

ALBINISMUS

INFORMACE PRO RODIČE DĚTÍ S ALBINISMEM

Převzato z informačních bulletinů a jiných materiálů společnosti NOAH (Národní organizace pro albinismus a hypopigmentaci), svépomocné organizace pro rodiny i jednotlivce, kteří trpí albinismem, působící v USA a Kanadě a podporující výzkum a vzdělání. (viz www.albinism.org)

Přeložila: Květuše Mlíková



© Společnost pro ranou péči 2005 pro vlastní potřebu.

Náklad: 10ks

Co je albinismus?

Albinismus je skupina genetických onemocnění způsobujících nedostatečné množství pigmentu. Může postihnout jenom oči (okulární = oční albinismus) nebo může postihnout oči, vlasy i pokožku (okulokutánní albinismus). Většina typů albinismu je dědičná. Vzniká tehdy, když člověk zdědí gen albinismu od obou rodičů. Výjimku tvoří jeden typ očního albinismu, který se dědí z matky na syna.

Albinismus postihuje lidi všech ras. Většina dětí s albinismem se rodí rodičům, kteří mají normální barvu vlasů a očí vzhledem ke své etnické skupině. Často si lidé neuvědomují, že mají albinismus.

Velmi často se věří, že lidé s albinismem mají červené oči. Ve skutečnosti existuje řada typů albinismu, které se liší mezi jiným i množstvím pigmentu v očích. Ačkoliv někteří lidé mají načervenalé nebo fialové oči, většinou mají oči modré. Mohou se vyskytovat také oříškově hnědé nebo zelené oči.

Lidé s albinismem mají vždycky poruchy zraku, mnoho z nich je slabozrakých. Mnozí jsou prakticky nevidomí. Praktická slepota je oficiální název, který se používá pro označení lidí, kteří potřebují podpůrné služby. Neznamená to, že je dotyčný člověk naprosto slepý. Většinou jsou tito lidé schopní číst černotisk a nepoužívají Braillovo písmo. Někteří z nich vidí natolik dobře, že mohou řídit auto.

Zrakové problémy spojené s albinismem vznikají v důsledku abnormálního vývoji sítnice a neobvyklého uspořádání nervových vláken mezi okem a mozkiem. Výskyt těchto dvou příznaků určuje diagnózu albinismu. Proto je hlavním testem na albinismus prosté oční vyšetření.

Oční albinismus je vrozená vada, při které schází melaninový pigment v očích. Kůže a vlasy jsou normálně nebo téměř normálně zbarvené. Nedostatek pigmentu v očích může způsobit:

- sníženou ostrost vidění (od 0,33 do 0,05, u Afroameričanů 0,8)
- nystagmus – vůlí neovlivnitelný pohyb očí
- strabismus – šilhání
- citlivost na silné světlo a oslnění.

Snížená ostrost vidění může způsobovat problémy ve škole, jako např. neschopnost číst z tabule, pokud není člověk blízko, a problémy při míčových hrách. Může také znemožnit řízení auta.

Barva duhovky osob s očním albinismem může být od modré až po zelenou nebo hnědou. Věkem někdy tmavne. Při prosvěcování oka ze strany při očním vyšetření prostupuje světlo duhovkou. Duhovka obsahuje málo pigmentu, někdy se vyskytují oblasti s velmi malým obsahem pigmentu.

Hlavní problém u očního albinismu představuje fovea - malá skvrna na sítnici, která umožňuje přesné vidění. U očního albinismu není fovea zcela vyvinutá, pravděpodobně proto, že schází melanin potřebný pro růstový proces, který se normálně odehrává před narozením. Oko tudíž nemůže produkovat ostré obrazy. Tato vada se obtížně koriguje brýlemi, protože fovea není dobře vyvinutá.

Další problém u očního albinismu představují oční nervy. Oční nervy vystupují ze zadní části oka a do mozku nevedou obvyklou cestou. Z normálního oka vedou nervová vlákna do obou mozkových polokoulí, tedy do stejné polokoule jako je oko i do druhé, protilehlé polokoule. U oka zasaženého očním albinismem většina nervových vláken vede do protilehlé mozkové hemisféry. Test nazvaný evokované potenciály, který se provádí podobně jako EEG, dokáže tento rozdíl odhalit. Oční problémy u očního albinismu jsou velmi podobné těm, které se vyskytují u okulokutánního albinismu (albinismu, který zasahuje stejně kůži a vlasy jako oči).

