

JIHOČESKÁ UNIVERZITA  
V ČESKÝCH BUDĚJOVICÍCH

Zemědělská fakulta

Bakalářská práce  
**Albinismus ve světě zvířat**

Vedoucí bakalářské práce: Ing. *et* Ing. Božena Hosnedlová, Ph.D.

Autor bakalářské práce: Klára Němcová

České Budějovice, 2016

**ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE**  
(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Klára NĚMCOVÁ**  
Osobní číslo: **Z13204**  
Studijní program: **B4106 Zemědělská specializace**  
Studijní obor: **Biologie a ochrana zájmových organismů**  
Název tématu: **Albinismus ve světě zvířat**  
Zadávající katedra: **Katedra zootechnických věd**

Z á s a d y p r o v y p r a c o v á n í :

Albinismus je barevná odchylka organismů, způsobená poruchou tvorby barviva melaninu. Jeho podstatou je vrozená absence enzymu tyrozinázy, který je nezbytný při tvorbě melaninu - hydroxyluje tyrozin na DOPA (3,4-dihydroxyfenylalanin). Porucha má za následek částečně či úplné chybění melaninu. Charakteristická je bezbarvá kůže a červeně zbarvené oči (zbarvení způsobuje prosvítající krev v kapilárách). Absence pigmentu v očích způsobuje světloplachost a problémy s viděním, albinotičtí jedinci se tak stávají snadnou kořistí predátorů nebo zahynou při srážce s jinými objekty. Zvláštní formou je tzv. semialbinismus, lišící se od klasické formy albinismu modrými očima, známý zejména u bílého tygra.

Cílem bakalářské práce je zpracovat literární přehled sumarizující dosavadní poznatky o různých formách albinismu u zvířat. Bakalářská práce bude zpracována formou rešerše a bude reflektovat i recentní poznatky z tuzemských i zahraničních recenzovaných publikací.

V literární studii uveďte charakteristiku jednotlivých typů albinismu, biochemickou podstatu jeho vzniku a zmiňte se o jejich genetickém pozadí. Při popisu dokumentujte pestrost tohoto onemocnění na příkladech různých zvířat.

Rozsah grafických prací: dle požadavků vedoucího práce

Rozsah pracovní zprávy: 30 - 40 stran

Forma zpracování bakalářské práce: tištěná/elektronická

Seznam odborné literatury:

Escobar-Sánchez O., Moreno-Sánchez X.G., Aguilar-Cruz C.A., Abitia-Cárdenas L.A., 2014. First case of synophthalmia and albinism in the Pacific angel shark *Squatina californica*. *J Fish Biol*, Aug;85(2):494-501.

Moller A.P., Bonisoli-Alquati A., Mousseau T.A., 2013. High frequency of albinism and tumours in free-living birds around Chernobyl. *Mutat Res*, Sep 18;757(1):52-9.

Rowett M.A., Fleet M.R., 1993. Albinism in a Suffolk sheep. *J Hered*, Jan-Feb;84(1):67-9.

Santos G.A., Silversides F.G., 1996. Utilization of the sex-linked gene for imperfect albinism (S\*ALS). 1. Effect of early weight loss on chick metabolism. *Poult Sci*, Nov;75(11):1321-9.

Shibuya K., Kinoshita K., Mizutani M., Oshima A., Yamashita R., Matsuda Y., 2014. Intraocular Ossification in the GSP/pe Chicken With Imperfect Albinism. *Vet Pathol*, Nov 24.

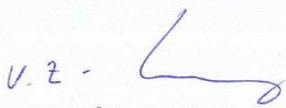
Winkler P.A., Gornik K.R., Ramsey D.T., Dubielzig R.R., Venta P.J., Petersen-Jones S.M., Bartoe J.T., 2014. A partial gene deletion of SLC45A2 causes oculocutaneous albinism in Doberman pinscher dogs. *PLoS One*, Mar 19;9(3):e92127.

Vedoucí bakalářské práce: Ing. et Ing. Božena Hosnedlová, Ph.D.

Katedra zootechnických věd

Datum zadání bakalářské práce: 4. dubna 2015

Termín odevzdání bakalářské práce: 15. dubna 2016

  
prof. Ing. Miloslav Šoch, CSc., dr. h. c.  
děkan

JIHOČESKÁ UNIVERZITA  
V ČESKÝCH BUDĚJOVICÍCH  
ZEMĚDĚLSKÁ FAKULTA  
studijní oddělení  
Studentská 1589, 270 05 České Budějovice

  
doc. Ing. Miroslav Maršálek, CSc.  
vedoucí katedry

V Českých Budějovicích dne 4. dubna 2015

## **Prohlášení:**

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své bakalářské práce, a to v nezkrácené podobě (v úpravě vzniklé vypuštěním vyznačených částí archivovaných fakultou) elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejích internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby kvalifikační práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé kvalifikační práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Brně dne 20.4.2016

Podpis .....

Klára Němcová

## **Poděkování:**

Chtěla bych poděkovat Ing. *et* Ing. Boženě Hosnedlové Ph.D. za odborné vedení práce, cenné rady a čas, který mi věnovala.

## **Abstrakt:**

Předmětem této bakalářské práce bylo zpracovat literární přehled týkající se výskytu albinismu u zvířat a charakterizovat jednotlivé typy albinismu a jeho vznik. Albinismus je rozdělován na úplný a částečný podle toho, zda postižený jedinec je celý bílý nebo má postiženy jen některé části těla. Dalším typem albinismu je leucismus. Leucíni mají postiženy srst nebo peří, ale kůže je normálně pigmentovaná. Albinismus je dědičné onemocnění, může však vzniknout i během života, například vlivem stresu nebo nemoci. Způsobuje ho absence či nedostatek tmavého kožního pigmentu - melaninu. Melanin chrání kůži a oči před slunečním zářením. Postižení jedinci proto trpí kožními onemocněními a světloplachostí. V bakalářské práci je dokumentována pestrost tohoto onemocnění na příkladech různých zvířat, bezobratlých i obratlovců.

**Klíčová slova:** albinismus, částečný albinismus, živočich, melanin

## **Abstract:**

The subject of this thesis was to prepare an overview of the information on albinism in animals, characterize its different types and origins. Albinism can be divided into full or partial. This depends on whether the affected individual is all white or whether only some body parts are affected. Another type of albinism is leucism. These animals have affected fur and feathers, but skin is pigmented normally. Albinism is a hereditary disease, but it can also arise during the life, for example, due to stress or illness. It is caused by the absence or lack of dark skin pigment - melanin. As melanin protects skin and eyes from sunlight, affected animals suffer from skin diseases and photophobia. In this thesis, the diversity of this disease is documented on examples of various animals - invertebrates and vertebrates.

**Keywords:** albinism, partial albinism, animal, melanin

# Obsah:

<b>1. ÚVOD</b> .....	9
<b>2. CÍL PRÁCE</b> .....	10
<b>3. ALBINISMUS</b> .....	11
3.1 CHARAKTERISTIKA ALBINISMU .....	11
3.2 TYPY ALBINISMU .....	11
3.3 LEUCISMUS .....	13
<b>4. MELANIN</b> .....	13
4.1 MELANOCYTY .....	13
4.2 TVORBA MELANINU .....	14
<b>5. GENETICKÉ POZADÍ ALBINISMU</b> .....	15
<b>6. RIZIKA SPOJENÁ S ALBINISEM</b> .....	16
<b>7. CENNÍ ALBÍNI</b> .....	16
<b>8. ALBINISMUS U BEZOBRATLÝCH (<i>INVERTEBRATA</i>)</b> .....	17
8.1 HMYZ ( <i>INSECTA</i> ) .....	17
8.1.1 Rozdíly v syntéze melaninu u hmyzu a obratlovců .....	18
8.2 PAVOUKOVCI ( <i>ARACHNIDA</i> ) .....	19
<b>9. EKTOTERMNÍ OBROTLOVCI (<i>VERTEBRATA</i>)</b> .....	19
9.1 PARYBY ( <i>CHONDRICHTHYES</i> ) .....	19
9.2 RYBY ( <i>OSTEICHTHYES</i> ) .....	22
9.3 OBOŽIVELNÍCI ( <i>AMPHIBIA</i> ) .....	22
9.4 PLAZI ( <i>REPTILIA</i> ) .....	23
<b>10. ENDOTERMNÍ OBROTLOVCI (<i>VERTEBRATA</i>)</b> .....	25
10.1 PTÁCI ( <i>AVES</i> ) .....	25
10.2. SAVCI ( <i>MAMMALIA</i> ) .....	32
10.2.1 Bílý tygr .....	34
<b>11. ZÁVĚR</b> .....	36
<b>12. SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY</b> .....	37

# 1. Úvod

Albinismus je vzácné dědičné onemocnění vyskytující se u různých skupin organismů - u rostlin, živočichů i lidí. Většina z nás se již někdy s albinismem u zvířat setkala, ať již v přírodě u volně žijících živočichů či u zvířat chovaných v zoologických zahradách nebo v domácích chovech.

Podstatou vzniku albinismu je vrozená absence nebo nedostatek enzymu tyrozinázy, který je zodpovědný za vznik tmavého barviva melaninu. Melanin chrání kůži a oči před slunečním zářením, hraje také důležitou roli při maskování zvířat. Jeho nedostatek tak způsobuje světloplachost, problémy s viděním a tvorbu kožních onemocnění. Postižená zvířata se také snadno stávají kořistí predátorů a naopak albinotičtí predátoři mají kvůli své nápadnosti problém ulovit kořist.

Ve většině případů se albinismus dědí autozomálně recesivním způsobem. Albinismus se vyskytuje v několika variantách. Generalizovaný (okulokutánní) typ postihuje celé tělo - kůži, srst i oči. Albinismus částečný (parciální) postihuje jen určité okrsky těla, kůži i srst. Na oči nemá vliv. Tento typ má odlišnou, autozomálně dominantní dědičnost. K projevu onemocnění tak stačí jen jeden poškozený chromozom. Okulární albinismus je forma, která postihuje jen oči a na kůži ani srsti se neprojeví.

Zvláštní formou albinismu je semialbinismus, který se od úplného albinismu odlišuje modrýma očima. Tato forma je známá také u různých druhů zvířat chovaných v zajetí. V zoologických zahradách jsou to často populární bílí tygři nebo lvi.



## **2. Cíl práce**

Cílem této bakalářské práce je shrnout dosavadní poznatky o albinismu v celé říši zvířat, dokumentovat jeho výskyt u různých skupin živočichů a vysvětlit podstatu vzniku albinismu.

## 3. Albinismus

### 3.1 Charakteristika albinismu

Albinismus představuje heterogenní skupinu chorob s vrozenou abnormální syntézou melaninu. Dědičnost může být autozomálně i gonozomálně recesivní (Kuchynka, 2007).

