Choroba Stargardta funkcjonalnie – o sposobach radzenia sobie z niepełnosprawnością wzroku w stopniu znacznym

Magdalena Kokot
https://orcid.org/0000-0003-4227-9639
Uniwersytet Gdański

https://dx.doi.org/10.18778/8220-475-9.03

Streszczenie
Niepełnosprawność wzroku dotyka około dwóch milionów Polaków. Do grupy tej należą osoby, u których zdiagnozowano chorobę Stargardta. Schorzenie to występuje w populacji ogólnej z częstotliwością raz na 10 tysięcy. Prowadzi do prawnej ślepoty, czyli do obniżenia ostrości wzroku poniżej 5%. Zaburzenia widzenia w tej chorobie mogą wystąpić zarówno u dzieci w wieku 7–12 lat, jak i młodzieży oraz osób dorosłych. Osoby dotknięte tym schorzeniem doznają znacznego obniżenia ostrości wzroku, trudności w rozpoznawaniu kolorów, zaburzenia widzenia głębi, trudności z akomodacją, zaburzenia widzenia centralnego oraz nasilonego często światłowstrętu.
Celem prowadzonych badań było zgromadzenie informacji, z jakich technologii wspierających korzystają osoby z chorobą Stargardta oraz rozpoznanie ich możliwości w zakresie samodzielnego poruszania się mimo znacznego obniżenia ostrości wzroku. Wyniki badań pokazują, że większość spośród zbadanych 102 osób doznaje znacznego pogorszenia widzenia i korzysta z różnego rodzaju technologii wspierających. Jednocześnie znaczna cześć spośród tej grupy deklaruje, iż pomimo niemożności odczytywania tekstu czarnodrukowego nadal mogą się dość swobodnie przemieszczać.

Słowa kluczowe
Choroba Stargardta, niepełnosprawność wzroku, osoby słabowidzące, technologie wspierające, adaptacja materiału drukowanego.

Stargardt's disease functionally – about the ways of coping with severe visual impairment

Abstract
Visual disability affects about 2 million Poles. This group includes people who have been diagnosed with Stargardt's disease. This disease occurs in the general population with a frequency of one in 10,000. It leads to legal blindness with visual acuity lower than 5%. Visual disturbances in this disease may occur in children, i.e. 7–12 years of age, as well as in adolescents and adults. People suffering from this disease experience a significant reduction in visual acuity, difficulty in recognizing colors, impaired depth vision, difficulties with accommodation, impaired central vision and often severe photophobia.
The aim of the research was to collect information about the assistive technologies used by people with Stargardt's disease and to identify their ability to move independently despite a significant reduction in visual acuity. The research results show that most of the 102 surveyed people use various types of assistive technology and experience significant visual impairment. At the same time, a significant part of this group declares that despite the inability to read the black print text, they can still move quite freely.

Keywords
Stargardt's disease, visual impairment, partially sighted, legaly blind, assistive technologies, adaptation of printed material.

WPROWADZENIE

Niepełnosprawność wzroku, słabowzroczność przez większość społeczeństwa kojarzone są z byciem osobą zależną, niesamodzielną (Kuczyńska-Kwapisz, Śmiechowska-Petrovskij 2017). Jednak w świecie nowoczesnych, powszechnych technologii, zarówno komputerowych, optycznych, jak i wciąż udoskonalanego oprogramowania oraz aplikacji, osoba z niepełnosprawnością wzroku odzyskuje niezależność. Nie inaczej jest w przypadku osób z chorobą Stargardta, które mimo znacznie ograniczonej ostrości wzroku prowadzą aktywne życie w sferze zawodowej, edukacyjnej i społecznej (Zaorska 2013).

ROZPOZNANIE, EPIDEMIOLOGIA I OBRAZ KLINICZNY CHOROBY STARGARDTA

Choroba Stargardta (STGD), nazywana także młodzieńczym zwyrodnieniem plamki żółtej, jest to nieuleczalna, postępująca, genetyczna choroba narządu wzroku prowadząca do znacznej niepełnosprawności wzroku, a nawet do ślepoty prawnej[1]. Schorzenie to dziedziczone jest najczęściej w sposób recesywny autosomalny (jedynie u 10% chorych w sposób dominujący), co oznacza, że na ogół w danej rodzinie ani rodzice, ani dziadkowie nie chorują, a są jedynie nosicielami nieprawidłowego genu, w obrębie którego występują różnego rodzaju mutacje. Za gen odpowiedzialny za chorobę Stargardta podaje się najczęściej gen ABCR (ABCA4) (Ścieżyńska i in. 2016, Łatka i in. 2018).

W omawianym schorzeniu dochodzi do uszkodzenia plamki żółtej, centralnej części siatkówki oka. Degeneracja ta spowodowana jest mutacją genetyczną, która przyczynia się do powstania nieprawidłowego białka ABCA4, sprzyjającego akumulacji lipofuscyny w warstwie nabłonka barwnikowego siatkówki RPE (ang. *retinal pigment epithelium*). RPE odpowiada za odżywianie fotoreceptorów. Akumulacja nadmiernych ilości lipofuscyny prowadzi do zaniku fotoreceptorów oraz nabłonka barwnikowego w siatkówce obu oczu (Łatka i in. 2018). Przedstawiony proces ma charakter nieodwracalny, progresywny, co oznacza, że od momentu wystąpienia pierwszych objawów przez proces diagnozy i po niej choroba postępuje, objawy nasilają się, a ostrość wzroku się zmniejsza.

Na chorobę Stargardta według szacunkowych danych choruje 1 na 10 tys. osób, aczkolwiek niektórzy badacze wskazują, że dystrofia ta może obejmować nawet 4% populacji (van Driel i in. 1998, Maugeri i in. 2002, Ścieżyńska i in. 2016). Doświadczenia własne z prowadzenia grupy wsparcia dla osób z chorobą Stargardta a także obserwacja podobnych grup funkcjonujących w UK, USA oraz o zasięgu międzynarodowym zdają się potwierdzać pogląd, że osób z dystrofią plamki żółtej Stargardta jest w populacji polskiej i światowej znacznie więcej niż jedna na 10 tysięcy osób.

Pierwsze objawy STGD pojawiają się na ogół między 7 a 12 rokiem życia, aczkolwiek powszechne są przypadki ujawnienia się objawów schorzenia u osób będących w wieku

[1] Według WHO ostrość wzroku V≤0,05 (5%) uznawana jest za ślepotę prawną.

nastoletnim, wczesnej dorosłości, a nawet w wieku średnim (Theodossiadis 2006, Pieczara, Gościniewicz 2012, Ścieżyńska i in. 2016, Łatka i in. 2018). Początkowymi symptomami Stargardta są m.in.: szybki spadek ostrości wzroku[2] oraz pojawienie się mroczka centralnego[3] i tzw. patrzenia kątem oka[4] z wykorzystaniem peryferycznego (obwodowego) pola widzenia (Radu i in. 2003, Theodossiadis 2006, Łatka i in. 2018). Warto w tym miejscu nadmienić, że mroczek centralny bywa niekiedy zupełnie niezauważany przez osobę chorującą, gdyż jej oczy niejako samoistnie fiksują pozaplamkowo. Zjawisko to występuje głównie u osób z wczesną postacią choroby i przyjmuje postać patrzenia kątem oka. Objaw ten jest łatwo zauważalny w kontakcie bezpośrednim podczas rozmowy z pacjentem z STGD. Zdrowy rozmówca odnosi wówczas wrażenie, że partner komunikacji, zamiast patrzeć w jego oczy czy twarz, kieruje wzrok gdzieś obok, jakby zerkał za ramię rozmówcy.

Główną i najbardziej dotkliwą dolegliwością jest znaczny spadek ostrości wzroku. Średnio ostrość wzroku u osób z chorobą Stargardta wynosi BCVA[5]=20/200 do 20/400 według tablic Snellena[6], co oznacza, że pacjent taki widzi 5%[7] do 10% tego, co osoba z pełną ostrością wzroku BCVA=20/20. Stosunkowo nieliczna grupa osób z tym schorzeniem widzi gorzej niż BCVA=20/800, ok. 2% lub osiąga ostrość wzroku na poziomie LPPO, tj. liczy palce przed okiem (Łatka i in. 2018). W literaturze okulistycznej na ogół podaje się, że choroba Stargardta nie prowadzi do zupełnej utraty wzroku, aczkolwiek praktyka własna pokazuje, iż istnieje znikoma grupa osób, które mają wyłącznie poczucie światła.

