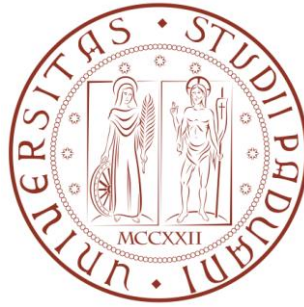


Università degli Studi di Padova

Dipartimento di Fisica e Astronomia

Corso di Laurea Triennale in Ottica e Optometria



Tesi di laurea

*“ACROMATOPSIA E TRATTAMENTO CON LENTI A
CONTATTO”*

Relatore: Prof.ssa Dominga Ortolan

Correlatore: Dott.ssa Irene Aldegheri

Laureanda: Anna Zanolli

Matricola: 1092465

Anno Accademico

2017/2018

*A mio fratello,
compagno di mille avventure e di vita.*

*Ai miei genitori,
la mia forza*

PREMESSA

ABSTRACT

Capitolo 1: INTRODUZIONE

1.1 LA LUCE

1.2 IL COLORE

1.3 MECCANISMI DELLA VISIONE

Capitolo 2: LA VISIONE DEI COLORI

2.1 DISCROMATOPSIA

2.1.1 TIPOLOGIE DI DISCROMATOPSIA

2.1.2 TRICROMATOPSIA

2.1.3 DICROMATOPSIA

2.2 CAUSE DELLA DISCROMATOPSIA

2.2.1 DISCROMATOPSIA CONGENITA

2.2.2 DISCROMATOPSIA ACQUISITA

2.3 ACROMATOPSIA

2.3.1 CARATTERISTICHE CLINICHE

2.3.2 TIPOLOGIE DI ACROMATOPSIA

2.3.3 GENOTIPO – CORRELAZIONE FENOTIPO

2.3.4 TRATTAMENTO DELLE MANIFESTAZIONI

Capitolo 3: LENTI A CONTATTO PER ACROMATOPSIA

3.1 BENEFICI DELLE LENTI A CONTATTO FILTRATE

Capitolo 4: ABBAGLIAMENTO E LAC COLORATE

4.1 L'ABBAGLIAMENTO

4.2 STUDIO DI LENTI A CONTATTO FILTRATE

Capitolo 5: LO STUDIO

5.1 SCOPO E SELEZIONE DI SOGGETTI

5.2 PROCEDURA E PROTOCOLLO

5.3 MATERIALI

5.4 METODI E STRUMENTI

5.5 RISULTATI

5.6 CONCLUSIONE

BIBLIOGRAFIA

Premessa

“Da bambino soffrivo di emicranie visive, accompagnate dai classici scotomi scintillanti e dalle tipiche alterazioni del campo visivo, e anche da alterazioni della percezione cromatica, che per qualche minuto poteva affievolirsi o scomparire del tutto. Questa esperienza mi atterriva, ma al tempo stesso mi allettava, e mi portò a chiedermi come sarebbe stata la vita in un mondo completamente privo di colore, non solo per qualche minuto ma per sempre” (*Sacks, 1997*)

Questa frase di Oliver Sacks dal libro “L’isola dei senza colore” esprime chiaramente come sia difficile comprendere la visione di soggetti con alterazione della percezione dei colori. Nella quotidianità siamo talmente abituati a vedere, e a vedere a colori, che diventa difficile comprendere le implicazioni della mancanza di colore che non è, banalmente, un vedere in bianco e nero. La vita di un soggetto discromate o acromate è caratterizzata dall’inabilità o ridotta capacità di vedere i colori, o di percepirne le differenze, in normali condizioni di luce.

Esistono diverse forme di acromatopsia, ma tutte comportano non poche difficoltà in compiti legati alla visione e discriminazione del colore, dal fare sport di squadra o compilare fogli di lavoro e mappe, al rifiutare di mangiare qualcosa che appare particolarmente sgradevole (*Holmes, 2011*).

Molte volte, all’interno delle scuole, ragazzi con difficoltà nella visione del colore sono erroneamente etichettati come pigri, problematici o distratti. Sebbene molti insegnanti ed educatori conoscano l’acromatopsia, solo pochi di loro comprendono i reali problemi a esso associati o hanno delle strategie per relazionarsi con questa tipologia particolare di soggetti.

Abstract

SCOPO: Lo scopo di questo lavoro è analizzare come l'utilizzo di lenti a contatto filtranti possa migliorare la vita dei soggetti affetti da disturbi della visione del colore, specialmente in età prescolari e scolastiche.

METODO: Si è effettuato il test dell'abbagliamento su otto soggetti affetti da acromatopsia con e senza il porto di lenti a contatto filtranti *ChromaGenTM*. Tale risultato è stato poi confrontato con quelli ottenuti da altri sedici soggetti privi di alcun deficit legato alla visione del colore.

RISULTATI:

Il test di recupero dall'abbagliamento sugli 8 soggetti acromati, privi di lenti a contatto filtrate non ha fornito nessuna risposta entro il tempo massimo di 60 secondi, mentre con le lenti a contatto, ha dato come risultato un tempo di recupero medio di circa 17 secondi, risultato simile a quello di persone con normale percezione dei colori.

CONCLUSIONI: le lenti a contatto colorate hanno completamente cambiato la vita dei soggetti acromati considerati. Esse, non solo consentono loro di limitare i sintomi, ma migliorano anche il loro stile di vita, riducendo l'impatto psicologico negativo.

“I believe that, if color information were suddenly to become available to my eyes, it would so bewilder me that I would probably have great difficulties adjusting to it. However, I would like very much to have better visual acuity and to be less bothered by strong light...”

Achromat Network Member

Capitolo 1

Introduzione

1.1 La luce

La luce viene genericamente definita come quell'insieme di radiazioni elettromagnetiche che sono in grado di stimolare la retina dell'occhio umano. Tale insieme costituisce lo spettro del visibile, ovvero l'unione di tutte le radiazioni che presentano una lunghezza d'onda compresa fra i 380nm e i 780 nm circa.

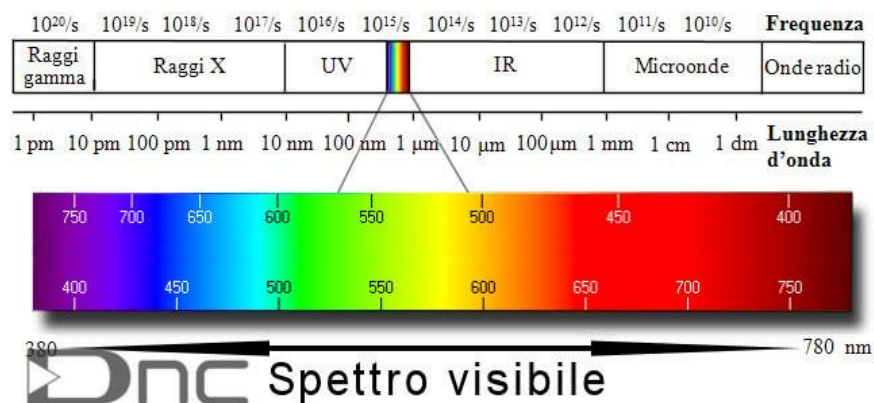


Figura 1.1: rappresentazione dello spettro del visibile.(digitalnewschannel.com)

Fin dai tempi degli antichi greci molti studiosi hanno cercato di dare una spiegazione logica su quale fosse la vera natura della luce: essi, con una visione più filosofica che scientifica, associavano la visione a un flusso di atomi che, generati dai corpi luminosi, interagivano con gli occhi. Si arrivò a una valida definizione scientifica della luce solo nei primi anni del 1800, in cui si iniziò a pensare alla luce non più come una particella, ma come un'onda. (P. Mazzoldi, M. Nigro, C. Voci, 2008)

Questi risultati sono la conclusione di indagini di Michael Faraday e James Clerk Maxwell, che portarono a riconoscere la sostanziale unità dei fenomeni elettrici e magnetici e consentirono la formalizzazione definitiva dell'elettromagnetismo.

Maxwell stesso arrivò a definire la luce visibile come un particolare tipo di onda elettromagnetica (Maxwell, 1870), la quale si può differenziare da altre specie di onde elettromagnetiche (le onde radio, le microonde, il calore, i raggi x e i raggi ultravioletti), per il fatto di essere percepita dall'occhio umano. (*Bressan, 2007*)

Successivamente, grazie al lavoro di fisici come Maxwell, Einstein e Planck, si arrivò a una teoria, valida tuttora, in cui la natura corpuscolare e quella ondulatoria, viste fino ad allora come ipotesi contrastanti, si conciliano in un'unica teoria probabilistica: la luce viene vista come una particella fisica, detta fotone, cui viene associata un'onda che determina la probabilità che lo stesso fotone si trovi in una determinata posizione (Planck 1900). L'energia associata a un'onda risulta direttamente proporzionale alla sua frequenza secondo la legge di Planck:

$$E = h \nu$$

Dove h è la costante di Planck.

Grazie a queste teorie si sono quindi resi chiari i due principali comportamenti della luce: la propagazione, che avviene come un'onda elettromagnetica e l'assorbimento, che viene spiegato attraverso la sua natura corpuscolare. (*P. Mazzoldi, M. Nigro, C. Voci, 2008*)

1.2 Il colore

Il colore non è una caratteristica intrinseca della materia, ma è strettamente legato alla presenza della luce senza la quale, infatti, non esisterebbe alcuna cromia. La luce che colpisce un oggetto, a seconda del suo colore, viene parzialmente assorbita e parzialmente riflessa. Quest'ultima parte viene percepita all'interno dell'occhio umano dai recettori cromatici che la trasformano in impulsi, vedendo

trasmessi e interpretati all'interno del cervello. Nasce così la sensazione di colore. Dal punto di vista prettamente biologico il colore si genera pertanto nell'occhio dell'osservatore e costituisce un'impressione sensoriale.

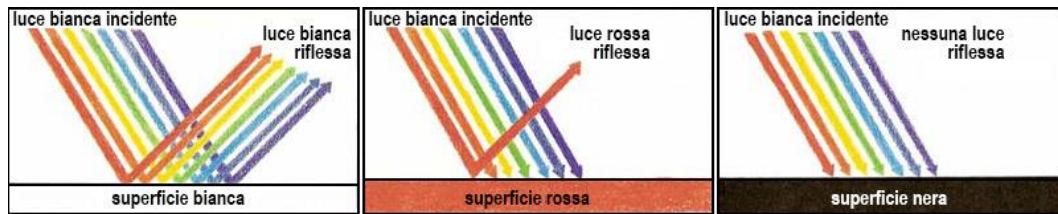


Figura 1.2: Un corpo illuminato da luce bianca appare bianco (a sinistra) se riflette tutti i colori, senza assorbirne nessuno. Appare nero (a destra) se assorbe tutti i colori, senza rifletterne nessuno. Appare colorato se riflette solamente le radiazioni corrispondenti a tale colore. (didatticarte.com)

Grazie al fenomeno di interferenza fra le onde, partendo da due o più colori e mescolandoli fra loro, si ottiene un colore, a volte, completamente diverso. Tale fenomeno viene detto mescolanza cromatica (Kuppers, 1990) e spiega come, partendo dai colori primari (rosso, verde e blu) si possa arrivare a produrre qualsiasi colore. In particolare la mescolanza cromatica viene definita additiva quando vengono aggiunte sostanze che riflettono altri intervalli di lunghezze d'onda; sottrattiva quando queste sostanze assorbono parte della luce e quindi la sottraggono alla luce riflessa.