Projevuje se absencí či nedostatkem kožních pigmentů. Vyskytuje se u různých skupin organismů včetně člověka (Miller, 2005). Název albinismus pochází z latinského *albus*, což znamená bílý. Onemocnění může být způsobeno několika různými geny. Heterogenita v klinickém fenotypu ukazuje na variabilní expresivitu genů (Summers, 2009). Albíni se liší od ostatních příslušníků svého druhu tím, že jejich buňky nejsou schopné produkovat melanin - tmavý pigment odpovědný za normální zbarvení kůže, srsti, šupin nebo očí. Nedostatek melaninu způsobuje barevnou odchylku a zvíře je tak buď částečně nebo zcela bílé. Podle toho lze albíny rozdělit na úplné a částečné. Pravý albín má načervenalé oči i drápy, kvůli prosvítajícím krevním kapilárám. U člověka a některých zvířat jsou oči albínů světle modré nebo zelené. To je způsobeno průchodem světla skrz duhovku. Částeční albíni mají zbarvení typické pro svůj druh, jen na některých částech těla jsou bílí (Miller, 2005).

### 3.2 Typy albinismu

Současná klasifikace albinismu je založena na základě postiženého genu (Tab. 1). Nejčastěji se jedná o gen pro tyrozinázu *TYR* na chromozomu 11q14-21 a gen *P* na chromozomu 15q11.2. Mutace na těchto genech způsobují okulokutánní albinismus typu 1 (OCA1; Oculocutaneous Albinism Type 1) s negativitou tyrozinázy a okulokutánní albinismus typu 2 (OCA2; Oculocutaneous Albinism Type 2) s pozitivitou tyrozinázy). Tyto typy albinismu jsou dědičné autozomálně recesivním způsobem a vyskytují se u samců i samic. OCA postihuje celé tělo i oči. Dalším typem albinismu je albinismus okulární (OA; ocular albinism). Je doprovázen redukcí pigmentu obsaženého v retinálním pigmentovém epitelu.

Dědičnost je X-vázaná nebo autozomálně recesivní (Summers *et al.*, 1996; Kuchynka, 2007; Summers, 2009).

**Tab. 1: Molekulární klasifikace albinismu, upraveno dle Summers (2009)**

Typ albinismu	Odpovědný gen	Lokalizace genu
<b>Okulokutánní albinismus (OCA)</b>		
OCA1	<i>TYR</i>	11q14-q21
OCA2	<i>P</i> gen	15q
OCA3	<i>TYRP1<sup>a</sup></i>	9q23
OCA4	<i>SLC45A2<sup>b</sup></i>	5p
<b>Heřmanského-Pudlákův syndrom (HPS)</b>		
HPS1	<i>HPS1</i>	10q23.1-q23
HPS2	<i>AP3B1</i>	5q14.1
HPS3	<i>HPS3</i>	3q24
HPS4	<i>HPS4</i>	22q11.2-q12.2
HPS5	<i>HPS5</i>	11p15-p13
HPS6	<i>HPS6</i>	10q24.3
HPS7	<i>DTNBPI<sup>c</sup></i>	6p22.3
HPS8	<i>BLOC1S3</i>	19q13
<b>Chédiakův-Higashiho syndrom (CHS)</b>		
CHS	<i>LYST<sup>d</sup></i>	1q42.1-q42.2
<b>Okulární albinismus (OA)<sup>e</sup></b>		
OA1	<i>GPR143</i>	Xp22.3
<sup>a</sup> Tyrosinase-related protein 1		
<sup>b</sup> Také známý jako <i>MATP</i> gen (kóduje membrane-associated transporter protein)		
<sup>c</sup> Protein Dysbindin		
<sup>d</sup> Lysosomal Trafficking Regulator		
<sup>e</sup> Další typy OA byly zobrazeny u OCA		

### 3.3 Leucismus

Dalším případem barevné odchylky je leucismus. Leucíni mají světlou srst, peří nebo šupiny, jejich kůže je však často normálně pigmentovaná. Nejsou tak vzácní jako albíni, jsou často k vidění také v zoologických zahradách (Miller, 2005).

## 4. Melanin

Melanin je nejdůležitější faktor, který se podílí na barvě kůže. Ta závisí na jeho typu, charakteru melanozomů a způsobu, jakým je melanin předáván buňkám pokožky - keratinocytům (Slominski *et al.*, 2015).

Na barvu kůže má vliv také přítomnost karotenoidů a množství oxidovaného a redukováného hemoglobinu. Melanin plní v kůži ochrannou funkci, proto jsou živočichové s poruchou jeho tvorby náchylní k poškození kůže slunečním zářením (Brenner *et al.*, 2009).

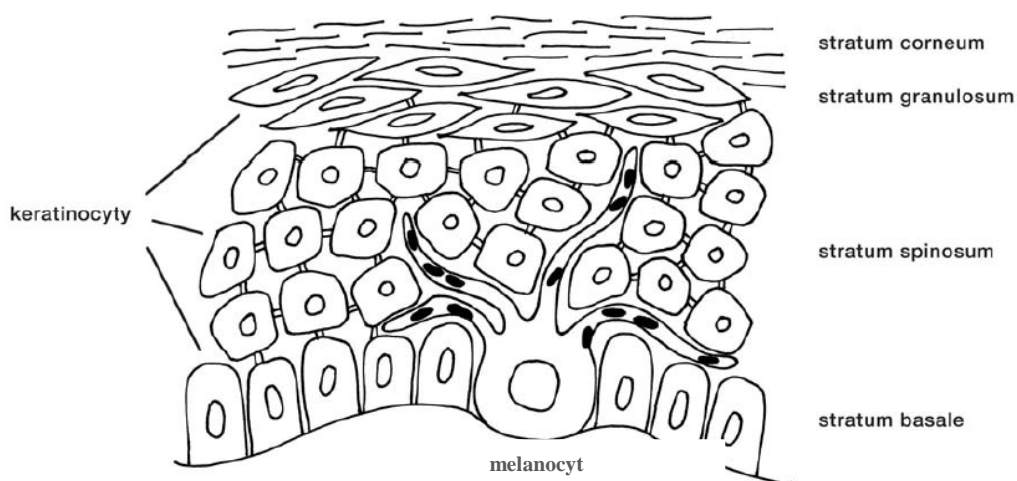
### 4.1 Melanocyty

Melanocyty jsou buňky tvořící melanin. Nacházejí se v celém kožním systému. Najdeme je v bazální vrstvě epidermis, kde jsou rozloženy mezi hlavními buňkami pokožky - keratinocyty. Počet melanocytů vzhledem k počtu keratinocytů kolísá od poměru 1 : 4 do 1 : 15. Melanocyty jsou dendritické buňky, které předávají melaninový pigment shromážděný v melanozomech do keratinocytů. Uložení melanocytu mezi keratinocyty ukazuje Obr.1. Každý melanocyt je vázán s cca 30 keratinocyty a tvoří epidermovou melaninovou jednotku (Valverde, 1995).

Kožní melanocyty vznikají z embryonální neurální trubice. Během vývoje se dorzolaterálně odděluje skupina buněk a tvoří neurální lištu. Tyto buňky jsou prekurzory různých tkáňových elementů, jako jsou periferní neurony, gliální buňky, Schwannovy buňky, komponenty kostí a měkkých tkání, melanocyty kůže, živnatky, vnitřního ucha a měkkých plen mozkových. Melanocyty oční sítnice vznikají vychlípáním primitivního předního mozku, tzv. neurálního endodermu. Tyto primitivní melanocyty jsou označeny jako melanoblasty (Piziger, 2003).

Všechny melanocyty obsahují enzym tyrozinázu a vytvářejí melanin. Schopnost předávat melanin kožním buňkám ale mají jen kožní melanocyty. Pigmentové poruchy mohou postihnout současně melanocyty kůže i srsti nebo může být postižena jen jedna skupina těchto buněk (Lin, 2007).

Barva kůže závisí na aktivitě melanocytů, melanozomech a účinnosti transportu. V melanocytech se nachází výrazné endoplazmatické retikulum a Golgiho aparát. Tyrozináza spolu s dalšími enzymy tvořícími se v endoplazmatickém retikulu je transportována do malých váčků - melanozomů. Ty migrují do konců výběžků melanocytů. Tyto výběžky vybíhají mezi keratinocyty, které je „odstříhnou“ a dojde k předání melaninového pigmentu (Pizinger, 2003).



**Obr. 1: Melanocyt - Schematické znázornění histologického obrazu (Pizinger, 2003)**

Melanocyt leží ve *stratum basale* a *stratum spinosum* mezi keratinocyty.

## 4.2 Tvorba melaninu

Biochemické procesy tvorby melaninu jsou soustředěny kolem enzymu tyrozinázy. Nejdůležitější aminokyseliny v produkci melaninu jsou tyrozin a hydroxyfenylalanin. Tyrozin se v melanozomech mění na DOPA (dihydroxyfenylalanin) a následně se oxiduje na DOPA-chinon. Tyrozináza je nezbytná pro první dva kroky reakce. Obsahuje měď a má také regulační funkci

spolu s různými enzymy a kofaktory, například ionty železa. Konečná reakce v produkci melaninu se nazývá Raperova-Massonova cesta (Busam *et al.*, 2014).

Po oxidaci na DOPA-chinon se reakce rozděluje na dvě části. Některé enzymy tvoří bicyklické produkty jako leukoDOPA-chrom (cykloDOPA), DOPA-chrom, 5,5-hydroxyindol a indol-5,6-chinon. Připojením glutathionu (tripeptidu, složeného z aminokyselin kyseliny glutamové, cysteinu a glycinu) a aminokyseliny cysteinu k DOPA-chinonu dojde k vytvoření feomelaninu (Singh *et al.*, 2013). U savců se vyskytují tři typy pigmentů:

- Eumelaniny: tmavohnědé až černé, nerozpustné
- Feomelaniny: červené až žluté, rozpustné v tucích, obsahují síru
- Trichromy: intenzivně červené, bohaté na síru (Pizinger, 2003)

## 5. Genetické pozadí albinismu

Albinismus je děděn z rodičů na potomky. Každá somatická buňka obsahuje od každého genu alelický pár, jednu alelu od otce a jednu od matky. Albinotický potomek je výsledkem specifické kombinace alel. Albíni jsou vzácní, protože alely, které tento znak způsobují, jsou recesivní, zatímco alely pro normální pigmentaci jsou dominantní. Pokud je tedy přítomna jedna alela normální a druhá pro albinismus, bude jedinec normálně pigmentovaný. Albinismus se projeví jen pokud budou přítomny dvě recesivní alely pro albinismus. Pouze malé procento populace nese tuto recesivní alelu, proto šance na setkání dvou recesivních alel je velmi malá (Gronskov *et al.*, 2013).