Okulokutánní albinismus: Vědci postupem času používali různé druhy klasifikace okulokutánního albinismu. Obecně vzato, tyto systémy rozlišují typy albinismu lidí, kteří nemají téměř žádný pigment, a těch, kteří mají pigmentaci jen lehce sníženou. U lidí s menším množstvím pigmentu jsou vlasy a kůže zbarveny krémově a ostrost vidění se pohybuje v rámci 20/200. U typů s větším množstvím pigmentu jsou vlasy žlutější nebo s červeným nádechem a ostrost vidění se pohybuje v rámci 20/60. Dřívější způsob popisu albinismu

nazýval tyto skupiny jako „kompletní“ a „nekompletní“ albinismus. Později začali vědci využívat test, při kterém se zkoumá vlasový kořínek a pozoruje se, jestli vytvoří pigment v testovací trubici. Tento test pak rozděluje výsledky na „ty-pos“ (málo pigmentu) a „ty-neg“ (žádný pigment). Další výzkumy však ukázaly, že tento test není stabilní a nepřináší užitečné informace pro klinickou praxi.

Poslední výzkumy využívají analýzu DNA, tedy chemické látky, která kóduje genetické informace, k vytvoření stabilnějšího systému klasifikace albinismu. Albinismus prvního typu (zvaný také albinismus vázaný na tyrozinázu) je typ albinismu, u kterého se nevyskytuje téměř žádný pigment. Albinismus prvního typu vzniká genetickou vadou enzymu zvaného tyrozináza. Tento enzym pomáhá tělu měnit aminokyselinu tyrozin na pigment. (Aminokyseliny jsou stavebními kameny bílkovin a pocházejí z bílkovin obsažených v potravě). Albinismus druhého typu je albinismus, u kterého se vyskytuje snížené množství pigmentu vzniklé vadou na jiném genu, a sice na genu „P“.

Co není pravda o albinismu?

Dokonce i dnes existuje mnoho mýtů o albinismu. Albinismus je natolik vzácný, že je obtížné získat přesné informace dokonce i v lékařských textech.

Některé obvyklé pověry:

- **Dítě bude nevidomé:** Je veliký rozdíl mezi tím být naprosto nevidomý a být pouze slabozraký, případně mít zbytky zraku. Albinismus způsobuje slabozrakost nebo sníženou ostrost vidění, ale NEZPŮSOBUJE naprostou slepotu! Někteří lidé s albinismem mají vidění, které je možno zkorigovat do 0,09. Toto se označuje za „praktickou slepotu“.
- **Dítě nikdy nebude driblovat míčem, nikdy nebude řídit auto, nikdy nebude číst, nikdy...** Stupeň vizuálního postižení se liší případ od případu, stejně jako se liší případ od případu obtížnost jednotlivých činností pro každého člověka. Je velmi těžké předvídat stupeň zrakového postižení u malých dětí, protože nedokážou vyjádřit, co vidí. Faktem zůstává, že lidé s albinismem se podílí na všech druzích sportů, někteří jsou schopni řídit auto a mnoho z nich je schopných číst normální tisk. Dítě si musí samo objevit své vlastní možnosti a hranice. To je nejlepší cesta ke zjištění, jak albinismus ovlivňuje jeho schopnosti.
- **Dítě nemůže mít albinismus, nemá červené oči.** Většinou mají lidé s albinismem modré nebo světle zelené oči. Ti s větším množstvím pigmentu mají oči zelené nebo oříškové. U lidí s velmi malým množstvím pigmentu se v očích objeví červený nádech. Duhovka oka postiženého albinismem nezabraňuje vstupu světla do oka, a může tedy docházet k reflexnímu odrazu světla od zadní části oka při fotografování s bleskem. Tím vzniká podobný efekt jako na fotografii - červené oči.
- **Dítě je mentálně postižené:** albinismus nemá žádný vliv na mentální rozvoj dítěte.
- **Dítě je neslyšící:** Některé sluchové vady mohou s albinismem souviset, vyskytují se však velmi zřídka.

Léčba očního albinismu

Léčba očního albinismu zahrnuje použití optických a neoptických pomůcek a změny prostředí pro rozšíření hranic vidění. Někdy operace strabismu (šilhání) pomůže, ale obvykle nekončí dobrou koordinací očí. Při šilhání dovnitř může operace zlepšit zorné pole a může zlepšit vzhled dítěte a jeho sebevědomí.

Výběr optických pomůcek pro dítě nebo dospělého je individuální. Některým dětem vyhovují normální brýle. Pro starší děti a pro dospělé mohou vyhovovat brýle s malými teleskopy přidělanými na čočkách, které pomáhají s viděním na blízko i na dálku. Kontaktní čočky někdy poskytnou přídatnou korekci, kterou brýle neposkytují.

Při léčbě očního albinismu je také důležité dávat pozor na emocionální a sociální přizpůsobení každého člověka. Rodiče i sami lidé s postižením často pociťují zlost a stud kvůli této vadě. Snaží se ji přehlížet nebo předstírat, že neexistuje. Tento odmítavý postoj může způsobit snížené sebehodnocení, problémy při navazování vztahů a špatné školní či pracovní výsledky. Pro rodiče dítěte s očním albinismem je důležité dozvědět se o postižení a o slabozrakosti co nejvíce. Rodiče musí s dítětem i s ostatními členy rodiny či přáteli jednat otevřeně a čestně. Musí jim říci o slabozrakosti dítěte i o jeho příčině.

