

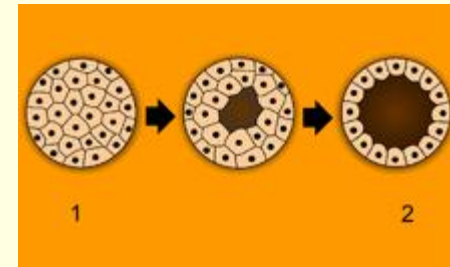
Vývoj oka a vrozené anomálie

Klinika nemocí očních a optometrie
LF MU, FN USA v Brně

Zárodečné listy

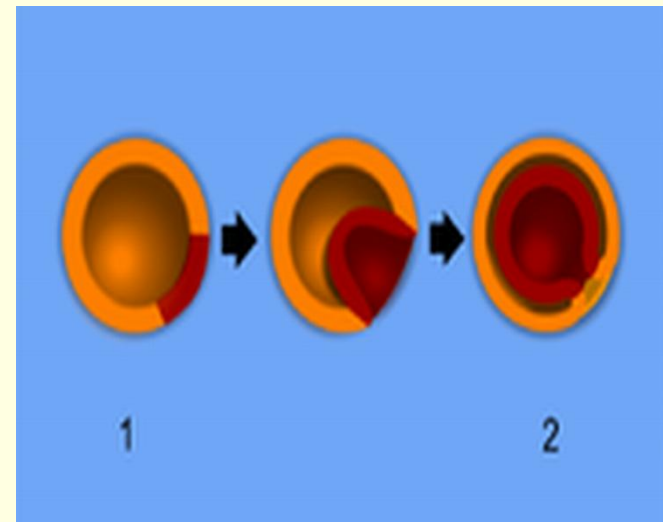
■ Ektoderm

epidermis a přídatné orgány (vlasy, nehty,...)
centrální nervový systém



■ Endoderm

výstelka GIT a dýchacího traktu
žlázy včetně pankreatu a jater

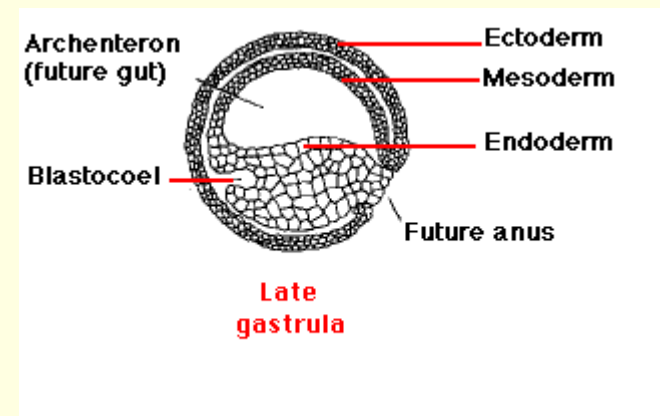


Zárodečné listy

■ Mesoderm

svaly, vylučovací
systém, genitálie
dermis (vnitřní
vrstva kůže)

kardiovaskulární
systém (srdce, cévy)
kosti a chrupavky



Průběh vývoje obecně

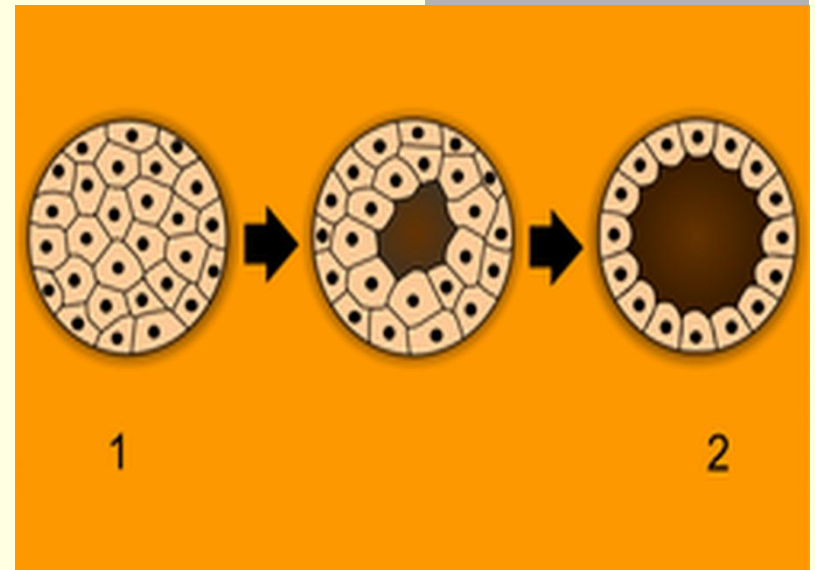
- preembryonální stádium
oplodnění – 3.týden
- embryonální stádium
4. – 8. týden vývoje
- fetální stádium
9. týden – narození
- postnatální vývoj

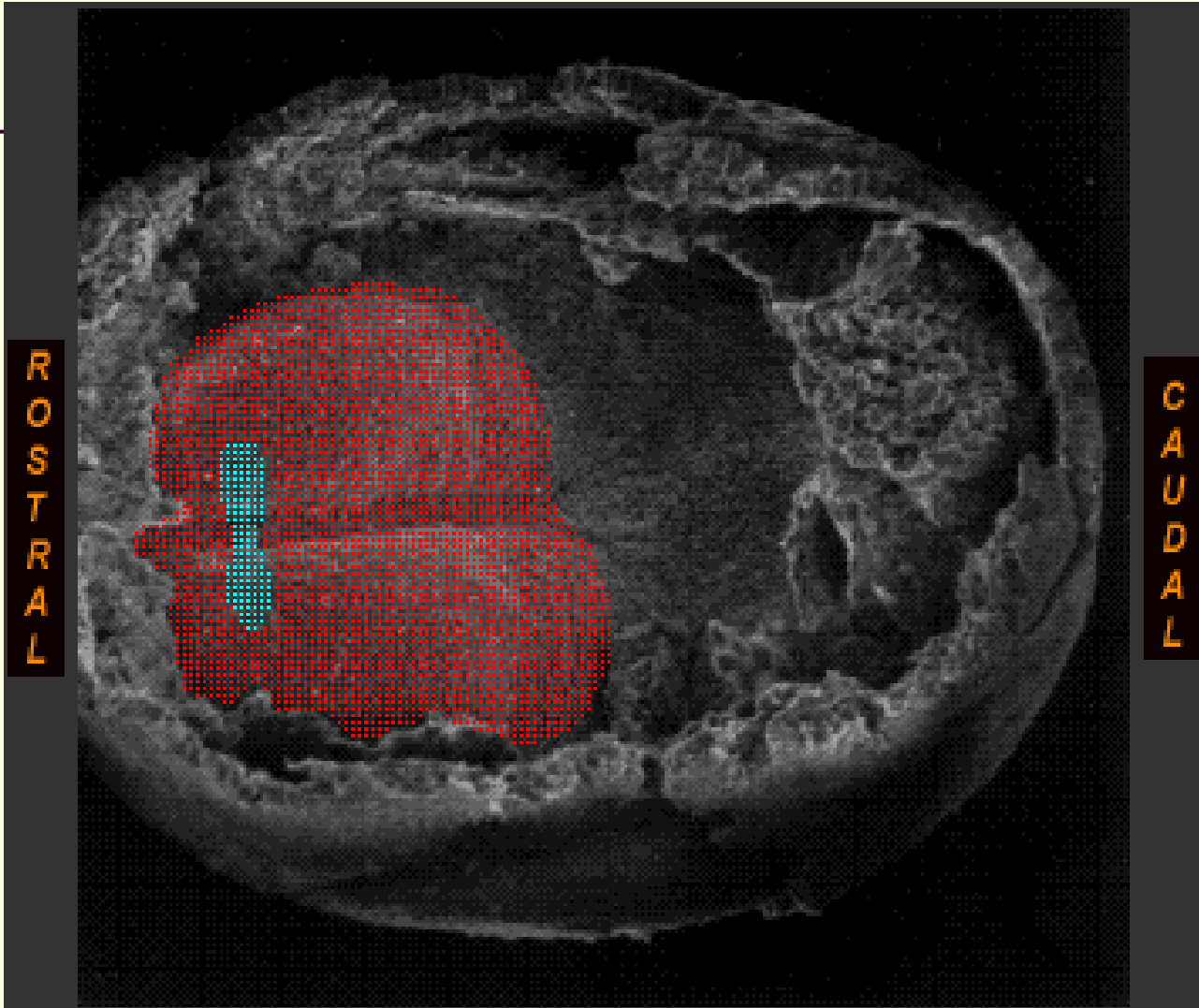
Postnatální vývoj oka

- rychlá diferenciacce a vyzrávání očních tkání
sítnice (makula) 4. – 6. měsíc po narození
duhovko - rohovkový úhel
pigmentace duhovky
ciliární sval
zprůchodnění slzných cest
- růst oka definitivně ukončen v 25 letech
- čočka roste stále během života