Míra albinismu kolísá u různých skupin zvířat. U savců se vyskytuje jeden úplný albín na 10 000 narozených zvířat. U ptáků je to jeden albín na 1764 jedinců (Miller, 2005). U člověka nese recesivní alelu pro albinismus jeden člověk ze 70 a albinotický je přibližně jeden jedinec z 20 000. V dostatečně velkých populacích obvykle klesá počet albinotických potomků, zatímco v populacích s vysokou mírou inbreedingu (páření v malých izolovaných populacích a mezi příbuznými jedinci) se riziko albinismu zvyšuje (Courtis *et al.*, 2015). V některých oblastech se u zvířat vyskytuje extrémně vysoká míra albinismu. Například ve městě Marionville v USA jsou v populaci veverek dominantní veverky bílé. Na udržování albinismu v populaci

těchto veverek mají zásadní vliv zdejší lidé, kteří veverky krmí a chrání je. Dokonce i mezi lidmi je míra albinismu závislá na zeměpisné poloze (Miller, 2005).

## 6. Rizika spojená s albinismem

Kvůli nedostatku pigmentu a chybějícímu ochrannému zbarvení jsou albíni dobře viditelní jako kořist i jako predátoři. Například bílé veverky v Marionville, šplhající po tmavých kmenech stromů, se nemají jak maskovat. Ačkoliv se zdá logické, že nedostatek pigmentu představuje pro přežití velkou nevýhodu, existují některé studie ukazující, že barva albínů nemusí být tak nápadná pro predátory, jak se nám na první pohled jeví. Například predátoři, jako jsou jestřábi, se při vyhledávání kořisti řídí především jejím tvarem a pohybem a její barva zde nehraje takovou roli (Miller, 2005).

Nedostatek pigmentu však postihuje také zrak, zvířata mají problém najít kořist a vyhnout se nebezpečí. Tmavý pigment slouží také jako ochrana před slunečním zářením. Albíni čelí vyššímu riziku vzniku melanomů a poškození sítnice (Pawelek and Körner, 1982; Sugumaran, 2002). Fatální následky může mít sluneční záření u albinotických plazů, kteří se musejí vyhřívat na slunci, aby si zvýšili tělesnou teplotu (Spadola and Di Toro, 2006). Další nevýhodou je také problém s přilákáním jedince opačného pohlaví. Barva hraje roli zejména při námluvách ptáků, ale i dalších druhů zvířat. Postižení jedinci jsou tak málo konkurenceschopní (Miller, 2005).

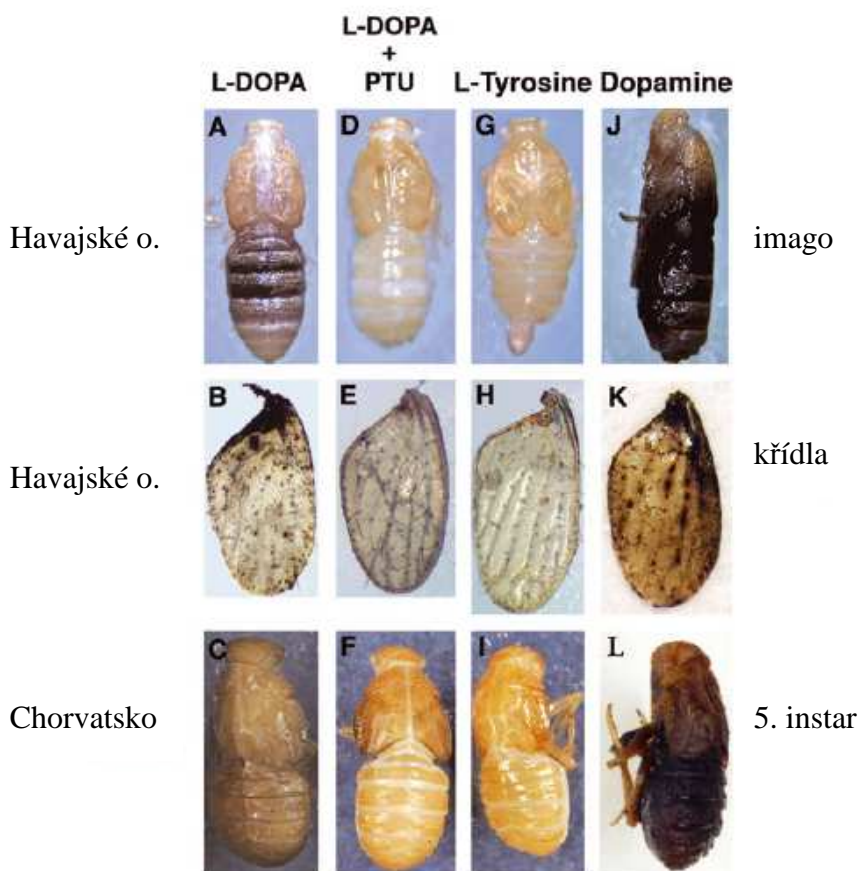
## 7. Cenní albíni

Díky své vzácnosti byl albínům také přisuzován mytický status. Indiáni považovali bílého bizona za zdroj obrovské síly a štěstí. Byli přesvědčeni, že jeho zabití by lovci přineslo smůlu. Albinotická zvířata určená pro obchod také mají vyšší cenu. V zajetí jsou záměrně chováni albíni často u obojživelníků a plazů. Albíni jsou také drženi v zoologických zahradách jako rarita. I v dnešní době považují někteří lidé za symbol štěstí spatřit albína ve volné přírodě (Miller, 2005).

## 8. Albinismus u bezobratlých (*Invertebrata*)

### 8.1 Hmyz (*Insecta*)

Ze zástupců hmyzu byl albinismus dokumentován například u jeskynních druhů křísů na Havajských ostrovech a v Chorvatsku. U jeskynních druhů živočichů jsou zatím mechanismy zodpovědné za ztrátu pigmentu málo prozkoumané. V popisované studii byl užit enzymatický substrát zodpovědný za syntézu melaninu. Do živočichů byl vpraven *in vitro* a byla sledována schopnost obnovy tmavé melaninové pigmentace. U prvního substrátu v cyklu melanosyntézy - L-tyrozinu nedošlo k produkci melaninového pigmentu, zatímco u druhého substrátu - L-DOPA, k ukládání tmavého pigmentu docházelo. Albinismus u jeskynních křísů je tedy způsoben defektem v prvním kroku melanosyntézy (Bilandžija *et. al.*, 2012a). Obr. 2 ukazuje schopnost obnovení syntézy melaninu po vpravení různých druhů substrátů do těl jeskynních křísů.



Obr. 2: Účinek různých substrátů (vpravených do těl jeskynních křísů) na obnovu melanosyntézy (Bilandžija *et al.*, 2012a)



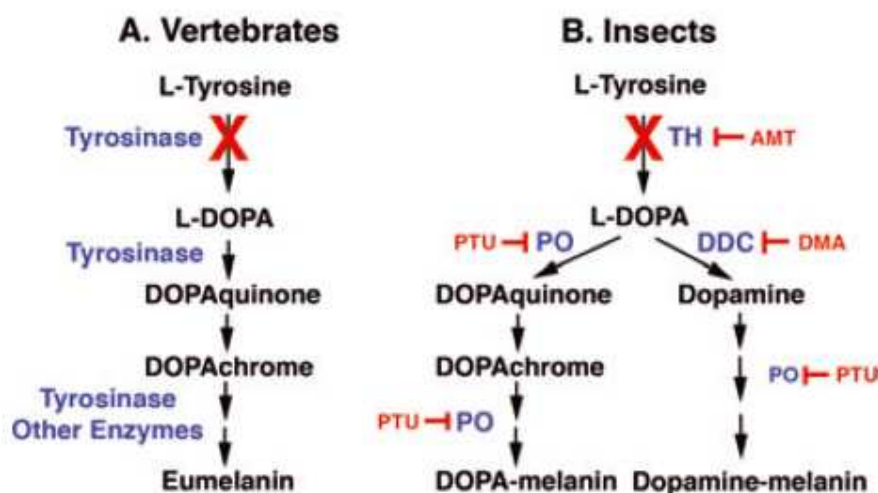
Nejvyšší účinnost na tvorbu melaninu prokazoval enzym dopamin, naopak téměř žádný účinek neměla inkubace v L-tyrozinu. Nad obrázkem jsou uvedeny jednotlivé druhy substrátů (L-DOPA, L-DOPA + PTU - fenylthiomočovina, L-tyrozin, dopamin).

Písmena A - L ukazují části těl kříسů z Chorvatska nebo Havajských ostrovů po vpravení jednotlivých substrátů.

### 8.1.1 Rozdíly v syntéze melaninu u hmyzu a obratlovců

Syntézy melaninu u obratlovců se účastní enzym tyrozináza, který postupně převádí aminokyselinu L-tyrozin na L-DOPA, DOPA-chinon a DOPA-chrom. Následují reakce, které poté produkují eumelanin (Obr. 3-A) - (Bilandžija *et al.*, 2012a).

U hmyzu je však syntéza melaninu odlišná. Enzym TH (tyrozin-hydroxyláza) převádí L-tyrozin na L-DOPA a následují dvě větve, ve kterých PO (fenoloxidáza) složitě převádí L-DOPA na dopamin a poté dochází k produkci dopamin-melaninu a DOPA-melaninu (Obr. 3-B) (Bilandžija *et al.*, 2012a).



Obr. 3: Porovnání syntézy melaninu u obratlovců (A) a hmyzu (B)

(Bilandžija *et al.*, 2012a)

Modře jsou znázorněny enzymy, inhibitory enzymů jsou červeně. Červené X ilustruje vadné kroky v syntéze melaninu u jeskynních druhů živočichů (u tetry mexické z obratlovců a u kříسů z hmyzu).

K chybám v syntéze melaninu dochází v obou případech na začátku melanosyntézy při přeměně L-tyrozinu na L-DOPA. Dále pokračuje syntéza melaninu u obratlovců přeměnou L-DOPA na DOPA-chinon a DOPA-chrom. Produktem je eumelanin. Reakce se účastní enzym tyrozináza a další enzymy.

U hmyzu se L-DOPA přemění v první větvi reakce na produkt DOPA-melanin přes DOPA-chinon a DOPA-chrom. Reakce se účastní enzym PO a inhibitory je PTU. Ve druhé větvi je produktem dopamin-melanin a přeměny se účastní enzym DDC (DOPA-dekarboxyláza). Jeho dekarboxylací vzniká dopamin. Dále se účastní enzym PO. Inhibitory jsou AMT (alfa-methyl-DL-tyrozin), DMA (DOPA-methyl-L-alanin) a PTU (Bilandžija *et al.*, 2012a).