Richiamano particolare attenzione due colori: il bianco e il nero. Essi, non colori a tutti gli effetti, sono generati rispettivamente dalla completa riflessione e dal totale assorbimento di tutto lo spettro del visibile.

In natura, però, il bianco è solo un'entità teorica: non esiste alcun materiale in grado di riflettere il 100% delle frequenze comprese fra i 380nm e i 780nm. Per ottenere il bianco "splendente", essenziale in molte applicazioni industriali, si ricorre al candeggio che elimina i pigmenti colorati, che assorbono la luce, e a sbiancanti ottici, che assorbono parte delle radiazioni UV, restituendole come luce supplementare.



Figura 1.3: *Combinazione dei colori primari rosso, verde e blu. La sovrapposizione completa dà la luce bianca, le sovrapposizioni parziali danno il giallo, il ciano ed il magenta (che sono a loro volta primari, perché se si sovrappongono producendo il bianco).*
(A. Rossetti, P. Gheller, 2003)

È sicuramente molto importante tenere in considerazione il fatto che ciascuno "percepisce" il colore in modo differente. L'interpretazione del colore varia da individuo a individuo. (M. Lüscher, 1976)

1.3 Meccanismi della visione

Vedere è frutto di un'elaborazione che il nostro cervello riesce a compiere partendo dalla luce, senza la quale non siamo in grado di dare un'interpretazione al mondo che ci circonda. Attraverso l'occhio stesso, la luce viene elaborata e inviata al cervello affinché possa essere trasformata e codificata in immagine (T. Young 1773-1829, H. Helmholtz 1821-1894).

Questo fenomeno, abbastanza complesso, inizia nel momento in cui un fotone arriva in retina. È quindi molto importante, affinché l'obiettivo finale sia una visione chiara e nitida, che tutte le strutture oculari, ovvero i mezzi diottrici, siano integri e funzionali. La retina è la membrana più interna del bulbo oculare ed è una componente fondamentale per la visione umana essendo formata da cellule recettoriali, responsabili di trasformare l'energia luminosa in potenziale elettrico, informazione che poi viene inviata al cervello. Pur essendo sottilissima, essa è costituita da nove strati. Il primo strato è composto dai fotorecettori, cellule sensibili alle radiazioni luminose, rappresentati dai coni e dai bastoncelli, ripartiti in modo ineguale nella retina. A livello foveale sono presenti esclusivamente coni i quali sono circa sette milioni, progredendo verso la periferia i bastoncelli diventano invece più numerosi (Midena, 2006).

Questa differente densità di fotorecettori è responsabile della visione nitida nel punto di fissazione e della visione sfumata e poco definita nella zona periferica del campo visivo. I bastoncelli, insensibili ai colori, sono responsabili della visione notturna (visione scotopica), i coni, invece, sono responsabili della visione dei colori e risultano sensibili a illuminazione piuttosto intensa (visione fotopica).
(M. G. Bucci, 1993)

La principale differenza che si ripercuote su una diversa capacità funzionale è la presenza di rodopsina nei bastoncelli e di pigmenti sensibili a tre diverse frequenze di onde elettromagnetiche (rosso, blu e verde) nei coni. Se nella retina fosse presente un solo tipo di fotorecettore, non si avrebbe alcuna sensazione di colore e il mondo verrebbe visto in bianco e nero.

I tre diversi tipi di coni presentano importanti caratteristiche e sono in grado di assorbire lunghezze d'onda differenti:

- Coni S (*short*), sensibili alle onde corte (assorbimento massimo ai 420 nm), sono conosciuti anche come coni del blu.
- Coni M (*medium*), sensibili alle onde medie (picco di assorbimento massimo ai 530 nm), detti anche coni del verde;
- Coni L (*long*), sensibili alle onde lunghe ,(massimo assorbimento ai 565 nm), sono conosciuti anche come coni del rosso.

Si può allora affermare che vediamo rosso quando la radiazione eccita maggiormente i coni con massimo di sensibilità a 565 nm rispetto a quelli con sensibilità massima a 530 nm, ovvero quando il rapporto dell'eccitazione del primo tipo di cono, rispetto all'altro, è più marcata.

Nella regione dello spettro in cui questi due tipi di coni sono all'incirca ugualmente sensibili, vediamo giallo, dove invece l'eccitazione del secondo tipo di coni (con picco a 530 nm) è maggiore del terzo (565 nm) vediamo verde.

(C. Casco, 1992)

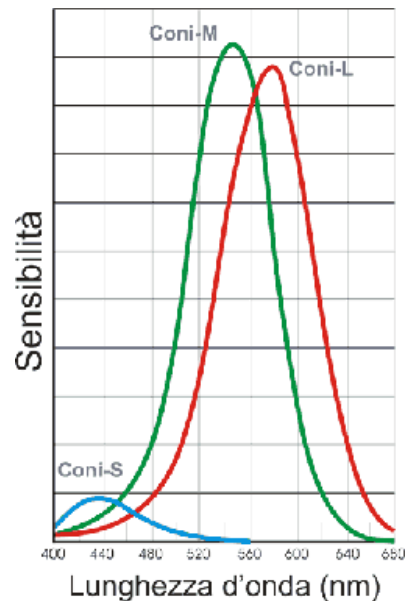


Figura 1.4: bande di assorbimento dei quattro tipo di fotopigmenti presenti nella retina umana. (L.R.Gregory,1998)

Le cellule neurali presenti nella retina sono stratificate a partire dai fotorecettori e possono essere classificate in: cellule orizzontali, bipolari, amacrine e gangliari.

- Le cellule orizzontali sono interneuroni inibitori che collegano tra loro i fotorecettori e utilizzano come neurotrasmettitore il GABA.
- Le cellule bipolari sono invece neuroni che formano, con i loro assoni, sinapsi con i coni e bastoncelli, mentre gli altri prolungamenti creano sinapsi con le cellule gangliari.
- Le cellule amacrine sono cellule prive di assone e svolgono una funzione di modulazione.
- Le cellule gangliari sono delle cellule voluminose il cui nucleo si trova nello strato delle cellule multipolari. Da un lato fanno sinapsi con le cellule bipolari e con le cellule amacrine; dall'altro lato, gli assoni percorrono lo strato delle fibre nervose fino alla papilla ottica in cui formano il nervo ottico, il quale permette di trasferire l'informazione nervosa ai centri visivi localizzati nel cervello. (M. G. Bucci, 1993)

I due nervi ottici si incontrano nel chiasma, dove si incrociano parzialmente: gli assoni provenienti dalla metà di destra di ognuna delle due retine vanno a formare il tratto ottico sinistro, che si dirige verso l'emisfero sinistro del cervello. Mentre

gli assoni della metà sinistra delle retine formano il tratto ottico destro, ne consegue che la metà sinistra del campo visivo è rappresentata nella parte destra del cervello.

Dopo che le fibre si sono incontrate all'interno del chiasma, si dirigono al corpo genicolato laterale e quindi alla corteccia celebrale. Una parte delle fibre del nervo ottico, invece di dirigersi verso il corpo genicolato laterale, si dirige verso il collicolo superiore. Entrambe hanno il compito di rielaborare e raffinare l'informazione proveniente dalla retina: il collicolo superiore risulta coinvolto nella localizzazione degli oggetti e nel controllo dei movimenti oculari, mentre il corpo genicolato laterale è responsabile di una prima analisi del colore e del contrasto. (*M. G. Bucci, 1993*)

Capitolo 2

La visione dei colori

Il colore è strettamente legato all'osservatore: esso può risultare differente a seconda di chi lo guarda. Vi sono però varie tipologie di alterazioni della percezione cromatica che possono essere raggruppate in due grandi categorie:

- discromatopsia: anomalia nella percezione dei colori, legata a un disturbo funzionale dei coni, ovvero quando la visione dei colori è presente ma risulta alterata. Tale disturbo porta a una scarsa percezione di alcune tonalità come il verde o il blu. Una particolare forma di discromatopsia è conosciuta come daltonismo e riguarda in particolare il colore rosso. (*essiloritalia.it*)
- acromatopsia (acromia, monocromatismo): percezione del colore assente, ovvero completa assenza dei tre sistemi di coni recettori. La visione in questo caso risulta monocromatica (bianco e nero) poiché il soggetto presenta cecità visiva in tutti e tre i colori primari e, inoltre, la curva di visibilità fotopica risulta uguale a quella scotopica. (*M. Maione, E. Pisano, 1965*).

2.1 Discromatopsia

Esistono diversi tipi di discromatopsia, prevalentemente di natura congenita, dovuti ad alterazioni ereditarie dei fotorecettori; alcune forme possono invece essere legate a traumi o a condizioni temporanee e si sviluppano a seguito dell'esposizione ad alcuni composti chimici o a seguito di danni all'apparato visivo (nervo ottico, retina, aree della corteccia cerebrale).

2.1.1 Tipologie di discromatopsia

La principale forma di discromatopsia, legata a difetti genetici relativi ai tre tipi di coni, può essere suddivisa in due grandi famiglie:

- **Tricromatopsia:** percezione del colore presente ma differente dal normale, poiché pur essendo presenti tutte e tre le tipologie di coni, una di queste risulta difettosa.
- **Dicromatopsia:** percezione del colore presente ma differente dal normale in quanto, questi soggetti, riproducono gli effetti dello stimolo luminoso attraverso miscugli di due sole radiazioni. Questa tipologia di discromatopsia è caratterizzata dalla presenza di una banda neutra, nella quale non vi è sensazione di colore, causata del fatto che non vi è la presenza del terzo fotopigmento.

Tali alterazioni possono essere classificate in base al fotopigmento del cono interessato.

Tre termini utilizzati per descrivere le carenze della visione dei colori sono: protan, deutan e tritan (dal greco *protos*: primo, *deuteros*: secondo e *tritos*: terzo, l'ordine in cui sono state descritte le deficienze della visione a colori).

Essi presentano rispettivamente la mancanza o l'anomalia del fotopigmento a cono con lunghezza maggiore, media o minima



Figura 2.1: classificazione delle tipologie di tricromatopsie e dicromatopsie in base al fotopigmento interessato. (The Perception of Color, retina.umh.es)

È importante ricordare che sia i tricromati che i dicromati non risultano ciechi completamente ai colori ma differiscono nella percezione del colore e sulla percezione della combinazione di luci primarie monocromatiche rispetto ai soggetti normali.

2.1.2 Tricromatopsia

I tricromati vengono suddivisi a loro volta in 3 categorie:

- **Protanomali:** soggetti con la curva di visibilità spettrale che presenta il punto massimo spostato verso le brevi lunghezze d'onda (verso il verde), con conseguente diminuzione per le lunghezze d'onda elevate. La loro capacità discromatica inizia verso i 609 nm e questo porta a una difficoltà nella discriminazione e determinazione del colore rosso, mentre per il resto dello spettro si comportano in modo simile agli altri individui. Questa categoria è abbastanza rara: ne è affetto solo circa l'1% della popolazione mondiale.
- **Deuteranomali:** i soggetti che presentano questa anomalia hanno il fotopigmento del cono verde anomalo in quanto il punto massimo della curva di visibilità spettrale è spostato verso le lunghezze d'onda elevate. La radiazione verso i 589 nm (corrispondente al giallo sodico) viene vista verdastra.
- **Tritanomali:** le persone con tritanomalia presentano un deficit funzionale nelle cellule cono blu. Il blu appare più verde e può essere difficile distinguere il giallo e il rosso dal rosa. Questi soggetti presentano una diminuzione della sensibilità per le brevi lunghezze d'onda, hanno quindi una capacità di discriminazione della colorazione blu-verde ridotta. La tritanomalia è estremamente rara. (*M. Maione, E. Pisano, 1965*).