Dodatkowo na uwagę zasługuje również fakt, że czas pojawienia się pierwszych objawów koreluje z poziomem BCVA, tj. im późniejszy wiek zachorowania, tym lepsza BCVA. Analogicznie im wcześniej osoba zachoruje, tym gorsze ma BCVA. Ponadto poziom BCVA koreluje także z czasem trwania objawów, tj. im dłużej dany pacjent choruje, tym słabszą ma BCVA (Kong i in. 2016, Łatka i in. 2018, Rahman i in. 2019).

FUNKCJONALNE KONSEKWENCJE CHOROBY STARGARDTA

Uszkodzenia plamki żółtej, centralnej, najbardziej czułej części siatkówki ludzkiego oka, niosą ze sobą szereg konsekwencji funkcjonalnych. Tempo, w jakim dochodzi do uszko-

[2] Zdolności dostrzegania szczegółów, detali obrazu (Edbom-Kolarz, Marcinkowski, 2013, s. 419).

[3] Nazywany też mroczkiem bezwzględnym. Jest to mętna, jasna lub ciemna plama zasłaniająca centralne pole fiksacji, tj. skupiania wzroku na punkcie w celu jego rozpoznania (Edbom-Kolarz, Marcinkowski, 2013, s. 419).

[4] „Osoba, z mroczkiem bezwzględnym w centralnym polu widzenia, musi fiksować ponad, poniżej lub obok obiektu czy też tekstu, co nazywamy fiksacją paracentralną (pozaplamkową)". (Edbom-Kolarz, Marcinkowski, 2013, s. 419).

[5] Najlepsza, skorygowana (np. okularami) ostrość wzroku do dali i do bliży (ang. Best Corrected Visual Acuity – BCVA) (Grabska-Liberek, Kołodziejski i in., 2018, s. 4).

[6] Typowe tablice okulistyczne do badania ostrości wzroku.

[7] Według WHO ostrość wzroku V≤0,05 (5%) uznawana jest za ślepotę prawną. W Polskim orzecznictwie dotyczącym niepełnosprawności posiadanie takiej ostrości wzroku (BCVA) wiąże się z uzyskaniem znacznego stopnia niepełnosprawności wzroku (Papuda-Dolińska, 2017, s. 65–66).

dzenia plamki żółtej u poszczególnych pacjentów, jest różne (Rahman i in. 2019). Zależy ono w głównej mierze od liczby i rodzaju mutacji w genie ABCA4 oraz od czynników środowiskowych, takich jak: dieta, oddziaływanie promieniowania UV czy stres (Aleman i in. 2008, Łatka i in. 2018).

Wiedza o występowaniu pewnych deficytów oraz rozumienie mechanizmów ich działania pozwala zrozumieć zarówno choremu, jak i jego otoczeniu, rodzinie, nauczycielom i współpracownikom, nietypowe zachowania, jakie pojawiają się wraz z pierwszymi objawami choroby Stargardta. Do najistotniejszych następstw funkcjonalnych należą:

a. trudności w odczytywaniu tekstu,
b. trudności w rozpoznawaniu mimiki i pantomimiki,
c. deficyty w percepcji obiektów szybko poruszających się,
d. problemy z rozróżnianiem barw (dyschromatopsja),
e. zaburzenia poczucia głębi odbieranego obrazu,
f. światłowstręt,
g. zaburzenia adaptacji do warunków świetlnych (zaburzenia akomodacji) (Becker 2004, Gładyszewska-Cyluiko 2014, Rahman i in. 2019).

Jedną z głównych trudności, na jakie napotyka osoba z chorobą Stargardta, jest odczytywanie standardowego druku, np. w książkach, na etykietach i na ekranach komputera czy telefonu. Początkowo pewnym rozwiązaniem tej niedogodności jest znaczne przybliżanie się do tekstu. Standardowy tekst drukowany osoba zdrowa może odczytać z odległości 40 cm. Osoba z STGD na ogół w ogóle nie jest w stanie rozpoznać tego, co jest napisane i to pomimo zbliżenia się do tekstu na odległość 5 cm.

Od momentu spadku ostrości poniżej BCVA=20/6, tj. 30% prawidłowej ostrości wzroku, osoba taka nie ma możliwości odczytania druku bez powiększania go. Staje się ona od tego momentu osobą słabowidzącą i ma prawo do ustalenia orzeczenia o niepełnosprawności z przyczyny schorzenia narządu wzroku. Standardowo powiększony druk, np. na egzaminach z CKE[8] oraz stosowany w zaadaptowanych podręcznikach dla uczniów słabowidzących, wynosi od 16 do 24 punktów. Dodatkowo w przypadku materiałów przeznaczonych dla osób słabowidzących używany jest bezszeryfowy[9] krój czcionek, tj.: Arial, Verdana, Calibri (Utnik, Lisowska, Sękowska 1996, Poradnik pracodawcy osób niewidomych i słabo widzących 2000, Kończyk 2008, Adamowicz-Hummel 2013). Trzeba przy tym zaznaczyć, że nawet w przypadku zastosowania większego druku dystans dzielący czytelnika od tekstu jest znacznie mniejszy niż standardowe 40 cm (Kuczyńska-Kwapisz 2017).

Mając na uwadze fakt, że STGD ma charakter progresywny, z biegiem czasu pacjent taki zmuszony jest stosować coraz większą czcionkę, np. 35, 40, 72 i więcej. Niestety stosowanie tak dużego druku jest mało ekonomiczne i wydajne. Dlatego też osoby z chorobą

[8] Centralna Komisja Egzaminacyjna, np. przygotowująca egzaminy 8-klasisty, maturalne, zawodowe.
[9] Czcionka typu Time New Roman jest czcionką szeryfową, gdyż litery o tym typie kroju zbudowane są z linii o różnej grubości. Czcionka bezszeryfowa powstaje z linii o równej grubości i nie posiada ozdobników.

Stargardta korzystają z różnorakich pomocy optycznych, np. lup analogowych i elektronicznych oraz powiększalników (Stępień, Goś 2003).

Często jednak czytanie tak dużego druku (drukowanego czy powiększonego przez pomoce optyczne) jest mało wydajne z powodu dokonywania częstych pauz w celu skupienia się na obrazie tekstu. Wzrost zatrzymań podczas czytania przekłada się więc bezpośrednio na tempo czytania. Im bowiem ostrość wzroku jest lepsza, tym mniej pauz potrzeba, aby objąć wzrokiem tekst. Osoby prawidłowo widzące potrafią objąć wzrokiem więcej niż jedną linię tekstu, osoba słabowidząca potrafi objąć wzrokiem jedynie jeden wyraz, jego część lub nawet pojedynczy znak. W konsekwencji osoby słabowidzące, w tym osoby z STGD na pewnym etapie choroby, rozpoczynają korzystanie z technologii wspierających w postaci urządzeń i programów, aplikacji lektorskich i udźwiękawiających, odczytujących im prezentowany tekst (Stępień, Goś 2003).