Zraková rehabilitace: Obvyklé zrakové vady u albinismu

- nystagmus, nepravidelný, rychlý pohyb očí v určitém směru a zpět
- strabismus, svalová nerovnováha očních svalů (šilhání nebo „líné oko“)
- citlivost na prudké světlo a oslnění
- lidé s albinismem mohou být buď krátkozrací nebo dalekozrací, často mají astigmatismus (deformace viděného obrazu).

Tyto vady vznikají abnormálním vývojem oka v důsledku nedostatku pigmentu. Sítnice, povrch uvnitř oka, který vnímá světlo, se v době před narozením a v novorozeneckém věku nevyvíjí normálně. Nervy, které přenášejí signály ze sítnice do mozku, nevedou obvyklými cestami. Duhovka, barevná clona ve střední části oka, nemá dostatek pigmentu, aby dokázala odstínit rozptýlené světlo, které vstupuje do oka panenkou. (Světlo normálně vstupuje do oka jenom zornicí – tedy tmavým otvorem uprostřed duhovky, ale u albinismu může světlo procházet stejně dobře také duhovkou.) Z větší části se léčba zrakových vad sestává ze zrakové rehabilitace. Operace na odstranění šilhání může vylepšit vzhled oka. Nedokáže ale změnit nesprávné vedení nervových drah z oka do mozku a nedokáže zlepšit binokulární vidění. V případě esotropie neboli šilhání očí může operace zlepšit vidění rozšířením zorného pole (oblast, kterou vnímá oko, když se dívá na jeden bod).

Lidé s albinismem jsou citliví na oslnivé světlo, ale jsou neradi i ve tmě. Potřebují světlo k tomu, aby viděli, jako všichni ostatní. Venku jim pomáhají sluneční brýle nebo zabarvené kontaktní čočky. V místnosti je důležité pro práci na blízko a pro čtení umístit světlo raději za záda než před člověka.

Lidé s albinismem také používají různé optické pomůcky. Jejich výběr záleží na tom, jak osoba využívá oči při práci, zábavě a ostatních běžných činnostech. Některým lidem vyhovují bifokální brýle se silnými čočkami na čtení, normální brýle na čtení nebo kontaktní čočky. Někteří používají ruční lupu nebo malé teleskopy. Někdo používá speciální brýle, na kterých jsou upevněny malé dalekohledy, nebo mají dalekohled připevněn na běžné dioptrické brýle, kdy je možno dalekohled odklopit či sejmut tak, že je možno se dívat buď přes speciální dalekohled nebo mimo něj. Novější typy optických pomůcek využívají menší a lehčí čočky. V některých státech je povoleno nosit brýle s teleskopy při řízení motorového vozidla.

Optometristé nebo oftalmologové, kteří mají zkušenost s prací se slabozrakými, mohou doporučit vhodnou optickou pomůcku.

Jak působí albinismus na vidění mého dítěte?

Nedostatek pigmentu během vývoje oka způsobuje abnormální vývoj sítnice a ovlivňuje tvorbu nervové dráhy z oka do mozku. Z toho vyplývá snížená ostrost vidění nebo slabozrakost, kterou není možné korigovat ani do 1,0. Dospělí lidé s albinismem uvádějí, že nejsou schopni rozeznat drobné detaily. Korekční čočky (tedy brýle nebo kontaktní čočky) a pomůcky pro slabozraké (tedy lupy nebo dalekohledové systémy přímo na čočkách brýlí)

mohou stav zlepšit. Mnoho lidí s albinismem je schopných s těmito pomůckami číst a nepoužívají Braillovo písmo. Někteří vidí natolik dobře, že mohou řídit auto.

Ovlivní albinismus vývoj mého dítěte?

Děti s albinismem se vyvíjejí (chůze, mluvení, lezení po čtyřech atd.) tempem, které odpovídá normálu až mírnému opoždění (o 2-3 měsíce za „normálně vidícími“ vrstevníky).

Jak slabozrakost ovlivňuje motorické schopnosti a rozvoj koordinace?

V prvních měsících může mít dítě s albinismem potíže fixovat očima předmět nebo navázat oční kontakt s pečovateli. Nemusí se natahovat za chraстítkem nebo hračkou a může „ztratit“ předmět, který se v zorném poli pohybuje příliš rychle. Albinismus postihuje hloubkové vidění, takže dítě může sahat nepřesně, vedle předmětu. Někdy také při pozorování předmětu naklání hlavu k jedné straně nebo otáčí hlavu na jednu stranu. Je to pro ně pravděpodobně nejlepší směr vidění a je nutné dovolit dítěti natáčet hlavu podle jeho potřeb tak, aby si našlo nejlepší možný směr pohledu.