## 8.2 Pavoukovci (*Arachnida*)

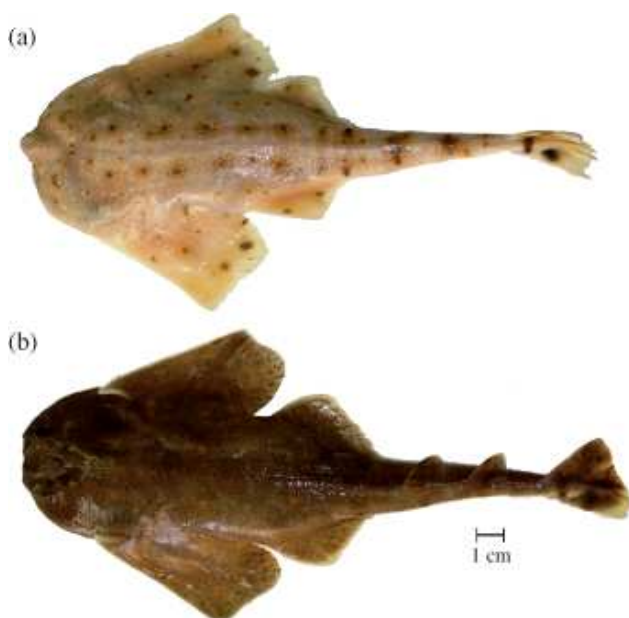
V jižní Austrálii byli odchyceni dva albinotičtí jedinci australoštíra Jašenkova (*Urodacus yaschenkoi*) nacházející se v normálně pigmentované populaci těchto štírů. Granula melaninu, která jsou přítomná u zdravých jedinců, byla nahrazena nepigmentovanými premelanozomy. Světločivné tyčinky v oku byly abnormální, skládající se z redukováných a neuspořádaných microvilli. Albinismus je z bezobratlých dobře známý u třídy rakovců (*Malacostraca*) - zejména u krabů a zástupců řádu stejnonožců (*Isopoda*) - například u stínek a svinek. Častá jsou také pozorování u třídy hmyzu (*Insecta*). U třídy pavoukovců (*Arachnida*), zvláště pak u štírů jsou zdokumentovaná pozorování albínů vzácnější. Většina albinotických členovců (*Arthropoda*) obývá hluboké, tmavé jeskyně (Locket, 1986). U těchto nepigmentovaných živočichů často dochází také ke ztrátě očí. Mitchell (1968, 1971) ve svých pracích popisuje pozorování slepých, nepigmentovaných štírů rodu *Typhlochactas* v jeskyních v Mexiku.

## 9. Ektotermní obratlovci (*Vertebrata*)

### 9.1 Paryby (*Chondrichthyes*)

U obratlovců je albinismus poměrně rozšířený a je lépe zdokumentovaný než

u bezobratlých živočichů. Albíni byli pozorováni také u paryb. V roce 2014 byl popsán první případ albinismu u polorejnoka kalifornského (*Squatina californica*). V roce 2012 chytil březí samici tohoto polorejnoka rybář v Kalifornském zálivu. Samici vyjmul z těla dvě embrya - zdravé a albinotické. Ta byla prozkoumána a uložena v ichtyologické sbírce na univerzitě Escuela Nacional de Ingeniería Pesquera v Mexiku. Zdravá zvířata tohoto polorejnoka jsou hnědě zbarvená, na hřbetní části červenohnědá s rozptýlenými tmavými skvrnkami (Obr. 4 b), které slouží k maskování na mořském dně, břišní část je bílá. Postižené embryo vykazovalo znaky albinismu, bylo světlé s roztroušenými, hnědými skvrnkami (Obr. 4 a), (Escobar-Sánchez, 2014).



**Obr. 4: Albinotické (a) a zdravé embrya (b) polorejnoka kalifornského (*Squatina californica*) - (Escobar-Sánchez, 2014)**

Albinismus se u embrya vyskytl společně se synoftalmií (neboli částečnou kyklopií), což je vrozená vada, kdy během nitroděložního vývoje nedojde k rozdělení očních důlků (Obr. 5) - (Escobar-Sánchez, 2014).



**Obr. 5: Částečná kyklopie u albinotického embrya polorejnoka kalifornského (*Squatina californica*) - (Escobar-Sánchez, 2014)**

Anatomie embrya se nelišila od anatomie jiných embryí stejné velikosti (Tab. 2). Srovnávané znaky se blížily průměrným hodnotám zdravých embryí. Spodní pysk albína s kyklopií byl normálně vyvinut. Nebyly pozorovány ani žádné odlišnosti na rentgenovém snímku (Escobar-Sánchez, 2014).

**Tab. 2: Morfometrická měření albinotického a zdravého embrya polorejnoka kalifornského (*Squatina californica*), upraveno dle (Escobar - Sánchez, 2014)**

Měřený znak	Albín s kyklopií	Zdravý jedinec
celková délka (cm)	20,2	19,9
šířka disku (cm)	5,6	5,17
celková váha (g)	71,77	78,99
rosto-orbitální vzdálenost (cm)	1,84	2,15
výška levého oka (cm)	0,37	0,4
šířka levého oka (cm)	0,14	0,26
výška pravého oka (cm)	0,27	0,4
šířka pravého oka (cm)	0,11	0,26
vzdálenost centrum rostra - levá pectorální ploutev (cm)	3,8	4,54
vzdálenost centrum rostra - pravá pectorální ploutev (cm)	4,7	4,73
šířka pectorální ploutve (cm)	3,82	4,7
šířka levé anální ploutve (cm)	1,44	1,49
šířka pravé anální ploutve (cm)	1,53	1,36
kyklopie - výška oka (cm)	0,74	—
kyklopie - šířka oka (cm)	0,82	—

## 9.2 Ryby (*Osteichthyes*)

U ryb se albinismus často vyskytuje u jeskynních druhů. Stejně jako u všech živočišných kmenů se vyvíjí konvergencí. Jeskyně představují unikátní prostředí, které přináší stejné nebo podobné morfologické, fyziologické a behaviorální adaptace u všech skupin zvířat, které je úspěšně obývají (Protas *et al.*, 2006).

U ryb byl albinismus zkoumán například u jeskynní ryby tetry mexické (*Astyanax mexicanum*). Kromě ryb je albinismus častý i u dalších skupin jeskynních živočichů, jako jsou houbovci, kroužkovci, měkkýši, členovci a také několik druhů obratlovců. Bylo zjištěno, že albinismus u všech zkoumaných druhů vzniká již v prvním kroku melanosyntézy při přeměně L-tyrozinu na L-DOPA (Bilandžija *et al.*, 2012b).

## 9.3 Obojživelníci (*Amphibia*)

Kůže ektotermních obojživelníků i plazů obsahuje, narozdíl od endotermních živočichů, několik typů chromatoforů. Ty jsou umístěny v různé hloubce ve škáře (dermis). Nejhlouběji jsou uloženy melanofory obsahující černý nebo hnědý pigment. Nad nimi leží iridofory s obsahem guaninu, hypoxantinu a adeninu. Iridofory narozdíl od ostatních chromatoforů nesyntetizují pigment. Na zbarvení se podílejí odrazem a lomem světla, na jedinci jsou pak patrné typické duhové a kovové odstíny. Těsně pod pokožkou (epidermis) jsou uloženy lipofory se zrníčky žlutých či oranžových (xantofory) a oranžových až červených (erytrofory) karotenoidů (Juszyk, 1974 in Zwach, 2009).

Klasifikace albinismu je u obojživelníků, stejně jako u plazů, problematická a nejednotná. Důvodem je vysoká variabilita projevů různých genetických poruch syntézy pigmentů. Někdy je za úplný albinismus považována ztráta všech kožních pigmentů a při přítomnosti jediného typu chromatoforů či pigmentace okrsku těla je jedinec označen za částečně albinotického (Watkins-Colwell, 2002). V jiných pojednáních je však za úplně albinotického označen jedinec bez přítomnosti melaninu a s červenýma očima, i když jsou v jeho zbarvení přítomny jiné pigmenty, např. žluté xantofory (Sackl and Putz, 2002).

U ocasatých obojživelníků bývá albinismus také často spojen s poruchou

či absencí metamorfózy (Lenders, 1989 in Zavadil, 2007). V České republice byl publikovaný případ vývoje zbarvení částečně albinotické larvy čolka velkého (*Triturus cristatus*). Jedná se o jediný publikovaný vývoj čolka velkého na našem území (a patrně i v celém areálu druhu) sledovaný po dobu 15 měsíců. Larva byla odchycena v okrese Kladno, byla umístěna do akvária a byl sledován její vývoj.

Při nálezů larva měřila asi 45 mm, shora a po stranách těla byla bílá s nádechem do zlatorůžova, místy prosvítaly krevní vlásenice, na ploutevním lemu bylo několik černých skvrn. Vykazovala tedy přítomností melanoforů znaky částečného albinismu. Ten není u čolků běžný. Postupně larvě přibývaly tmavé skvrny, které se směrem k ocasu vytrácely. Břišní a spodní strana ocasu se zbarvily žlutě - jako u normálního jedince (přítomnost xantoforů). Zvíře dorostlo 90 mm a uhynulo bez zjevné příčiny ve věku 18 měsíců.

Flavistické (s mírně defektní světle žlutou pigmentací) a semialbinotické exempláře jsou u druhového komplexu velkých čolků (*Triturus cristatus superspecies*) velmi vzácné (Zavadil, 2007). Úplný albinismus byl u čolka velkého zaznamenán jen v jednom případě (Lenders, 1989 in Zavadil, 2007). Dále bylo v České republice pozorováno 5 albinotických jedinců čolka obecného (*Lissotriton vulgaris*), z nichž tři byli metamorfovaní dospělci a dva jedinci byli pedomorfní samice. Albíni byli umístěni k pozorování do akvárií a posléze k nim byli přidáni čtyři normální metamorfovaní jedinci. Albinotický samec se pokoušel pářit se zdravými samicemi. Kvůli slabé odezvě samic však nedošlo k odložení spermatoforu. Rovněž i normálně zbarvení samci nejevili zájem o albinotické samice (Kopecký *et al.*, 2013).

Albinismus i pedomorfóza se u evropských čolků vyskytují poměrně často. Albinismus se častěji vyskytuje u zvířat v larválním stadiu, nebo právě u jedinců pedomorfních. Produkce melaninu, stejně jako proces metamorfózy, je řízena hormony hypofýzy (Wells, 2007).