Trudności z odczytywaniem i rozpoznawaniem obiektów z bliska widoczne są również w percepcji tego, co dalekie, np. odczytywanie, rozpoznawanie tekstu zapisanego na tablicy w szkole. To na ogół pierwszy objaw choroby, zauważalny w wieku szkolnym. Dzieci nie mogą odczytać informacji z tablicy nawet z pierwszej ławki czy stojąc pod tablicą. Dolegliwość ta pojawia się już od ostrości około 30%. Wraz z progresem choroby zauważalne są kłopoty z rozpoznaniem: numeracji budynków, autobusów, nazw ulic, szyldów, tablic, reklam. Im lepsza ostrość wzroku, tym problemy w samodzielnym poruszaniu się są mniejsze. Gdy jednak ostrość spadnie poniżej 10%, rozpoznawanie numeracji autobusowej i tekstów podobnej wielkości będzie utrudnione lub niemożliwe nawet po zmniejszeniu dystansu od obiektu (Kuczyńska-Kwapisz, Śmiechowska-Petrovskij 2017). Jedną z możliwości poprawy percepcji tego, co oddalone, jest używanie lunet, lornetek, monookularów, a nawet robienie zdjęć czy stosowanie kamer. Technologie te nie pomogą jednak w przejściu z punktu A do B. Wtedy niezbędne może okazać się użycie białej laski, psa przewodnika czy skorzystanie z pomocy osoby zaufanej. Niestety stosowanie białej laski jest stosunkowo mało powszechną praktyką pomimo regulacji kodeksu drogowego. Mówi on bowiem, że białą laskę zobowiązany jest nosić w widocznym miejscu każdy słabowidzący, tj. osoba o ostrości wzroku poniżej 30%. W rzeczywistości z laską poruszają się osoby z ostrością wynoszącą poniżej 5%, lecz tylko te zdeterminowane do samodzielnego przemieszczania się, również w nieznane sobie miejsca. Jednym z determinantów korzystania z białej laski przez osoby z STGD jest nasilenie światłowstrętu. Bywa on niekiedy na tyle silny, że mimo zastosowania pomocy ochronnych na oczy zupełnie odbiera możliwość oceny przestrzeni za pomocą wzroku (Kuczyńska-Kwapisz, Śmiechowska-Petrovskij 2017). Należy tutaj wspomnieć, że w literaturze okulistycznej liczni autorzy (Becker 2004, Łatka i in. 2018, Rahman i in. 2019) podają, że choroba Stargardta na ogół nie utrudnia samodzielnego przemieszczania się i orientacji w terenie. Doświadczenia własne pokazują jednak, że dotyczy to głównie osób z ostrością powyżej 10% albo tych, którzy przemieszczają się po znanym sobie terenie. Pozostała część chorych poruszająca się bez białej laski unika wyruszania poza znaną sobie okolicę bez wsparcia widzącego przewodnika.

Kolejną kłopotliwą dolegliwością, jaka dotyka osoby z STGD, jest trudność lub nawet zupełny brak możliwości rozpoznawania detali twarzy. Niemożliwe staje się zatem rozpoznawanie ludzi, patrzenie im w oczy, a nawet odczytywanie ich mimiki. Początkowo

skrócenie dystansu z rozmówcą pomaga. Jednak dość szybko okazuje się, że zauważenie detali. takich jak grymas twarzy, uniesiona brew czy zmarszczone czoło nie jest możliwe. Przy znacznym spadku ostrości wzroku, tj. poniżej BCVA=20/200, a więc 10% prawidłowej ostrości, komplikacje pojawiają się także w obszarze rozpoznawania gestów, pantomimiki. Problem ten nie dotyczy tylko kontaktu twarzą w twarz, ale dotyczy też takich czynności, jak oglądanie i tworzenie zdjęć, ilustracji, obrazów, filmów, wystaw, przedstawień.

Mimika i pantomimika łączy się nie tylko ze statyczną prezentacją, ale i z ruchem. Deficyty w percepcji tego, co w ruchu, to kolejna ze sfer, jaka ulega zaburzeniu. Osoba chora może mieć problemy w łapaniu rzucanych do niej przedmiotów, śledzeniem dynamicznych aktywności, powtarzaniu ruchów po kimś, aż do trudności w samodzielnym jeżdżeniu na rowerze, bieganiu czy szybkim chodzeniu. Z tego też powodu nie ma możliwości kierowania pojazdami mechanicznymi (Miedziak i in. 2000). Średnia ostrość wzroku u osób chorych to 10%, do prowadzenia auta zaś konieczne jest nie mniej niż 50% (Dz. Ust. z dnia 22 maja 2018, Roz. 970: 3). Niestety w Internecie dostępnych jest wiele reklam produktów, oferujących osobom z STGD rzekomą poprawę wzroku, umożliwiającą prowadzenie auta. Są to jednak zazwyczaj obietnice bez pokrycia.

Problemy z rozpoznawaniem barw to kolejny z wielu deficytów percepcyjnych. Początkowo dotyczą one jedynie dyskryminacji barw z określonego zakresu jasności, tj. bardzo jasnych i bardzo ciemnych, np. odróżniania brązowej kredki od granatowej albo beżowej od jasnoszarej. Kłopotliwe jest też różnicowanie barw słabo nasyconych, pastelowych lub obiektów silnie odbijających światło, np. lakierowanych powierzchni. Postępująca choroba upośledza tę funkcję tak bardzo, że niekiedy bywają także problemy w odróżnieniu barwy czarnej od czerwonej.

Omówiona powyżej dyschromatopsja łączy się bezpośrednio z następnymi upośledzeniami funkcji, tj. zaburzeniami widzenia głębi i światłowstrętem. Zaburzenia widzenia głębi objawią się głównie w czynnościach związanych z przemieszczaniem w przestrzeni, gdzie panuje słaby kontrast barw. Problemem są szare schody, szary chodnik, szary krawężnik itp. Zaburzenia percepcji barw, niedostrzeganie różnic w odcieniach wraz z zaburzeniem widzenia głębi utrudniają schodzenie ze schodów. Przestrzeń ta staje się jednolitą taflą, pochylnią, gdyż brak w niej wyraźnych różnic. Jeżeli jednak w załamaniach schodów czy na ich krawędziach znajdzie się element o zdecydowanie odróżniającej się barwie, nasilenie trudności zmniejszy się. I tak na przykład żółte taśmy na ciemnych schodach czy błoto wraz z resztkami liścia na jasnych schodach znakomicie ułatwiają przemieszczanie się po nich. Podobnie jest, jeżeli na schodach w ich załamaniach tworzy się cień, wynikający z odpowiedniego kąta padania światła. Im wyraźniejszy cień, tym łatwiej się danej osobie przemieszczać.

Oświetlenie ma jednak znaczenie w o wiele szerszym kontekście. Elementem oka, znakomicie przystosowanym do widzenia w świetle, jest plamka żółta, która ulega degradacji. Osoby z STGD fiksują peryferyjnie, używając tej części siatkówki, która lepiej radzi sobie przy słabym oświetleniu. Z tego też powodu wraz z narastaniem degeneracji plamki nasila się światłowstręt. Osoba chora zaczyna więc unikać światła słonecznego, sztucznego, emitowanego przez urządzenia ekranowe, a nawet unikać papieru w kolorze białym,

gdyż zbyt mocno odbija on światło. Pacjenci z STGD stosują więc różnego rodzaju okulary z filtrami krawędziowymi (barwione szkła), z filtrami UV, fotochromy czy różnego rodzaju osłony przed światłem (daszki, żaluzje). Nieocenioną pomocą w ograniczaniu nadwrażliwości na światło stanowią też różnego rodzaju funkcje w programach komputerowych i aplikacjach w telefonie. Umożliwiają one przetworzenie, zmianę prezentowanych treści wizualnych pod kątem jasności, kontrastu, koloru. Możliwe jest zatem dokonanie inwersji obrazu, ale i wyświetlanie go jedynie w schemacie barw. Oznacza to, że dany obraz prezentowany jest jedynie w dwóch kolorach: czarno-białym, czarno-żółtym, niebiesko-żółtym, a nawet czerwono-żółtym. Podobne udogodnienia dają także wszelakie elektroniczne urządzenia optyczne, tj. lupy i powiększalniki, a ich funkcjonalność zależy od konkretnych modeli.

Ochrona oczu przed światłem poza reagowaniem na światłowstręt jest niezbędna również z powodów zdrowotnych. Udowodniono bowiem toksyczny wpływ promieniowania UV na siatkówkę oka chorych ze Stargardtem. UV nasila bowiem tworzenie się w oku złogów lipofuscyny uszkadzającej wzrok.

Kończąc rozważania dotyczące funkcjonalnych następstw choroby STGD, należy nadmienić jeszcze, że osoby te mają trudności z adaptacją wzroku do zmiany natężenia światła. Objawia się to głównie w momencie przejścia z jasnej do ciemnej przestrzeni lub na odwrót. Przystosowanie wzroku do takich zmian trwa niekiedy kilka, a czasami nawet kilkanaście minut. Z tego też względu przemieszczanie się po przestrzeni o zmiennym poziomie oświetlenia z plamami światła i cienia może być dość mocno utrudnione.

