pokud mají jedinci stejný fenotyp neznamená to, že mají stejný genotyp, protože existují alely dominantní a recesivní a organismus formuje také vnější prostředí. Projevené vlastnosti organismu se definují jako znak. Genomem rozumíme veškerou genetickou informaci organismu v DNA, či v RNA u virů, včetně nekódujících sekvencí. Organismy stejného druhu mají společný genom. Lidský genom obsahuje asi 20.488 genů, jeho rozluštění dalo prostor pro vznik mnoha výzkumů, které se zabývají dědičností onemocnění a mutacemi. Do genomu je také možno zasahovat a pomocí změn léčit dědičné choroby. [8, 13, 14]

## 6.2 Nukleové kyseliny

Většina organismů má geny složeny z deoxyribonukleové kyseliny, pouze některé viry mají geny tvořené z ribonukleové kyseliny. Základním stavebním kamenem těchto kyselin jsou nukleotidy. Primární struktura NK (nukleových kyselin) je tvořena nukleotidy spojenými v řetězce. Jejich spojení je realizováno kovalentními fosfodiesterovými vazbami. Nukleotidy jsou složeny ze tří složek: molekuly cukru (pentózy, pětiuhlíkatého cukru), molekuly fosfátu s mírně kyselými vlastnostmi a organické dusíkaté molekuly se slabě bazickými vlastnostmi. DNA a RNA obsahují čtyři formy nukleotidů, tři z nich jsou společné. [9, 14]

Ribóza představuje molekulu cukru u ribonukleové kyseliny, RNA. Deoxyribóza u deoxyribonukleové kyseliny, DNA. Tyto pentózy jsou s příslušnou dusíkatou bází spojeny pomocí N-glykosidové vazby. V nukleotidu uvnitř RNA se vyskytují jako dusíkaté báze adenin (A), guanin (G), cytosin (C) a uracil (U). Uvnitř DNA není uracil, nachází se v ní adenin, guanin, cytosin a thymin (T). Od purinu odvozené purinové báze jsou adenin a guanin. Od pyrimidinu jsou odvozeny báze pyrimidinové, kterými jsou cytosin, thymin a uracil. [9, 14]

Kyselost celé molekuly má na svědomí fosfátová skupina, je vázaná na pentózu za pomoci esterické vazby. Je schopná odštěpovat vodíkatý proton, po tomto procesu má kyselina záporný náboj. [9]

Roku 1953 James Watson a Francis Crick objasnili uspořádání nukleotidů v DNA. DNA je složena ze dvou řetězců nukleotidů, které jsou mezi sebou propojeny vazbami mezi adeninem a thyminem a mezi cytosinem a guaninem. Dvouvláknová molekula DNA je energeticky výhodně šroubovitě uspořádaná a může být neuvěřitelně velká. Některé obsahují až stovky miliónů nukleotidových párů a přesahují deset centimetrů. Jsou však natolik tenké, že je nemůžeme bez přístrojů pozorovat. RNA se skládá z nukleotidů poskládaných do řetězce a je jednovláknová, méně stabilní. Rozpoznáváme tři typy přičemž každý má svou funkci: mRNA přenáší informaci ze struktury DNA na ribozomy, kde dochází k syntéze bílkovin, rRNA, která vytváří ribozomovou strukturu a tRNA, sloužící k vazbě a řazení aminokyselin do bílkovinného řetězce. Jak budou aminokyseliny zařazeny má za úkol opět mRNA, která udává tuto sekvenci. [14]

K přenosu genetické informace tak nedochází pouze z DNA do DNA z generace na generaci, ale také z DNA do proteinu při procesu exprese genu. Vidíme tedy, že v genech jsou zakódovány informace o stavbě buňky a také návod k syntéze proteinů. K přenosu do struktury proteinu je zapotřebí transkripce a translace. Při transkripci dochází k přenosu genetické informace z deoxyribonukleové kyseliny do ribonukleové kyseliny. Při pozdější translaci se přenesou informace z RNA do proteinu. Informace je takto transformována na reálnou strukturu, nebo funkci. [10, 11, 13]