Pro další informace o rozvoji dětí s albinismem kontaktujte pracovníka rané péče nebo svého očního lékaře.

Jak mohu pomoci svému dítěti lépe vidět?

Rodiče malých dětí mohou hledat provázení a radu v regionálních střediscích rané péče, rodiče dětí těsně před vstupem do školy a starších ve speciálně pedagogických centrech. Starší děti už mohou používat pomůcky pro slabozraké.

Co budu potřebovat, abych ochránil/a pokožku dítěte?

Lidé s okulokutánním albinismem mají světlejší barvu kůže než ostatní lidé příslušné etnické skupiny. Velmi snadno se spálí na slunci (dokonce i pod mrakem). Pro děti jsou nezbytné opalovací krémy s UV filtrem blížícím se 30. Poradte se se svým dětským lékařem o možnostech používání krémů u miminek. Stejně tak je nezbytné používat dobré sluneční brýle a různé druhy klobouků. Při pobytu venku je vhodné nosit dlouhé rukávy i nohavice a pobývat ve stínu. Je důležité umožnit dítěti za pomoci těchto opatření vést stejný život jako ostatní děti.

Co škola?

Škola může znamenat pro děti s albinismem značnou zátěž. Přesto s minimálním přizpůsobením a minimální asistencí mohou být žáci velmi úspěšní. Rodiče i škola by měli po ukončení služeb rané péče navázat kontakt se speciálně pedagogickým centrem a vyžádat si dostupné podpůrné služby, především pravidelnou docházku speciálního pedagoga se zaměřením na děti s postižením zraku – oftalmopeda. .

Sociální stránka vzdělání může být potenciálně větší problém. Děti dokáží být velmi často k sobě kruté - obzvláště k těm, kteří se nějak liší. Přesto s láskyplnou podporou ze strany rodiny i okolí může dítě najít vrstevníky, kteří je budou přijímat takové, jaké je.

Většina žáků s albinismem se může s odpovídající podporou zúčastnit běžného vyučování. Protože každé dítě s albinismem má rozdílné zrakové problémy a nedokáže využívat své zrakové možnosti stejně efektivně, je nutné ke každému dítěti s albinismem přistupovat individuálně.

Podle českého školského zákona (zákon 561) musí školský systém zajistit žákům se zdravotním postižením vzdělávání obsahem, formou a metodami odpovídající jeho vzdělávacím potřebám a možnostem. Ředitel mateřské, základní, střední i vyšší školy může se souhlasem krajského úřadu zřídit ve třídě, kde je žák se speciálními vzdělávacími potřebami, funkci asistenta pedagoga. K tomu je nezbytné vyjádření školského poradenského zařízení, většinou speciálně pedagogického centra.

Je nutné, aby žák, jeho rodiče, třídní učitel (popřípadě jeho asistent), oftalmoped z centra, optometrista i oftalmolog spolupracovali jako tým. Společně musí uvážit, kde a jak dítě sedí, zvážit správné osvětlení, použití odpovídajících optických pomůcek. Zároveň by měli napomáhat sociálnímu a emočnímu vývoji dítěte.

Místo ve třídě

Žák, třídní učitel a oftalmoped musí rozhodnout o místě ve třídě. Většina dětí s albinismem sedí v první lavici, ale ne všichni odtud vidí na tabuli. Někteří žáci nechtějí sedět v první lavici a není dobré je k tomu nutit. V tom případě je nutné zajistit jim přísun informací jiným způsobem. Žák musí sedět tak, aby byl chráněn před oslněním od okna a od zpětného projektoru a nestínil si hlavou. Ve třídách se zářivkami není dobré sedět přímo pod svítidly.. Je možné, že žák se bude muset posadit na jiné místo při sledování filmu nebo filmových ukázek. Mnoho žáků s albinismem má potíže se čtením textu promítaného zpětným projektořem kvůli oslnění. Takový žák by měl mít možnost okopírovat si promítací blánu poté, co učitel skončí výklad, případně by si měl mít možnost okopírovat poznámky jiného žáka.

Použití zvětšeného písma.

Žáci s albinismem mohou - ale nemusí - potřebovat velký tisk. Členové týmu kolem žáka musí zjistit jeho možnosti vidění na blízko i na dálku na základě prostudování zprávy z očního vyšetření. Speciální pedagog - oftalmoped by měl pozorovat dítě, jak pracuje s různě velkými písmeny. Oftalmoped pak může zajistit všechny knihy potřebné pro následující školní rok, projít se žákem potřebné texty a v případě potřeby zajistit jejich zvětšení. Pravděpodobně důležitější je kontrast než samotná velikost písma. Uvědomte si při tom, že zvětšování je fotografická metoda, a tedy rozmazaný text zůstane rozmazaný. Je důležité vzít v úvahu žákovo rozhodnutí, které texty je třeba zvětšit.