*Figura 2.2: visione di un famoso quadro di Frida Khalo da parte di un soggetto con visione normale, uno con deuteranomalia, uno con protanomalia e uno con tritanomia.
(www.keblog.it/come-vedono-colori-daltonici)*

2.1.3 Dicromatopsia

Anche la dicromatopsia viene suddivisa in tre categorie:

- **Protanopia:** la curva di sensibilità al contrasto presenta il massimo spostato verso le piccole lunghezze d'onda (540 nm). Si presenta quindi una diminuzione della funzione del cono per le lunghezze elevate. Questi soggetti presentano difficoltà nella visione del colore rosso e lo spettro appare spostato verso le brevi lunghezze d'onda. Questo difetto può portare a confondere il rosso con il nero o il grigio scuro, problema che può causare molte difficoltà nella guida in quanto il semaforo rosso può apparire spento.

Data l'assenza del fotopigmento rosso, si considera un punto, chiamato "punto computante", che presenta coordinate ben precise: $x=0,747$ e $y=0,253$.

Da esso partono delle rette, dette “linee di confusione” o “linee isocromatiche”, lungo le quali non vengono percepite differenze cromatiche.

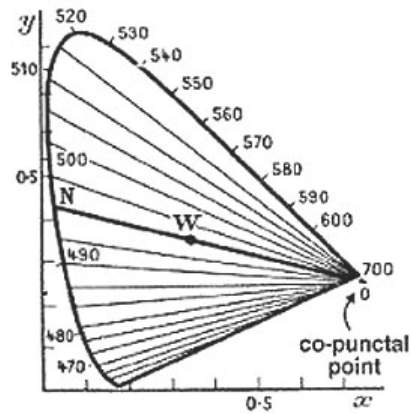


Figura 2.3: grafico delle linee di confusione per i protanopi. (E.Galassi,2007)

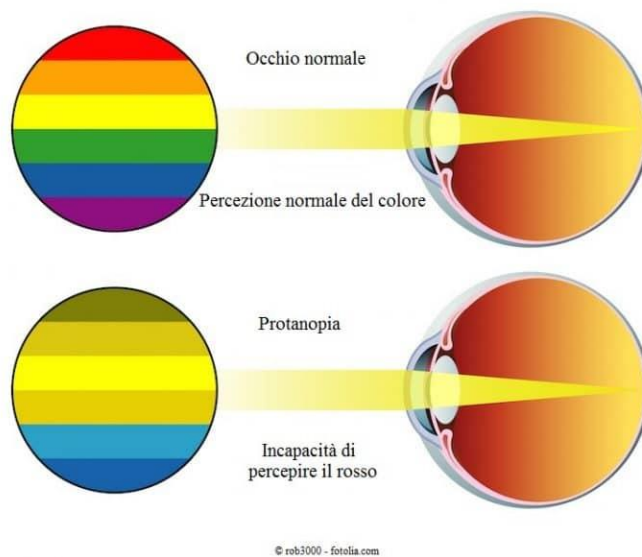


Figura 2.4: colori percepiti attraverso un occhio “normale” e attraverso un occhio affetto da protanopia. (www.barewalls.com/art-print-poster/protanopia)

- **Deuteranopia:** è un malfunzionamento del senso cromatico che consiste nell'incapacità di percepire in modo corretto il colore verde in quanto i fotorecettori coinvolti nell'anomalia sono quelli relativi alle lunghezze medie. Come i protanopi, presentano una sensibilità ai toni spettrali diminuita in toto. La curva di sensibilità risulta spostata verso le lunghezze d'onda più alte per cui vi è una lieve diminuzione della percezione nel campo delle brevi lunghezze d'onda.

Le persone con deuteranopia soffrono gli stessi problemi di discriminazione delle tonalità di colore dei protanopi, ma non distinguono il colore verde. I coni sensibili alla lunghezza d'onda del verde mancano completamente. Questo tipo di soggetto riesce a vedere solo due colori invece che sette. Le linee di confusione convergono in un punto di coordinate $x=1.400$ $y=-0.400$ (M. Maione, E. Pisano, 1965).

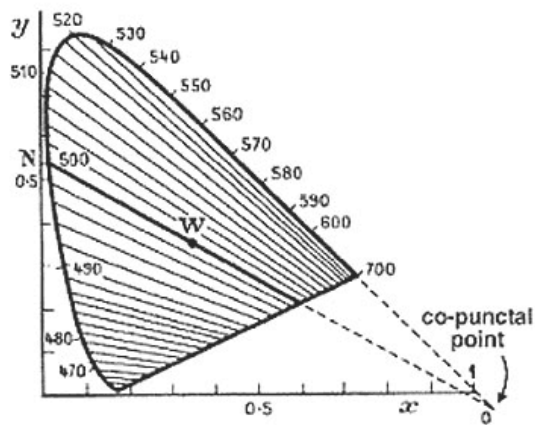
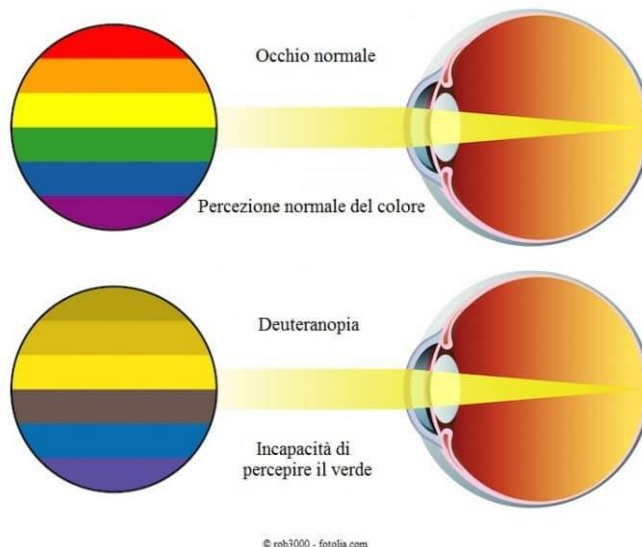
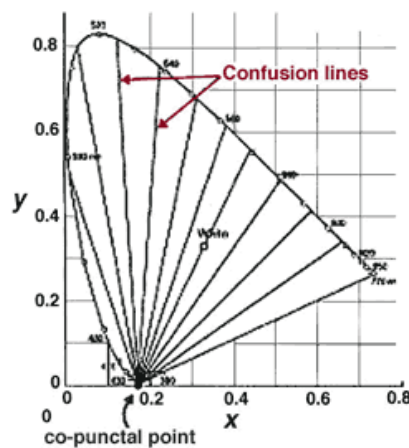


Figura 2.5: grafico delle linee di confusione per i deutanopi. (E.Galassi,2007)



Figur 2.6: colori percepiti attraverso un occhio “normale” e attraverso un occhio affetto da deutanopia. (www.barewalls.com/art-print-poster/dutanopia)

- **Tritanopia:** le persone con tritanopia, nota anche come “cecità dal colore blu-giallo”, presentano un’anomalia del senso cromatico, consistente nell’incapacità di percepire in modo corretto il colore blu. Tale deficit è dovuto alla mancanza di cellule cono blu. Vi è una diminuzione per le brevi lunghezze d’onda. Il blu appare verde e il giallo appare viola o grigio chiaro. (<http://www.colblindor.com/2007/01/23/confusion-lines-of-the-cie-1931-color-space>)



*Figura 2.7: grafico delle linee di confusione per i tritanopi.
(E.Galassi,2007)*

2.2 Cause della discromatopsia

La discromatopsia può essere di tipo congenito o di tipo acquisito.

2.2.1 Discromatopsia congenita

Le deficienze congenite della vista a colori sono presenti alla nascita e vengono ereditate dai genitori. La forma congenita è dovuta a una mutazione recessiva sul cromosoma X e sono quindi legati al sesso dell’individuo

Sesso	Eterosoma 1	Eterosoma 2
Maschio	X	Y
Femmina	X	X

Tabella 2.2: *Nell'uomo si trovano 22 coppie di cromosomi omologhi e una coppia di cromosomi diversi (detti eterosomi o cromosomi sessuali).*

Affinché un soggetto abbia una discromatopsia, deve presentare tutti i cromosomi X non “sani”.

Poiché gli uomini hanno un solo cromosoma X, ereditato sempre e solo dalla madre, per presentare la deficienza devono avere una madre che sia portatrice o affetta dalla malattia per avere, rispettivamente, il 50% o il 100% di possibilità di esserne colpiti.

Al contrario, non è influente se il padre sia o meno daltonico, in quanto il figlio maschio non eredita mai il cromosoma X del padre. È per questo motivo che gli uomini sono affetti da disturbi recessivi legati al cromosoma X molto più frequentemente (8%) rispetto alle donne (0,4%). (*Rossetti, Gheller, 2003*)

Infatti una donna, che possiede due cromosomi X, per presentare un deficit nella visione del colore, deve presentare il cambiamento genetico su entrambe le coppie del cromosoma e deve avere quindi la madre portatrice o malata e il padre affetto da daltonismo per esserne affetta anche lei.

	Madre sana	Madre portatrice	Madre malata
Padre sano	Figlio sano 100%	Figlio sano 50% Figlio malato 50%	Figlio malato 100%
Padre malato	Figlio sano 100%	Figlio sano 50% Figlio malato 50%	Figlio malato 100%

Tabella 2.3: *probabilità di trasmissione genetica del daltonismo ad un figlio maschio.*

	Madre sana	Madre portatrice	Madre malata
Padre sano	Figlia sana 100%	Figlia sana 50% Figlia portatrice 50%	Figlia portatrice 50%
Padre malato	Figlia portatrice 100%	Figlia portatrice 50% Figlia malata 50%	Figlia malata 50%

Tabella 2.4: probabilità di trasmissione genetica del daltonismo ad una figlia femmina.

Nella seguente tabella vengono riportate le percentuali di diagnosi positive ai vari tipi di discromatopsia

Tipo di discromatopsia	Uomini (%)	Donne (%)
Tutti i tipi	8	0.5
Tricromatopsia		
Protanomalia	1	0.01
Deutanomalia	5	0.4
Tritanomalia	raro	raro
Dicromatopsia		
Protanopia	1	0.01
Deutanopia	1.5	0.01
Tritanopia	0.008	0.008

*Tabella 2.1: percentuali delle varie tipologie di daltonismo.
(F. Pierucci, 2008)*

2.2.2 Discromatopsia acquisita

Questo tipo di discromatopsia è spesso un sintomo di malattie degli occhi, lesioni delle vie ottiche e patologie del cervello: esso non è causato da fattori genetici, ma nasce come conseguenza di determinati avvenimenti, che possono essere legati alla salute o traumi.

Questo deficit può essere bilaterale, se colpisce entrambi gli occhi, o monolaterale, se ne colpisce uno solo.

Un alterato senso cromatico si può evidenziare in soggetti affetti da degenerazione maculare, glaucoma, retinite pigmentosa e neuropatie ottiche. Difetti nel

discriminare i diversi colori possono derivare da traumi cranici o da ictus che colpiscono i centri visivi. Una lieve insensibilità giallo-blu può essere associata a cataratta.