### **6.3 Genetický kód**

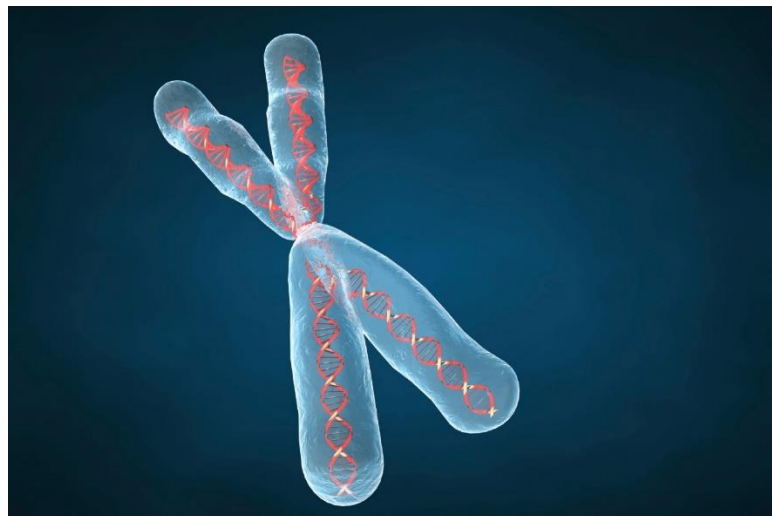
Genetická informace je zapsána ve formě sekvence deoxynukleotidů (adenin, thymin, guanin, cytosin) v DNA a ribonukleotidů (adenin, uracil, guanin, cytosin) v RNA. Dvacet aminokyselin je takto zapsáno pomocí čtyř nukleotidů vždy ve trojici. Tento triplet kóduje AMK (aminokyselinu) a určuje také jaká bude primární struktura polypeptidu. Pořadí nukleotidů ve trojici nese označení kodon. V genetickém kódu se vyskytuje 64 kodonů, 61 z nich kóduje AMK. Konkrétní aminokyselina může být kódována různým typem kodonů. [8, 10, 11]

Existují i jiné funkce tripletů, než kódování aminokyselin. Například AUG slouží také jako iniciační kodon, který udává signál k počátku překládání informace. Terminační kodony UAA, UAG a UGA ukončují translaci a oddělují od sebe geny, ale nekódují žádné aminokyseliny. [11, 8]

## 6.4 Chromozomy

Jádro každé somatické buňky člověka obsahuje DNA v délce okolo dvou metrů v útvarech zvaných chromozomy. Tvar chromozomů umožňuje interakce DNA s enzymy a proteiny při expresi genu, množení DNA a její opravy. Vnější struktura chromozomů eukaryotních buněk se mění podle fáze buňky, obsahuje DNA a bílkoviny kyselého, nebo bazického charakteru. Tato hmota tvořící chromozomové vlákno se jmenuje chromatin. Kyselé bílkoviny zabezpečují prostorové uspořádání. Bazické bílkoviny (histony) jsou pevně připojeny k DNA. Místo zúžení (centromera) dělí chromozom na rameno kratší (p) a dlouhé (q), při mitóze se zde napojí dělicí vřeténko. Koncová část se nazývá telomera a zabezpečuje, že se neodpojí nukleotidy z DNA. Replikaci zahajuje replikační počátek, který je na chromozomu ve velkém množství. [12, 10]

Karyotyp, neboli soubor všech chromozomů, je u člověka tvořen 23 páry chromozomů. 22 párů je nepohlavních (autozomy) a jeho páry jsou homologní. Heterologní pár tvoří chromozomy pohlavní (gonozomy). Pro značení autozomů se používají čísla od 1 do 22. Pro gonozomy písmena X a Y. Jak vypadá při velkém zvětšení chromozom můžeme vidět na obr.8. [13, 18]



Obrázek 8 – Chromozom.

## 6.5 Typy dědičnosti

Existují tři hlavní způsoby dědičnosti genu. První z nich se nazývá monogenní, přezdívaný také mendelovský. Rozlišujeme několik typů monogenní dědičnosti: autozomálně dominantní, autozomálně recesivní, gonozomální vázané na X-chromozom, gonozomální vázané na Y-chromozom a mitochondriální. Dalším typem dědičnosti jsou tzv. chromozomální a multifaktoriální. [1, 14]

### Monogenní typy dědičnosti

Jan Gregor Mendel, po kterém se tomuto typu dědičnosti také přezdívá mendelovský objasnil tři hlavní principy na kterých funguje.

#### Princip recesivity a dominance

Od každého z rodičů organismus získá jeden autonomní prvek. U heterozygota se nemusí projevit hned. Je možné, že se projeví až v pozdějších generacích, dominantní alela (A) totiž může zakrýt přítomnost recesivní (a).

#### Princip segregace

V procesu tvoření gamet meiotickým dělením buňky dochází k segregaci alel u heterozygota. Prvky se nemísí, alela je přenesena na další generaci i přes přítomnost jiné alely a to s pravděpodobností 50% od otce nebo od matky.