Standardní materiály pro základní třídy škol používají dostatečně velký tisk, který je použitelný i pro slabozraké. Pro třetí a čtvrtou třídu doporučujeme zvětšit matematické učebnice, protože některé matematické symboly jsou dost malé. Žáci mohou chtít používat velký tisk ve škole jen do určitého věku do 4. až 6. třídy. Pak se za takové knihy začínají stydět, protože „vyčnívají“. Přesto mohou chtít používat knihy s velkým tiskem doma.

Knihy pro výuku psaní na stroji nebo počítači je většinou potřeba zvětšit a umístit na sklopnou desku - stojánek, protože při psaní na klávesnici není možné umístit opisovaný text příliš blízko. Stejný problém nastává i u notových zápisů, protože kvůli nástroji není možno číst notopis zblízka.

Pro ty žáky, kteří potřebují knihy a materiály s velkým tiskem, může obvykle speciální pedagog zajistit běžné učebnice s velkým tiskem. V některých případech musí místní vzdělávací instituce materiály zvětšit vlastními silami. Starší žáci mohou dávat přednost učebnicím nahraným na magnetofonových páscích.

Materiály, které si připravuje sám učitel, je možné studentům zvětšit nebo přečíst. Při kopírování je většinou možnost zvýšit i kontrast příslušného materiálu.

Standardní postupové testy je třeba většinou zvětšit, protože originály testů se používají opakovaně, není možné do nich nic zapisovat a bývají tištěné malým písmem. Testy, které se vyhodnocují strojově, jsou tištěné velmi malým písmem. Požadavek na to, aby dítě se

zrakovým postižením opakovaně sledovalo zadání v originální brožurce a zapisovalo odpověď do patřičných kolonek na odpovědní formulář, je extrémně namáhavý. Když se testy zvětší, žáci mohou označovat odpovědi přímo do brožurky originálního zadání. Do příslušného formuláře mohou být odpovědi přepsány později. Školský zákon přímo pamatuje i na odpovídající úpravu přijímacích a závěrečných testů.

Neoptické pomůcky

Pro žáky se zrakovým postižením mohou představovat obrovskou pomoc počítače. Žáci s albinismem se mohou začít učit psát na klávesnici při hrách, kde je nutné psát písmena, již v mateřské škole. Nejpozději by se měli začít učit psát na stroji nebo na počítačové klávesnici ve třetí třídě základní školy. Počítače s velkými monitory a programem na zvětšení písma mohou usnadnit starším žákům písemné úkoly.

CCTV (uzavřený televizní okruh - český ekvivalent: kamerová zvětšovací televizní lupa) může pomoci žákům při čtení schémat, grafů, obrázků a textů. Při použití televizní lupy použijte inverzní typ obrázků (bílé písmo na černém pozadí) kvůli snížení jasu.

Optické pomůcky

Pro čtení mohou žáci s albinismem používat standardní lupy, které drží v ruce, lupy na stojánek nebo speciální brýle na čtení, např. bifokální se silnými čočkami na čtení nebo dalekohledy připevněnými přímo na brýlích.

Kontaktní čočky mohou pomoci na dálku. Někteří žáci používají tzv. monokuláry (malé, v ruce držené dalekohledy). Starší studenti mohou používat dvoučočkový systém, který může zlepšit schopnost číst i vidět na dálku. Bioptické teleskopické čočky včleněné do normálních brýlí dovolují žákům používat buď standardní korektní čočky nebo teleskop pro střední a delší vzdálenosti. Některé bioptické přístroje obsahují dva různé teleskopy – jeden na dálku a jeden na čtení – , které jsou připevněny na jedny brýle. Novější teleskopy používají menší čočky. Jsou lehčí a kosmeticky přijatelnější, ale mohou být složitější na použití, protože zmenšují zorné pole.

Oftalmoped, optometrista a oftalmolog specializovaný na slabozraké mohou po vzájemné konzultaci zajistit žákovi speciální pomůcky podle individuálních potřeb. V ordinaci by měl mít možnost vyzkoušet si všechny typy pomůcek a vybrat si tu, která mu nejvíce vyhovuje pro konkrétní druh činnosti. Některá pracoviště mohou pomůcky žákům zapůjčit na zkoušku.

Oftalmoped má za úkol naučit žáka patřičnou pomůcku správně používat.

Žáci často odmítají používat speciální pomůcky, protože přitahují pozornost. Předstírají, že vidí, i když to není pravda - jen aby byli jako ostatní. Mladší žáci občas schovávají, ztrácejí nebo poškozují brýle.

Tělesná výchova

Škola musí najít způsob, jak zařadit slabozraké žáky do všech aktivit a zabránit tomu, aby jen seděli stranou. Hry s malým míčem (tenis, badminton, softball, baseball) jsou pro žáky s albinismem obtížné, a to kvůli malé velikosti míče i jeho rychlosti. Hry s velkým míčem jim vyhovují podstatně lépe (volejbal, basketbal). Žluté nebo pestré míče jsou pro slabozraké žáky viditelnější. Plavání, aerobik, gymnastiku, atletiku, jízdu na koni a lyžování je možné provozovat jen s minimálními úpravami.