Preembryonální období

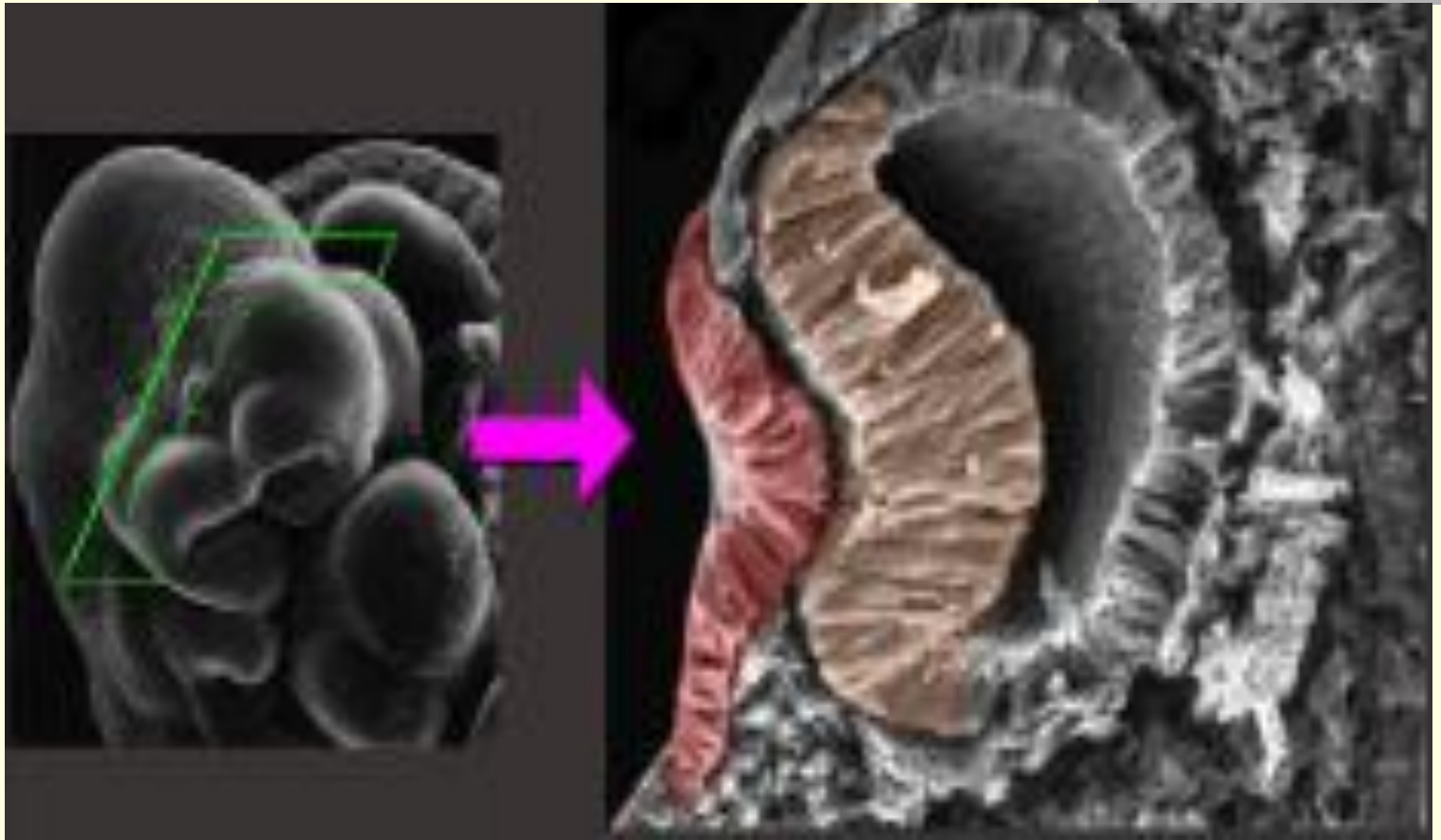
- **Oplodnění** → zygota → morula → blastula
→ nidace vajíčka (7 – 10 den)
→ **neurální ploténka** a neurální rýha
(konec 3. týdne)
obrázek – 17. den
vývoje oční políčko z buněk
neurální ploténky





Embryonální období (4. – 8. týden)

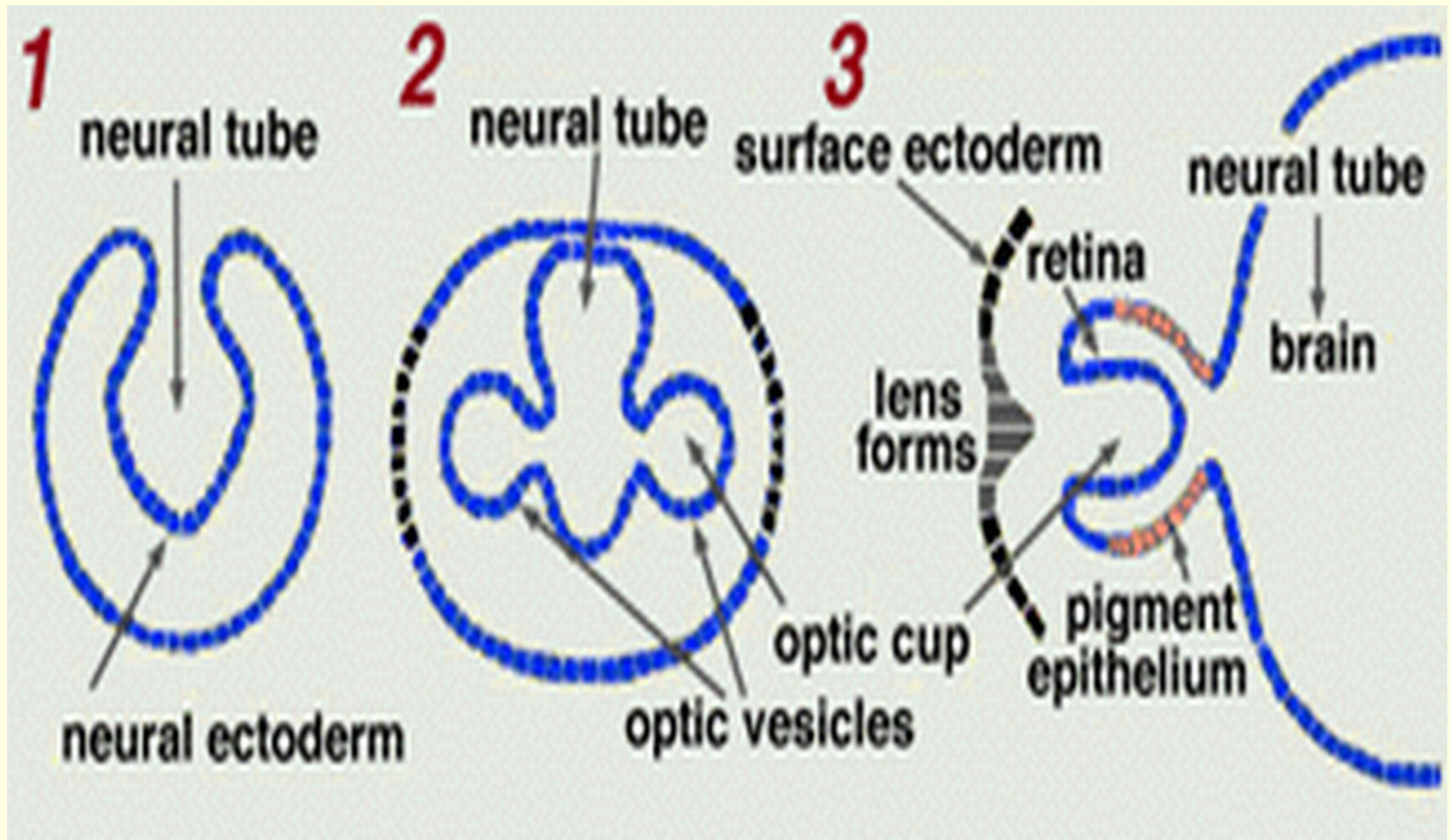
- rychlý vývoj zrakového systému
- **4. týden**
 - ztluštěním neurální ploténky → **optická ploténka**
 - **optická jamka** vychlípěním z prosencefala
 - **optický váček**
 - vychlípěním z povrchového ektodermu
 - **čočková ploténka**