#### Princip nezávislé kombinace

Alely genů se oddělují a kombinují v gametách nezávisle. Je stejně pravděpodobné, že vznikne tolik variant gamet, kolik je matematicky možných kombinací. [1, 14]

Fenotyp člověka je formován geny ležícími homologně na stejném lokusu autozomu, tento lokus je pro každý gen specifický. Autozom je homologní chromozom vyskytující se ve dvaadvaceti párech. Jedna alela je původem od otce, druhá od matky. Sekvence DNA, neboli uspořádání bází je u rodičovských alel rozdílná. Tato variabilita alel má za důsledek také variabilitu fenotypu jedince. Dojde-li v genové sekvenci alely k nějaké mutaci, může dojít k projevu genetické choroby. [1, 13, 14]

## **7 Dědičnost poruch barvocitu**

### **7.1 Dědičnost poruch barvocitu v červené a zelené oblasti spektra**

Dědičnost poruch barvocitu mají na svědomí geny vázané na pohlaví u člověka. Vyskytují se na posledním, dvacátém třetím páru chromozomů. U mužů je zastoupený jedním chromozomem X a malým nepárovým chromozomem Y. U žen tento pár představují dva chromozomy X. Díky tomuto jevu, kdy jde o jednu heterozygocii a jednu homozygocii je udržován poměr pohlaví populace. Jak již bylo v předchozí kapitole zmíněno lidský genom se skládá asi z 25.000 genů, z nichž se přibližně 1.400 nachází na chromozomu X. Homologní protějšek se na chromozomu Y často nevyskytuje. Na chromozomu Y se vyskytují především regulační geny řídící vývoj mužské gonády, nebo také vývoje spermií a nemají obdobu na chromozomu X.

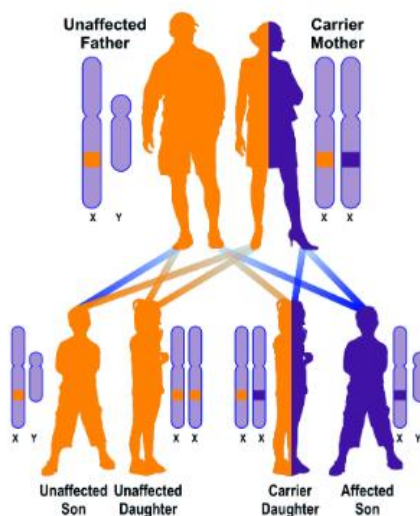
U mužů geny na chromozomu X většinou exprimují, dojde k jejich fenotypickému projevu. U žen se geny, které se nachází na jednom chromozomu X inaktivují. Tento proces je náhodný, se stejnou pravděpodobností jsou inaktivovány jak paternální, tak maternální geny. Mutovaná alela chromozomu X se tedy u ženy díky této lyonizaci fenotypicky neprojeví. [1, 13, 14, 15]

#### **Gonozomálně recesivní dědičnost**

Dědičnost poruch barvocitu pro vnímání červeného a zeleného světla (daltonismu) je monogenní, gonozomálně recesivní (X-R) na chromozom X vázaná. Porucha vzniká při abnormalitách v některém typu receptorových proteinů. Alela u které došlo ke změně (mutaci) se nachází na chromozomu X. U muže dojde k projevu daltonismu, což je X-vázaný znak, pokud zdědí jednu recesivní alelu. To znamená, že se vždy při konstituci XY projeví a muž nikdy není pouze přenašeč. Aby došlo k projevu u ženy, musí zdědit recesivní alely od obou rodičů, pokud se mutace vyskytne jen na jednom chromozomu X plně se neprojeví v důsledku již zmíněné lyonizace. Tato pravděpodobnost je mnohonásobně menší a proto tímto typem poruch barvocitu trpí převážně muži. Daltonismus se tedy dědí hlavně z matky na syna. Po otci jej může zdědit jen dcera v případě, že je matka přenašečka, nebo se u ní také projevil. Nejčastěji se dědí přes generaci (děda, vnuk), jiný případ nastává, když má přenašečka děti s mužem, který daltonismem trpí. Poruchu vnímání v této části

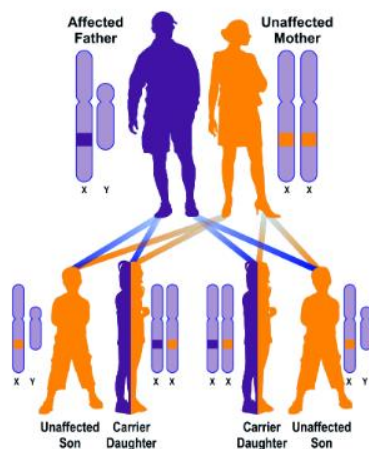
barevného spektra má asi 5 až 10% mužů a pouze 1% žen. Bylo zjištěno, že na chromozomu X leží dva geny kódující receptory pro vnímání zelené a červené barvy, jsou si strukturně velmi podobné. Je velmi pravděpodobné, že se evolučně vyvinuly zdvojením stejného genu. [14, 36]

### X-linked Recessive, Carrier Mother



Obrázek 9 – Dědičnost gonozomálně recesivní onemocnění v případě zdravého otce a matky přenašečky.