CEL BADAŃ I HIPOTEZA BADAWCZA

Celem prowadzonych badań było zebranie informacji, z jakich pomocy w rozmaitych sferach funkcjonowania korzystają osoby z chorobą Stargardta. Przeprowadzono w tym celu ankietę internetową wśród osób z STGD. Badani i/lub ich opiekunowie deklarowali, z jakiego wsparcia korzystają w następujących zakresach: stosowana czcionka drukowana, stosowane pomoce optyczne, sposób korzystania z komputera i telefonu (dla każdego z urządzeń odrębnie) oraz sposób poruszania się.

W ankiecie zbierano także informacje dotyczące posiadanej w dniu badania ostrości wzroku, wieku, wieku pojawienia się pierwszych objawów STGD oraz czasu trwania choroby rozumianego jako liczbę lat, jaka upłynęła od momentu wystąpienia pierwszych objawów do dnia badania.

OPIS BADANYCH

W badaniu udział wzięło 66 kobiet (64,7% grupy badanej) oraz 36 mężczyzn (35,3% badanych). Średnia wieku osób badanych wyniosła M=25,71 (SD=12,327) lat. Najmłodszy uczestnik miał 6 lat, natomiast najstarszy 62 lata w dniu przeprowadzenia badania. Niemal połowa badanych (48%) to młodzi dorośli (20–39 lat), nastolatki stanowią 20%

grupy, natomiast dzieci do 12 roku życia oraz dorośli po 40 stanowią po 15% grupy badanej. Jedna osoba uczestnicząca w badaniu to osoba po sześćdziesiątce.

Średni wiek zachorowania wyniósł M=14,34 (SD=9,841) lat. W testowanej grupie znalazły się zarówno osoby chorujące od urodzenia, jak i z późnym początkiem choroby (maksymalny wiek zachorowania – 52 lata).

Czas choroby w badanej grupie wyniósł średnio M=11,49 (SD=9,989) lat. Minimalny czas choroby w dniu przeprowadzenia testu wyniósł rok, natomiast maksymalnie choroba trwała 48 lat. Dziesięcioro uczestników badania nie przekazało informacji dotyczących ostrości wzroku w dniu ostatniej kontroli okulistycznej. Wśród pozostałych osób badanych (N=92) badani deklarowali od 1 do 100% zachowanej ostrości wzroku, ze średnią wynoszącą M=29,91 (SD=25,556) %.

WYNIKI BADAŃ

W zakresie stosowanej czcionki w materiałach drukowanych 6 z 102 badanych wskazało, że nie czyta czarnego druku. Pozostali posługują się tekstami o zróżnicowanych rozmiarach czcionki (badani mieli możliwość wyboru tylko jednej, najczęściej używanej przez nich opcji), co przedstawiono w poniższej tabeli.

Tabela 1. Rodzaj czcionki używanej przez osoby badane – analiza częstości

Rodzaj używanej czcionki	**N**	**[%]**
Czcionka 12–14	21	20,6
Czcionka 16–18	21	20,6
Czcionka 22–24	9	8,8
Czcionka 26–34	18	17,6
Czcionka 36–40	9	8,8
Czcionka powyżej 40	5	4,9
Czcionka 72 lub większa	12	11,8
Nie czytam czarnego druku	6	5,9
Inne	1	1,0
Suma	102	100,0

Źródło: opracowanie własne.

Omawiając zaprezentowane powyżej wyniki, warto zwrócić uwagę, że 51 osób, tj. połowa badanych, zadeklarowała korzystanie z czcionek mieszczących się w standardach druku powiększonego, czyli w zakresie 12–24 punktów. Do grona tego należy 25 osób będących w wieku szkolnym, tj. między 6 a 19 rokiem życia. Pozostałą część stanowią osoby powyżej 20 lat.

Opisywany rozmiary czcionki pozwalają na jej drukowanie. W wymiarze funkcjonalnym wynik ten oznacza, że połowa badanych może korzystać z materiałów drukowanych w formie powszechnie dostępnej. Niestety takiej adaptacji dokonuje się głównie na potrzeby nauki na poziomie szkoły średniej. Uczniowie maję więc możliwość użytkowania podręczników szkolnych, oferowanych przez wydawnictwa w wersji z adaptacją. Mogą również ubiegać się w CKE o możliwość zdawania powszechnych egzaminów szkolnych na dostosowanych arkuszach. Dzięki temu, że omawiany zakres powiększenia mieści się w przyjętych standardach, cechuje go dość dobry poziom dostępności dla wszystkich zainteresowanych. Ponadto czcionka między 12 a 24 punktami jest możliwa do uzyskania przez zastosowanie powiększenia podczas jego kserowania. W wymiarze praktycznym, np. w realiach nauki szkolnej, oznacza to, że w stosunkowo prosty sposób uczeń może uzyskać wsparcie ze strony szkoły czy nauczyciela. Z drugiej zaś strony uczeń z chorobą Stargardta z tego typu potrzebami, jeżeli tylko potrzebuje powiększonej czcionki, nie wyróżnia się znacząco na tle grupy rówieśniczej.

Niestety część osób w wieku szkolnym, tj. 11 osób z 36 mieszczących się w grupie respondentów pozostających w wieku szkolnym, wymaga znacznie większego powiększania czcionek. Mając zaś na uwadze progresywny charakter choroby część z przebadanych uczniów, którzy obecnie mogą korzystać z powszechnej adaptacji, za kilka lat może także wymagać większego wsparcia.

Osoby w wieku powyżej 20 lat, które mogą korzystać z czcionki w przedziale 12–24 punktów, na ogół w życiu codziennym nie mają możliwości korzystania z takiej czcionki. Powszechnie drukowane książki, ulotki, etykiety czy nawet menu w restauracji na ogół tworzone są z wykorzystaniem czcionki znacznie mniejszej. Dlatego też niezbędne jest korzystanie z lupy analogowej lub elektronicznej (także aplikacji w telefonie), aby móc odczytać dany tekst. Podobne techniki można także stosować w środowisku pracy, np. podczas pracy nad dokumentami w formie papierowej można je skanować, by pracować nad nimi w formie elektronicznej, co także pozwala uzyskiwać większe powiększenia. Wykonywanie jednak pracy wymagającej widzenia detali czy czytanie dla przyjemności nawet przez osoby preferujące czcionkę w zakresie 12–24 punktów może być znacznie utrudnione lub wręcz niemożliwe.

Kończąc analizowanie zagadnień związanych z adaptacją tekstu, warto nadmienić, że przy zastosowaniu niewielkiego powiększenia druku nie jest konieczne korzystanie z różnego rodzaju pomocy optycznych o dużym stopniu powiększenia, tj. powiększalników czy lup elektronicznych. Tym samym osoby korzystające z tego rodzaju czcionki mogą być w mniejszym stopniu narażone na odizolowanie od grupy, wyróżnianie się na jej tle z powodu na przykład korzystania z nietypowego sprzętu. Dla wielu osób słabowidzących, szczególnie w początkowych stadiach choroby, największą trudność stanowi zaakceptowanie własnej niepełnosprawności. Jednym z wymiarów akceptacji własnych ograniczeń jest brak skrępowania w korzystaniu ze sprzętu specjalistycznego.

Szczególnego komentarza wymaga również wynik mówiący o tym, że 6 spośród badanych nie używa czarnego druku. Rezultat ten można interpretować dwojako. Z jednej strony mogą to być osoby, których ostrość wzroku jest już zbyt niska (poniżej 2%), przez co nie mają one możliwości odczytywania druku. Z drugiej zaś strony mogą to być oso-

by, posiadające już znacznie obniżoną ostrość wzroku (poniżej 10%) i nie czytają one druku z przyczyn technicznych, np. wydruk zajmuje zbyt wiele miejsca, nie posiadają powiększalnika/lupy elektronicznej, by odczytywać druk lub czytanie druku zajmuje zbyt wiele czasu. Zdarza się również, że niektóre osoby słabowidzące, w tym osoby z chorobą Stargardta, nie czytają druku, ponieważ zwyczajnie nie korzystają z niego w życiu codziennym.

Zaznaczyć tu trzeba, że brak możności odczytywania czarnego druku nie przekłada się na znajomość i biegłe posługiwanie się pismem w systemie Braile'a. Rosnąca popularność publikacji wydawanych w formie elektronicznej, powszechność aplikacji z funkcją OCR (pozwalających rozpoznać tekst z obrazu) sprawiają, że osoby słabowidzące, jak i niewidome przestają korzystać z druku wypukłego Braile'a i zastępują go formą elektronicznej dostępności tekstu (Skrzetuska 2020).