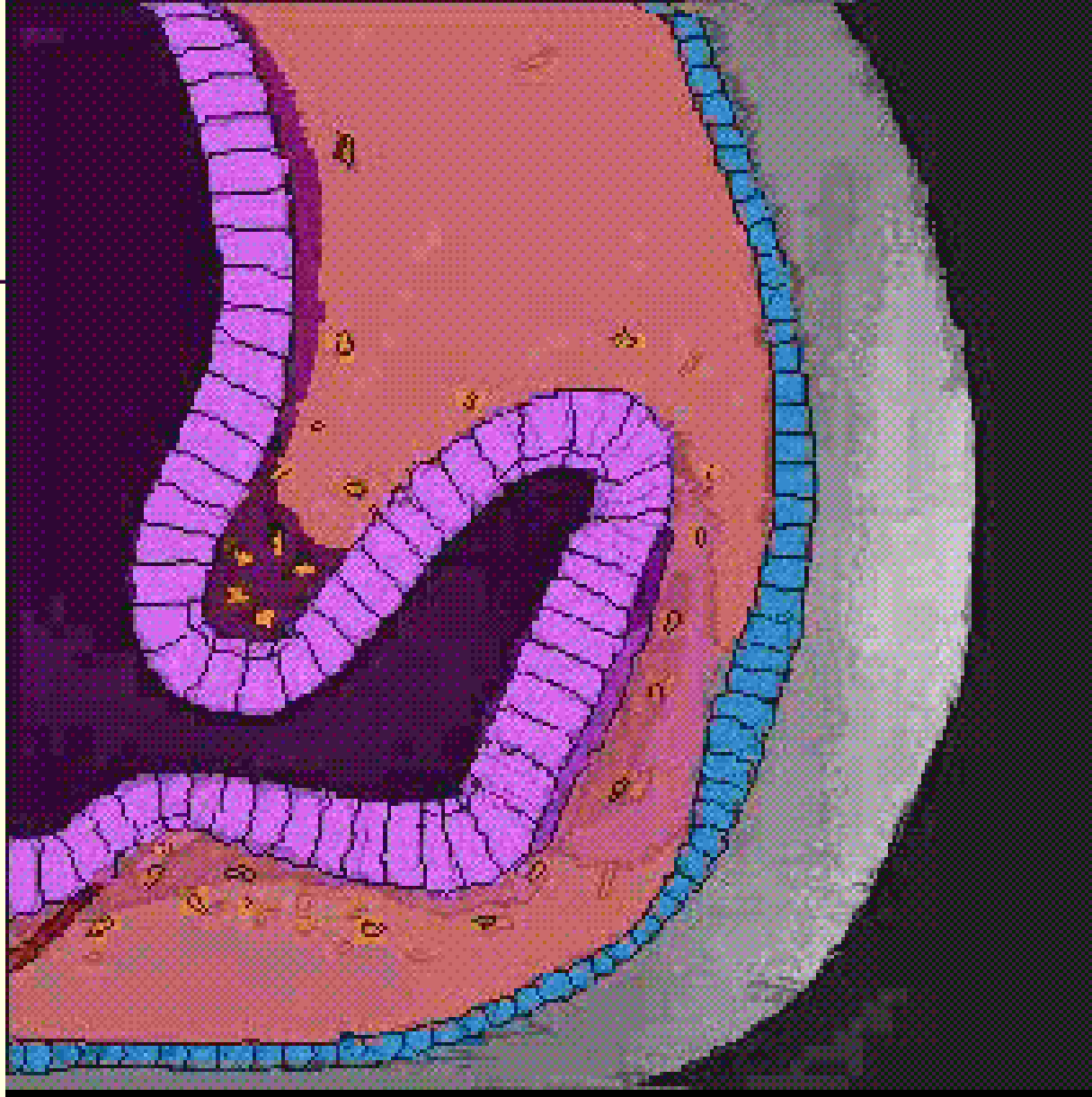


Embryonální období – 5. týden

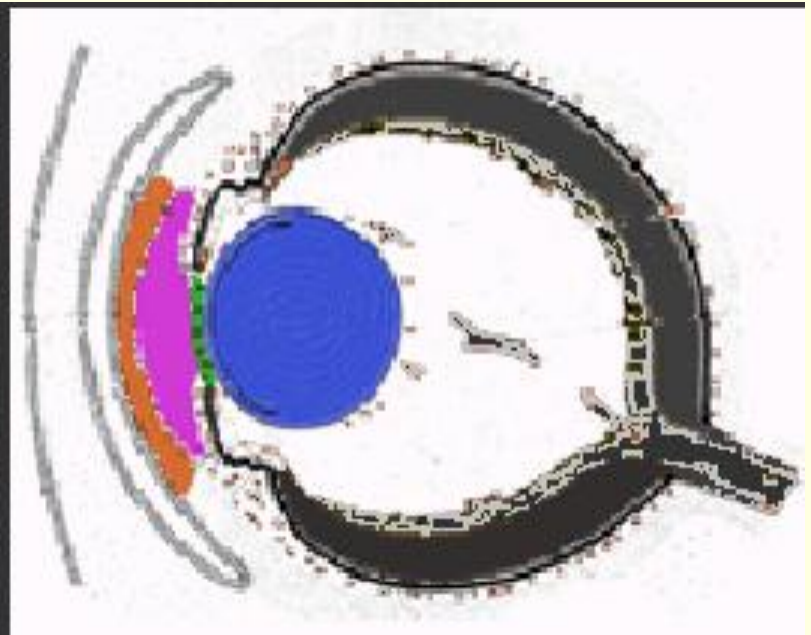
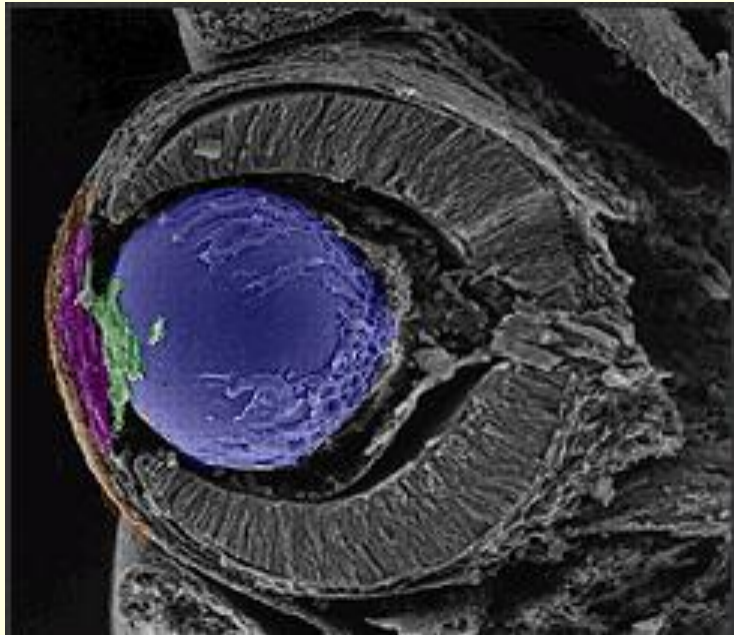
- vývoj mozkových hemisfér, páteře
- invaginací optického váčku → **optický pohárek**
- diferenciací buněk na vnitřním povrchu → vrstvy sítnice
- z čočkové ploténky → **čočkový váček**
- **primární sklivec a hyaloidní cévní systém** mezi čočkovým váčkem a sítnicí

Oční jamka, oční váček, oční pohárek





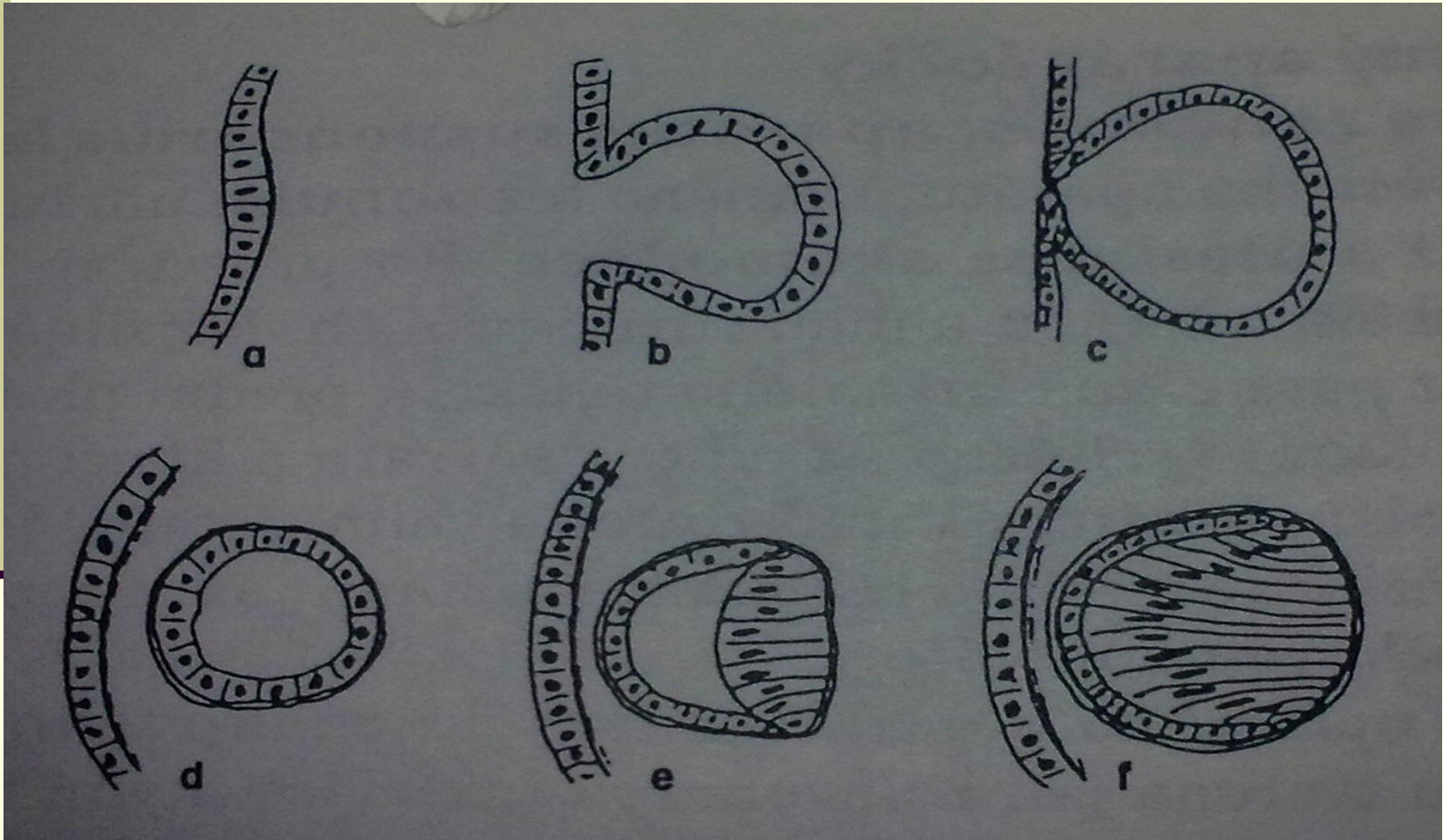
Optický pohárek, primární sklivec a hyaloidní cévní systém



