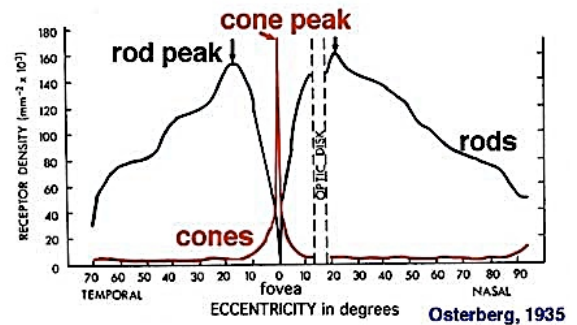


POVZETEK SEMINARJA O BARVNI SLEPOTI (AKROMATOPSIJI)

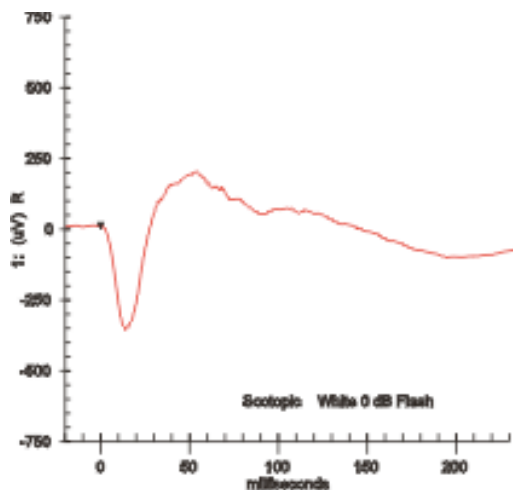
Simptomi:

- * akromatopsija (=barvna slepota)
- * hemeralopija/fotofobija (=dnevna slepota)
- * slabovidnost (~10%)
- * nistagmus (z leti se izboljša)
- * globinska predstava

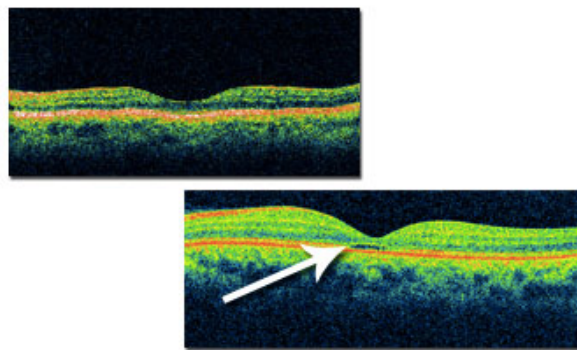


Diagnoza:

ERG(elektroretinografija)



OCT



Gensko testiranje

Postopek:

1. napotnica (starši + otrok)
2. naročite se na genetski ambulanti
Šlajmerjeva 4
kontakt: dr. Karin Writzl
01-5226171 / 014320024
genetika.ambulanta@gmail.com
3. zavarovalnica mora odobriti
4. vzorec pošljejo na kliniko v Oregon

Genetics of Rod Monochromatism

Gene	Populations	Location	Incidence
CNGB3	Pingelapese and Irish	8q21	50%
CNGA3	Denmark Jews of Iraq, Iran and Morocco	2q11	25%
GNAT2	Europeans of Italy and Denmark	1q13	2%
PDE6C	Not Determined	10q24	2%

These four genes may account for about 79% of cases.

Zdravljenje:

- * Genetska terapija: AGTC (Applied Genetic Technologies Corporation): 19.11.2012 objavljena novica, da so si zagotovili \$37,6 M za razvoj genetske terapije za paciente a akromatopsijo. Z AAV (adeno-associated virus), sintetično proizvedenim virusom na mrežnico vnesejo ACHM gen, ki se aktivira na neaktivnih fotoreceptorjih čepnic (uspešno preizkušeno že na 50ih pacientih z Leberjevo boleznijo ter na psih z akromatopsijo)
- * CNTF klinična študija na NIH (National Institute for Health): implant CNTF (ciliary neurotrophic factor) se z operacijo vstavi na mrežnico za CNGB3 tip akromatopsije (faza I/II: preizkušanja varnosti). CNTF je naravna kemikalija, ki aktivira deovanje čepnic, ki so na mrežnici prisotne, vendar ne funkcionirajo
- * z izvornimi celicami

ZAGOVORNIŠTVO: aprila 2012 ustanovljena Achroma Corp, neprofitna organizacija namenjena zbiranju sredstev za podporo raziskav v namen zdravljenja akromatopsije (www.achromacorp.org)

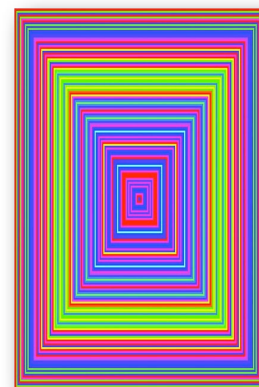
Pripomočki:

- * sončna očala
- * kontaktne leče s filtri (\pm 500 EUR)
- * monokular
- * mobilni telefon (fotoaparati nadomesti monokular)
- * Apple: MAC OS X (zomiranje, inverse) iPad (**Kindle**/ibooks, Color ID, GoodNotes ...)
- * alternativa: ZoomText (PC)

VEČ o pripomočkih: Youtube - **Rob Cancilla: Adaptive Technology**

Življenje z akromatopsijo:

- * umetnost (Meghan Sims, Jay Lonewolf, Neil Harbisson; eyeborg)
- * glasba (John Kay, Ken Kase, Karl Schwonik)
- * šport (Staci Manella, Rachael Scdoris)
- * literatura (Ellen Tomazsewski: My Blindy Girl, Oliver Sachs: Island of the colorblind)



Pomembne povezave:

- * www.achromatopsia.info (Low Vision Center in Indiana)
- * Facebook: Achromatopsia Support Network, Achromatopsia
- * Yahoo: Achromatopsia-Group

kontakt nina.konvalinka@gmail.com