### X-linked Recessive, Affected Father



Obrázek 10 – Dědičnost gonozomálně recesivního onemocnění v případě nemocného otce a zdravé matky.



Heterozygotní přenašečka tedy přenese alelu s mutací na potomstvo s pravděpodobností 50 %, pak je riziko, že se projeví porucha barvocitu 25 %, protože by muselo jít o muže (obr.9). Dědičnost v případě postiženého otce a zdravé matky je znázorněna na obrázku 10.

### **7.1.1 Geny kódující pigment pro vnímání červené a zelené barvy**

Jak již bylo v práci dříve zmíněno, defekty ve vnímání červeno-zelené oblasti spektra jsou způsobeny absencí, nebo zhoršenou funkcí fotopigmentu v **L**, nebo **M** čípcích. Gen kódující tento pigment (opsin) v **L** čípcích se nazývá OPN1LW, v **M** čípcích OPN1MW. Tyto geny leží na konci X-chromozomu v oblasti Xq28. Mutaci genu kódujícího pigment v **L** čípcích mají asi dva muži ze sta. Mutaci genu kódujícího pigment v **M** čípcích asi šest mužů ze sta. Lidé nemají jen jeden **L** a **M** gen, jejich počet je různý. Fotopigmenty **L** a **M** čípků se liší pouze v 15 aminokyselinách. Jejich genetická informace je rozdílná pouze ve 2%, vyvinuly se asi duplikací stejného genu. Výzkum Jeremyho Nathana objasnil, že vlivem velmi početných rekombinací mezi těmito geny je i jejich variace aminokyselin odlišná. Například **L** fotopigment, jehož maximální spektrální citlivost je 559 nm má procentuálně větší počet jedinců, než častěji uváděný s maximální citlivostí při 555 nm. I rozložení **L** a **M** čípků na sítnici jedinců, kteří nemají poruchu barvocitu je variabilní. [1, 30, 36]

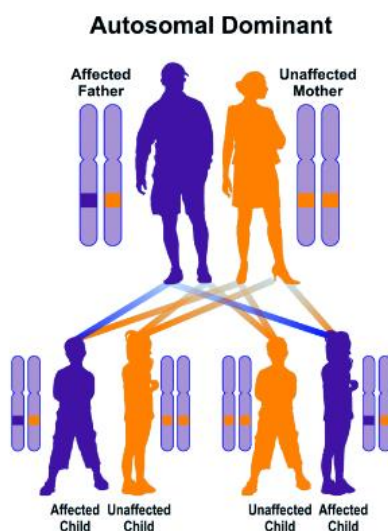
## **7.2 Dědičnost poruch barvocitu v modré oblasti spektra**

Označujeme ji jako autozomální dědičnost, somatické buňky člověka jsou diploidní, složeny ze 46 chromozomů, ty se vyskytují ve dvou sadách po 23 chromozomech. [26]

### **Dědičnost autozomálně dominantní**

Alely u kterých došlo k mutaci se vyskytují na autozomálních chromozomech, nezáleží tedy na pohlaví potomka, ani na tom, jestli alely pochází od matky, nebo od otce. Aby se znak projevil stačí přenos od jednoho z rodičů. Jedná se tedy o haploinsuficienci. Postižený rodič bude mít s 50% pravděpodobností dítě postižené stejnou poruchou (obr.11). Mutovaná alela se vždy fenotypově projeví, nikdo není pouze přenašeč. Lidé s touto poruchou jsou většinou heterozygoti. Pokud se jedná o homozygota, postižení se vyskytne

v mnohem těžší formě a jeho potomci poruchu zdědí se 100% pravděpodobností, nemá totiž žádnou alelu bez mutace. [1, 24]



Obrázek 11 – Autozomálně dominantní dědičnost, otec nemocný, matka zdravá.