2.3 Acromatopsia

Nell'occhio definito normale i coni e i bastoncelli collaborano, si integrano tra loro, permettendo di vedere in qualunque condizione di luce. Nella retina di un acromate i coni funzionano poco o non funzionano affatto, ed è proprio per questo motivo, che questi soggetti sono costretti ad affidarsi interamente al lavoro dei bastoncelli. Ecco perché gli acromati vengono definiti “ciechi ai colori” (parzialmente o totalmente), hanno ridotta acuità visiva e non sono in grado di adattarsi in modo normale all'aumento d'intensità della luce, naturale ed artificiale. La gravità di questi sintomi, comunque, varia molto da persona a persona.

2.3.1 Caratteristiche cliniche

L'acromatopsia è definita come una condizione visiva, congenita e patologica (*Millodot, 2014*) che consiste in un raro difetto ereditario presente fin dalla nascita e non degenerativo.

A seconda della sua principale causa, è possibile distinguere tre diverse tipologie di acromatopsia:

- Acromatopsia congenita: rara alterazione genetica della visione dei colori, presente fin dalla nascita e non degenerativa che quindi non peggiora col tempo né porta alla cecità. Questo tipo di acromatopsia si sviluppa attraverso visione monocromatica, abbagliamento e bassissima acuità visiva.
- Distrofia dei coni (o acromatopsia degenerativa) è una malattia degenerativa della retina; essa causa la perdita progressiva della funzione dei coni. I suoi sintomi sono simili a quelli dell'acromatopsia congenita ma possono non presentarsi nei primi anni di vita, mentre tendono ad aggravarsi con il passare del tempo.

- **Acromatopsia cerebrale:** non è causata dal mancato funzionamento dei coni ma da lesioni della corteccia visiva, per traumi o patologie (tumori); in questo caso la perdita della percezione dei colori non si accompagna ad una riduzione dell'acuità visiva.

Tutti gli individui affetti da acromatopsia presentano una discriminazione cromatica errata, lungo tutti e tre gli assi della visione dei colori, corrispondenti alle tre classi di coni. In essi, i coni lavorano poco o non funzionano affatto, quindi, per vedere, questi soggetti possono fare affidamento solo ed esclusivamente sui bastoncelli. (*F.Futterman, 2004*)

2.3.2 Tipologie di acromatopsia

Questa condizione può essere suddivisa in tre grandi categorie:

- **acromatopsia completa** (monocromatismo totale dei bastoncelli): questa particolare condizione è caratterizzata dalla completa mancanza della funzione dei coni. Essa risulta essere relativamente rara, con un'incidenza stimata di 1 caso su 30.000. Questo particolare tipo di acromatopsia si verifica quando i coni sono completamente disfunzionali, attingendo solo ai bastoncelli come fotorecettori funzionanti.
- **acromatopsia incompleta** (monocromatismo parziale dei bastoncelli): questa condizione è caratterizzata dalla funzione di una minima parte dei coni.
- **monocromatismo dei coni blu:** una piccola parte dei coni funziona e questi sono tutti corrispondenti ai coni blu. Questo tipo di difetto nella visione di colori porta, maschi e femmine, a essere affetti in ugual misura. Questi acromati ereditano due geni difettosi, uno da ciascun genitore e questo tipo di trasmissione è nota come "autosomica recessiva". (*R. Harrison, D. Hoefnagel, J. Hayward, 1960*)

Mentre nell'acromatopsia completa esiste un difetto generalizzato in tutti i coni, indipendentemente dal tipo, nel monocromatismo dei coni blu, i fotorecettori si

sviluppano normalmente, ma la retina non è in grado di produrre né il pigmento verde, né quello rosso, in modo che solo i coni blu funzionino normalmente.

Il pigmento dei coni rossi e verdi è prodotto da geni situati sul cromosoma X che, assieme al cromosoma Y determina il sesso di ogni persona: i maschi hanno un cromosoma X e un cromosoma Y, mentre le femmine hanno due cromosomi X. (tab 2.2)

Una donna portatrice del difetto su uno dei suoi cromosomi X normalmente non ne è affetta, perché ha anche un cromosoma X normale che permette di compensare l'alterazione visiva. Infatti, questo secondo cromosoma X può produrre abbastanza pigmento rosso e verde da permetterle di avere, nell'insieme, coni quasi normali.

Un maschio presenta, al contrario, un solo cromosoma X, perciò, qualunque difetto di un gene su quel cromosoma non presenta alcuna "protezione", poiché il cromosoma Y non contiene un gene sano corrispondente. Ciascun ovulo o spermatozoo contiene un solo membro della coppia di cromosomi. Se la donna è affetta, le regole della probabilità determinano quale dei suoi due cromosomi X sarà trasmesso al figlio: avrà così il 50% di probabilità di tramandare quello con il gene sano e il 50% di tramandare quello con il gene difettoso. Se il partner non è affetto, l'ovulo sarà fecondato o dal cromosoma X sano, generando una femmina, o dal cromosoma Y, generando un maschio. Perciò esiste il 50% di probabilità che il figlio, maschio o femmina, erediti il difetto.

	Madre malata
Padre sano	Figlio sano 50% Figlio malato 50%

Tabella 2.5: probabilità di trasmissione genetica dell'acromatopsia ad un figlio da madre malata.

Se è l'uomo a essere affetto, e la moglie risulta essere sana non portatrice, le figlie ereditano il cromosoma X difettoso dal padre e quello sano dalla madre e quindi risulteranno essere portatrici sane. I figli maschi saranno sani e non portatori, perché ereditano il gene X sano dalla madre. (F.Futterman, 2004)

	Madre sana no portatrice (XX)
Padre malato (X*Y)	Figlia portatrice sana (X*X) Figlio sano (XY)

Tabella 2.6: probabilità di trasmissione genetica dell'acromatopsia ad un figlio da padre malato.

I soggetti acromati presentano quattro principali sintomi visivi e condizioni cliniche:

1. **Avversione alla luce (fotofobia):** sintomo principale, restrittivo e significativo che causa una forte intolleranza alle fonti di luce negli acromati e questo influenza fortemente la vita degli individui. Infatti, la luce, al posto di migliorare la loro visione del mondo, la peggiora, portando l'immagine a scurirsi. La vista degli acromati varia significativamente, in modo continuo, a ogni cambiamento di illuminazione: a seconda di quanta luce c'è e da dove proviene, gli acromati possono considerarsi persone con vista adeguata in caso di oscurità o penombra, con vista limitata, in caso di luce normale o con cecità completa in caso di piena luce.
2. **Ridotta acuità visiva:** scarsa visione dei dettagli posti a determinate distanze. Questo è dovuto dal fatto che i coni risultano concentrati nell'area maculare della retina (e quindi responsabili della visione centrale) dunque l'acuità visiva dei soggetti acromati risulta inferiore rispetto al normale. Tale condizione non può essere corretta con occhiali da vista convenzionali: un acromate, dispone di una bassa acuità visiva e quindi fatica a percepire i dettagli da lontano. La visione da vicino è in generale meno influenzata rispetto a quella da lontano ma l'acuità visiva media delle persone con acromatopsia, misurata tramite le tabelle standard, varia intorno a 1/20. Gli acromati mostrano anche un'ampia gamma di errori della rifrazione oculare che vanno da un'estrema

presbiopia a un'estrema miopia. In molti si trova un significativo astigmatismo, superiore a quello presente nel resto della popolazione.

3. **Mancanza della percezione della banda di colore:** perdita ridotta o completa della capacità di distinguere i colori. La percezione dei colori in tali individui è inaffidabile: molti di loro imparano durante la crescita ad associare determinati colori agli oggetti e riconoscerli in base all'intensità della luce (Sharpe 1999). L'uso dei colori, infatti, è un linguaggio diffusissimo nella vita moderna di comunicazione. Ne sono un esempio lampante i semafori: è impossibile per un acromate sapere se un semaforo sta indicando “avanti” quando è verde o “stop” quando è rosso. Solo in presenza di particolari e del tutto episodiche situazioni di contrasto, ovvero quando è notte fonda, il semaforo fornisce informazioni utili a un acromate. Rendere attivo un semplice segnale acustico, associato ai segnali luminosi, consentirebbe a un acromate di ricevere quelle informazioni al pari di chi distingue i colori. Più in generale tutti quei caratteri di stampa e segnalazioni che non sono caratterizzati da un “sufficiente contrasto” (scritta bianca su sfondo nero o viceversa) non vengono percepiti da un acromate.



Figura 3.1: illustrazione della differenza fra una visione normale e quella di un acromate. (www.masvision.es)

4. **Nistagmo:** un'oscillazione involontaria e ritmica degli assi visivi in una determinata direzione, solitamente lungo l'asse orizzontale. Questo disturbo provoca variazioni significative della vista e di solito si verifica

durante le prime settimane di vita. Il nistagmo si può presentare con un movimento pendolare avente la stessa velocità in tutte le direzioni, oppure con un movimento saccadico, con velocità diversa a seconda delle diverse direzioni. Si compone di una fase rapida e di una lenta.

Il nistagmo può essere influenzato da:

- *Distanza*: aumenta quando si cerca di mettere a fuoco oggetti posti a determinate distanze.
- *Livello di illuminazione*: inferiore nel buio e maggiore con luci forti.
- *Fissazione*: peggiora quando si cerca di vedere un determinato oggetto.
- *Età*: tende a diminuire con l'avanzare dell'età.

Quando si sospetta la presenza di questa condizione, l'oftalmologo può aggiungere ulteriori test diagnostici come la tomografia a coerenza ottica (OCT), l'autofluorescenza e l'esame del campo visivo. Molti acromati presentano una normale condizione oculare, mentre altri presentano alterazioni maculari bilaterali come mancanza di riflesso foveale e anomalie nella pigmentazione maculare. È importante considerare che non è possibile diagnosticare l'acromatopsia considerando il fondo oculare. L'elettroretinogramma (ERG) può mostrare un'assenza o una marcata risposta ridotta alla luce, mentre la risposta scotopica sarebbe normale o parzialmente anormale.

2.3.3 Genotipo - correlazioni fenotipo

L'acromatopsia è stata associata alla mutazione di cinque geni (GNAT2-1P13, PDE6C-10Q24, PHE6H-12P13, CNGA3-2Q11.2 e CNGB3-8Q21.3), che risultano responsabili della codificazione per componenti chiave della cascata di fototrasduzione del cono. Le mutazioni più comuni sono quelle in CNGN3, seguite da quelle in CNGA3 mentre le altre risultano più rare.

(AA Thiadens, S. Roosing, RW Collin, N. van Moll-Ramirez, JJ. van Lith-Verhoeven, MJ. van Schooneveld, AI. den Hollander, LI van den Born, CB. Hoyng, FP. Cremers, CC. Klaver, 2010)

2.3.4 Trattamento delle manifestazioni

Le persone con acromatopsia, non avendo un sistema cono normalmente funzionante e attivo, sono costrette a usare lenti colorate oftalmiche o lenti a contatto per adattarsi a tutti i livelli di intensità luminosa più elevata a quelli del crepuscolo. In quei soggetti la visione peggiora, quindi, proporzionalmente all'aumento dell'intensità luminosa.

Capitolo 3

Lenti a contatto per acromatopsia

Anche se oggi non esistono soluzioni definitive per permettere ai soggetti acromati di vedere in maniera “normale” i colori, vi sono delle tecnologie che permettono a tali individui di avere una migliore visione del colore, e più reale. Vengono utilizzate lenti oftalmiche filtranti che permettono al soggetto stesso di avere una vita più confortevole e agiata, ma da pochi anni vi è la possibilità di correggere tale condizione attraverso l'utilizzo di speciali lenti a contatto colorate. Queste particolari lenti, fino a pochi anni fa, erano disponibili solo in un materiale rigido e quindi risultavano molto scomode e di difficile applicazione. Ora si possono trovare in materiale morbido e quindi più confortevoli e pratiche.