Sociální podpora

Učitel by měl dokázat zabránit tomu, aby žák s albinismem přitahoval pozornost. Žáci s okulokutánním typem albinismu (kůže i oči) budou nápadní v každém případě a často potřebují emocionální podporu ve vztahu ke spolužákům. Některé rodiny zjistily, že je dobré, když třídu seznámí s tím, co to je albinismus, a spojí tuto přednášku s diskusí na téma respektování odlišností.

Pokud se přece jenom vyskytne vůči dítěti posmívání nebo jiná forma ubližování, rodiče mu mohou pomoci vyrovnat se se situací tím, že mu budou oporou a budou s ním sdílet jeho zkušenosti a pocity. Užitečné jsou společné konzultace učitele, oftalmopeda, rodičů a žáka, případně asistenta.

Alternativy k běžnému typu vzdělávání

Ačkoli většina dětí s albinismem je schopná uspět v normální třídě, někdy se rodiče rozhodnou dítě umístit ve speciální třídě spolu s ostatními dětmi se zrakovým postižením nebo dokonce ve speciální škole.

Pro všechny žáky s albinismem neexistuje jednoznačný přístup. V každém případě trpělivost, porozumění a tvrdá práce ve spojení s týmem vzdělávacích odborníků dokáže najít způsob, jak dítě s albinismem může úspěšně fungovat ve všeobecném vzdělávacím programu.

Individuální vzdělávací program

Individuální vzdělávací plán (IVP) je velmi důležitou součástí vzdělávacího procesu dětí se zrakovým postižením. IVP se připravuje vždy na následující rok. Popisuje potřebné adaptace a modifikace, které žák vyžaduje, aby mohl s úspěchem využít svoje zrakové schopnosti. Setkání při přípravě IVP někdy znamenají pro rodiče i žáky napětí a naplní je nejistotou, ale pomáhají rodičům pochopit vzdělávací proces i uvědomit si svá práva.

Rodiče by si měli na setkání přinést seznam otázek. Měli by vědět, že na setkání je jim k dispozici kolektiv profesionálů s odbornými znalostmi, kterých se mohou ptát a jimž mohou naopak předat své znalosti o dítěti.

Je velmi důležité na toto setkání mít co nejčerstvější zprávu od oftalmologa nebo optometristy dítěte. Tato zpráva spolu se zprávou oftalmopeda zaručuje možnost co nejlépe uskutečnit nutné úpravy prostředí ve třídě i potřebné zvětšení tištěných materiálů.

Na této schůzce by měli být přítomni nejméně tři lidé – oftalmoped, který se stará o rozvoj zraku, školní administrátor a rodič. Je důležité, aby na tuto schůzku přišli oba rodiče, pokud lze. Mezi další zúčastněné lze zahrnout – školního psychologa, sociálního pracovníka, další odborníky, kteří se podílí na výchově – např. logopeda apod. Této schůzky se může zúčastnit i žák. Rodiče si mají být vědomi, že znají svoje dítě nejlépe. Měli by naslouchat svému dítěti a jednat v jeho zájmu. Je dobré, když rodiče poslouchají zprávy o dítěti a dělají si poznámky o nejasných bodech, aby se na ně mohli zeptat. Rodiče by neměli souhlasit s IVP, dokud jej pečlivě neprostudují a nesouhlasí s jeho obsahem. Rozhodně by neměli nechávat rozhodování o dítěti na jiných a předem vyjadřovat souhlas se vším, co je odborníky navrhováno.

Obvyklé představy o slabozrakém dítěti nemusí platit pro každého stejně. Obecně vzato, velký tisk nebo nahrané texty nejsou vždy tím nejlepším a neměly by být přijímány jako náhrada za špatné optické pomůcky. IVP umožňuje rodičům dětem se zrakovým postižením požadovat individuální vzdělávací plán ušitý jejich dítěti na míru.

Existují další zdravotní problémy spojené s albinismem?

Syndrom Hermanského-Pudlaka (HPS) je řídké se vyskytující typ albinismu, který zahrnuje krvácivost a onemocnění plic. Závažnost těchto problémů se liší případ od případu. Pokud se dítěti s albinismem snadno tvoří modřiny nebo neobvykle krvácí (např. opakované krvácení z nosu nebo krvavý průjem), je třeba uvažovat o tomto syndromu. HPS je možné diagnostikovat testy, které se neprovádějí na obvyklých klinikách, v nemocnicích nebo referenčních laboratořích. Při tomto testu se zkoumá krevní destička vzorku na elektronovém mikroskopu. Při HPS syndromu destička obsahuje malé nebo žádné množství „hutných tělísek“.