### 7.2.1 Gen kódující pigment pro vnímání modré barvy

Poruchy barvocitu v modré části spektra jsou zapříčiněny absencí fotopigmentu v S čípcích, nebo jeho anomáliemi. Mutovaný gen má přibližně jeden člověk z 500. Gen kódující tento opsin se nazývá OPN1SW a je lokalizován na rameni chromozomu 7q31,3. [1, 26]

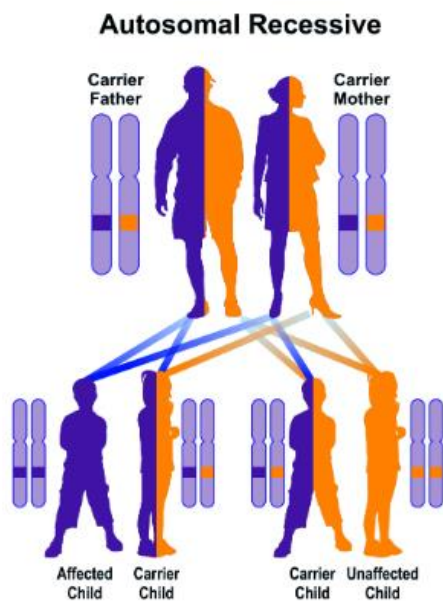
### 7.3 Dědičnost achromatopsie

Některá literatura do achromatopsie zařazuje modrou monochromazii, jejíž gen leží také na chromozomu X. Je tomu tak z důvodu, že S čípků je v sítnici pouze okolo 4%, takže tito monochromaté mají barevný vjem skoro stejný jako tyčinkoví monochromaté. Její prevalence je u mužů jeden nemocný muž na 100.000 zdravých. [1, 31, 32]

#### Dědičnost autozomálně recesivní

Tyčinková monochromázie je dědičná autozomálně recesivně, k projevu je potřeba, aby mutovaná alela byla zděděna od obou rodičů. Příklad, kdy jsou oba rodiče přenašeči

můžeme vidět níže (obr.12), je 50% šance, že bude dítě přenašeč a 25% šance, že bude trpět achromatopsií.



Obrázek 12 – Autozomálně recesivní typ dědičnosti, matka i otec přenašeči.

### 7.3.1 Geny kódující achromatopsii

Achromatopsie je v 79% případů způsobená mutací na jednom z následujících čtyř genů:

- CNGA3 je lokalizován na druhém chromozomu, je zodpovědný za asi 25% tyčinkové achromatopsie.
- CNGB3 leží na chromozomu 8 a jeho mutace je nejčastější příčinou poruchy.
- GNAT2 se vyskytuje na prvním chromozomu a může za přítomnost poruchy jen asi ve 2 % případů.
- PDE6C leží na chromozomu 10 a také zapříčiňuje jen asi 2 % případů [31, 32]

## 7.4 Genetika tetrachromacie

Jelikož gen kódující opsin v **M** a **L** čípcích leží na chromozomu X, tetrachromaté mohou být pouze ženy, které přenáší mutovanou alelu. U muže dojde vždy k onemocnění a proto nevznikne tetrachromacie.

U každé buňky dojde k náhodné inaktivaci chromozomu X a projeví se jako normální, nebo poškozený pigment. V sítnici se pak vyskytují čtyři typy čípků, mající rozdílnou spektrální senzitivitu. Dva typy z nich vznikly jako variace stejného genu. Všechny přenašečky jsou potencionální tetrachromatky. Zda se projeví závisí na maximální citlivosti mutovaného pigmentu a také na počtu čípků s mutovaným pigmentem v poměru k počtu čípků s pigmentem normálním. Doktor Neitze odhaduje, že je na světě 99 miliónů tetrachromatek. [33, 34, 40]

## 8 Závěr

Cílem mé bakalářské práce bylo zesumarizovat vrozené poruchy barvocitu a popsat způsob jejich dědičnosti. Klíčová pro pochopení poruch barvocitu je znalost anatomie sítnice a zrakové dráhy. Důležité je také vědět, co je to barva, jak se dá mísit, měřit a jak vzniká barevný vjem. Zmíněny jsou také teorie barevného vidění. V dalších částech práce jsou uvedeny nepostradatelné základy dědičnosti.

Nejčastější poruchy barvocitu, poruchy v červeno-zelené oblasti spektra, jsou děděny gonozomálně recesivně. Jsou způsobeny absencí, nebo zhoršenou funkcí fotopigmentu v **L**, nebo **M** čípcích. Na svědomí je mají geny vázané na pohlaví. Alela, na které došlo k mutaci se nachází na chromozomu X, což vysvětluje, proč poruchami ve vnímání červené a zelené barvy trpí mnohem častěji muži.

Poruchy ve vnímání modré oblasti spektra jsou způsobeny absencí, nebo anomáliemi pigmentu v **S** čípcích. Jejich dědičnost je autozomálně dominantní, postižení jsou tedy stejně muži i ženy a aby se poruchy projeví stačí, aby mutovaná alela pocházela od jednoho z rodičů.