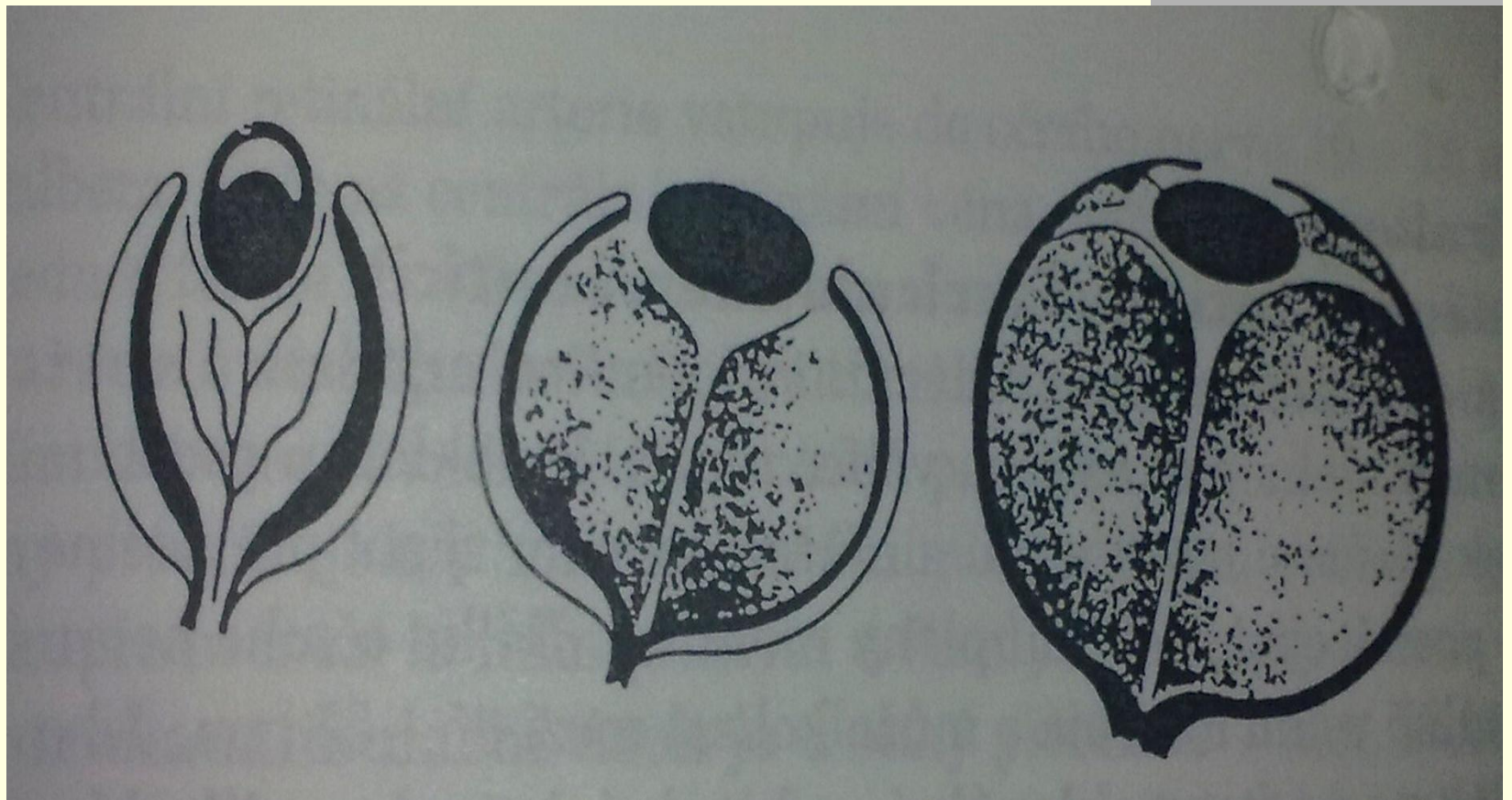
Embryonální období – 6. týden

- délka embrya **11 – 14 mm**
 - tvorba pouzdra čočky
 - pokračování diferenciacie sítnice
 - **sekundární sklivec**
 - vývoj **endotelu rohovky** z mesodermu nad čočkovým váčkem

Vývoj oční čočky



Vývoj sklívce



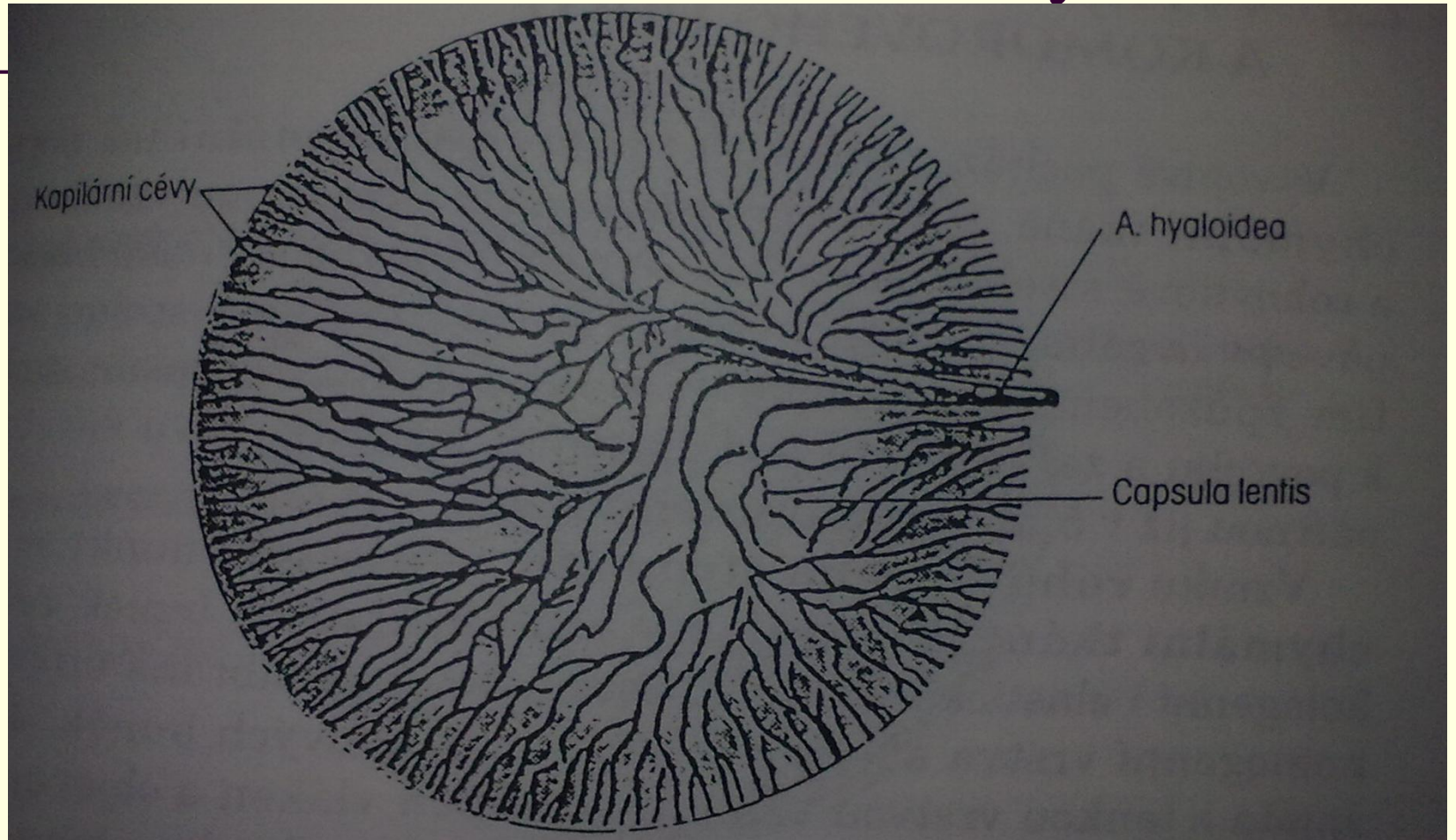
Embryonální období – 6. týden

- z povrchového ektodermu → **epitel rohovky**
- z mesenchymu neurálního hřebene (mesoderm)
 - → **vývoj cévnatky a skléry**
 -
- vývoj **okohybných svalů** z mesodermu
- **víčkové řasy** z ektodermu

Embryonální období – 7. týden

- uzavření fetální štěrbiny → **vlákna ZN** rostou z gangliových buněk sítnice → **stonek ZN**
- z neurálního epitelu → **tyčinky a čípky**
- již patrný **ZN, chiasma a corpus geniculatum**
- čočkový váček zásoben z **tunica vasculosa lentis** (paraaxiální mesoderm)
- délka plodu **20 – 21 mm**

Tunica vasculosa lentis a a. hyaloidea



Embryonální období – 8. týden

- rychlá diferenciacie sítnice
- stonek ZN vyplněn nervovými vlákny z ggl.buněk sítnice
- vývoj **stromatu duhovky a rohovky** (mesoderm)
- okulomotorické nervy dorůstají k okohybným svalům
- vývoj **os frontale a zygomaticum** → oko
uloženo
v orbitální dutině

Fetální období – 9. - 40. týden

■ 9. týden

- délka plodu 30 – 40 mm
- oko \varnothing 1 mm

■ 11. týden

- zahájen vývoj makuly
- diferenciacie korového zrakového centra
- terciární sklivec – v oblasti mezi corpus ciliare a pouzdem čočky v oblasti ekvátoru
→ závěsný aparát čočky a baze sklivce

Fetální období – 9. - 40. týden

■ 16. týden

- délka plodu 70 – 110 mm
- délka oka 3 - 7 mm
- vaskularizace hlavy ZN

■ 5. měsíc

- myelinizace jádra corpus geniculatum laterale
- cévnatka rozdělena do 3 vrstev
- vytvořen závěsný aparát

Fetální období – 9. - 40. týden

■ 6. – 7. měsíc

- délka oka 10 - 14 mm
- dokončena myelinizace zrakové dráhy a chiasmatu
- atrofie a involuce hyaloidního systému

■ 8. měsíc

- vytvořeny všechny vrstvy sítnice kromě makuly
- původně srostlá víčka se otvírají