Offrendo un comfort molto più elevato, potendo adattarsi perfettamente alla sensibilità della luce richiesta da ogni acromate, risultano una valida alternativa alle lenti oftalmiche filtranti. Quest'ultime vengono utilizzate per migliorare alcune patologie oculari con diverse finalità:

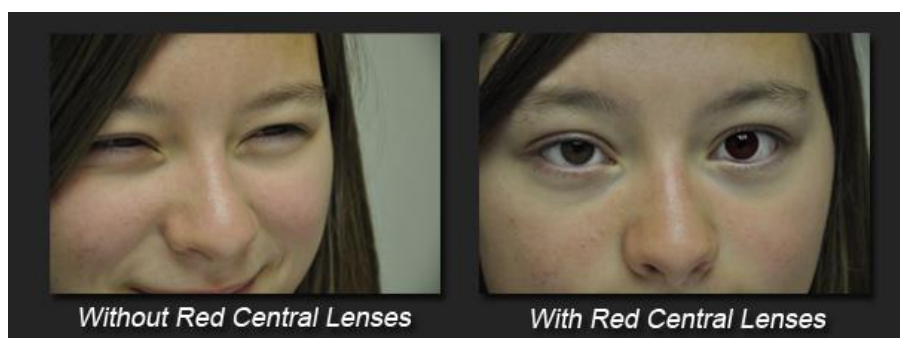
- Ritardarne la progressione;
- Ridurre la diffondanza per migliorare la qualità della visione;
- Ridurre la fotofobia e l'abbagliamento.

Bisogna prestare particolare attenzione al colore del filtro utilizzato in quanto risulta essere un parametro determinante per la sua efficacia. Molto importante è invece la conoscenza della trasmittanza della lente per valutare il suo comportamento quando sottoposto a radiazioni nello spettro del visibile. Tutto questo è importante poichè l'occhio umano ha una differenza di sensibilità per diverse radiazioni nello spettro. Ogni filtro medicale presenta pertanto una curva di trasmittanza ottimizzata in modo da assorbire una parte specifica dello spettro nel visibile, rispettando il più possibile la sensibilità dell'occhio (*DAI optical industries, 2014*).

Per quanto riguarda invece le lenti a contatto filtrate, presentano le medesime finalità ma con un comfort totalmente differente. Le proprietà geometriche delle

lenti di ciascun soggetto devono essere definite in base a diversi parametri e garantire un corretto livello di intensità della luce, il miglior colore filtrante e la giusta area di colorazione.

I benefici psicologici ed estetici che queste lenti permettono di ottenere, sono molto significativi e positivi per gli acromati: i soggetti che presentano la possibilità di utilizzarle non devono più preoccuparsi di indossare occhiali con filtri colorati fortemente antiestetici.



*Figura 3.1: Ragazza con acromatopsia senza lenti a contatto filtrate (a sinistra) e con lenti (a destra).
(www.achromatopsia.com)*

Nella figura 3.1 è possibile osservare una ragazza affetta da monocromatismo rosso. Nella foto a sinistra si può notare l'espressione del viso e il disagio provato non indossando lenti a contatto colorate. Risulta importante notare la forte rima delle palpebre per ridurre la quantità di luce che entra nei suoi occhi. Nella foto a destra indossa lenti a contatto colorate e la ragazza può tenere gli occhi aperti in modo naturale.

L'obiettivo di queste lenti è quello di ridurre l'abbagliamento, consentendo una visione confortevole in ogni condizione di luce e in tutti gli ambienti in cui il soggetto vive ogni giorno. È possibile determinare e personalizzare il tipo di filtro da applicare a ogni soggetto, in base ai tipi di attività che svolge quotidianamente.
(achromatopsia.info)

3.1 Benefici delle lenti a contatto filtrate

Le lenti a contatto colorate possono fornire una serie di benefici e importanti cambiamenti in molte situazioni della vita quotidiana del soggetto acromatico. La

loro vita sarà probabilmente più serena, più sicura e più avvantaggiata rispetto a chi utilizza lenti oftalmiche specifiche per il medesimo deficit.

Alcuni esempi di tali benefici possono essere i seguenti:

1. Eliminazione dell'abbagliamento interno debilitante.

Le lenti a contatto sono molto più efficaci nel controllo della luce e dell'abbagliamento, rispetto agli occhiali con lenti colorate, perché con l'uso di questi la luce può entrare lateralmente alla montatura e arrivare direttamente nell'occhio privo di filtri. Le lenti a contatto, essendo applicate direttamente nell'occhio, garantiscono il bloccaggio completo della luce, che potrebbe entrare all'interno portando un danneggiamento del sistema visivo.

2. Visione più stabile

Utilizzando una corretta lente a contatto filtrata è possibile avere un controllo della luce molto più efficiente e stabile rispetto all'utilizzo di altri dispositivi. La visione può quindi risultare qualitativamente migliore a diversi livelli di illuminazione. I continui alti e bassi della visione, a causa dell'illuminazione stessa, sono appianati. Nel momento in cui un soggetto acromatico è idoneo all'utilizzo di lenti a contatto filtrate, potrebbe essere necessario regolare leggermente l'illuminazione a casa o al lavoro. Quello che prima, senza le lenti filtrate, era idoneo alla visione, ora potrebbe risultare eccessivamente scuro.

3. Migliore campo visivo funzionale

Quando vengono prescritte le lenti a contatto filtrate, la necessità di socchiudere gli occhi si riduce drasticamente. Il socchiudere gli occhi provoca una riduzione drastica del campo visivo e può portare quindi a molte difficoltà nella ricerca degli oggetti in condizione di elevata illuminazione. Mediante l'utilizzo di lenti a contatto è quindi possibile possedere un campo visivo molto più ampio.

4. *Migliore aspetto estetico*

I benefici estetici sono, al giorno d'oggi, molto significativi. Il costante strabismo e l'uso di occhiali oscurati hanno un enorme impatto su chi è affetto da acromatopsia. Questo fattore è particolarmente cruciale nei bambini, che sono spesso oggetto di prese in giro e bullismo.

È possibile applicare le lenti a contatto filtrate sin dai primissimi anni di vita dei soggetti acromatici, ed è probabile che possano inizialmente richiedere l'aiuto dei genitori per l'inserimento e la rimozione quotidiana delle lenti. Spesso si utilizzano lenti marroni o comunque lenti scure affinché non appaiano rosse una volta applicate nell'occhio.

5. *La luce del sole richiede comuni occhiali da sole*

Le lenti a contatto filtrate consentono al soggetto acromatico di avere il controllo della luce interna, ma non possono fornire all'esterno una protezione solare completa. Con le lenti a contatto filtrate, l'abbagliamento esterno sarà più facile da controllare con occhiali da sole normali così come tutti gli individui dovrebbero usare gli occhiali da sole all'esterno. Se fossero state inserite lenti a contatto più scure per controllare completamente l'abbagliamento esterno, non sarebbero adeguate per il porto interno.

6. *Problemi di guida*

L'acromatico potrebbe aver bisogno di aiuto in determinate situazioni di guida, ad esempio lontano dai semafori o da un segnale. Molte persone hanno sviluppato strategie per gestire i semafori, come usare i filtri per migliorare un colore o sottrarne un altro. (www.achromatopsia.com)

I soggetti con acromatopsia presentano, mediamente, una buona risposta mediante l'utilizzo di sistemi biottici, ovvero una combinazione di occhiali da vista con un piccolo sistema telescopico che consente a molti individui acromatici di essere sicuri durante la guida. (www.achromatopsia.info/driving-issues)

Il punto centrale, tuttavia, è la severità dell'anomalia; il grado di perdita della visione colorimetrica determina la possibilità di essere in grado di distinguere i colori sulla strada o meno. In caso di acromatopsia completa, i soggetti hanno problemi con i semafori, con le luci dei freni e nella lettura di determinati segni o immagini colorate.

In caso di acromatopsia incompleta, hanno, invece, ancora una bassa capacità di percepire i colori e ciò consente il rilevamento del colore dei semafori o dei segnali mediante l'utilizzo di filtri e lenti a contatto filtrate o semplicemente attraverso l'utilizzo di sistemi biotici. Tuttavia, potrebbero esserci situazioni che possono causare difficoltà nel riconoscimento e nella discriminazione dei semafori, come quando ci si trova in presenza di un semaforo retroilluminato dal sole che sorge o tramonta.

(www.lowvision.org/achromatopsia_and_color_blindnes)

Come ogni dispositivo medico, la LaC filtrata presenta anche delle possibili controindicazioni che, in questo caso, non sono legate alla salute del soggetto ma solamente a delle limitazioni del dispositivo stesso: Le lenti a contatto filtrate potrebbero essere eccessivamente scure nelle attività esterne durante il tramonto o la notte. È per questo motivo che le lenti filtrate possono essere sostituite da lenti a contatto trasparenti o occhiali con lenti oftalmiche bianche per migliorare la situazione e avere più comfort e efficienza durante la vita serale. Inoltre, rispetto ai tradizionali occhiali, esse richiedono una maggior manutenzione e attenzione legata all'igiene. (*www.achromatopsia.com*)

Capitolo 4

Abbagliamento e LaC colorate

4.1 L'abbagliamento

La sensibilità all'abbagliamento è molto elevata nei soggetti acromati e, in generale, l'acuità visiva è estremamente bassa: il bagliore è dovuto alla sovraesposizione dei bastoncelli. (*Schiefer U.L., Kurtenbach A., Braun E., Kraus W. & Zrenner E, 1995*)

L'abbagliamento può essere definito come un fenomeno fastidioso e debilitante dell'occhio, che causa difficoltà nella visione, in presenza di un sole splendente o di luce artificiale diretta o riflessa. Ciò può essere causato dalla presenza nel campo visivo di un'area con un contrasto di luminanza molto elevato, rispetto alla luce media del campo circostante. Questo impedisce al sistema visivo di adattarsi al nuovo tipo di luminanza. (Murphy, 2016)

Esistono sono due tipi di abbagliamento:

- *Abbagliamento debilitante*: consiste in un peggioramento della funzione visiva istantanea. Questo tipo di abbagliamento si ottiene osservando un'area che aumenta la luminosità senza modificare il contrasto dell'immagine che il nostro occhio interpreta come una perdita di sensibilità al contrasto.
- *Abbagliamento da fastidio*: si manifesta come un senso di disagio visivo che non sempre causa gravi carenze nella visione, ma dopo un po' di tempo può causare affaticamento visivo, stress, difficoltà di concentrazione, perdita di attenzione e maggiore probabilità di errore in diverse situazioni.

Il tempo di recupero, dopo una condizione di abbagliamento, è il valore, in secondi, richiesto dal sistema visivo del soggetto per recuperare una visione sufficiente, dopo aver affrontato un intenso aumento di luminosità. Questa condizione, che rende impossibile vedere centralmente per alcuni secondi o minuti, è dovuta alla saturazione dei fotorecettori. (*De Feo, De Lisa, Grimaldi, Izzo, Plaitano, Risi, Russo, 2004*)

4.2 Studio di lenti a contatto filtrate

L'uso di lenti a contatto filtrate per trattare l'acromatopsia è stato presentato e analizzato in diversi studi, principalmente mettendolo a confronto con altre soluzioni e dispositivi, come, ad esempio, le lenti oftalmiche.