Existují dva typy achromatopsie, prvním typem je takzvaně modrá monochromázie, která je děděna gonozomálně recesivně. Druhým typem je tyčinková monochromázie. Její dědičnost je autozomálně recesivní, je velmi vzácná. K projevu je nezbytné, aby mutovaná alela byla zděděna od obou rodičů. Vzácným typem anomálie, kterou ani nemůžeme označit jako poruchu je tetrachromacie. Vyskytuje se pouze u žen, každá přenašečka mutované alely kódující fotopigment v **M** a **L** čípcích je potencionální tetrachromatkou. V sítnici tetrachromatek se vyskytují čtyři typy čípků s rozdílnou spektrální senzitivitou, což umožňuje vnímání mnohem většího počtu barev a barevných tónů. Tyto ženy mají výjimečný zrak.

Téma bakalářské práce jsem si vybrala, protože mě zajímalo, proč mají poruchy vnímání barev častěji muži. Práce pro mě tedy byla přínosná, protože jsem se mohla ponořit do problematiky dědičnosti barvocitu a dozvěděla jsem se zajímavé informace například o tetrachromacii. Doufám, že v budoucnu bude moje práce přínosná a poslouží jako přehled

informací nejen o způsobu těchto dědičností, ale také o barvě a mechanismu barevného vjemu.

## Zdroje:

### Literatura:

- [1] KUCHYNKA, CSC., Prof. MUDr. Pavel et al. Oční lékařství. 1.vyd. Praha: Grada Publishing, 2007, 768 s. ISBN 9788024711638.
- [2] ROZSÍVAL, Pavel et al. Oční lékařství. Vyd. 1. Praha: Karolinum, 2006, 373 s. ISBN 80-246-1213-5
- [3] SYNEK, Svatopluk a Šárka SKORKOVSKÁ. Fyziologie oka a vidění. 1.vyd. Praha: Grada, 2004, 93 s. ISBN 80-247-0786-1.
- [4] POLÁŠEK, J. Technický sborník oční optiky. Praha: SNTL, Nakladatelství technické literatury, 1975, 580 s. ISBN 08-004-75
- [5] OTRADOVEC, J. Klinická neurooftalmologie. Praha, Grada Publishing 2003, [488]. ISBN 80-247- 0280-0
- [6] HALLIDAY, David, Jearl WALKER a Robert RESNICK. Fyzika: vysokoškolská učebnice obecné fyziky. Brno: VUTIUM, 2000. Překlady vysokoškolských učebnic. ISBN 80-214-1868-0.
- [7] BROSCHEMANN, Dieter a Jörn KUCHENBECKER.Tabulky k vyšetření barvocitu: vynalezli a vytříbili Jakob Stilling, Ernst Hertel, Karl Velhagen. 2., aktualiz. vyd. Přeložil Jiří CENDELÍN. Praha: Aventinum, 2012. ISBN 978-80-7151-267-7
- [8] CAMPBELL, Neil A., Reece, J. B. Biologie. Brno: Computer Press, a.s., 2006, 1332 s. ISBN 80-251-1178-4
- [9] RACLAVSKÝ, Vladislav. Úvod do základních metod molekulární genetiky. Olomouc: Vladislav Raclavský, 1998, 43 s. ISBN 80-7067-892-5
- [10] NEČAS, Oldřich. Obecná biologie: celostátní učebnice pro lékařské fakulty. Praha: Státní zdravotnické nakladatelství, 1969, 555 s. ISBN 80-86022-46-3

- [11] ROSYPAL, Stanislav. Úvod do molekulární biologie. První díl., Třetí inovované vydání. Brno: Stanislav Rosypal, 1998. ISBN 80-902562-0-1
- [12] ALBERTS, Bruce. Základy buněčné biologie: úvod do molekulární biologie buňky. Ústí nad Labem: Espero Publishing, 1998, 628 s. ISBN 80-90290-60-4
- [13]OTOVÁ, Berta a Romana MIHALOVÁ. Základy biologie a genetiky člověka. V Praze: Karolinum, 2012. ISBN 978-80-246-2109-8.
- [14] SNUSTAD, D.Peter, SIMMONS Michael J. Genetika, Vydala Masarykova univerzita, Nakladatelství v roce 2009. ISBN 978-80-210-4852-2
- [15]KVAPILÍKOVÁ, Květa. Anatomie a embryologie oka. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2000. ISBN 80-7013-313-9.
- [16] ŠIKL, R.: Zrakové vnímání, Praha: Grada Publishing, a.s., 2012. ISBN 978-80-247-3029-5
- [17] MIŠKAŘÍK, S., Moderní zdroje světla, 1. vyd., Praha: SNTL – Nakladatelství technické literatury, 1979, ISBN 04-509-79
- [18] SYKA, J.; VOLDŘICH, L.;VRABEC, F.: Fyziologie a patofyziologie zraku a sluchu, nakladatelství Avicenum, Praha 1981, s. 322
- [19] VALBERG, A., Light Vision Color, 1. vyd., New Delhi, Indie: Thomson Press, 2005, ISBN 0-470-84903-7
- [20] TUNNACLIFFE, A. H. Introduction to Visual Optics. Canterbury: Association of British Dispensing Opticians, 1993. ISBN 0 9009 928 3.