## 9.4 Plazi (*Reptilia*)

V České republice byl albinismus pozorován u mladého exempláře užovky obojkové (*Natrix natrix*). Užovka měla hřbetní stranu těla bílou s drobným, světle hnědým tečkováním. Zřejmá byla přítomnost xantoforů, za hlavou byly přítomny

žluté pŕlměsííté skvrny charakteristické pro tento druh, oči nebyly pigmentované (Obr. 6). Na břišní straně bylo pozorovatelné charakteristické šachovnicovité uspořáání obdělníkovitých skvrn šedorůžového zbarvení, namísto typického černého. Albinismus je u užovky obojkové vzácností. Pozorovaný jedinec představuje jediný publikovaný pŕípad na území ČR. Užovka obojková je v rámci svého rozsáhlého areálu rozšíření značně variabilní a vytváří mnoho poddruhů. Velká barevná rozmanitost také vedla k popisu řady aberací (Musilová *et al.*, 2006).



**Obr. 6: Albinismus u užovky obojkové (*Natrix natrix*) - (Musilová *et al.*, 2006)**

Výrazné jsou typické červené oči. Oranžové skvrny dokládají přítomnost xantoforů.

U hadů byl albinismus z našeho území dále prokázán jen u užovky hladké (*Coronella austriaca*). Exemplář z okolí Tábora je uložen v Národním muzeu v Praze. Na Slovensku je ve Slovenském národním muzeu v Bratislavě uložen albinotický exemplář užovky stromové (*Zamenis longissimus*) pocházející z Malých Karpat (Musilová *et al.*, 2006).

## 10. Endotermní obratlovci (*Vertebrata*)

Endotermní obratlovci (ptáci a savci) mají v kůži jen jediný typ chromatoforů, melanofory, které syntetizují melanin. Albinismus u nich proto vzniká v důsledku nedostatku tohoto pigmentu. Proces melanosyntézy je řízen několika různými genovými lokusy, proto mohou vzniknout různé typy albinismu. Postižená zvířata mohou být fenotypově (navenek) totožná, genetická podstata jejich barevné odchylky ale může být odlišná. Albinismus může být podmíněn různými geny. (Musilová *et al.*, 2006).

### 10.1 Ptáci (*Aves*)

Přestože je albinismus, resp. leucismus u ptáků poměrně vzácný, byla tato odchylka od normálního zbarvení pozorována již u mnoha druhů. Při terénních pozorováních jsou pak částečný albinismus a leucismus velmi těžko rozlišitelné a mnoho publikovaných údajů o částečném albinismu se týká také leucistních jedinců. Z tohoto důvodu se albinismus a leucismus u ptáků často nerozlišuje.

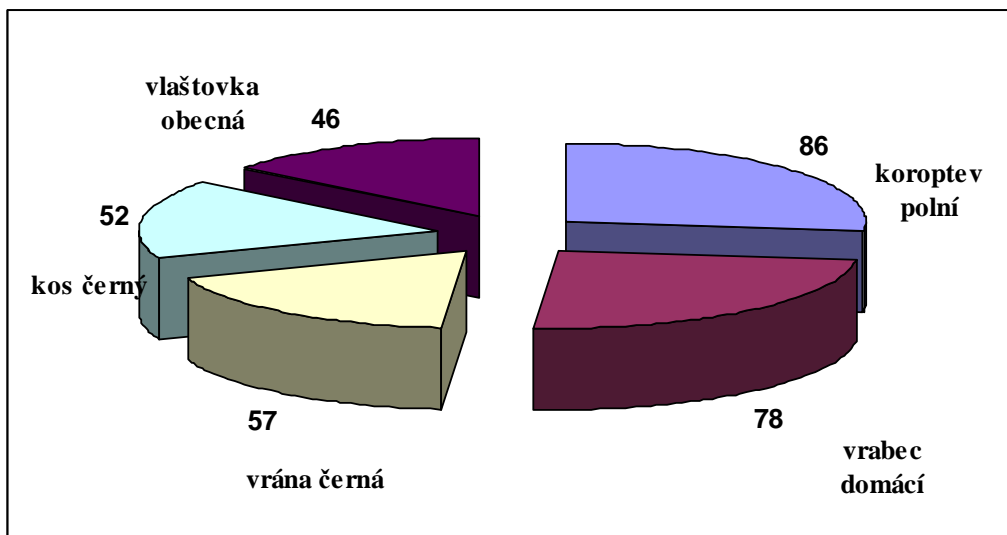
Do roku 1962 byl na Britských ostrovech zaznamenán albinismus nebo částečný albinismus (není v práci rozlišován) u 161 druhů ptáků, z toho bylo 67 druhů pěvců (Sage, 1962).

V České republice byly shromážděny za období let 1834–2005 údaje o 680 albinoticky vybarvených ptácích, z toho bylo 309 částečných a 371 úplných albínů. Albinismus byl na území ČR pozorován u 84 druhů ptáků. Zajímavé je, že tato barevná mutace se vyskytuje u některých druhů ptáků poměrně často - patří mezi ně kos černý (*Turdus merula*), vrabec domácí (*Passer domesticus*), kavka obecná (*Corvus monedula*), vrána obecná (*Corvus corone*) či vlaštovka obecná (*Hirundo rustica*) - počty výskytu těchto druhů v ČR ukazuje Graf 1. U jiných běžných druhů je však tato mutace velmi vzácná nebo není vůbec známa, jako je tomu například u sýkory koňadry (*Parus major*) a poštolky obecné (*Falco tinnunculus*) - (Jasso, 2006).



**Graf 1: Druhy ptáků v ČR s nejvyšším výskytem albinismu (upraveno dle Jasso, 2006)**

Počty pozorovaných druhů jsou uvedeny za období let 1834–2005.

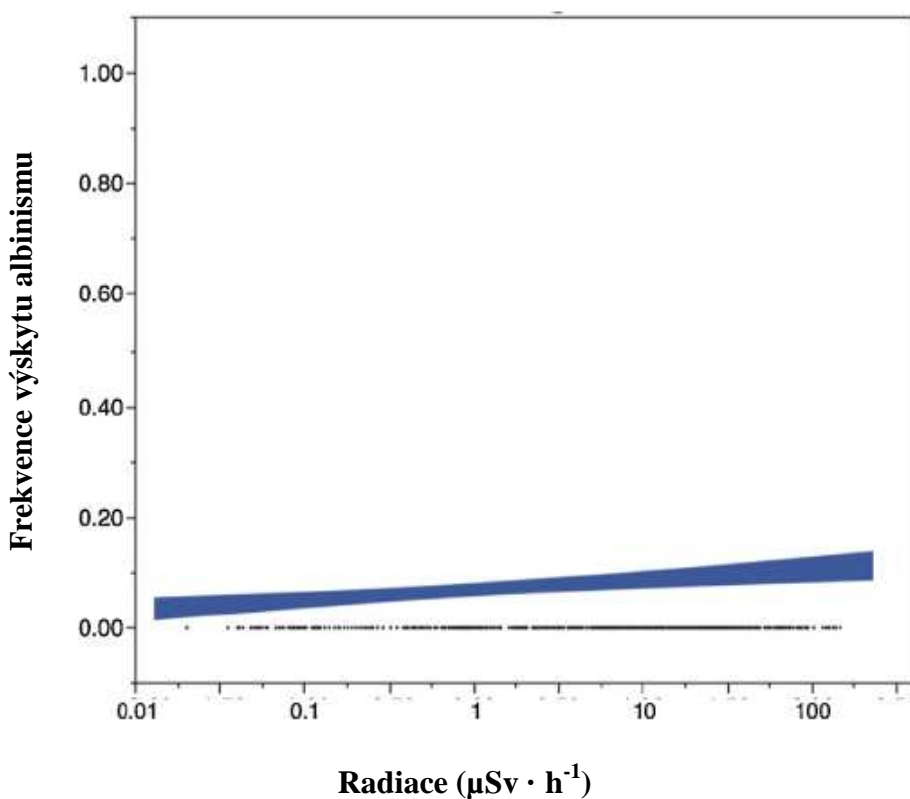


Výjimečně se může objevit i prostorově omezená populace s vyšším zastoupením albinotických jedinců. Na území ČR je známý výskyt částečných albínů v lovosické kolonii havranů polních (*Corvus frugilegus*) ve 40. letech 20. století (Jirsík, 1949 in Jasso, 2006). Vysoký počet částečných albínů byl zjištěn také v hnízdní populaci slavíků modráčků (*Luscinia svecica*) - (Pavel and Chutný, 2004). Zajímavé poznatky o albinismu a jeho vzniku popisuje ve své práci Sage (1962). V létě roku 1961 byl pozorován kos černý s deformovanými běháky. Tento kos byl nalezen pověšený za krk v síti chránící maliník. Kos byl vypuštěn na svobodu, do zimy pak nebyl zastížen. Znovu byl pozorován až v zimě (rozpoznán podle deformace běháků), kdy měl na krku kroužek bílých per. Sage dále popisuje pozorování kosa černého s bílým temenem. Kos následně během jednoho roku zbělal na celé hlavě a zádech, křídla a ocas zbělaly částečně. Tyto případy ukazují, že albinismus může vzniknout také během života pravděpodobně následkem stresu a může mít i progresivní vývoj (postupně mohou přibývat bílé okrsky). Vznik albinismu může být způsoben také v důsledku kontaminace radioaktivním zářením. Vliv radioaktivity na fenotyp volně žijících organismů je zatím málo známý. Důvodem je především obtížné zachycení většího počtu jednotlivých druhů živočichů, který je potřebný pro popsání málo častých onemocnění jako je albinismus nebo nádorová onemocnění. V letech 2010 až 2012 bylo v okolí Černobylu odchyceno 1669 druhů ptáků. Ptáci byli odchyceni

v oblastech s různě vysokou radioaktivitou (od 0,02 po více než 200  $\mu\text{Sv} \cdot \text{h}^{-1}$ ). Z tohoto vzorku byl zjištěn částečný albinismus u 111 druhů a nádory se objevily ve 25 případech. Frekvence výskytu albínů a nádorů u ptáků se zvyšovala v oblastech s vyšší radioaktivitou, navzdory nižší životaschopnosti postižených jedinců. Zvyšování výskytu albinismu v oblastech s vyšší radioaktivitou ukazuje Graf 2. Na Grafu 3 můžeme vidět odhad výskytu albinismu u různých ptačích druhů (Moller *et al.*, 2013).