Nel 1995, Schiefer applicò su una bambina di 9 anni, affetta da acromatopsia incompleta, lenti a contatto colorate. Scoprì che, oltre a correggere l'ametropia, l'uso delle lenti a contatto riduceva notevolmente l'esposizione alla luce e all'abbagliamento, ed erano esteticamente migliori rispetto alle consuete lenti oftalmiche filtrate (*Schiefer, 1995*).

Park e Summers condussero successivamente uno studio nel 2004 su 23 pazienti affetti da acromatopsia, disturbi conici e grave fotofobia. I pazienti furono dotati di lenti a contatto morbide rosse, che furono immediatamente in grado di risolvere l'avversione alla luce e migliorarono notevolmente la funzione visiva dei portatori stessi (*Park e Summers, 2004*). Queste particolari lenti resero possibile l'utilizzo dell'automobile a otto persone. I due studiosi resero pubblici i loro risultati affermando che le lenti a contatto filtrate rosse alleviano la fotofobia in pazienti con disturbi conici.

Pochi anni dopo, Sharmack (*Sharmack, 2007*) condusse uno studio su due pazienti affetti da ridotta acuità visiva, completa cecità ai colori, nistagmo e grave fotofobia. Entrambi furono dotati di lenti a contatto filtrate. Nonostante uno scarso miglioramento dell'acuità visiva, vi furono alcuni ottimi risultati: enorme riduzione della fotofobia e della sensibilità alla luce; diminuzione delle dimensioni dello scotoma centrale; magnificazione del campo visivo periferico e visibilità enunciata di lunghi stimoli di lunghezza d'onda in illuminazione brillante.

Anche Rajak (*Rajak, 2006*) studiò come, mediante l'utilizzo di tali dispositivi, si possa migliorare la qualità visiva di tali pazienti. Egli trattò tre bambini, con età compresa tra i 5 e i 13 anni, affetti da distrofia dei coni, ridotta acuità visiva e alta fotofobia con lenti a contatto marrone 70% *Lunelle ES70 Solaire* (figura 4.1).

Dopo l'uso di queste lenti, i bambini iniziarono a mostrare molta più autostima e maggiore interazione con altri bambini.



Fig 4.1: Fotografia di una lac Lunelle ES70 Solaire
(www.flickr.com)

Capitolo 5

Lo studio

L'acromatopsia è un difetto raro della visione a colori. I coni dei soggetti acromati funzionano poco o non funzionano affatto, quindi queste persone possono contare solo sui bastoncelli. (*Schornak M.M., Beown W.L., OD & Siemsen D.W, OD, 2007*).

Questo deficit crea molte situazioni di disagio durante la vita di tutti i giorni, e questo risulta essere una realtà molto limitante per il soggetto. Parecchie attività che risultano molto semplici per persone con visione dei colori normale, sono estremamente difficoltose per gli acromati.

Molti di essi, fin dalla più tenera età, sono costretti a socchiudere gli occhi per ottenere un maggior controllo nella quantità di luce, la quale entra all'interno dell'occhio e arriva successivamente in retina. Tali atteggiamenti e strategie preventive spesso creano disagio da un punto di vista psicologico e sociale.

Il professionista deve trovare un modo per minimizzare gli effetti negativi del mal funzionamento dei coni stessi. In passato l'optometrista utilizzava lenti oftalmiche colorate per rendere meno difficoltosa l'esposizione alla luce, migliorando il contrasto, aumentando l'acuità visiva e garantendo al soggetto una normale vita quotidiana. Una delle soluzioni che sono state successivamente adottate è la compensazione attraverso l'uso di lenti a contatto colorate. Esse permettono di compensare il disturbo, esattamente come i filtri oftalmici, ma aggiungendo una serie di importanti benefici estetici e funzionali.

5.1 Scopo e selezione dei soggetti

Lo scopo di questo lavoro è quello di analizzare in che modo l'uso delle lenti a contatto può migliorare la vita delle persone affette da disturbi della visione dei colori, specialmente nelle età prescolari e scolastiche. È per questo motivo che è stato selezionato un campione di 8 persone, di età compresa tra i 5 e i 25 anni, affetti da acromatopsia, residenti a Verona. Il reclutamento è stato effettuato

all'interno del negozio “Ottica Benetti” di Verona, durante il tirocinio formativo. I soggetti selezionati sono stati trattati e visitati dai medici oftalmologi e loro assistenti, presso le cliniche oculistiche degli ospedali di Borgo Roma, Borgo Trento e clinica oculistica dell'ospedale di Negrar (VR).

Dopo una prima analisi generale oftalmologica e la diagnosi di acromatopsia, sono stati inviati allo studio del negozio per il trattamento dell'acromatopsia attraverso l'utilizzo di lenti a contatto.

I soggetti sono stati trattati con lenti a contatto colorate prodotte dalla società Cantor & Nissel, denominate ChromaGen.

Nella Tabella 5.3 vengono illustrate età, sesso e prescrizione dei soggetti che hanno partecipato allo studio.

SOGGETTO	ETA'	SESSO	RX DX	RX SX
1	8	M	+0,00 D -3,25 AX 180	+0,00 D -3,25 AX 180
2	10	M	-3,50 D	-3,50 D
3	25	M	+2,50 D	+3,50 D
4	8	F	-2,75 D -2,75 AX 20°	-2,75 -2,75 AX 160°
5	15	M	+2,00 D -1,25 AX 180°	+2,75 -1,75 AX 170°
6	21	M	-1,50 D	-0,75 D
7	5	M	-9 D	-3 D
8	11	F	Neutro	Neutro

Tabella 5.3: sesso, età e prescrizione dei soggetti

5.2 Procedura e protocollo

La procedura di applicazione delle lenti a contatto è stata eseguita in tre fasi distinte:

1. *La pre-applicazione:* si è selezionata la lente che meglio si adattava alle caratteristiche oculari considerando i parametri corneali, lo stato rifrattivo, le condizioni di lacrimazione e di utilizzo.

Questa fase è a sua volta suddivisa in 5 passaggi:

- analisi visiva funzionale;
 - valutazione dell'acuità visiva e test di sensibilità al contrasto;
 - topografia corneale e acquisizione di parametri corneali;
 - valutazione fluoroscopica;
 - valutazione qualitativa e quantitativa del film lacrimale.
2. *L'applicazione:* sono state realizzate e consegnate le lenti a contatto personalizzate per ogni soggetto. Sono state utilizzate lenti di prova per valutare eventuali regolazioni della lente e per progettare e calcolare l'obiettivo finale che è una lente il più possibile adatta al paziente. Durante questo primo periodo sono risultati necessari più obiettivi di prova per definire la soluzione finale. Infine è stata insegnata la corretta manutenzione e pulizia delle lenti e dei contenitori per evitare possibili complicazioni.
 3. *Il post-adattamento:* in questa fase si è programmato un controllo ogni sei mesi dopo l'applicazione delle lenti a contatto.

Successivamente essi sono stati sottoposti a un questionario che è stato sviluppato per determinare il grado di soddisfazione dell'uso delle lenti a contatto e come esse sono state in grado di migliorare il loro stile di vita. In un secondo momento, si è proceduto alla valutazione del recupero dell'acuità visiva dopo l'abbagliamento, con e senza lenti a contatto.

DOMANDE	SI	NO
Hai utilizzato occhiali protettivi per ridurre l'abbagliamento prima dell'uso delle lenti a contatto?		
Hai provato disagio e difficoltà nell'utilizzo di quel dispositivo di protezione?		
Questo disagio è diminuito dopo l'utilizzo delle lenti a contatto?		
Sei soddisfatto dell'utilizzo delle lenti a contatto da un punto di vista psicologico e dal rapporto con altre persone?		
Ti senti più sicuro di te dopo l'utilizzo delle lenti a contatto?		
Consigliaresti un altro acromate questo tipo di soluzione correttiva?		

Tabella 5.1: questionario sull'utilizzo prima e dopo di lenti a contatto.

Nella tabella 5.1 possiamo trovare il questionario sviluppato per valutare come, i soggetti che hanno partecipato a questo studio, hanno vissuto la condizione prima e dopo l'applicazione di lenti a contatto filtrate. Per molti soggetti giovanissimi d'età, il questionario è stato compilato dai genitori. Prima dello studio, la totalità dei soggetti utilizzava occhiali con lenti oftalmiche protettive.

5.3 Materiali

I soggetti sono stati trattati con lenti a contatto colorate, prodotte dalla società *Cantor & Nissel*, chiamate *ChromaGen*.

Nella tabella 5.2 vi è una descrizione dei parametri di ogni lente utilizzata per tutti i soggetti dello studio e nel successivo elenco vi sono le specifiche del prodotto di ciascun obiettivo.

PAZIENTE	RB1 (mm)		DIAMETRO (mm)		TIPO DI LENTE
	OD	OS	OD	OS	
1	8,4	8,4	16,0	6,0	Semestrale
2	9,0	9,0	14,0	14,0	Semestrale
3	8,6	8,6	14,0	14,0	Semestrale
4	8,6	8,6	14,0	14,0	Semestrale
5	8,8	8,8	14,0	14,0	Semestrale
6	8,6	8,6	14,0	14,0	Semestrale
7	8,8	8,8	14,5	14,5	Semestrale
8	8,2	8,2	12,0	12,0	Semestrale

Tabella 5.2: Descrizione delle lenti utilizzate nello studio per ogni soggetto.

Il prodotto utilizzato presenta le seguenti specifiche:

- Materiale: Filcon II 2
- Contenuto di acqua: 67%
- Permeabilità (Dk): 30×10^{-11}
- Curva base: 6.60 – 10.40 mm con step di 0.2 mm
- Diametro: 11.00 – 17.50 mm con step di 0.5 mm
- Scala di potenza: -30 D / +30 D con step di 0,25 D

- Caratteristiche:
 - superficie frontale bicurva sferica
 - superficie posteriore bicurva sferica
 - lenti tornite

- Benefici:
 - ampio intervallo di parametri
 - spessore minimo per qualsiasi diottria utilizzata
 - ogni prescrizione permette una buona manipolazione e trasmissibilità dell'ossigeno
 - torni computerizzati che assicurano un'ottima riproducibilità

(www.technologiccontact.it/lac.html)

5.3.1 Informazioni su ChromaGen™

ChromaGen è un sistema di otto filtri colorati (Figura 7.5) con una densità e una tonalità di colore note utilizzate per diverse problematiche che includono dislessia, mancanza di colore, disprassia (mancanza di coordinazione, ovvero goffaggine) e altre difficoltà legate all'apprendimento, indicate con la sigla ASDTM. Le lenti Chromagen (lenti a contatto al cromo) vengono fornite per compensare deficienze al colore e per molti casi di dislessia.

Le lenti ChromaGen sono state sviluppate da David Harris presso il Corneal Laser Center situato al Clatterbridge Hospital nel Cheshire, Inghilterra. Il dott. Chaaban Zeidan, un optometrista di Tamworth, in Inghilterra, insieme a Cantor & Nissel, hanno ulteriormente sviluppato ChromaGen per la dislessia, ottenendo l'approvazione del brevetto nel 1997.

A differenza di altre soluzioni come X-crom e ColorMax che offrono solo obiettivi per cecità rosso/verde, ChromaGen avendo 8 filtri colorati viene riconosciuto ed approvato dalla FDA.