HPS může také zahrnovat zánětlivé onemocnění střev nebo postižení ledvin, příp. onemocnění plic. Závažnost těchto onemocnění se liší případ od případu. Výskyt tohoto syndromu je velmi řídký a není lehké jej rozpoznat z obvyklých krevních testů, přesto je třeba brát jeho možnost v úvahu.

Nejčastěji byly prováděny studie na HPS mezi Portoričany, i když se vyskytuje po celém světě. Poprvé byl rozpoznán u dvou občanů Československa v roce 1959. Podezření na HPS je nutno ověřit u každého dítěte s albinismem, které často krvácí a lehce se mu tvoří modřiny. Barva vlasů a kůže u HPS je variabilní a podobá se ostatním typům albinismu. Někteří lidé s HPS mají kůži krémovou nebo bílou jako u prvního typu albinismu. Jiní mohou mít sluneční pihy a žluté nebo světle hnědé vlasy. Ojedinele se vyskytnou i tmavě hnědé vlasy a světle pigmentovaná kůže, takže to vypadá, jako kdyby člověk měl oční albinismus. Barva očí může být od modré po hnědou. Zrakové vady jsou obdobné jako u ostatních typů albinismu:

- nystagmus – neovladatelný pohyb očí ze strany na stranu
- strabismus – šilhavost „dovnitř“ nebo „ven“
- citlivost na oslňující světlo
- snížená zraková ostrost – 0,33 až 0,05

Krvácivost

Krvácivost u HP syndromu je výsledkem špatné funkce krevních destiček, malých krevních buněk, které se srážejí dohromady a zacelují poničené stěny cév při říznutí, odření nebo modřinách. Destičkám chybí pevná tělíska. To jsou zásobárny chemikálií, které destičky potřebují k tomu, aby se mohly shluknout dohromady.

Náchylnost ke krvácivosti u HPS je různá. Zvýšená tvorba modřin nebo časté krvácení z nosu nemusí vyústit v diagnózu HPS. Někdy může být krvácení masivní jako při operaci nebo při porodu. Užívání léků s účinnou látkou ovlivňující srážlivost krve, jako je např. kyselina acetylsalicylová (acylpyrin, aspirin...), může krvácení zhoršovat.

Obvyklé testy, kterými se zjišťuje srážlivost krve, většinou vykazují u HPS normální výsledky. Tyto testy zahrnují čas potřebný ke sražení krve (tvorbě protrombinu PT), dílčí čas k vytvoření tromboplastinu (PTT) a zjištění počtu krevních destiček. Čas krvácení je obvykle prodloužený, ale může být i normální.

Někteří lidé s HPS, kteří trpí silnějším krvácením, mohou mít další problém. Mohou mít také menší množství substance způsobující srážení krve. Tato látka se nazývá von Willebrandův faktor. Jestliže je von Willebrandův faktor nižší než 70%, je značně vysoké riziko krvácení. Testování krevních vzorků na von Willebrandův faktor provádějí některé nemocniční laboratoře.

Onemocnění plic

HPS také zahrnuje onemocnění plic. Mnoho lidí s HPS trpí plicní fibrózou, což znamená, že plicní tkáň se zajizví a omezuje kapacitu plic. Plicní postižení se časem zhoršují. Spirometrie, která měří množství vzduchu, které člověk vyfoukne do přístroje, může ukázat vznikající problém dříve, než se změny objeví na rentgenovém snímku.

Infekční onemocnění střev

Dalším problémem spojeným s HPS je zánětlivé onemocnění střev, které může způsobovat krvavý průjem nebo bolesti břicha. Střevní problémy u HPS jsou obdobné jako u obvyklého chronického onemocnění střev – Crohnovy choroby, ale nereagují dobře na léčbu obvyklou u Crohnovy choroby. V některých případech může být ztráta krve při průjmu tak silná, že stav vyžaduje infúze nebo operaci.

Onemocnění plic a střev má – jak se zdá – něco společného s „ceroidem“, nažloutlou látkou, která se nachází v mnoha různých orgánech lidí s HPS. Zatím se nepodařilo objevit pravou podstatu této látky. Novější studie objevily gen HPS na chromozomu 10, ale tento gen se nevyskytuje u všech lidí s HPS. Zdá se, že tento gen způsobuje tvorbu proteinu v membránách droboučkových uzlíčků chemikálií uvnitř buněk. Mezi těmito uzlíčky jsou lysozomy, které mají za úkol odstraňovat zbytky po odumřelých buňkách.

Změny závažnosti

Jedním z nejzávažnějších problémů HPS je, že jeho vývoj je naprosto nepředvídatelný. Krvácivost u HPS se velmi liší – od mírné tvorby modřin až po život ohrožující krvácení. Některé děti mají problém s krvácivostí při malé operaci jako např. při úpravě ušní trubice.