Fetální období – 9. - 40. týden

■ 9. měsíc

- délka plodu **300 mm**
- délka oka **16 - 17 mm**
- **ZN myelinizován až po lamina cribrosa sclerae**
- **atrofie a involuce hyaloidního systému**

Postnatální období

- dokončení diferenciací specializovaných čípků (fovea, makula)
- tvoří se vrstva **Henleových vláken** (migrací nervových vláken nad čípky v makule)
- růst oka do 3. roku charakterizován rozšiřováním sítnice a sklivce
- délka oka ve 3. roce věku **22 – 23 mm**
- 3. -15. rok života – růst oka o **0,1mm za rok**

Zárodečné listy

■ Ektoderm

- Sítnice
- Zadní list duhovky
- Primární a terciární sklivec
- Oční čočka
- Epitel a stroma rohovky
- Slzné cesty

■ Mezoderm

- Přední list duhovky
- Sekundární sklivec
- Descementova membrána a endotel rohovky
- Skléra
- Okohybné svaly

Vývojová stádia oka

Oplodnění – 3.týden

- preembryonální stádium

4. – 8. týden vývoje

- embryonální stádium

9. týden – narození

- fetální stádium

Po narození

- postnatální vývoj

Nejdůležitější vývojové události 1

- Preembryonální stádium
 - Vytváří se optického pole neurální ploténky
- Embryonální stádium
 - 4. týden – optická jamka, optický váček
 - 5. týden – optický pohárek, primární sklivec
 - 6. týden – sekundární sklivec, endotel rohovky, oční svaly, skléra
 - 7. týden - uzavření oční štěrbiny
 - 8. týden – okulomotorické nervy

Nejdůležitější vývojové události 2

■ Fetální stádium

9.-11. týden – terciární sklivec

■ 5. měsíc – závěsný aparát čočky

■ 7. měsíc – atrofie hyaloidního systému

■ 8. měsíc – oční víčka se otevírají

■ Postnatální stádium

■ Vrstva Henleových vláken

■ Růst oka 0,1 mm/rok do 15 let

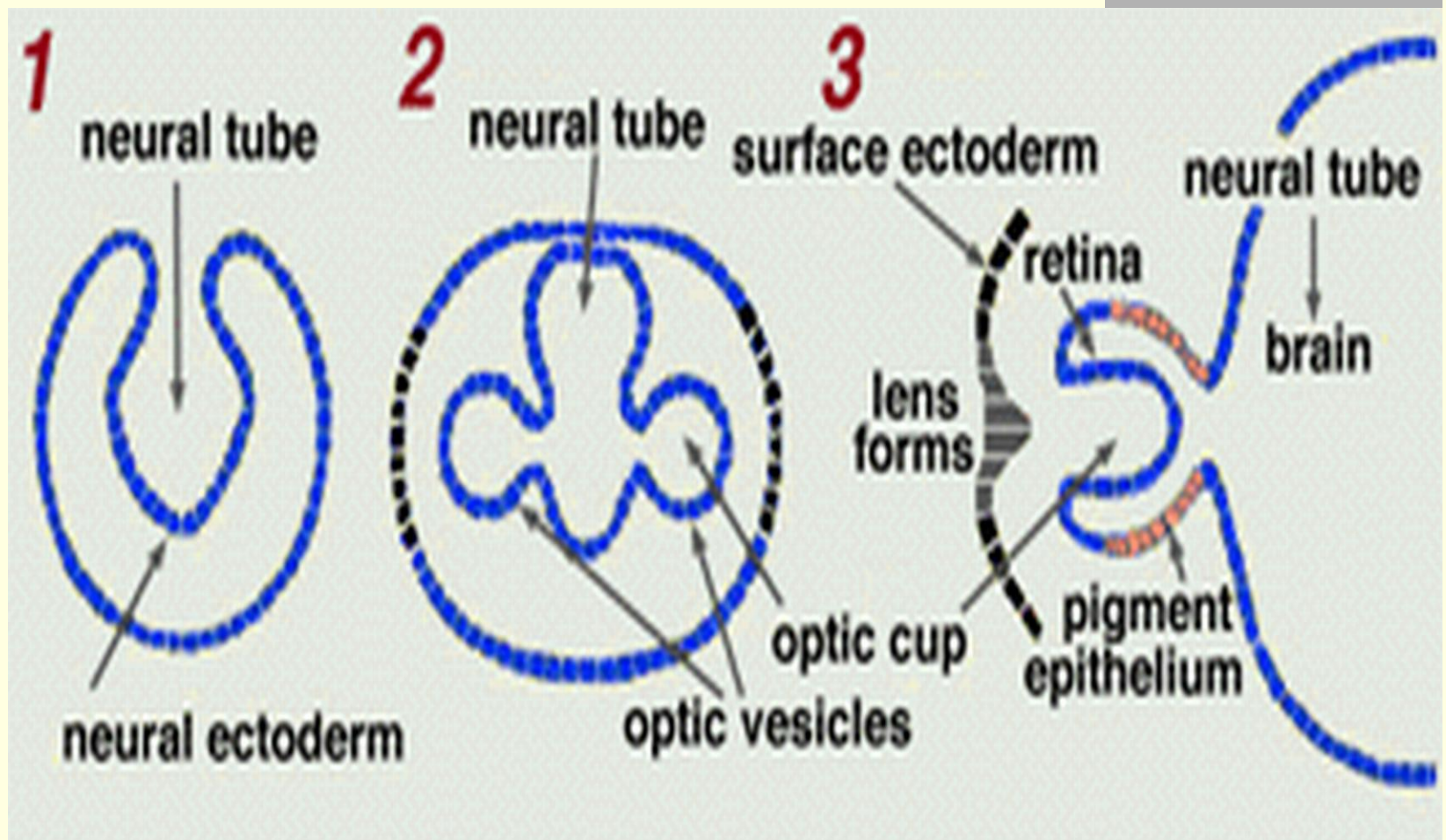
Vývoj očního váčku a očního pohárku

- segmentace neurálních záhybů →
prosen..., mesen..., rhombencephalon
- oko z **prosencephala** jako **optický váček**
invaginací neurálního ektodermu
- rozšiřováním a posunem k povrchovému
ektodermu →
uzávěr předního neuropóru → vytvoření
očního váčku na konci 4.týdne vývoje

Vývoj očního váčku a očního pohárku

- optický váček = komprimovaná 1 vrstva buněk neurálního ektodermu
dotyk mezi neurálním a povrchovým ektodermem →
formace čočkové ploténky
zúžení optického váčku → optický stonek →
ZN
- invaginace čočkové ploténky do optického váčku + invaginace neurálního ektodermu →
kolaps očního váčku

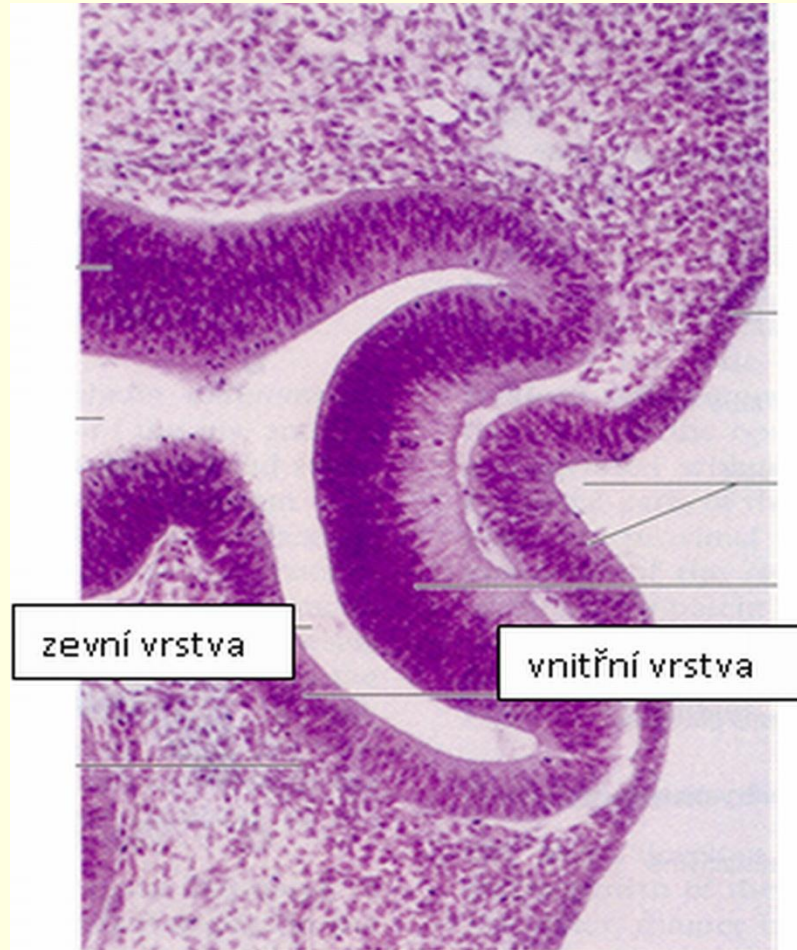
Optický váček - neuroektoderm



Vývoj očního váčku a očního pohárku

- vznik dvojité vrstvy neurálního ektodermu → optický pohárek
- vnitřní vrstva → neurosensorická sítnice
- vnější vrstva → pigmentový epitel sítnice
dolní část pohárku stále otevřená →
optická štěrbina, fetální, embryonální štěrbina