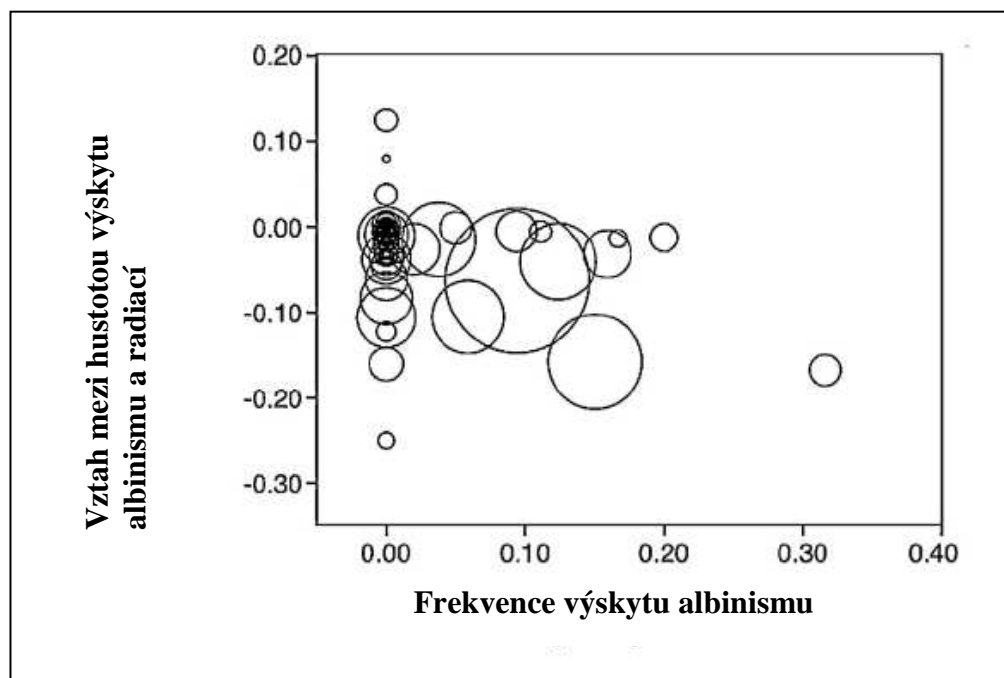
**Graf 2: Výskyt albinismu u ptáků v okolí Černobylu ve vztahu k úrovni přirozené hladiny radiace ( $\mu\text{Sv} \cdot \text{h}^{-1}$ ) - (Moller *et al.*, 2013)**

Jednotlivá pozorování jsou zobrazena regresní přímkou a s 95% intervalem spolehlivosti.



**Graf 3: Vztah mezi zářením ( $\mu\text{Sv} \cdot \text{h}^{-1}$ ) a frekvencí výskytu albinismu u různých druhů ptáků v okolí Černobylu (Moller *et al.*, 2013)**

Odhady pro různé druhy jsou zobrazeny kruhy v poměru k velikosti zkoumané populace.



U vlaštovky obecné (*Hirundo rustica*) byl v oblastech kolem Černobylu zjištěn také abnormální výskyt ostnů v opeření, který bránil normální funkci peří.

U postižených vlaštovek docházelo prokazatelně ke zpoždění v reprodukci. To naznačuje, že popisované změny měly výrazný vliv na fitness zvířat (Moller, 1993).

Moller *et al.* (2007) dále uvádějí u vlaštovek, vystavených působení radioaktivity, pozorování zvýšené frekvence výskytu různých druhů abnormalit, zahrnujících změny ve zbarvení, morfologii a struktuře peří, poškození nebo i absenci prstů, zobáku a očí. Na Obr. 7 je dokumentován častý výskyt albinismu a tumorů v důsledku vystavení působení radioaktivity (Moller *et al.*, 2013).



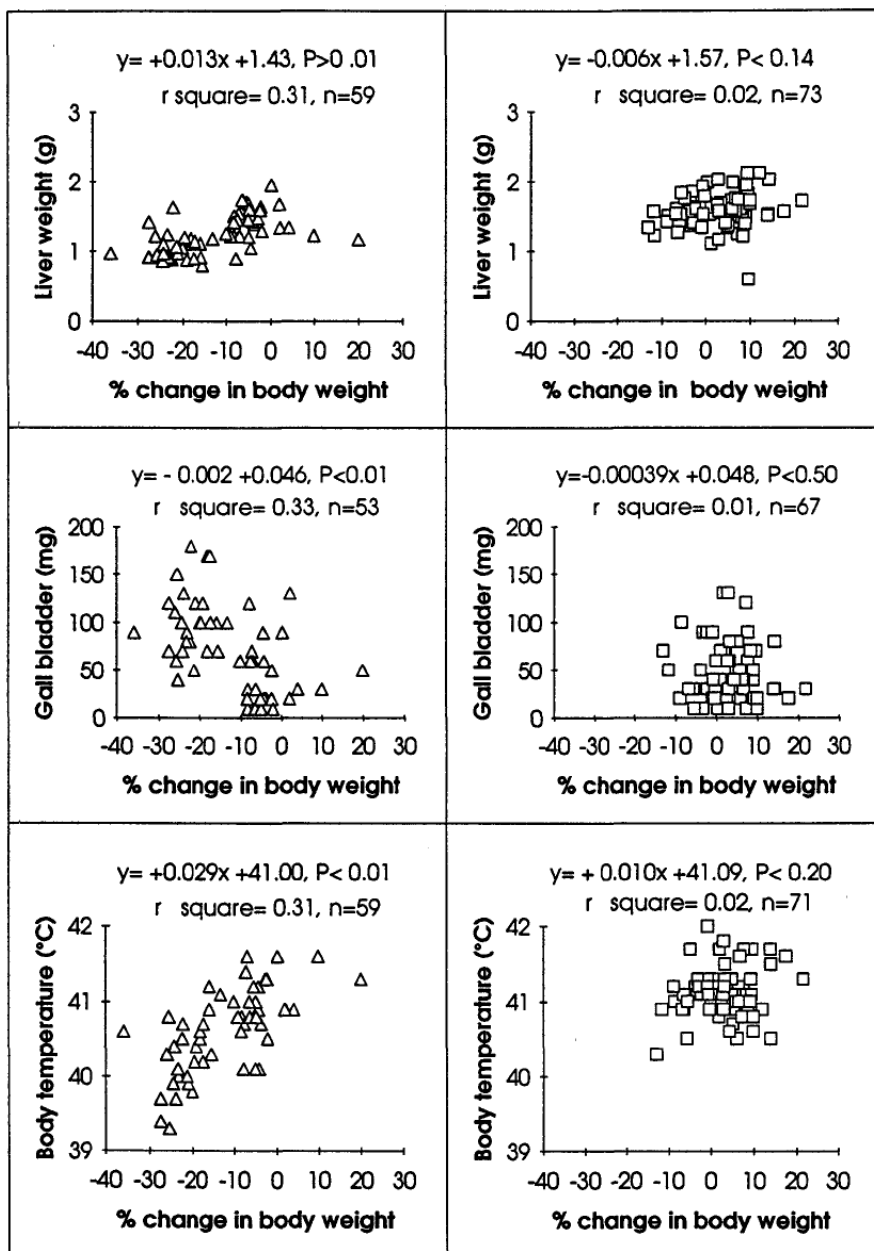
**Obr. 7: Výskyt albinismu a tumorů u různých druhů ptáků vyskytujících se v oblasti Černobylu (Moller *et al.*, 2013)**

- (a) - zdravá vlaštovka obecná (*Hirundo rustica*)
- (b) - vlaštovka obecná s albinismem
- (c-h) - různé druhy ptáků s albinismem
- (i-x) - různé druhy ptáků s tumory

Dědičnost vázaná na pohlavní chromozomy *SAL-S* (sex-linked gene for imperfect albinism; gen pro neúplný albinismus, vázaný na pohlaví), bývá v některých studiích spojována s pomalým růstem v raném věku. Příkladem může být výzkum změn hmotnosti u třídních kuřat. Na nich probíhala studie vlivu albinismu na hmotnost srovnáváním mezi albinotickými a zdravými jedinci. Bylo porovnáno 59 albinotických a 73 zdravých jedinců. Změřena byla hmotnost jater, žlučníku a teplota těla. Změny ukazuje Graf 4. U albínů došlo mezi vyklubáním a třetím dnem života ke ztrátě hmotnosti, zatímco u zdravých jedinců se hmotnost zvýšila. Dále byla u albínů naměřena nižší teplota těla, nižší hmotnost jater a žlučníku. Játra albínů také obsahovala vyšší hladinu kyseliny dekosahexaneové, což ukazuje na závislost albínů na živinách ze žloutkového váčku (Santos and Silversides, 1996).

Silversides *et al.* (1992) a Santos and Silversides (1996) zjistili, že gen *S-ALS* ovlivňuje raný růst většiny albínů. Albíni, kteří nezačnou včas přijímat potravu, budou následně trpět syndromem hladovění, který je popsán u krůt a kuřat. To může vést ke ketóze, acidóze, případně až ke smrti. *S-ALS* gen je dále zodpovědný za rozdílné reakce na stres, které mohou vést až k dobrovolnému odmítání potravy, ke snížení rychlosti metabolismu, anabolické aktivity, k inhibici trávení, zvýšené lipolýze a k pomalejší absorpci žloutkového váčku, která může mít za následek sníženou činnost trávicího systému (Santos and Silversides, 1996). Albinismus často ovlivňuje také zrak. Zkoumáním očí neúplných albínů u kuřat v 52. týdnu věku bylo prokázáno rozšíření očí a ztmavnutí čoček. Postižené oči byly velmi pevné, histologické preparáty bylo možno připravit až po jejich odvápnění. Velká část zadních komor očí byla vyplněna spongiózní kostí, obsahující vláknitá a chrupavčitá ložiska. Kostní tkáň byla vyvinuta v těsné blízkosti cévnatky. V kostní tkáni byly rozmístěny malé segmenty degenerovaných neuronů sítnice, čočky byly postiženy těžkým šedým zákalem. Tato pozorování ukazují, že u dědičného neúplného albinismu může být u kuřat nitrooční kostní tkáň odvozena z pigmentového epitelu sítnice - RPE (retinal pigment epithelium) - (Shibuya *et al.*, 2014).

**Graf 4: Regrese hmotnosti jater, žlučníku a teploty těla u albinotických ( $\Delta$ ) a zdravých ( $\square$ ) kuřat na procentní změně tělesné hmotnosti od 1 do 3 dnů věku kuřete (Santos and Silversides, 1996)**



U divoce žijících ptáků jsou barevné mutace vzácné a postižení jedinci obvykle nežijí dlouho, u ptáků chovaných v zajetí je to ale obráceně. Chovatelé se snaží takového jedince naopak rozmnožit a získat tak další barevnou varietu. Např. u vrabce domácího (*Passer domesticus*) chovaného v zajetí je již popsáno 11 barevných mutací, u kanára divokého (*Serinus canaria*) je to kolem 400 barevných rázů (Verhoef-Verhallen, 1999).