W tabeli 2, znajdującej się poniżej, przedstawiono liczbę oraz procent badanych deklarujących używanie określonych pomocy optycznych, koniecznych przy korzystaniu z komputera, telefonu, a także wsparcia stosowanego podczas przemieszczania się. Wyniki przedstawiono zbiorczo z podziałem na kategorie. Osoby badane miały możliwość wyboru dowolnej liczby pomocy w każdej z zaprezentowanych kategorii.

Tabela 2. Rodzaj pomocy używanych przez osoby badane z podziałem na kategorie – analiza częstości

Typ pomocy	**Rodzaj używanej pomocy**	**N**	**[%]**
Pomoce optyczne	Okulary korekcyjne	42	41,2
	Okulary chroniące przed światłem	44	43,1
	Lupa analogowa	26	25,5
	Lupa elektroniczna	33	32,4
	Powiększalnik elektroniczny stacjonarny	15	14,7
	Luneta i / lub lornetka	8	7,8
	Okulary lupowe i / lub lunetowe	6	5,9
	Gogle wirtualnej rzeczywistości	1	1,0
	Monokular	3	2,9
	Nie używam pomocy optycznych	5	4,9
Pomoce przy obsłudze komputera	Program powiększający	30	29,4
	Program lupa z systemu Windows	26	25,5
	Program udźwiękowiający	13	12,7
	Czytnik ekranu (screen reader)	7	6,9
	Linijka brailowska	2	2,0
	Zmiana ustawień wyświetlania komputera (np. rozmiar ikonek na pulpicie)	3	2,9
	Niczego nie używam	44	43,1

Pomoce przy obsłudze telefonu komórkowego	Gesty powiększania	58	56,9
	Odwrócone kolory	7	6,9
	Talkback / Screen reader w Iphone	16	15,7
	Dyktowanie SMS	13	12,7
	Komendy głosowe	12	11,8
	Pisanie rysikiem	1	1,0
	Zewnętrzna klawiatura do pisania	0	0
	Inne	2	2,0
	Niczego nie używam	33	32,4
Pomoce przy poruszaniu się	Poruszam się swobodnie nawet w słoneczny dzień	71	69,6
	Poruszam się swobodnie tylko po zmroku	6	5,9
	Korzystam czasem z białej laski	6	5,9
	Korzystam zawsze z białej laski	5	4,9
	Korzystam z psa przewodnika	1	1,0
	Korzystam z pomocy osoby zaufanej	22	21,6
	Inne	2	2,0

Źródło: opracowanie własne.

Pięcioro badanych nie korzysta z żadnych pomocy optycznych, rozumianych jako urządzenia ułatwiające odbiór obiektów znajdujących się w sferze materialnej świata realnego. Okulary korekcyjne oraz okulary chroniące przed światłem używane są przez ponad 40% ankietowanych, ponad 30% korzysta z lupy elektronicznej, a 25% z lupy analogowej. Piętnaście osób korzysta z powiększalnika elektronicznego stacjonarnego. Z pozostałych narzędzi wymienionych w kwestionariuszu (luneta i / lub lornetka, okulary lupowe i / lub lunetowe, monookular, gogle wirtualnej rzeczywistości) korzysta mniej niż 10% badanych.

Komentując przedstawione powyżej dane dotyczące korzystania z pomocy optycznych, pewne zaskoczenie może wzbudzać fakt, iż kilkoro spośród badanych (5 osób) zadeklarowało brak korzystania z tego typu pomocy. Wynika to przede wszystkim z prawidłowej bądź bliskiej prawidłowej ostrości wzroku oraz zbyt krótkiego czasu, jaki upłynął pomiędzy wystąpieniem pierwszych objawów choroby i wstępnej diagnozy a czasem wypełniania ankiety. W przypadku tej ostatniej możliwości osoby te jeszcze nie zostały wyposażone w odpowiednie technologie lub były w trakcie zaopatrywania się w nie.

Do najczęściej używanych pomocy optycznych należą okulary chroniące przed światłem, które używa 43% badanych. Jest to pozornie liczna grupa, aczkolwiek w świetle doniesień o szkodliwym wpływie promieniowania UV na degenerację siatkówki w chorobie Stargardta zbyt mało osób zabezpiecza się przed promieniowaniem UV (mniej niż połowa). Prawdopodobnie przyczyną tego jest niewystarczający poziom wiedzy na temat

czynników szkodzących w omawianej chorobie. Innym powodem może być trudność w doborze odpowiednich szkieł ochronnych. Znaczna część osób nie ma bowiem świadomości, że istnieją szkła chroniące przed światłem, które nie są przyciemniane (klasyczne szkła z filtrem UV, tzw. blueblocker).

Korekcja okularowa, stosowana aż przez 41% osób ankietowanych, to druga najbardziej liczna grupa używanych pomocy optycznych. Prawdopodobnie dla osób nie związanych z tyflopedagogiką wynik ten może być zaskakujący. Powszechnie uważa się bowiem, że osoby, które słabo widzą, powinny czy wręcz muszą nosić okulary. Niestety w przypadku chorób oczu, w odróżnieniu do wad wzroku (wad refrakcji), noszenie okularów pomaga niewiele lub wcale. Wiele osób słabowidzących, w tym osób z chorobą Stargardta, spotyka się z dużym niezrozumieniem ze strony społeczeństwa, głównie nauczycieli, ale i okulistów, którzy twierdzą, że noszenie okularów jest obowiązkiem każdej osoby słabowidzącej. Doświadczenia własne, ale i wywiady przeprowadzane z osobami z chorobą Stargardta wskazują, że wielu chorych wielokrotnie przechodziło proces dobierania okularów i prób ich noszenia. Niestety prędzej czy później korzystanie z takiej pomocy optycznej okazywało się nieprzydatne, stąd aż 59% badanych deklaruje, iż nie korzysta z okularów korekcyjnych.

Warto przy tym zauważyć, że w grupie osób z chorobą Stargardta, noszących okulary, są takie, które faktycznie odczuwają znaczącą poprawę, pomoc w widzeniu podczas używania okularów, ale są i tacy, którzy noszą je mimo braku wyraźnej różnicy w poziomie ostrości widzenia. Są też w tej grupie tacy, którzy noszą okulary wyłącznie dlatego, że nie chcą być narażeni na komentarze na temat potrzeby noszenia okularów. Uwagi tego typu nie są niestety rzadkością, a temat ten był wielokrotnie poruszany w dyskusjach wśród osób z chorobą Stargardta.

Stosunkowo liczna jest grupa osób używających lup analogowych lub elektronicznych. Powodem stosowania takiego rozwiązania jest przede wszystkim niewielki rozmiar. Sprzęt taki nie jest tani, jego cena waha się od kilkuset do kilku tysięcy złotych. Z tego też powodu część osób używa w tym celu aparatu zainstalowanego w smartfonie. Sprzęt elektroniczny, pozwalając na dużo większe powiększenie od lup analogowych, zyskuje coraz większą popularność i prawdopodobnie dlatego 26 badanych stosuje lupy analogowe, a 33 elektroniczne.

Duże powiększenie i wygodę w korzystaniu oferują także powiększalniki stacjonarne, niestety używa ich tylko 15 spośród badanych osób. Przyczyn tak niskiej popularności tego typu technologii należy upatrywać zarówno w sferach obiektywnych, jak i subiektywnych. Jego zaletą jest przede wszystkim ogromna funkcjonalność i możliwość wykorzystania nie tylko do nauki, ale i do realizacji zainteresowań. Wadą zaś jest ogromny koszt, wahający się od 9 nawet do 24 tysięcy złotych. Istnieją jednak możliwości dofinansowania nawet w znacznej części kosztów sprzętu. Niestety często wysuwane są na plan pierwszy argumenty dotyczące rozmiarów, wagi i trudności w przemieszczaniu takich powiększalników, np. po szkole. Można jednak znaleźć rozwiązanie tego typu problemu. Istnieje jednak jeszcze kwestia subiektywna, czyli fakt, że uczeń posiadający tego typu duży, nietypowy sprzęt będzie wyróżniać się na tle klasy, grupy rówieśniczej, a nawet szkoły. Rodzice obawiają się zakupić taki sprzęt, gdyż na grupach wsparcia dowiadują

się od rodziców dzieci z chorobą Stargardta o powodach, dlaczego uczniowie nie chcą używać w szkołach powiększalników. Przyczyną niechęci jest przede wszystkim właśnie kwestia wyróżniania się oraz ujawnienia stopnia swojej niepełnosprawności. Istnieją co prawda świadectwa uczniów – użytkowników powiększalników, którzy mówią, że nie wstydzą się pracować na takim sprzęcie i to mimo uczęszczania do szkół w niewielkich miejscowościach. Są to jednak wciąż mało liczne relacje.