Questo prodotto è disponibile, attraverso una prescrizione medica, in modalità di occhiali e/o lenti a contatto esclusivamente tramite ChromaGen Europe con consegna in tutto il mondo. Mediante l'utilizzo degli obiettivi ChromaGen è possibile superare il test Ishihara e altri test colorimetrici. Gli ideatori di ChromaGen affermano che oltre il 97% di soggetti acromati, mediante l'utilizzo di questi speciali filtri, riportano un significativo miglioramento nella visione dei colori e quindi nella vita quotidiana. (ChromaGen™).

Il colore del filtro viene scelto individualmente da ogni soggetto, in base alle sue esigenze e alle sue preferenze visive. Solitamente un filtro con assorbimento del 60% (Brown 6/7) verrà indicato per un ambiente chiuso, mentre un filtro con assorbimento del 90% (Brown 8) per utilizzo esterno.(fig. 5.1)

(www.chromagen.us)

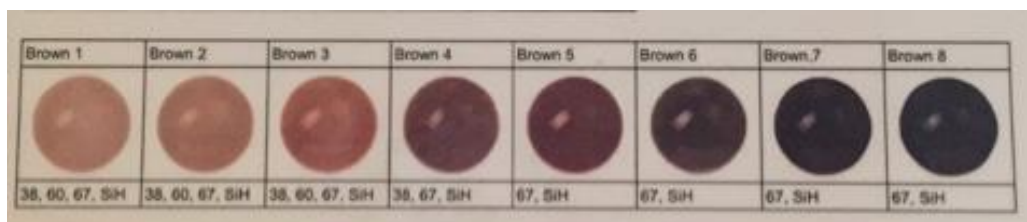


Figura 5.1: tonalità di brown in cui sono disponibili le lenti ChromaGen

5.4 Metodi e strumenti

È stato effettuato il test dell'abbagliamento, con e senza il porto di lenti a contatto filtrate, per valutare e quantificare oggettivamente come l'uso di quest'ultime consenta di ridurre il disagio causato dalle forti di luce in soggetti acromatici.

Durante il test è stato utilizzato un optotipo elettronico posizionato a tre metri di distanza dal soggetto, con simboli di Sloan in progressione lineare e una sorgente luminosa (penlight) per produrre un illuminamento di 200 lux a 20 cm in posizione ortogonale. L'ambiente è rimasto oscurato solo durante il periodo di regolazione al buio.

Il test è stato condotto monocolarmente. Dopo un periodo di adattamento al buio per circa un minuto, un occhio è stato occluso ed è stata posta la penlight sull'occhio controlaterale per circa 10 secondi, chiedendo al paziente di fissare la luce. Quindi, dopo aver riacceso le luci nella stanza, si è misurato il tempo necessario per recuperare l'acuità visiva di $2/10^1$, in un tempo massimo di 60 secondi.

¹ È stato considerato il recupero dell'acuità visiva ai $2/10$ in quanto il servizio sanitario italiano riconosce come acromate un soggetto che non riesce a giungere ai $2/10$ (dato utilizzato anche per la diagnostica)

Come previsto, nel caso di soggetti senza lenti a contatto colorate non è stato possibile eseguire il test in questa condizione, a causa dell'eccessivo disagio causato dalla forte stimolazione della luce. Al contrario, una volta che le lenti a contatto colorate sono state indossate, i tempi di recupero si sono significativamente ridotti.

5.5 Risultati

I risultati sono stati ottenuti da un campione di 8 soggetti, 6 maschi e 2 femmine, di età compresa tra i 5 e i 25 anni, affetti da acromatopsia e residenti a Verona. (tab 5.3).

Nella tabella 5.1 possiamo trovare il questionario sviluppato per valutare come, i soggetti che hanno partecipato a questo studio, hanno vissuto questo tipo di deficit prima e dopo l'applicazione di lenti a contatto filtrate. I risultati mostrano una totale soddisfazione dopo l'applicazione di lenti a contatto.

C'è da tenere in considerazione che molti soggetti risultavano troppo piccoli per rispondere al questionario, il quale è stato compilato dai genitori al loro posto.

Nella seguente tabella sono riportati i risultati del tempo di recupero al test dell'abbagliamento effettuato sugli otto soggetti acromati, privi di lenti a contatto e con lenti a contatto.

SOGGETTO	TEMPO DI RECUPERO	
	SENZA LAC	CON LAC
1	No recupero	20 sec
2	No recupero	17 sec
3	No recupero	18 sec
4	No recupero	13 sec
5	No recupero	21 sec
6	No recupero	15 sec
7	No recupero	17 sec
8	No recupero	16 sec

Tabella 5.4: Risultati del tempo di recupero dopo il test di abbagliamento effettuato sugli 8 soggetti acromati

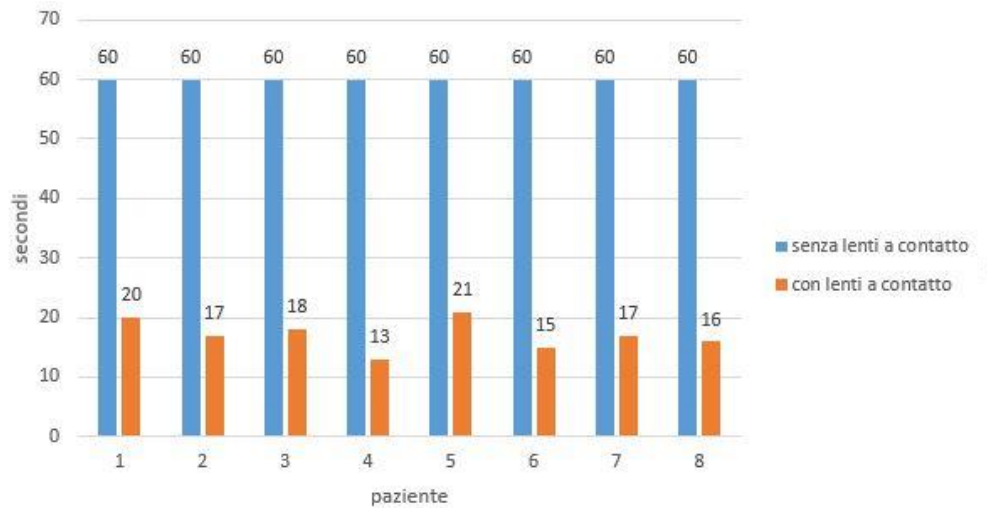


Grafico 5.1: tempo di recupero dopo il test dell’abbagliamento, con e senza utilizzo di lenti a contatto.

Questi risultati mostrano una grande difficoltà nell’eseguire il test da parte dei soggetti acromati privi di lenti a contatto filtrate. Mostra inoltre la possibilità di eseguire la procedura su tutti i soggetti acromati con lenti a contatto senza alcun disagio. I risultati ottenuti con il porto di lenti sono perfettamente uniformi nei valori massimi standard (60 secondi).

Lo stesso test, nelle medesime condizioni, è stato eseguito su altri 16 soggetti (8 maschi e 8 femmine di età compresa tra gli 8 e i 25 anni) privi di alcun tipo di acromatopsia. I risultati ottenuti sono perfettamente in media con quelli ottenuti da i soggetti acromati con lenti a contatto indossate. (tab 5.5) Da questi risultati si può dedurre che le lenti a contatto filtrate aiutano il soggetto acromate ad avere un recupero al test dell’abbagliamento perfettamente in media ad un soggetto con visione nella norma.

SOGGETTO	ETA'	SESSO	TEMPO DI RECUPERO
1	14	F	15 sec
2	18	F	18 sec
3	22	M	14 sec
4	14	F	19 sec
5	13	M	22 sec
6	9	F	21 sec
7	10	M	18 sec
8	12	M	21 sec
9	25	M	16 sec
10	19	M	18 sec
11	21	F	14 sec
12	16	F	12 sec
13	11	M	17 sec
14	15	F	15 sec
15	8	F	19 sec
16	10	M	14 sec

Tabella 5.5: età, sesso e tempo di recupero al test dell'abbagliamento di 16 soggetti non affetti da acromatopsia.

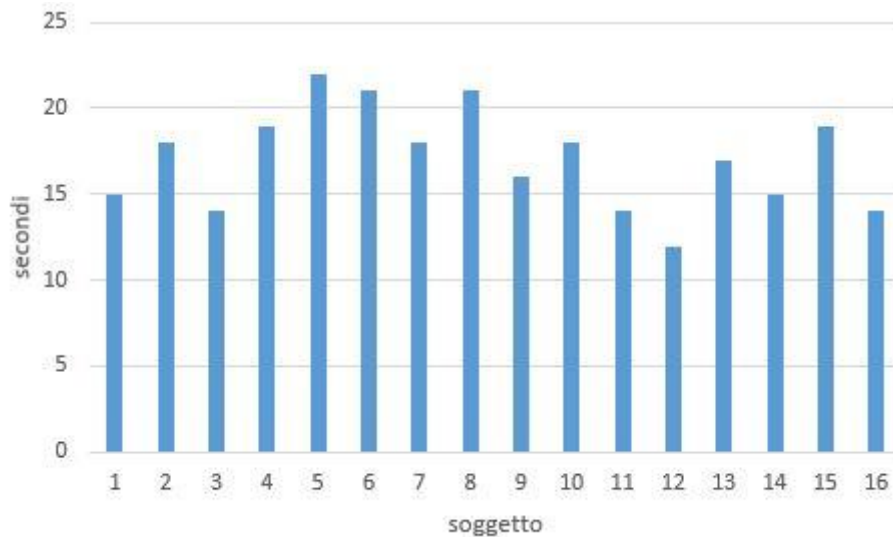


Grafico 5.2: tempo di recupero dopo il test dell'abbagliamento su individui non affetti da acromatopsia.

Analizzando i risultati ottenuti durante gli incontri con gli otto soggetti, si può affermare che, le persone hanno espresso totale apprezzamento nell'utilizzo delle lenti a contatto, rispetto all'uso di lenti oftalmiche. Questo risultato è dato dal consenso positivo che hanno avuto le lenti a contatto a causa della diminuzione

del forte disagio che i soggetti stessi provavano nei confronti delle altre persone dovuto al porto di filtri colorati. Questa difficoltà è completamente scomparsa utilizzando lenti a contatto colorate. Tale soddisfazione è evidente dal questionario riportato in tabella 5.1 poiché il 100% dei soggetti ha risposto a tutte le domande con esito positivo.

Nella seguente tabella sono riportate le condizioni patologiche di ciascun soggetto e il grado di soddisfazione di ogni soggetto:

PAZIENTE	PATOLOGIA	GRADO DI SODDISFAZIONE
1	Megalocornea associata a blefarospasmo, fotofobia e acromatopsia incompleta	Dopo l'applicazione di lac utilizza raramente occhiali con lenti filtrate. Non cammina più con occhi e testa bassa. E' migliorato il rapporto con gli amici e la scuola poiché possiede maggiore autostima.
2	Acromatopsia completa	Mediante l'utilizzo di lenti a contatto risulta molto più sicuro di se.
3	Distrofia retinica pigmentaria, visus con correzione 1/10, nistagmo rotatorio	Il soggetto ha ripreso a studiare dopo anni di interruzione a causa della fatica nel trattare con le altre persone. Ora è laureato all'Università.
4	Severa fotofobia, acromatopsia	Dopo l'utilizzo delle lenti a contatto è riuscito ad affrontare il mondo del lavoro con maggiore positività
5	Blefarospasmo, distrofia totale dei coni (ERG), acromatopsia completa	Più fiducia in se stesso e più facilità nel dialogo con le altre persone.
6	Acromatopsia totale, visus 1/10	L'uso di lac ha permesso un approccio migliore all'università. Ora si è laureato con ottimi voti.
7	Glaucoma congenito, alta fotofobia, acromatopsia Incompleta. Scorretta portura.	Migliore posizione della testa, postura e maggiore sicurezza in se stesso
8	Diagnosi tardiva. Nistagmo e alterazione dell'epitelio pigmentato	Disagio iniziale causato dal cambiamento del colore degli occhi, dal blu scuro al marrone scuro. Ciò è stato superato dopo le eccellenti prestazioni e il miglioramento della qualità della vita.