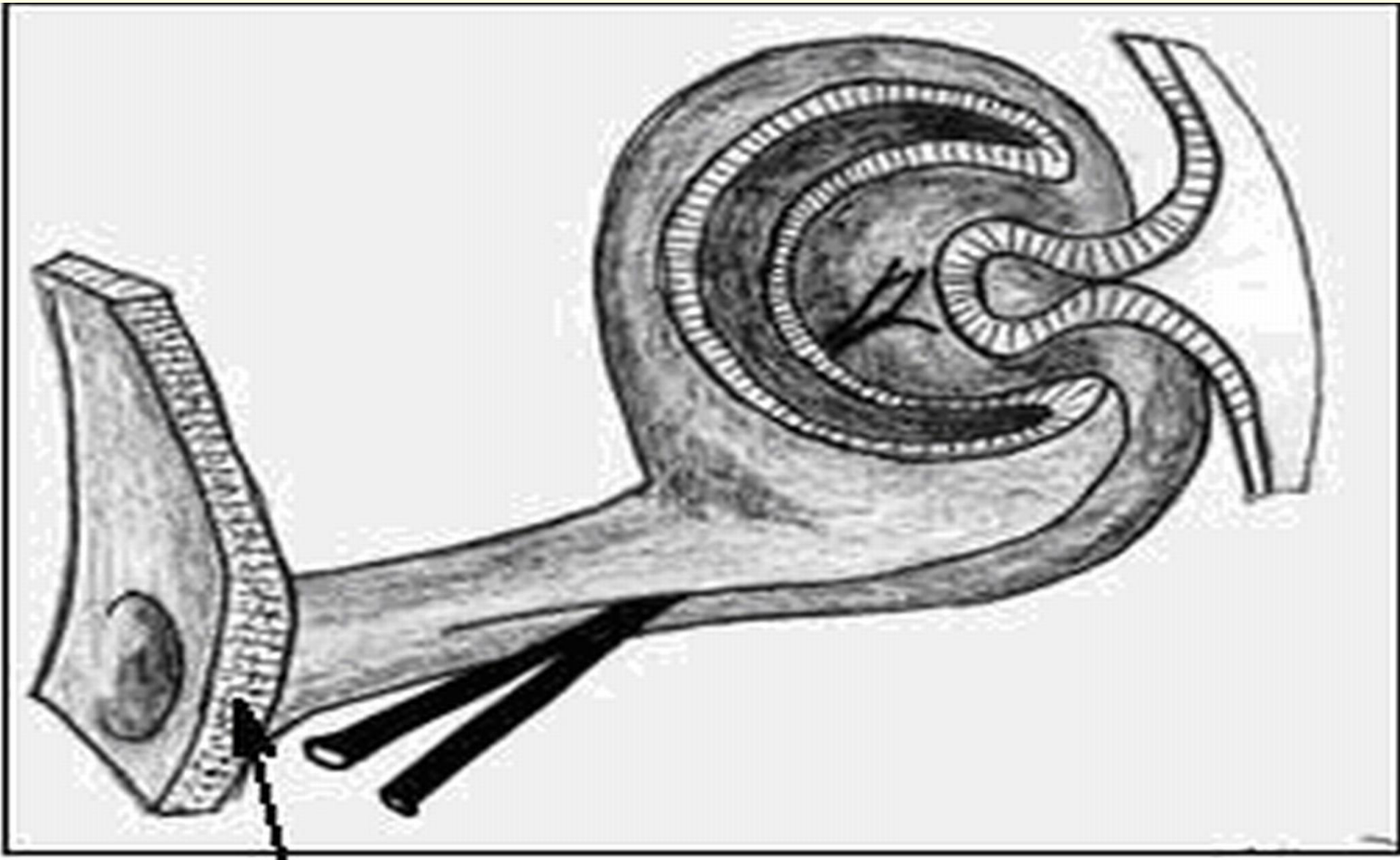
Neurosensorická a pigmentová vrstva



Vývoj očního vřáku a očního pohárku

- mesenchym neurálního hřebene vyplní optickou fisuru a obkrouží optický pohárek
→ vznik hyaloidní arterie na konci 1. měsíce vývoje
- čočkový vřáček se oddělí od povrchového ektodermu → uzavřen v pohárku (2.měsíc)
- **a.hyaloidea** → jde k čočce
- uzávěr optické fisury (7.týden) → stabilizace nitroočního tlaku → kritický bod pro vývoj normální velikosti oka

Arteria hyaloidea a uzávěr optické fisury



Vývoj očního vřáku a očního pohárku

- uzávěrem optické štěrbiny → **hyaloidní arterie** uzavřena ve ZN
- čočka oddělena od rohovky → primitivní přední komora oční
- **vývoj stromatu a endotelu rohovky** z mesenchymu
- **vývoj epitelu rohovky** z povrchového ektodermu
- **cévnatka a skléra** → z mesenchymu kolem sítnice

Kolobomy

- abnormální uzávěr optického pohárku → **kolobomy a často mikroftalmus**
- kolobomy lokalizovány typicky **dole u 6 hodiny** podél optické štěrbiny
- postihují **duhovku, cévnatku nebo ZN**
- přední kolobomy (duhovka)
- zadní kolobomy (ZN) často spojeny s mikroftalmem a vyšším NT

Kolobom duhovky



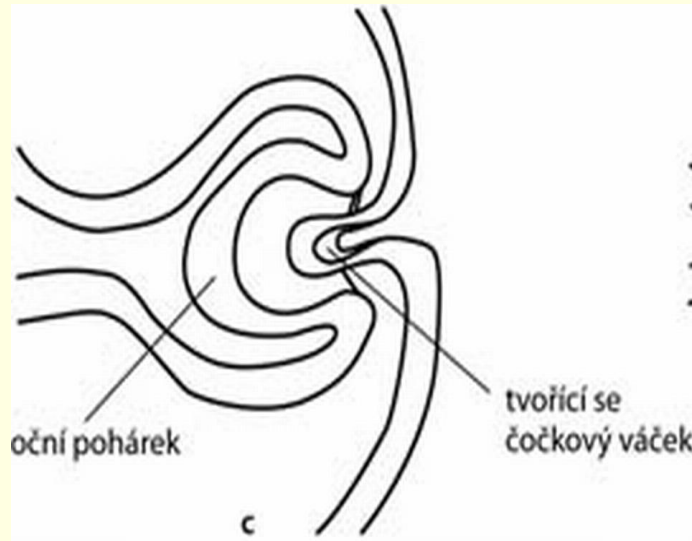
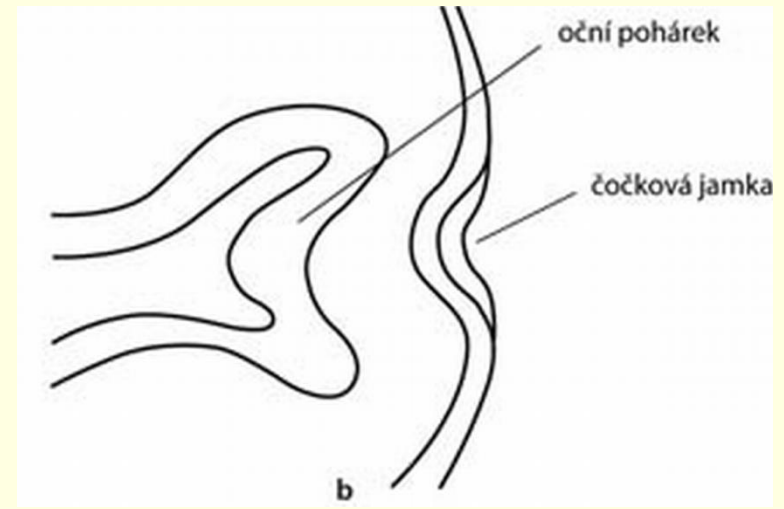
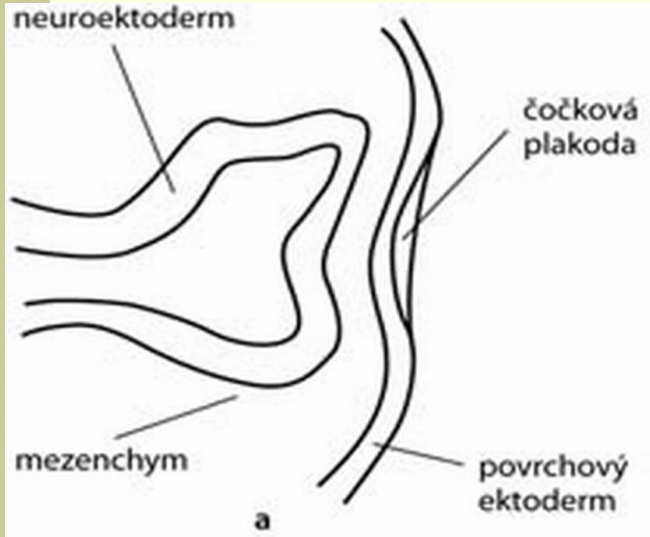
Vývoj jednotlivých částí oka