Z podobnych przyczyn, tj. wyróżniania się, stosunkowo mało osób korzysta z pozostałych pomocy optycznych, tj. lunet, lornetek, monookularów czy gogli VR. Innym powodem takiej sytuacji jest też słaba dostępność tego typu sprzętu. Aby móc się zdecydować na taki zakup, trzeba mieć możliwość przetestowania go. Niestety punktów oferujących profesjonalny dobór pomocy optycznych dla słabowidzących w Polsce jest zbyt mało. Ograniczają się one do kilku poradni skupionych głównie na dzieciach oraz dużej poradni Polskiego Związku Niewidomych w Warszawie.

Kolejną sferą, w której występuje konieczność zastosowania udogodnień, ułatwień dostępu, jest komputer i laptop. Większość osób biorących udział w badaniu nie korzysta z ułatwień przy obsłudze komputera (43%). Można to interpretować w dwojaki sposób. Badani albo rzeczywiście nie potrzebują wsparcia w korzystaniu z komputera, albo w ogóle z niego nie korzystają, gdyż zamiast komputera stosują telefon (smartfon). Ponadto istnieje też grupa osób, która korzysta z komputera, wspierając się przy odczycie treści wyświetlanych na ekranie lupą analogową. Jeszcze inni w ustawieniach systemu operacyjnego wybierają największą z możliwych czcionek, zmieniają rozdzielczość ekranu lub korzystają z większego monitora. Dodatkowym wsparciem może też być korzystanie z opcji powiększenia w przeglądarkach internetowych, a przy korzystaniu z plików tekstowych typu word stosowanie bardzo dużej czcionki. Takie udogodnienia są na ogół pierwszymi, z jakich korzystają osoby z obniżoną ostrością wzroku i sprawiają, że osoby te nie wyróżniają się znacząco na tle innych użytkowników komputera. Zastosowanie specjalnych ustawień, zbliżenie się do monitora to rozwiązania proste i na ogół nie są uważane za szczególne dostosowanie. Niestety korzystanie w taki sposób z komputera niesie ze sobą pewne ograniczenia, np. niższą wydajność i nie sprawdzają się w przypadku korzystania z różnego oprogramowania, a nie tylko przeglądarek i edytorów tekstu. Stosowanie komputera bez oprogramowania powiększającego przestaje być jednak możliwe przy spadku ostrości wzroku do około 10% lub / i znacznym nasileniu się światłowstrętu.

Opcje powiększania obrazu z wykorzystaniem odpowiedniego programu (29%) lub lupy systemu Windows (25%) to dwa najczęstsze sposoby na ułatwienie korzystania z komputera czy też laptopa. Trzeba zauważyć, iż na ogół osoby korzystające z programu powiększającego Lupa, będącego częścią systemu operacyjnego Windows, nie korzystają z programów powiększających innego typu, gdyż te są oprogramowaniem płatnym i kosztownym. Natomiast osoby wykorzystujące komercyjne, płatne programy powiększające, np. ZoomText, SuperNova, Magic itp., na ogół nie korzystają z programu Lupa, gdyż nie jest on tak funkcjonalny, jak programy płatne. Jednak program Lupa może być wykorzystywany przez użytkowników innego oprogramowania, np. w trakcie spotkań u znajomych. Program Lupa jest bowiem powszechny i dostępny na wszystkich urządze-

niach z systemem operacyjnym Windows (7, 8, 8.1, 10). Na grupach wsparcia dla osób z chorobą Stargardta niektórzy ich członkowie niejednokrotnie zauważali, że dostępność powiększenia ekranu oferowana przez Windows sprawia, że i oni mogą na równi korzystać z nieswojego sprzętu czy uczestniczyć aktywnie w spotkaniach towarzyskich, w czasie których odtwarzana jest muzyka z serwisów typu Youtube.

Z pozostałych form wsparcia dostępnych na komputerach korzysta już znacznie mniejsza liczba respondentów. Prawdopodobnie jest to spowodowane posiadaną przez nich ostrością wzroku – technologie te dedykowane są osobom bardzo słabowidzącym i tym, które nie są w stanie wzrokowo odczytać treści ekranu. Z programów udźwiękowiających korzysta 13 (12,7%) badanych, natomiast 7 (6,9%) wykorzystuje czytnik ekranu, a kilka osób wskazało wykorzystywanie linijki brajlowskiej.

W porównaniu z technologiami wspierającymi wykorzystywanymi do obsługi komputera badani znacznie częściej wskazują potrzebę korzystania z dostępnych pomocy przy obsłudze telefonu komórkowego – tylko 32% nie używa żadnych ułatwień w tym zakresie. Do grupy tej zaliczają się osoby, które faktycznie ze względu na dość dobrą ostrość wzroku nie potrzebują żadnych ułatwień, lecz do respondentów tych należą też osoby, które wykorzystują jedynie opcję zmiany wielkości tekstu w telefonie, np. na rozmiar duży, ogromny. Ponad połowa badanych (56%) korzysta z gestu powiększania. Funkcja ta pozwala na powiększenie całej wyświetlanej treści i stanowi duże ułatwienie ze względu na coraz większą powszechność tej funkcji nawet w modelach smartfonów z niższej półki cenowej.

Zdecydowanie mniej ankietowanych wykorzystuje opcję talkback lub screen reader (15%). Funkcje te polegają na dźwiękowym, głosowym odczytywaniu treści ekranu. Oznacza to, że całe otoczenie słyszy to, co odczytuje syntezator i dla niektórych osób jest to bardzo krępujące, zwłaszcza że telefonu bardzo często używa się w przestrzeniach publicznych. Ponadto podobnie jak w przypadku programów udźwiękawiających stosowanych na komputerze funkcja ta na ogół używana jest przez osoby bardzo słabowidzące lub nawet nie posługujące się już wzrokiem.

Podobnie jest w przypadku korzystania z telefonu za pomocą tzw. komend głosowych, mówienia do telefonu. Są to funkcjonalności także wykorzystywane w głównej mierze przez osoby bardzo słabowidzące lub niewidome. Stosowanie ich wiąże się z tym, że całe otoczenie słyszy, co mówi się, dyktuje do telefonu. Wiele osób na grupach dla osób z chorobą Stargardta deklaruje, że lubi taką funkcjonalność w telefonie, lecz korzysta z niej w bardzo ograniczonym stopniu, bo tylko w domu, gdy nikt nie słyszy. Wynika to ze skrępowania z jednej strony i chęci zachowania prywatności z drugiej. Dodatkowo zaś stosowanie funkcji udźwiękowiających i głosowych poza domem wiąże się ze zwracaniem na siebie uwagi przez otoczenie. Z tego też powodu zaledwie 12% osób korzysta z dyktowania wiadomości tekstowych, a komend głosowych używa jedynie 11% badanych.

Funkcji odwracania kolorów używa zaledwie 7% ankietowanych, co może być spowodowane poziomem wrażliwości na światło. Osoby z chorobą Stargardta wraz z postępem choroby odczuwają coraz większy światłowstręt. Udogodnienie polegające na odwróceniu kolorów sprawia, że to, co białe, jasne na ekranie zmienia się na czarne, a to, co ciemne, czarne staje się białe. Przy zastosowaniu odwrócenia kolorów osoby cierpiące na światłowstręt odczuwają znaczną ulgę i ułatwienie w korzystaniu z telefonu. Pewną

niedogodnością jednak przy korzystaniu z tej funkcji może być fakt, iż na ogół dość trudne jest szybkie przełączanie się między włączaniem a wyłączaniem tej funkcji, co może ograniczać liczbę osób z niej korzystających.