Postižení střev se většinou nevyvíjí do doby dospívání, ačkoliv existovaly případy i u novorozenců. Postižení plic se nemusí rozvinout až do dospělosti.

Díky tomu, že závažnost a výskyt těchto komplikací jsou dost různé a syndrom HPS je natolik neznámý, že o něm mnoho chirurgů neslyšelo, je nutné, aby lidé s albinismem o HPS věděli. Děti s albinismem by neměly brát léky ovlivňující srážlivost krve, např. s obsahem kys. acetylosalicylové. Jestliže se nějakému dítěti lehce tvoří modřiny a trpí záněty tlustého střeva, případně musí podstoupit operaci, je velmi důležité informovat o těchto problémech lékaře a nasměrovat ho ke zdrojům příslušných informací.

Genetika albinismu: téměř u všech typů albinismu je k tomu, aby se narodilo dítě s albinismem, třeba, aby oba rodiče byli nositeli genu albinismu. Protože tělo dostává při zrodu dvě sady genů, může mít člověk normální pigmentaci, ale být zároveň nositelem genu albinismu. Když má osoba jeden gen pro normální pigmentaci a jeden gen pro albinismus, bude mít dostatek genetické informace pro tvorbu normálního pigmentu. Gen albinismu je „recesivní“ – tedy nezpůsobí albinismus, pokud se ve druhé sadě genů nevyskytne druhý „recesivní“ gen albinismu. V tomto případě pak člověk nemá gen, který umožňuje normální tvorbu pigmentu.

Jestliže oba rodiče jsou nositeli genu albinismu a žádný z nich nemá albinismus, je u každého těhotenství pravděpodobnost jedna ku čtyřem, že dítě bude mít albinismus. Tento typ dědičnosti se nazývá autosomálně recesivní dědičnost.

Každý rodič dítěte s okulokutánním albinismem musí být nositelem tohoto genu. Nositeli musí být oba – otec i matka. Pro rodiče, jejichž dítě nemá albinismus, neexistuje jednoduchý test na odhalení, jestli jsou nebo nejsou nositeli genu albinismu. Vědci analyzovali DNA lidí s albinismem a našli změny, které způsobují albinismus, ale tyto změny nejsou vždy přesně na stejném místě dokonce ani pro konkrétní typ albinismu. Tyto testy nejsou tedy průkazné.

Ve většině případů je albinismus vázaný na chromozom X, to znamená, že gen pro albinismus se nachází na chromozomu X. Albinismus vázaný na X chromozom se vyskytuje téměř exkluzivně jen u mužů. Přenáší se z matek, které mají tento gen, na syny. V případě, že je matka nositelkou tohoto genu, je u syna šance 1 ku 2, že bude mít oční albinismus. Matky, které přenášejí tento gen, mohou mít pigmentové skvrny na zadní straně sítnice, ale nemají plně vyvinutý syndrom očního albinismu. Oftalmologové dokáží tyto pigmentové skvrny identifikovat přibližně v 80% případů. Albinismus vázaný na X chromozom se také nazývá Nettleship-Falls oční albinismus.

Méně častý oční albinismus vykazuje odlišný vzorec dědičnosti – autosomálně recesivní. U tohoto typu albinismu jsou oba rodiče dítěte s postižením nositeli tohoto genu. Postihuje stejně hochy i dívky. Jestliže oba rodiče jsou nositeli tohoto genu, je šance 1 ku 4, že jejich dítě bude mít oční albinismus. Novější studie naznačují, že autosomálně recesivní albinismus je forma okulokutánního albinismu. Barva kůže a vlasů může být o něco světlejší než u ostatních členů rodiny. Autosomálně recesivní albinismus může být varianta buď vázaná na špatný metabolismus tyrosinazy (typ 1) nebo P genu (typ 2) okulokutánního albinismu.

Testy na gen očního albinismu

Vědci objevili některé (ale ne všechny) vady DNA u očního albinismu. Proto krevní testy na identifikaci genů pro různé typy albinismu nejsou dostatečně přesvědčivé, a nemohou se tedy použít pro genetické poradenství. Oftalmolog většinou dokáže rozeznat pigmentové skvrny na sítnici přenašečky genu albinismu vázaného na X chromozom. Jestliže tyto skvrny nejsou zřejmé, výzkumná laboratoř může vyšetřit vlasovou cibulku nebo kožní biopsii dítěte. Ta by vykazovala neobvykle velké granule pigmentu u očního albinismu vázaného na X chromozom. U autosomálně recesivního typu očního albinismu by se velké granule nevyskytovaly. S konkrétními dotazy na jednotlivé případy a možnosti dědičnosti se musí zájemci obrátit na genetickou poradnu. Mnoho rodičů dětí s očním albinismem se rozhodne

mít víc dětí. Zjistí, že pokud jejich dítě má odpovídající podporu a pomoc, dokáže fungovat „normálně“ navzdory svému zrakovému postižení.