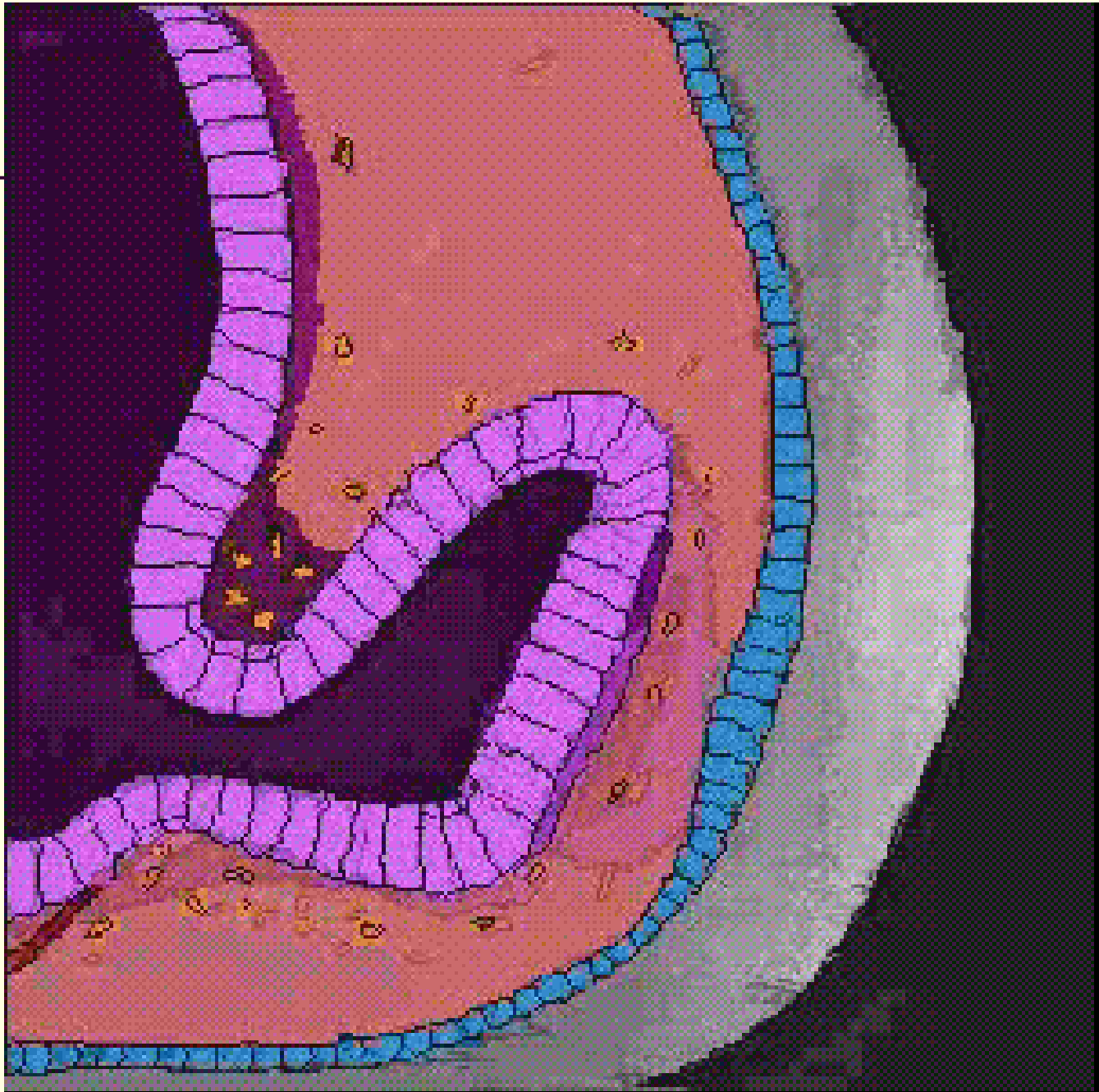
1. **Vývoj oční čočky**
2. **Vývoj sklivce**
3. **Vývoj rohovky, duhovky, komorového úhlu**
4. **Vývoj cévnatky a skléry**
5. **Vývoj sítnice**
6. **Vývoj makuly**
7. **Vývoj zrakového nervu**
8. **Vývoj okohybných svalů**
9. **Vývoj víček**

Vývoj čočky

- **vývoj čočky** = povrchový ektoderm
- dotyk mezi optickým váčkem a povrchovým ektodermem → formace **čočkové ploténky**
- invaginace čočkové ploténky do optického váčku → **čočkový váček**
- buněčná nekróza + zhroucení bazálních membrán + migrace epitelu → **separace čočkového váčku** od povrchového ektodermu

Čočková ploténka, čočková jamka, čočkový váček





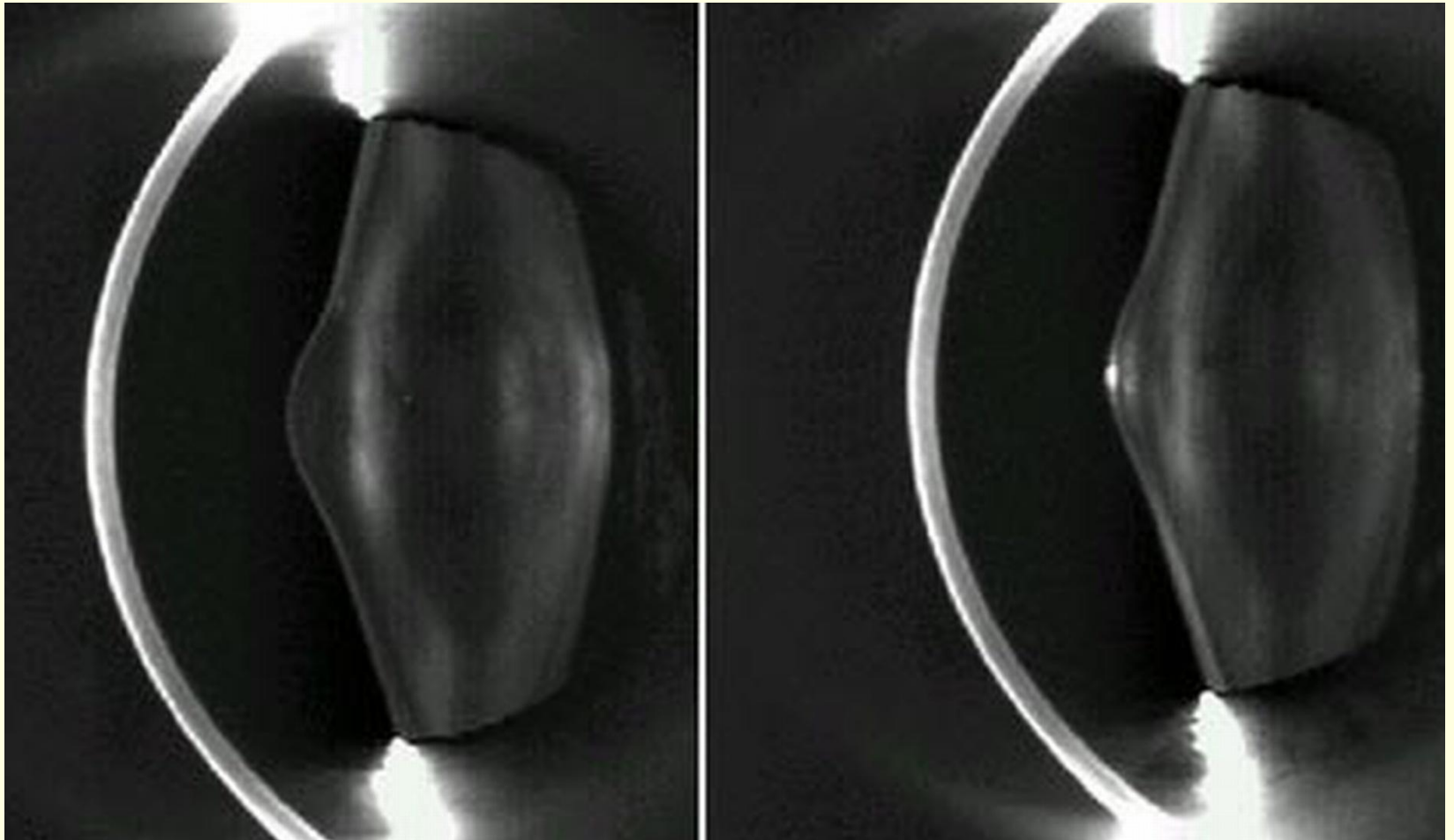
Vývoj čočky

- působení teratogenů → malý čočkový váček
→ selhání oddělení váčku od povrchového
ektodermu
- výsledek → dysgeneze předního segmentu
(syndrom rozštěpu přední komory)
- mírnější forma abnormálního oddělení váčku
→
přední lentikónus, přední polární katarakta