Innymi udogodnieniami w obsłudze smartfona jest stosowanie rysika do nawigacji po telefonie oraz klawiatury umożliwiające swobodę pisania, szczególnie bezwzrokowego. Wśród ankietowanych 102 osób jedynie jedna deklaruje używanie rysika, natomiast nikt nie używa klawiatury zewnętrznej. Przyczyną tak niewielkiego zainteresowania tego typu udogodnieniami należy upatrywać w małej powszechności tych rozwiązań. Rysik jest dostępny zaledwie w przypadku nielicznych modeli telefonów, natomiast klawiatury zewnętrzne są dość drogie i nie są powszechnie łatwo dostępne.

Ostatnim spośród badanych obszarów, w których osoby z chorobą Stargardta mogą potrzebować wsparcia, był ten związany z pomocą w poruszaniu się. Niemal 70% badanych deklaruje zdolność do samodzielnego poruszania się nawet w słoneczny dzień, co pokrywa się z informacjami zawartymi w literaturze dotyczącej choroby Stargardta. Należy jednak zaznaczyć, że niestety pewna część tych osób porusza się swobodnie jedynie po znanej sobie przestrzeni i nie podejmuje prób samodzielnej eksploracji terenów nieznanych, np. innego miasta czy innej dzielnicy.

Nie można przy tym pominąć faktu, że pomiar opracowany był na podstawie ankiety, czyli deklaracji respondentów. Tym samym badanie nie podlegało weryfikacji przez obserwację badanego. Wśród osób z dysfunkcją wzroku, szczególnie tych z chorobą postępującą, zaznacza się silna tendencja do zatajania swojej niepełnosprawności. Jednym z jej przejawów jest nieprzyznawanie się do występowania trudności w poruszaniu się (Kuczyńska-Kwapisz, Śmiechowska-Petrovskij 2017). Ujawnia się to wyraźnie w relacjach osób chorych. Na grupach wsparcia oraz na innych spotkaniach osoby z chorobą Stargardta często w rozmowach przyznają, że podczas poruszania się wpadają na słupy, słupki, śmietniki, znaki, hulajnogi, zaplątują się w smycze wyprowadzanych psów, a nawet wpadają na przechodniów. Niestety większość osób słabowidzących ma duże opory, aby poruszać się z białą laską, głównie dlatego, że przyrząd ten przyciąga spojrzenia przechodniów oraz odziera z anonimowości ujawniając dysfunkcję wzroku. Ma to swoje odzwierciedlenie także w przeprowadzonych badaniach, gdyż zaledwie 11 osób korzysta z białej laski, przy czym 6 osób używa laski tylko czasami, a jedynie 5 osób zawsze się z nią porusza. Można śmiało powiedzieć, że osoby używające laski to ci, którzy pogodzili się ze swoją chorobą i nie czują już potrzeby ukrywania faktu bycia osobą chorą. Rozmowy z osobami z chorobą Stargardta, korzystającymi na co dzień z białej laski, pokazały, że od momentu stosowania takiego sprzętu znacznie polepszyła się ich jakość życia. Przejawia się to m.in. w sprawniejszym przemieszczaniu się, zwiększeniu niezależności, zmniejszeniu obaw wynikających z konieczności udania się w nieznane miejsce czy wreszcie zmniejszeniu liczby przykrych komentarzy oraz większe zrozumienie ze strony napotykanych przechodniów.

Badania ujawniły ponadto, że istnieje nieliczna, 6-osobowa grupa osób, które deklarują sprawne przemieszczanie się wyłącznie po zmroku. Ma to swoje uzasadnienie w postaci mniejszej ekspozycji na światło, które w ciągu dnia może znacząco ograniczać zdolność przemieszczania się z powodu silnego światłowstrętu.

Inną formę wsparcia w poruszaniu się stanowi pomoc osoby zaufanej, z której korzysta 21% badanych. Pomoc taka stosowana jest wtedy, gdy dana osoba pragnie udać się w nieznane sobie miejsca. Takie rozwiązanie zapewnia wysoki poziom bezpieczeństwa, nie przyciąga spojrzeń, a dodatkowo ogranicza lęk wynikający np. z interakcji z nieznaną osobą. Szczególnie ta ostatnia okoliczność wydaje się być istotną w korzystaniu z tego typu wsparcia. Osoby słabowidzące z powodu swojej niepełnosprawności oraz niekiedy niewielkiej liczby doświadczeń w kontaktach interpersonalnych obawiają się nowych nieznanych sytuacji oraz osób. Asysta przewodnika daje zaś możliwość nie tylko bezpiecznego dotarcia do celu, ale i udzielenie wsparcia w obliczu interakcji z nieznanym. Podobną formą ułatwienia w przemieszczaniu się jest możliwość korzystania z psa przewodnika. Aby jednak móc sprawnie i bezpiecznie przemieszczać się z czworonożnym przewodnikiem, należy zdać egzamin z umiejętności poruszania się z białą laską, przejść wielowymiarową weryfikację w zakresie zasobów psychicznych, społecznych i materialnych. Dopiero po pozytywnej weryfikacji w tych obszarach i pozytywnym zdaniu egzaminu w poruszaniu się z psem, można otrzymać takie wsparcie. Dlatego z takiej pomocy korzysta jedynie jeden z badanych.

DYSKUSJA

Przeprowadzone badania dostarczają interesujących danych. Ze względu na fakt, że w literaturze przedmiotu brak jest doniesień o pomocach optycznych, stosowanych w obsłudze komputera i telefonu, wykorzystywanych przez osoby z chorobą Stargardta, nie ma możliwości szerszego komentowania uzyskanych informacji. Potwierdziła się natomiast hipoteza stawiana przez wielu badaczy, że choroba Stargardta na ogół nie wpływa na zdolność do samodzielnego przemieszczania się (Becker 2004, Łatka i in. 2018, Rahman i in. 2019).

Większość badaczy zajmujących się STGD podaje, że pierwsze objawy pojawiają się między 7 a 12 rokiem życia, zwracając uwagę, że może ujawnić się też później (Theodossiadis 2006, Pieczara, Gościniewicz 2012, Ścieżyńska i in. 2016, Łatka i in. 2018). Wyniki badań własnych pokazują, że średni wiek zachorowania wynosi 14 lat i 3 miesiące. Przekracza tym samym nieznacznie ramy czasowe podawane jako najbardziej powszechny okres zapadalności na STGD.

Danymi, które również zasługują na komentarz, są te dotyczące średniej ostrości wzroku. Badacze podają, że średnia ostrość wzroku osiąga na ogół poziom 10% (Łatka i in. 2018: 48). W przeprowadzonym badaniu uzyskano natomiast średnią ostrość wzroku na poziomie niemal 30% (29,91). Przyczyną takiego stanu rzeczy prawdopodobnie jest stosunkowo duża liczba respondentów (N=12) (w porównaniu z rozproszeniem innych danych z tej kategorii), którzy chorują dopiero od roku.

PODSUMOWANIE

Przeprowadzone badanie wśród osób z chorobą Stargardta dostarczyło wielu nowych, ciekawych danych dotyczących funkcjonowania tych osób w społeczeństwie. Zebrany materiał badawczy w zestawieniu z danymi z literatury medycznej i tyflopedagogicznej pozwolił na pokazanie, z jakiego rodzaju trudnościami mierzą się osoby chorujące na STGD.

Z drugiej zaś strony wyniki przeprowadzonych badań wskazały, z jakich pomocy optycznych, elektronicznych można skorzystać w celu minimalizowania trudności w funkcjonowaniu w wielu sferach życia mimo poważnego uszczerbku w zakresie funkcji sensorycznych.

Zebrane informacje dzięki swojej unikalności w obszarze rehabilitacji osób z dysfunkcją wzroku, a w szczególności chorych na STGD, mogą stanowić nieocenioną pomoc dla tyflopedagogów, nauczycieli wspierających, rehabilitantów wzroku oraz samych chorych. Jednocześnie zaprezentowane w niniejszym artykule wyniki stanowią doskonały punkt wyjścia do prowadzenia dalszych badań, służących przede wszystkim poszerzaniu wiedzy dotyczącej funkcjonowania osób z chorobą Stargardta.

BIBLIOGRAFIA

Adamowicz-Hummel, Antonina (2013). *Materiały z zajęć – Rehabilitacja Wzroku*. Warszawa: Wydawnictwo APS.