## 10.2. Savci (*Mammalia*)

U savců je albinismus zdokumentován na řadě druhů živočichů. Nemá vliv jen na pigmentaci zvířat, ale může ovlivňovat také například kopulační chování a postkopulační kompetici spermií. Na toto téma byly provedeny studie u hraboše prériového (*Microtus ochrogaster*). Byli srovnáváni albinotičtí a divoce zbarvení hraboši. V prvním případě byla u albínů prokázána kratší fáze intromise (krátká orientace penisu na pochvu opakující se 8–15krát, jedná se o první fázi páření, během níž většinou ještě nedochází k ejakulaci). Ve druhém pokusu byla kompetice spermií sledována na rekonstituované albinotické linii. Nebyl prokázán žádný genotypový efekt na kopulační chování, ale byl pozorován efekt při páření. Albinismus u hrabošů prériových má silný vliv na úspěšnost oplodnění, ale jen málo se podílí na chování během páření (Dewsbury and Ward, 1985).

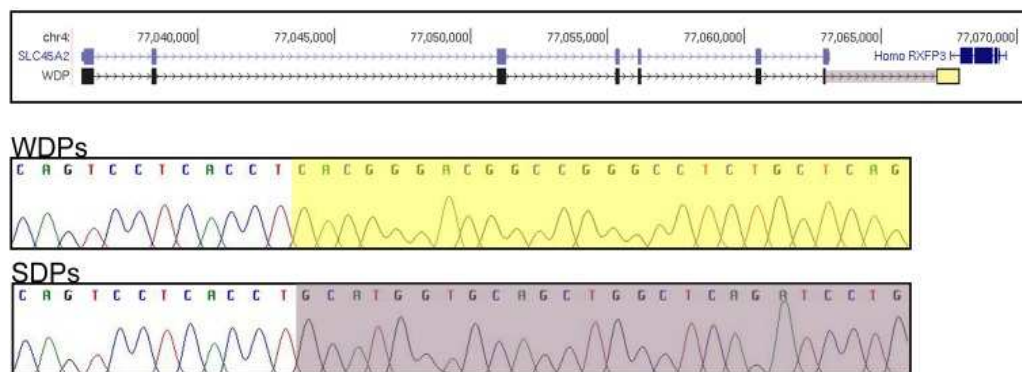
U ovčí plemene suffolk byl pozorován úplný albinismus druhého typu. První albinotické jehně se narodilo již v roce 1987 v Jižní Austrálii (Nichols, 1927). Tento typ albinismu je děděn autozomálně recesivně. Histochemickými testy byl zjištěn defekt v syntéze melaninu zahrnující blokaci přeměny tyrozinu na DOPA. Tuto přeměnu katalyzuje enzym tyrozináza, který je produktem genu *C*. Gen byl označen jako albino marrabel, jeho symbol je *cmarr*. Tento gen je lokalizován na chromozomu 7 a jeho mutace způsobuje OCA (Rowett and Fleet, 1992).

Příkladem albinotických savců záměrně chovaných člověkem je například albinotický dobrman (Obr.8) - (Winkler *et al.*, 2014).



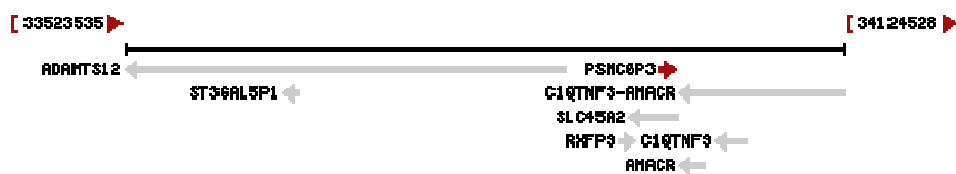
Obr. 8: Albinotický dobrman (Winkler *et al.*, 2014)

První bílý dobrman (WDP, White Doberman Pinscher) byl zaregistrován již v roce 1976. Vznik nového bílého zbarvení byl umožněn díky vybudování rozsáhlé chovné linie. Fenotyp WDP je podobný OCA u lidí, zvířata trpí fotofobií, často se u nich vyskytují kutánní a okulární léze. Okulokutánní albinismus je u dobrmanů způsoben částečnou delecí na genu *SLC45A2* (Solute Carrier Family 45, Member 2) - (Obr. 9). Tento gen kóduje transportní protein, který zprostředkovává melanosyntézu. Gen je lokalizován na chromozomu 5 (Obr. 10). Mutace tohoto genu je zodpovědná za OCA typu 4 (Winkler *et al.*, 2014).



Obr. 9: Delece u WDP (Winkler *et al.*, 2014)

Delece zahrnuje část exonu 7 na genu *SLC45A2*.



Obr. 10: Lokalizace genu *SLC45A2* na chromozomu 5

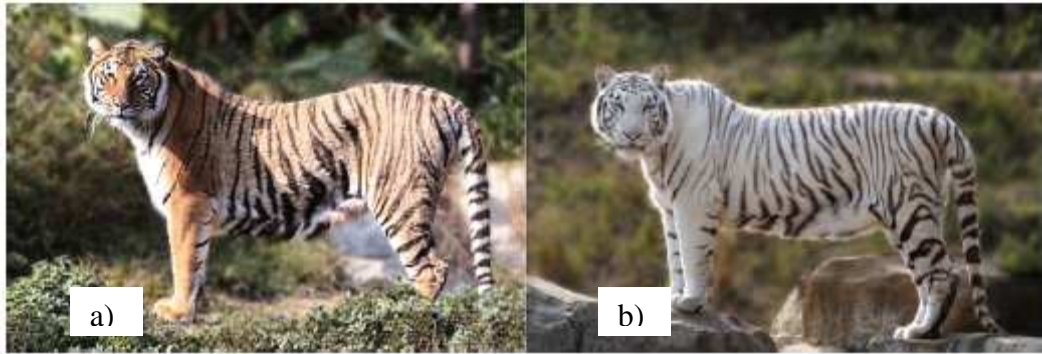
(National Center for Biotechnology Information, 2016)



## 10.2.1 Bílý tygr

Nejstarší historické zmínky o existenci bílých tygrů indických (*Panthera tigris tigris*) pocházejí ze 16. století. Poslední takto zbarvený tygr byl v divočině zastřelen v roce 1958. Mnoho tygrů bylo uloveno až v dospělém věku. To ukazuje na to, že bílé zbarvení nemělo vliv na životaschopnost. Dnes již žijí bílí tygři jen v zajetí. Často také trpí různými zdravotními abnormalitami, např. šilháním a různými genetickými defekty. Jejich příčinou je však, spíše než bílá barva, příbuzenské křížení. Současná populace bílého tygra chovaného v zajetí totiž pochází ze stejných jedinců odchycených v 50. letech 20. století. Pro získání bílých mláďat je tak nezbytný inbreeding, který přináší tyto komplikace. Výsledky genetické analýzy skupiny bílých tygrů, žijících v čínském safari parku Chimelong ukazují, že příčinou bílého zbarvení je záměna jedné aminokyseliny v genu pro transportní protein SLC45A2. Tento gen je spojený se světlým zbarvením různých dalších druhů zvířat i evropské lidské populace. Záměna jedné aminokyseliny potlačí tvorbu žlutého a červeného pigmentu, ale na černou barvu vliv nemá. To vysvětluje, proč si bílí tygři zachovali typické tmavé pruhy (Dong *et al.*, 2013).

Bílí tygři nejsou samostatným druhem, jedná se jen o zvláštní formu tygra indického (Obr. 11). Bílé zbarvení je znakem částečného albinismu, tzv. semialbinismu. Od pravých albínů se liší modrým zbarvením očí. Mají také načervenalý čenich, oční víčka a polštářky tlap (praví albíni mají růžové zbarvení). První bílý tygr byl odchycen ve volné přírodě v roce 1951. Byl umístěn do soukromé sbírky mahárádži z Révy. V dospělosti zplodil několik mláďat s nepříbuznou žlutě zbarvenou samicí. Následně pak měl bílá mláďata s jednou ze svých dcer. Ta se stala základem pro chov. V šedesátých letech se pak jejich potomci rozšířili do zoologických zahrad po celém světě. V ČR tohoto tygra chová jen ZOO Liberec (ZOO Liberec, 2016).



**Obr. 11: Tygr indický (*Panthera tigris tigris*)**

**(a) - normální zbarvení, (b) - semialbinismus (Dong *et al.*, 2013).**

Semialbinismus se vyskytuje také u dalších druhů zvířat. Známý je například bílý lev jihoafrický (*Panthera leo krugeri*) - Obr. 12, kterého jako jediného v ČR chová ZOO Hodonín (ZOO Hodonín, 2014). Dále jsou v ČR v oboře Žleby blízko Kutné Hory chováni bílí jeleni (obora Žleby, 2016).



**Obr. 12: Lev jihoafrický (*Panthera leo krugeri*) - semialbinismus (Vojtek, 2014)**

## 11. Závěr

Albinismus je onemocnění rozšířené u různých skupin organismů na celém světě. U řady druhů živočichů je velmi dobře zdokumentováno – zejména u ptáků a savců. U ektotermních živočichů je míra prozkoumaných jedinců mnohem menší, je u nich proto důležité každý výskyt albinismu řádně zdokumentovat. Existuje také málo výzkumných prací, zabývajících se sledováním postižených živočichů v delším časovém horizontu.

Albinismus se častěji vyskytuje v částečné formě jako tzv. parciální albinismus, kdy může být postižena jen část těla. Úplný albinismus pak způsobuje větší zdravotní komplikace, zejména co se týče ochrany před UV zářením. Postižená zvířata jsou tak často světloplachá a jsou náchylná k očním chorobám. Jiným případem je albinismus u jeskynních živočichů, který funguje spíše jako adaptace k jeskynnímu způsobu života.

Zvláštní formou albinismu je semialbinismus, tedy částečný albinismus, který můžeme často vidět i u zvířat v zoologických zahradách. Jelikož je s albinismem spojena řada dalších nemocí, které pak následně snižují kvalitu života, je nutné dále zkoumat jeho příčiny. Zajímavé poznatky přinášejí výzkumy zabývající se vznikem albinismu během života, například v důsledku působení velkého stresu na organismus nebo vlivu vysoké hladiny radiace.

## 12. Seznam použité literatury

BILANDŽIJA, H., ČETKOVIĆ, H., JEFFERY, W. R. Evolution of albinism in cave planthoppers by a convergent defect in the first step of melanin biosynthesis. *Evolution and Development*, 2012, 14.2: 196-203.