Internetové zdroje:

- [21] Wikipedia, The free encyclopedia. Wikipedia.org [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 02 – 20] Dostupné z: <https://en.wikipedia.org/w/index.php?title=Spectroradiometer&oldid=937845632>
- [22] Wikipedia, The free encyclopedia. Wikipedia.org [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 02 – 20] Dostupné z: [http://en.wikipedia.org/wiki/Color\\_blindness](http://en.wikipedia.org/wiki/Color_blindness))



- [23] Karyotyp člověka. Genetika-biologie.cz [online]. 2010-2014.[cit. 2020-04-18]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/karyotyp-člověka>
- [24] Typy dědičnosti v rodokmenu. Genetika-biologie.cz [online]. 2010-2014.[cit. 2020-04-18]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/typy-dedicnosti-v-rodokmenu>
- [25] Wikipedia, The free encyclopedia. Wikipedia.org [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 02 – 20] Dostupné z: <https://cs.wikipedia.org/w/index.php?title=Barva&oldid=18426834>
- [26] Encyklopedie fyziky. Fyzika.jreichl.cm [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 01 – 05] Dostupné z: <http://fyzika.jreichl.com/main.article/view/543-vymezeni-barvy>
- [27] Encyklopedie fyziky. Fyzika.jreichl.cm [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 01 – 05] Dostupné z: <http://fyzika.jreichl.com/main.article/view/547-aditivni-souctove-miseni-barev>
- [28] Encyklopedie fyziky. Fyzika.jreichl.cm [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 01 – 05] Dostupné z: <http://fyzika.jreichl.com/main.article/view/549-subtraktivni-odcitaci-miseni-barev>
- [29] Encyklopedie fyziky. Fyzika.jreichl.cm [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 01 – 05] Dostupné z:<http://fyzika.jreichl.com/main.article/view/548-barevny-trojuhelnik>
- [30] Color Blindness, Red-Green, Partial, <https://disorders.eyes.arizona.edu/> Copyright 2020 [cit. 2020 – 04 – 28] Dostupné z: <https://disorders.eyes.arizona.edu/disorders/color-blindness-red-green-partial>
- [31] The Genetics of Achromatopsia ,<http://www.achromatopsia.info/> Copyright 2020 [cit. 2020 – 04 – 28] Dostupné z: <http://www.achromatopsia.info/genetics/>
- [32] Achromatopsia,Genetics Home Reference,<https://ghr.nlm.nih.gov/>. Copyright 2020 [cit. 2020 – 04 – 28] Dostupné z: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/achromatopsia#inheritance>
- [33] Greenwood, V.: The Humans With Super Human Vision [online]. July-august 2012 issue, [cit. 2020-23-05]. Dostupné z: <http://discovermagazine.com/2012/jul-aug/06-humanswith-super-human-vision#.UvDgndLuL8u>
- [34] Roth, M.: Some women may see 100,000,000 colors, thanks to their genes. [online]. 2006 [cit. 2020-23-05]. Dostupné z:

<http://www.postgazette.com/news/health/2006/09/13/Some-women-may-see-100-million-colors-thanksto-their-genes/stories/200609130255>

Články:

[35] Česká oční optika. Praha: EXPO DATA spol. s.r.o., 2006, roč. 47, 1/2006. ISSN 1211-233X. Dostupné z: [www.optics.cz](http://www.optics.cz). Čtvrtletník, článek str. 28 – 30, autor doc. MUDr. Milan Anton. CSc

[36] Neitz, J.; Neitz, M.: The genetics of normal and defective color vision. Vision Research. 2011, vol. 51, issue 7, s. 633-651. DOI: 10.1016/j.visres.2010.12.002.