Aleman, Tomas S., Cideciyan, Artur V., Windsor, Elizabeth A. M., Schwartz, Sharon B., Świder, Malgorzata, Chico, John D., Sumaroka, Alexander, Pantelyat, Alexander Y., Duncan, Keith G., Emmons, Jessica M., Steinberg, Janet D., Stone, Edwin M., Jacobson, Samuel G. (2009). *Macular Pigment and Lutein Supplementation in ABCA4-associated Retinal Degenerations*. „Invest Ophthalmol Vis Sci", nr 48 (3), s. 1319–1329.

Becker, Eckart (2004). *Choroba Stargardta – etiologia, rozpoznanie, terapie*. Warszawa: Retinitis Pigmentosa.

Biuletyn Informacyjny Polskiego Stowarzyszenia. Przeł. Piotr S. Król. Warszawa: Retinitis Pigmentosa.

Edbom-Kolarz, Anna, Marcinkowski, Jerzy T. (2013). *Fiksacja paracentralna (pozaplamkowa) i jej znaczenie dla rehabilitacji osób starszych ze zwyrodnieniem plamki żółtej związanym z wiekiem (AMD)*. „Problemy Higieny i Epidemiologii", nr 94 (3), s. 419–427.

Gładyszewska-Cyluiko, Joanna (2014). *Na pograniczu widzenia. Osoby słabowidzące we współczesnym świecie*. W: Beata Cytowska, Krystyna Dziubacka (red.). *Człowiek na pograniczach. Interdyscyplinarne aspekty społeczno-kulturowego funkcjonowania*. Wrocław: Wrocławskie Wydawnictwo Oświatowe, s. 161–178.

Grabska-Liberek, Iwona, Kołodziejski, Łukasz, Pietruszyńska, Marta, Opala, Aleksandra, Wiącek, Dawid (2018). *Program edukacyjny dla Lekarzy Praktyków „Kompendium okulistyki". Rogówkowa chirurgia refrakcyjna*. Kwartalnik Medyczny „Okulistyka", nr 4 (44), s. 4.

Kończyk, Donata (red.) (2008). *Zasady adaptacji materiałów dydaktycznych do potrzeb osób słabowidzących*. Warszawa: Wydawnictwo Uniwersytetu Warszawskiego.

Kuczyńska-Kwapisz, Jadwiga (2017). *Specjalne potrzeby edukacyjne dzieci z niepełnosprawnością wzroku*. „Pedagogika Specjalna", nr 4 (290), s. 285–291.

Kuczyńska-Kwapisz, Jadwiga, Śmiechowska-Petrovskij, Emilia (2017). *Orientacja przestrzenna i poruszanie się osób z niepełnosprawnością narządu wzroku*. Warszawa: Wydawnictwo Naukowe UKSW.

Łatka, Paulina, Nowakowska, Dominika, Kowalczyk, Małgorzata, Nowomiejska, Katarzyna, Rejdak, Robert (2018). *Metody diagnostyczne w chorobie Stargardt'a*. W: Monika Maciąg, Kamil Maciąg (red.). *Choroby rzadkie: przegląd, diagnostyka i leczenie*. Lublin: Wydawnictwo Naukowe TYGIEL, s. 47–56.

Maugeri, Alessandra, Flothmann, Kris, Nadine, Hemmrich, Ingvast, Sofie, Jorge, Paula, Paloma, Eva, Patel, Reshma, Rozet, Jean-Michel, Tammur, Jaana, Testa, Francesco i in. (2002). *The ABCA4 2588G>C Stargardt mutation: single origin and increasing frequency from South-West to North-East Europe*. „European Journal of Human Genetics", nr 10, s. 197–203.

Miedziak, Anita I., Perski, Thomas, Donoso, Larry A. (2000). *Stargardt's macular dystrophy – a patient's perspective*. „Optometry", nr 71 (3), s. 165–176.

Papuda-Dolińska, Beata (2017). *Dziecko z niepełnosprawnością wzroku w roli ucznia w szkole ogólnodostępnej, integracyjnej i specjalnej*. Lublin: Wydawnictwo UMCS, s. 66–65.

Pieczara, Ewa, Gościniewicz, Piotr (2012). *Wykorzystanie Mikroperymetrii w chorobie Stargardta*. „Magazyn Lekarza Okulisty", nr 6 (6), s. 279.

Poradnik pracodawcy osób niewidomych i słabo widzących (2000). Warszawa: AWARE Europe.

Radu, Roxana A., Mata, Nathan L., Nusinowitz, Steven, Liu, Xinran, Sieving, Paul A., Travis, Gabriel H. (2003). *Treatment with isotretinoin inhibits lipofuscin accumulation in a mouse model of recessive Stargardt's macular degeneration*. „Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America", vol. 100, nr 8, s. 4742– 4747.

Rahman, Najiha, Georgiou, Michalis, Khan, Kamron N., Michaelides, Michel (2019). *Macular dystrophies: clinical and imaging features, molecular genetics and therapeutic options*. „British Journal of Ophthalmology", nr 104 (4), s. 1–9. https://www.researchgate.net/publication/337117486_Macular_dystrophies_Clinical_and_imaging_features_molecular_genetics_and_therapeutic_options (dostęp: 24.04.2020).

Skilton, Andi, Gilbert, Rose, Ross, Catherine, Michaelides, Michel, Rajpopat, Shefali (2019). *Stargardt's Connected Raising awareness, giving support, seeking a cure.*

Vitamin A and Stargardt's Disease, s. 2–11. https://www.researchgate.net/publication/338920876_Vitamin_A_and_Stargardt%27s_Disease (dostęp: 26.04.2020).

Skrzetuska, Ewa (2020). *Znaczenie technologii cyfrowej dla włączenia dziecka z niepełnosprawnością wzrokową do grupy rówieśniczej w klasie szkolnej. Rola nauczyciela*. W: Marzenna Nowicka, Joanna Dziekońska (red.). *Cyfrowy tubylec w szkole – diagnozy i otwarcia*, t. II, *Nauczyciel a nowe technologie w szkole*. Toruń: Wydawnictwo Adam Marszałek, s. 90–101.

Stępień, Maciej W., Goś, Roman (2003). *Obecny stan wiedzy i perspektywy w leczeniu dziedzicznych schorzeń siatkówki*. „Okulistyka", wyd. I. http://old.okulistyka.com.pl/_okulistyka/index.php?strona=artykul&wydanie=1&artykul=45 (dostęp: 24.04.2020).

Ścieżyńska, Aneta, Oziębło, Dominik, Ambroziak, Anna M., Korwin, Magdalena, Szulborski, Kamil, Krawczyński, Maciej, Piotr, Stawiński, Szaflik, Jerzy, Jacek, P. Szaflik, Płoski, Rafał, Ołdak, Monika (2016). *Badania eksperymentalne nad farmakologicznymi metodami leczenia chorób dystroficznych siatkówki ze szczególnym uwzględnieniem retinopatii ABCA4*. „Klinika Oczna", nr 118 (1), s. 59–65.

Theodossiadis, George (2006). *Wrodzone dystrofie siatkówki*. W: Cynthia A. Bradford (red.). *Okulistyka: podręcznik dla studentów*. Wrocław: Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner, s. 249–268.

Utnik, Władysława, Lisowska, Anna, Sękowska, Ewa (red.) (1996). *Jak pomóc dzieciom słabowidzącym?* Lublin: Poli ART Studio, s. 13–16.

van Driel, Marc A., Maugeri, Alessandra, Klevering, Jeroen, Hoyng, Carel B., Cremers, Frans P.M. (1998). ABCR unites what ophthalmologists divide(s). „Ophthalmic Genetics", vol. 19, nr 3, s. 117–122.

Xiangrong, Kong, Rupert, W. Strauss, Michel, Michaelides, Artur, V. Cideciyan, José-Alain, Sahel, Beatriz, Muñoz, Sheila, West, Hendrik, P.N. Scholl, ProgStar Study Group in. (2016). *Visual Acuity Loss and Associated Risk Factors in the Retrospective Progression of Stargardt Disease Study (ProgStar Report No. 2)*. „Ophthalmology", nr 123 (9), s. 1887–1897.

Zaorska, Marzenna (2013). *Psychopedagogiczne problemy dziecka z zespołem Stargardta oraz jego rodziny*. W: Marzena Buchnat, Katarzyna Pawelczak (red.). *Nieznane? Poznane. Zaburzenia rozwojowe u dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi i wadami*. Poznań: Wydawnictwo Naukowe UAM, s. 239–247.