Tab 5.6: diagnosi e risultati ottenuti dopo l'utilizzo di lenti a contatto filtrate.

5.7 Conclusione

Le lenti a contatto filtrate sono utilizzate dai soggetti con acromatopsia per migliorare il loro stile di vita e per ridurre l'impatto negativo dei sintomi che l'acromatopsia provoca sui portatori.

Sicuramente gli occhiali da vista con filtri colorati avvantaggiano queste persone, ma non consentono il massimo comfort in determinate situazioni. Gli occhiali non permettono una protezione totale, specialmente nell'area periferica, dove la luce può entrare facilmente e produrre abbagliamenti. Il riflesso della luce nella parte interna della lente può causare ulteriore stress. Ultimo ma non meno importante, è l'aspetto psicologico e il forte impatto negativo che questi dispositivi possono creare nel soggetto, il quale risulta costretto a interagire con il mondo circostante attraverso un dispositivo molto utile ma altrettanto visibile.

All'interno di questo studio sono stati trattati i sintomi dell'acromatopsia attraverso l'utilizzo di lenti a contatto ma, molti altri elaborati parlano di altre strategie.

Come riportato in uno studio condotto dall'università di Graz (*Georg Lausegger, et al, Austria, 2017*), una soluzione innovativa e interessante potrebbe essere quella di sfruttare gli smart glasses, come ad esempio i google glass ideati nel 2014, pensati e sviluppati per risolvere alcuni problemi legati a una visione dei colori alterata. Tali occhiali, tramite molteplici sensori e telecamere, riuscirebbero a modificare i colori percepiti in modo da restituire, a chi li indossa, un'immagine che rispecchi maggiormente quella che è la realtà del mondo. Grazie a un software ideato specificamente per questa tipologia di soggetto, questi particolari occhiali potrebbero essere calibrati a seconda del deficit presentato dall'individuo. Lo studio non ha però riportato dei risultati eccezionali mostrando la necessità di uno sviluppo tecnologico maggiore e una maggiore conoscenza del dispositivo stesso, per ampliare le possibilità di utilizzo. Per un soggetto acromate, che presenta difficoltà nel riconoscere i colori, questo dispositivo di ultima tecnologia non può essere ancora essere utilizzato.

Una soluzione che potrebbe definirsi "più classica" è sicuramente quella di utilizzare delle lenti oftalmiche che filtrino determinate lunghezze d'onda e rendano i colori più distinguibili fra loro per soggetti che presentano CVD (color vision deficiency).

La loro efficienza però, come sottolineato in uno studio attuato sulle Enchroma, non è molto alta: nel 2017 la Pacific University ha pubblicato uno studio sulle Enchroma Cx- 14 (N.M. Almutairi, 2017)) testando tre diverse tipologie di filtri: uno rosso, uno verde e uno trasparente (utilizzato per l'effetto placebo). Sono stati misurati i differenti *error scores* con l'utilizzo dei tre differenti filtri. I risultati

ottenuti non hanno riportato differenze statisticamente significative fra l'utilizzo di lenti colorate o di quella placebo. Conclusioni simili sono state ricavate da *Mastey et al.*, che, nel 2015, studiò l'effetto delle Enchroma applicando il test di *Color Assessment and Diagnosis (CAD)* su 27 soggetti.

All'interno di questo studio, nel quale è stata trattata l'acromatopsia mediante LaC, la totalità dei soggetti ha prediletto l'utilizzo di lenti a contatto filtrate, a discapito delle classiche lenti oftalmiche, a causa del forte impatto relazionale che quest'ultime possono causare.

Da questo punto di vista, le lenti a contatto possono fornire prestazioni migliori. Possono essere personalizzate scegliendo l'intensità del colore che si adatta meglio allo stile di vita della persona. Di solito viene scelto un colore di media intensità, per garantire un utilizzo ottimale sia in condizioni di alta luminosità che in condizioni di oscurità. Pertanto, alcune accortezze sull'illuminazione, negli ambienti domestici e scolastici, dovranno essere apportate. Potrebbe essere necessaria più luce per la lettura con questi tipi di lenti a contatto. Nei soggetti con nistagmo, queste speciali lenti consentono un corretto allineamento tra l'asse visivo e il centro della lente ottica. Questo non è possibile con altre soluzioni di compensazione. Questa particolare tipologia di lente, oltre a limitare i sintomi, permette il miglioramento dello stile di vita e dell'impatto psicologico, solitamente negativo, che la condizione provoca sulle persone con acromatopsia. È importante ricordare che in particolari condizioni di elevata luminosità, viene consigliato al soggetto acromate, l'utilizzo di occhiali da sole, con il porto di lenti a contatto filtrate.

Una migliore visione dei colori può anche portare a una maggiore sicurezza sulla strada, attraverso l'identificazione anticipata dei segnali di emergenza e delle luci dei freni degli altri veicoli.

Le lenti a contatto, pur fornendo uno stile di vita migliore e più facilitato, necessitano di una scrupolosa cura e pulizia, affinché possano essere ottimali e idonee all'applicazione. È quindi importante che i fornitori di queste lenti istruiscano i portatori al riconoscimento dei primi sintomi di complicanze. La scelta accurata dell'obiettivo, sistemi di disinfezione, tempi di porto e programmi di sostituzione, consentono di ridurre al minimo il rischio di complicanze legate alle lenti a contatto. Questo è il motivo per cui è importante ricordare di cambiare

regolarmente le lenti senza abusarne dopo la data di scadenza, che di solito varia da tre a sei mesi.

In conclusione, è possibile affermare che, le lenti a contatto filtranti sono state considerate, dagli 8 portatori di questo studio, una valida alternativa al classico filtro oftalmico colorato, portando un miglioramento nella quotidianità del portatore.

Bibliografia

- *Abdel-Rahman Badawy, Muhammad Umair Hassan, Mohamed Elsherif, Zubair Ahmed, Ali K. Yetisen, and Haider Butt* “Contact Lenses for Color Blindness”, Weinheim, 2018
- AA Thiadens, S. Roosing, RW Collin, N. van Moll-Ramirez, JJ. van Lith-Verhoeven, MJ. van Schooneveld, AI. den Hollander, LI van den, “*Comprehensive analysis of the achromatopsia genes CNGA3 and CNGB3 in progressive cone dystrophy*”, Department of Ophthalmology, Erasmus Medical Centre, Rotterdam, 2010
- A. Rossetti, P. Gheller, “*Manuale di optometria e contattologia*”, Zanichelli, Bologna, 2003.
- Born, CB. Hoyng, FP. Cremers, CC. Klaver, “*Comprehensive analysis of the achromatopsia genes CNGA3 and CNGB3 in progressive cone dystrophy*”, Department of Ophthalmology, Erasmus Medical Centre, Rotterdam, 2010
- C. Casco “*Vedere*”, Bollati Boringhieri, Padova, 1992.
- De Feo Giulia, De Lisa Maddalena, Grimaldi Fortunato, Izzo Giulia, Plaitano Carmen, Risi Chiara, Russo Enrico, “*La bellezza è negli occhi di chi la guarda*”, appunti di oftalmologia clinica,
- Donald McIntyre, “*Colour Blindness: causes and effects*”, Dalton Publishing, 2002.
- E. Galassi, “*Differenze topografiche fra gli spazi dei colori nelle diverse forme di daltonismo*”, tesi di laurea in topografia algebrica, università degli studi di Bologna, anno accademico 2007/2008
- E. Midena “*Malattie dell’apparato visivo*”, casa Editrice Dott. Antonio Milani, Padova, 2006
- F. Futterman, “*Understanding and Coping with Achromatopsia*” http://www.achromat.org/uc_book.html
- F. Pierucci, “*Un nuovo algoritmo di rimappatura dei colori per utenti daltonici di calcolatori*”, Facoltà di scienze matematiche, fisiche e naturali, corso di laurea in matematica, università di Bologna, 2007/2008
- Georg Lausegger, Michael Spitzer, Martin Ebner, “*OmniColor – A Smart*

- Glasses App to Support*” Colorblind People, University of Technology, Graz, Austria
- H.M. de Oliveira, J. Ranhel, R.B.A. Alves, “*Simulation of color blindness and a proposal for using google glass as color-correcting tool*”, XXIV Congresso Brasileiro de Engenharia Biomédica , Brazil, 2004
 - I.P. Oliveira, R. Souza, F.Junior, L. Sales, F. Ferraz “*Vision of traffic lights for color-blind people*” Brazil Federal University of Pernambuco, Brazil 2015
 - L. Maffei, L. Mecacci, “*La visione: dalla neurofisiologia alla psicologia*”, Arnoldo Mondadori editore, Milano, 1979.
 - M. G. Bucci, “*Oftalmologia*”, Società editrice universo, Roma, 1993.
 - M. Lüscher, “*Il test dei colori*”, Casa editrice Astrolabio, Roma, 1976.
 - M. Maione, E. Pisano, “*Il colore e la visione del colore*”, Maccari editore, Parma, 1965.
 - M.M Schornak, W.L Beown, D.W. Siemsen, “*The use of tinted coloured lenses in the management of achromatopsia*”, Optometry Journal of the American Optometric Association , 2007.
 - Nawaf M. Almutairi, “*Assessment of Enchroma Filter for Correcting Color Vision De ciency*”, Master of Science in Vision Science^[SEP] in the College of Optometry, Pacific University, 2017
 - O. Sacks “*l’isola dei senza colore*”, Adelphi Edizioni, New York, 1997
 - P. Bressan, “*Il colore della luna: come vediamo e perché*”, Editori Laterza, Bari, 2007.
 - P. Mazzoldi, M. Nigro, C. Voci, “*Elementi di fisica, elettromagnetismo e onde*”, ediSES srl, Padova, 2008
 - R. Harrison, D. Hoefnagel, J. Hayward, “*Congenital total color blindness*”. Arch. Ophthal, 1960.
 - R. L. Gregory, “*Occhio e cervello: la psicologia del vedere*”, Il saggiatore, Milano, 1998.
- U.L. Schiefer , A. Kurtenbach, E. Braun, W. Kraus, E. Zrenner “*Centrally tinted contact lenses. A useful visual aid for patients with achromatopsia.*” *German Journal of Ophthalmology*. 1995

- www.asimmetrie.it/luce-onde-o-particelle
- www.daioptical.com/wp-content/uploads/download/catalogo_sunblocker.pdf
- www.achromatopsia.info/red-contact-lenses/
- www.technologiccontact.it/lac.html
- www.medicinisa.it/oftalmonuovo.pdf;
- www.daltonismo-eu.com/it/sistema_di_controllo_diagnostico.php
- www.colblindor.com/2007/01/23/confusion-lines-of-the-cie-1931-color-space/
- www.lowvision.org/achromatopsia_and_color_blindnes)
- www.tesionline.it/appunto/Retina/_cellule_gangliari_e_amacrine