[37] Česká oční optika. Praha: EXPO DATA spol. s.r.o., 2010, roč. 51, 2/2010. ISSN 1211-233X. Dostupné z: [www.optics.cz](http://www.optics.cz). Čtvrtletník, článek str. 20 – 24, autor – (Přeložil) Tomáš Haberland

[38] Habel J., Základy světelné techniky (5), Světlo – časopis pro světelnou techniku a osvětlování č. 6, FCC Public s. r. o., Praha, 2009

[39] Habel J., Základy světelné techniky (5), Světlo – časopis pro světelnou techniku a osvětlování č. 5, FCC Public s. r. o., Praha, 2009

[40] Jameson, K. A.; Highnote, S. M.; Wasserman, L. M.: Richer color experience in observers with multiple photopigment opsin genes, 2001. Psychonomic Bulletin and Review 8 (2): 244–261. DOI:10.3758/BF03196159

Učební texty:

[41] Fotometrie, autor: Zdeněk Lošťák

Obrázky:

Obrázek 1: Dictionary of Optometry and Visual Science - Schematic representation of the cells and layers of the central primate retina [online]. 2009 [cit. 2020-05-10]. Dostupné z: [http://medical-dictionary.thefreedictionary.com/\\_/viewer.aspx?path=ElMill&name=FOR-09-S2958.jpg](http://medical-dictionary.thefreedictionary.com/_/viewer.aspx?path=ElMill&name=FOR-09-S2958.jpg)

Obrázek 2: HALLIDAY, David, Jearl WALKER a Robert RESNICK. Fyzika: vysokoškolská učebnice obecné fyziky. Brno: VUTIUM, 2000. Překlady vysokoškolských učebnic. ISBN 80-214-1868-0.

Obrázek 3: HALLIDAY, David, Jearl WALKER a Robert RESNICK. Fyzika: vysokoškolská učebnice obecné fyziky. Brno: VUTIUM, 2000. Překlady vysokoškolských učebnic. ISBN 80-214-1868-0.

Obrázek 4 : Encyklopedie fyziky. Fyzika.jreichl.cm [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 03 – 27] Dostupné z: <http://fyzika.jreichl.com/main.article/view/548-barevny-trojuhelnik>

Obrázek 5: Encyklopedie fyziky. Fyzika.jreichl.cm [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 03 – 26] Dostupné z: <http://fyzika.jreichl.com/main.article/view/547-aditivni-souctove-miseni-barev>

Obrázek 6: Encyklopedie fyziky. Fyzika.jreichl.cm [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 03 – 27] Dostupné z: <http://fyzika.jreichl.com/main.article/view/548-barevny-trojuhelnik>

Obrázek 7: Encyklopedie fyziky. Fyzika.jreichl.cm [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 03 – 27] Dostupné z: <http://fyzika.jreichl.com/main.article/view/549-subtraktivni-odcitaci-miseni-barev>

Obrázek 8: Heritage daily. <https://www.heritagedaily.com/> [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 04 – 26] Dostupné z: <https://www.heritagedaily.com/2013/03/human-y-chromosome-much-older-than-previously-thought/79467>

Obrázek 9: Hereditary ocular disease. <https://disorders.eyes.arizona.edu/> [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 04 – 26] Dostupné z: <https://disorders.eyes.arizona.edu/disorders/color-blindness-red-green-partial>

Obrázek 10: Hereditary ocular disease. <https://disorders.eyes.arizona.edu/> [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 04 – 26] Dostupné z: <https://disorders.eyes.arizona.edu/node/596>

Obrázek 11: Hereditary ocular disease. <https://disorders.eyes.arizona.edu/> [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 04 – 26] Dostupné z: <https://disorders.eyes.arizona.edu/handouts/colorblindness-tritanopia>

Obrázek 12: Hereditary ocular disease. <https://disorders.eyes.arizona.edu/> [online] Copyright 2020 [cit. 2020 – 04 – 26] Dostupné z: <https://disorders.eyes.arizona.edu/handouts/albinism-oculocutaneous-type-ii>

## Seznam obrázků

Obrázek 1 – Vrstvy sítnice.....	8
Obrázek 2 – Spektrum elektromagnetických vln.....	11
Obrázek 3 – Relativní citlivost oka vůči elektromagnetickým vlnám různých vlnových délek.....	12
Obrázek 4 – Trichromatický trojúhelník RGB.....	15
Obrázek 5 – Aditivní mísení barev.....	16
Obrázek 6 – Zjednodušený model barevného trojúhelníku.....	17
Obrázek 7 – Subtraktivní mísení barev.....	18
Obrázek 8 – Chromozom.....	29
Obrázek 9 – Dědičnost gonozomálně recesivní onemocnění v případě zdravého otce a matky přenašečky.....	32
Obrázek 10 – Dědičnost gonozomálně recesivního onemocnění v případě nemocného otce a zdravé matky.....	32
Obrázek 11 – Autozomálně dominantní dědičnost, otec nemocný, matka zdravá.....	34
Obrázek 12 – Autozomálně recesivní typ dědičnosti, matka i otec přenašeči.....	35