BILANDŽIJA, H., ČETKOVIĆ, H., JEFFERY, W. R. Mechanism underlying convergence of albinism in cave adapted animals. SMBE 2012, Society for Molecular Biology and Evolution, 2012.

BRENNER, M., HEARING, V. J. What are melanocytes really doing all day long?: from the ViewPoint of a keratinocyte: Melanocytes–cells with a secret identity and incomparable abilities. *Experimental Dermatology*, 2009, 18.9: 799.

BUSAM, K. J., BARNHILL, R. L., PIEPKORN, M. W. Melanocytes. *Pathology of melanocytic nevi and melanoma*. Springer Science and Business Media, 2014., 2014, 1-11.

COURTIS, A., Cajade, R., Piñeiro, J. M., Hernando, A., Marangoni, F. First record of albinism in the Taragüi Gecko *Homonota taragui* (Squamata: Phyllodactylidae). *Herpetology Notes*, 2015, 8: 425-427.

DEWSBURY, D. A., WARD, S. E. Effects of albinism on copulatory behavior and sperm competition in prairie voles (*Microtus ochrogaster*). *Bulletin of the Psychonomic Society*, 1985, 23.1: 68-70.

ESCOBAR - SÁNCHEZ, O., MORENO - SÁNCHEZ, X. G., AGUILAR - CRUZ, C. A., ABITIA - CÁRDENAS, L. A. First case of synophthalmia and albinism in the Pacific angel shark *Squatina californica*. *Journal of Fish Biology*, 2014, 85.2: 494-501.

GRØNSKOV, K., DOOLEY, C. M., ØSTERGAARD, E., KELSH, R. N., HANSEN, L., LEVESQUE, M. P., ROSENBERG, T. Mutations in *c10orf11*, a melanocyte-differentiation gene, cause autosomal-recessive albinism. *The American Journal of Human Genetics*, 2013, 92.3: 415-421.

JASSO, L. Albinismus u ptáků a výskyt albínů v České republice. *Panurus*, 2006, 15: 57- 67.

JIRSÍK, J. 1949: Dědičný albinotický znak u havranů na lovosické kolonii. Československý ornitholog 16:16 in JASSO, L. Albinismus u ptáků a výskyt albínů v České republice. *Panurus*, 2006, 15: 57-67.

JUSZYK, W. Plazy i gady krajowe. 1974 in ZWACH, I. Obojživelníci a plazi České republiky. 1. vyd. Praha: Grada, 2009. ISBN 978-80-247-2509-3.

KUCHYNKA, P. *Oční Lékařství*. 1.vyd. Praha: Grada, 2007, [40], 768 s. ISBN 978-80-247-1163-8.

KOPECKÝ, O., Hataš, P., Holer T., Pedomorfní albíni čolka obecného – první nález v České republice. *Živa*, 2013, č. 5, 244 s. ISSN 0044-4812.

LIN, J. Y.; FISHER, D. E. Melanocyte biology and skin pigmentation. *Nature*, 2007, 445.7130: 843-850.

LOCKET, N. A. Albinism and eye structure in an Australian scorpion, *Urodacus yaschenkoi* (*Scorpiones, Scorpionidae*). *Journal of Arachnology*, 1986, 101-115.

MILLER, J. D. All about albinism. *Missouri Conservationist*, 2005, 66.6: 4-7.

MITCHELL, R. W. Typhlochactas, a new genus of eyeless cave scorpion from Mexico (*Scorpionida, Chactidae*). *Ann. Speleol.*, 1968, 23: 753-777.

MITCHELL, R. W. Typhlochactas elliotti, a new eyeless cave scorpion from Mexico (*Scorpionida, Chactidae*). *Ann. Speleol.*, 1971, 26: 135-148.

MOLLER, A. P. Morphology and sexual selection in the barn swallow *Hirundo rustica* in Chernobyl, Ukraine. *Proceedings of the Royal Society of London Biological Sciences*, 1993, 252.1333: 51-57.

MOLLER, A. P., MOUSSEAU, T. A., DE LOPE, F., SAINO, N. Elevated frequency of abnormalities in barn swallows from Chernobyl. *Biology Letters*, 2007, 3.4: 414-417.

MOLLER, A. P., BONISOLI-ALQUATI, A., MOUSSEAU, T. A. High frequency of albinism and tumours in free-living birds around Chernobyl. *Mutation Research/Genetic Toxicology and Environmental Mutagenesis*, 2013, 757.1: 52-59.

MUSILOVÁ, R., Zavadil, V., Kotlík, P. Albinismus užovky obojkové. *Živa*. 2006, č. 5, 228-229. ISSN 0044-4812.

NICHOLS, J. E., On the occurrence of dark fibres in the suffolk fleece with particular reference to the birth coat of the lamb. *Journal of the Textile Institute Transactions*, 1927, 18.10: 395-413.

PAVEL, V., CHUTNÝ, B. Vysoký počet částečných albínů v populacích slavíků modráčků (*Luscinia svecica*) hnízdících v České republice, sborník, 2004, 77.

PAWELEK, J. M., KÖRNER, A. M. The Biosynthesis of Mammalian Melanin: The regulation of pigment formation, the key to disorders such as albinism and piebaldism, may also offer some clues for the treatment of melanoma. *American Scientist*, 1982, 70.2: 136-145.

PIZINGER, K.. Kožní pigmentové projevy. 1. vyd. Praha: Grada, 2003, 124 s. ISBN 80-247-0616-4.

PROTAS, M., E., HERSEY, C., KOCHANEK, D., ZHOU, Y., WILKENS, H., JEFFERY, W. R., TABIN, C. J. Genetic analysis of cavefish reveals molecular convergence in the evolution of albinism. *Nature Genetics*, 2006, 38.1: 107-111.

ROWETT, M. A.; FLEET, M. R. Albinism in a Suffolk sheep. *The Journal of Heredity*, 1992, 84.1: 67-69.

SACKL, P., PUTZ, J. Eine albinotische Ringelnatter, *Natrix natrix* (L.), im steirischen Ennstal, Österreich (Reptilia, Squamata, Colubridae). *Joannea-Zoologie* 4. Graz 2002, 11.

SAGE, B. L. Albinism and melanism in birds. *British Birds*, 1962, 55.6: 201-225.

SANTOS, G. A., SILVERSIDES, F. G. Utilization of the sex-linked gene for imperfect albinism (S\*ALS). 1. Effect of early weight loss on chick metabolism. *Poultry Science*, 1996a, 75.11: 1321-1329.

SANTOS, G. A., SILVERSIDES, F. G. Utilization of the sex-linked gene for imperfect albinism (S\*ALS). 2. Yolk sac lipid utilization. *Poultry Science*, 1996b, 75.12: 1455-1462.

SHIBUYA, K., KINOSHITA, K., MIZUTANI, M., OSHIMA, A., YAMASHITA, R., MATSUDA, Y. Intraocular Ossification in the GSP/pe Chicken With Imperfect Albinism. *Veterinary Pathology*, 2014, 0300985814559401.

SILVERSIDES, F. G., MÉRAT, P., COQUERELLE, G. Differential environmental effects on lesions, early growth, and mortality of imperfect albino (sal-c) chicks. *Poultry Science*, 1992, 71.5: 813-820.

SINGH, S., MALHOTRA, A. G., PANDEY, A., PANDEY, K. M. Computational model for pathway reconstruction to unravel the evolutionary significance of melanin synthesis. *Bioinformatics*, 2013, 9.2: 94.

SLOMINSKI, R. M., ZMIJEWSKI, M. A., SLOMINSKI, A. T. The role of melanin pigment in melanoma. *Experimental Dermatology*, 2015, 24.4: 258-259.

SPADOLA, F., DI TORO, F. Complete albinism in a *Podarcis muralis* newborn. *Acta Herpetologica*, 2006, 2.1: 49-51.

SUGUMARAN, M. Comparative biochemistry of eumelanogenesis and the protective roles of phenoloxidase and melanin in insects. *Pigment Cell Research*, 2002, 15.1: 2-9.

SUMMERS, C. G., OETTING, W. S., KING, R. A. Diagnosis of oculocutaneous albinism with molecular analysis. *American Journal of Ophthalmology*, 1996, 121.6: 724-726.

SUMMERS, C. G. Albinism: classification, clinical characteristics, and recent findings. *Optometry and Vision Science*, 2009, 86.6: 659-662.

VALVERDE, P., HEALY, E., JACKSON I., REES, J. L., THODY, A. J. Variants of the melanocyte-stimulating hormone receptor gene are associated with red hair and fair skin in humans. *Nature Genetics*, 1995, 11.3: 328-330.

VERHOEF-VERHALLEN, E. *Encyklopedie ptáků v klecích a voliérách*. Překlad Martina Vojtová. Čestlice: Rebo, 1999. 312 s. ISBN 80-7234-070-0.

VOJTEK M. Pár vzácných bílých lvů čeká v Hodoníně premiéra. *Novinky.cz*. [online]. 2003-2016 [cit. 2016-04-14]. Dostupné z: <http://www.novinky.cz/domaci/331404-par-vzacnych-bilych-lvu-ceka-v-hodonine-premiera.html>

WATKINS-COLWELL, G. J. A partial albino Northern Red-bellied Snake from Vermont. *Northeastern Naturalist*, 2002, 9.2: 221-224.

WELLS, K.D. *The Ecology and Behavior of Amphibians*. Chicago: University of Chicago Press, 2007, 1148 s. ISBN 978-0-226-89334-1

WINKLER, P. A., GORNIK, K. R., RAMSEY, D. T., DUBIELZIG, R. R., VENTA, P. J., PETERSEN-JONES, S. M., BARTOE, J. T. A partial gene deletion of *SLC45A2* causes oculocutaneous albinism in Doberman pinscher dogs. *PloS One*, 2014.

Xu, X., Dong, G. X., Hu, X. S., Miao, L., Zhang, X. L., Zhang, D. L., Zhuang, Y. The genetic basis of white tigers. *Current Biology*, 2013, 23.11: 1031-1035.

ZAVADIL, V. Vývoj zbarvení částečně albinotického čolka velkého. *Živa*. 2007, č. 4, s.180. ISSN 0044-4812.

Bílí jeleni v oboře Žleby. *Obora Žleby*. [online]. 2016 [cit. 2016-04-10]. Dostupné z: <http://oborazleby.cz/info/bili-jeleni>

SLC45A2 solute carrier family 45 member 2 [ Homo sapiens (human) ]. *National Center for Biotechnology Information*. [online]. 2016 [cit. 2016-04-10]. Dostupné z: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/51151>



Tygr indický – bílá forma. *ZOO LIBEREC*. [online]. [cit. 2016-04-10]. Dostupné z: <http://www.zooliberec.cz/tygr-indicky-bila-forma.html>