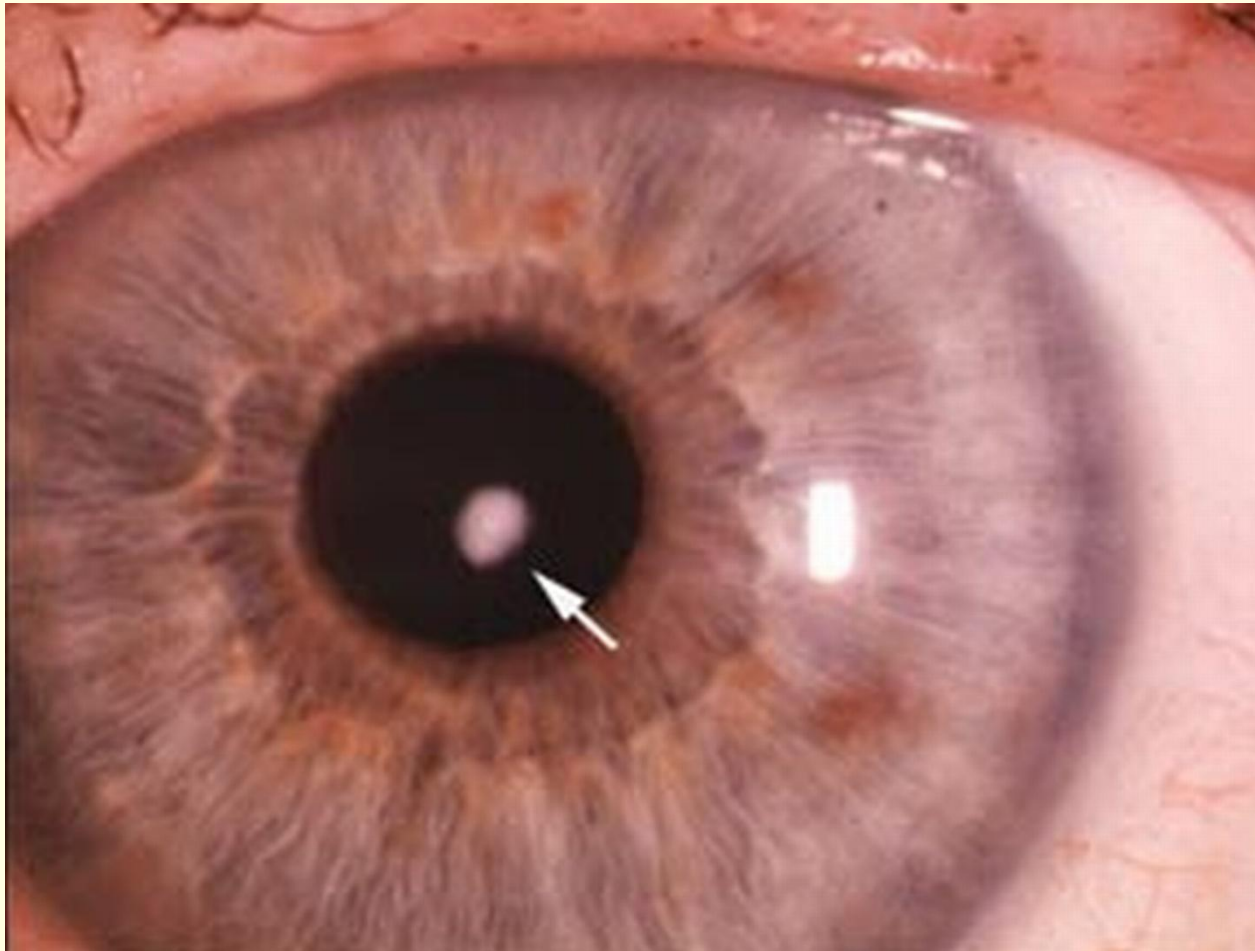
Teratogeny

- **Metabolické**
 - Alkohol, diabetes
- **Léky a chemikálie**
 - Cytostatika, těžké kovy, dioxiny, herbicidy
- **Infekce**
 - Rubeola, herpes virus, toxoplazmóza
- **Ionizující záření**
 - Alfa, beta, gama, neutronové záření

Přední lenticonus



Přední polární katarakta



Vývoj čočky

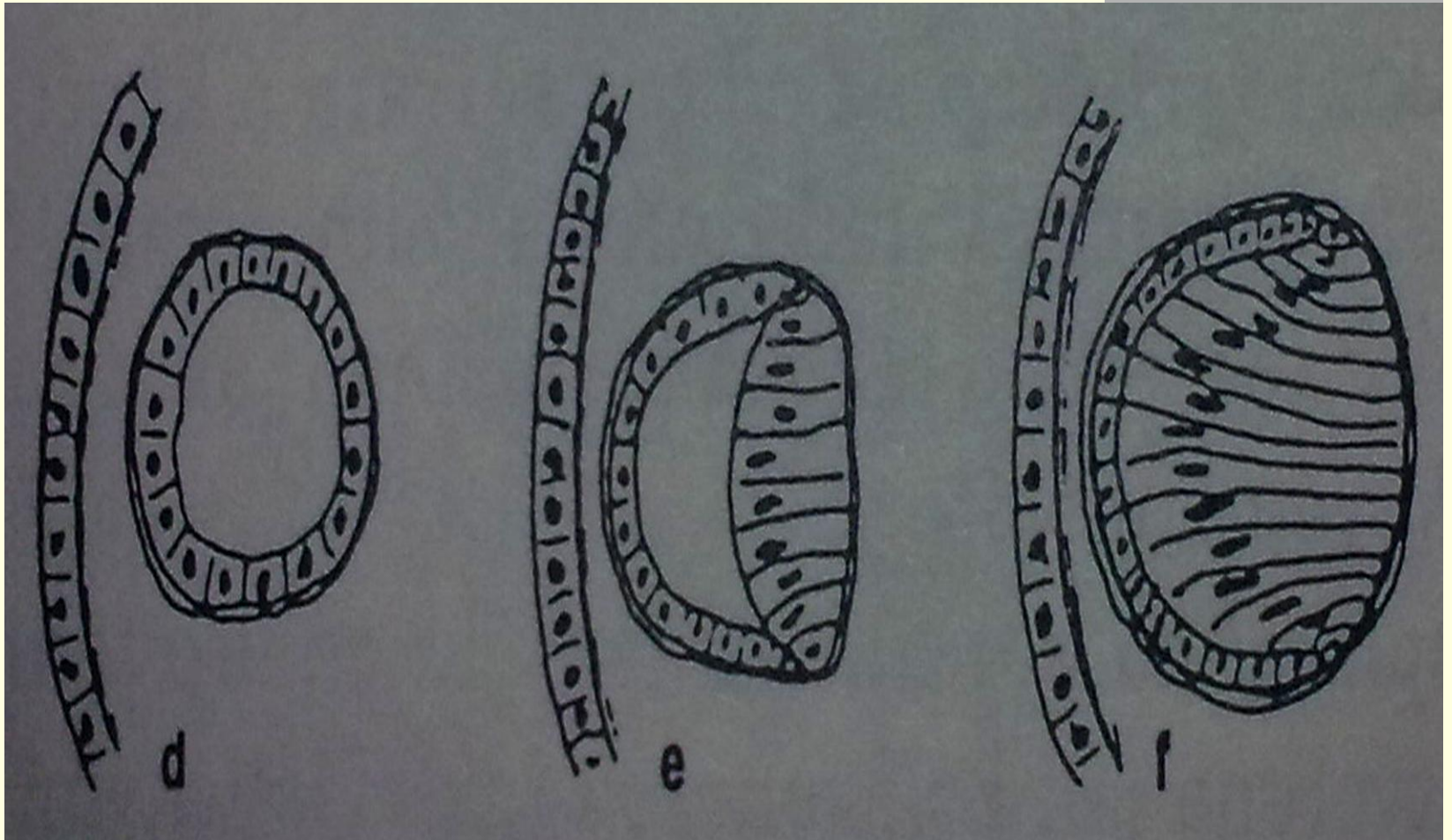
- čočkový váček = 1 vrstva epiteliálních buněk vrchol (apex) bb. → směřuje do dutiny váčku
baze bb. → bazální membrána povrchu č. váčku
→ vznik pouzdra čočky

zadní epiteliální bb. → vyplní lumen č. váčku, ztrácí buněčné organely a jádra, stanou se transparentní
→

primární čočková vlákna = embryonální nukleus
(č. vlákna orientována horizontálně, nejsou Y švy)

- přední epiteliální bb. kuboidního tvaru → přední čočkový epitel

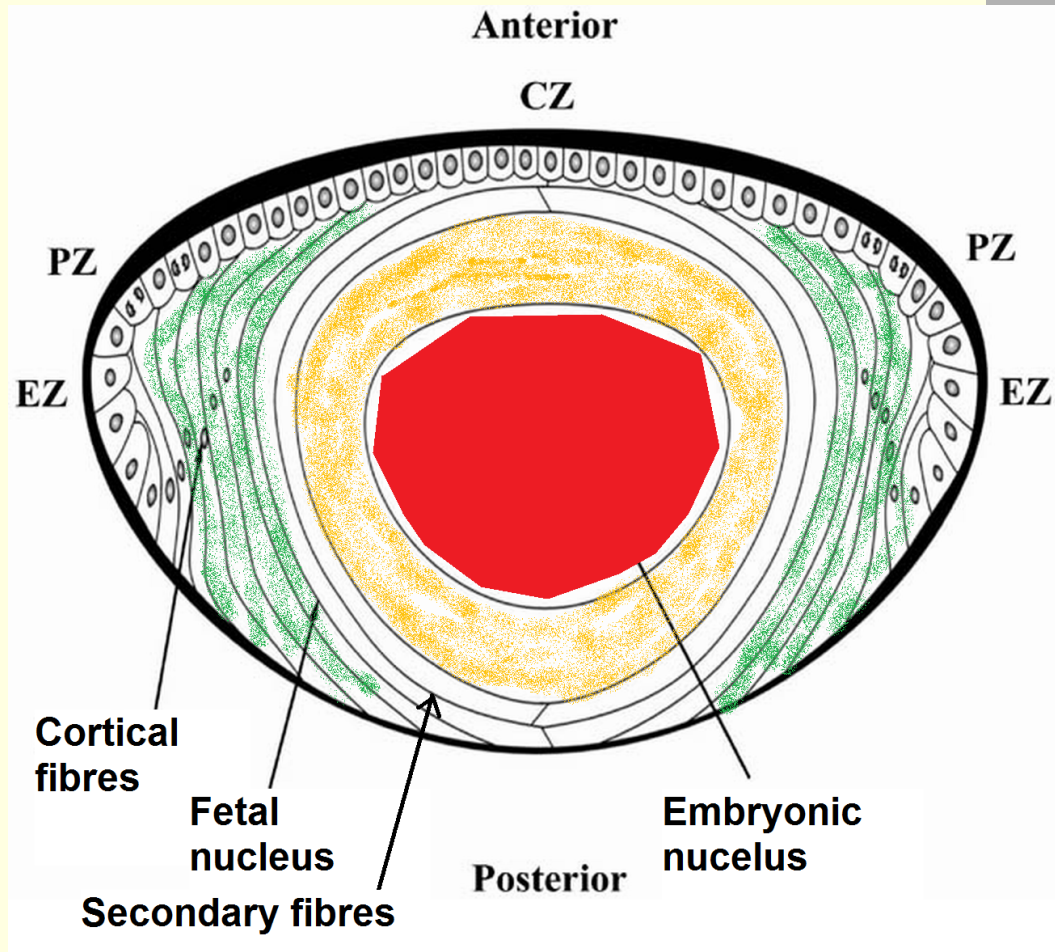
Embryonální nukleus

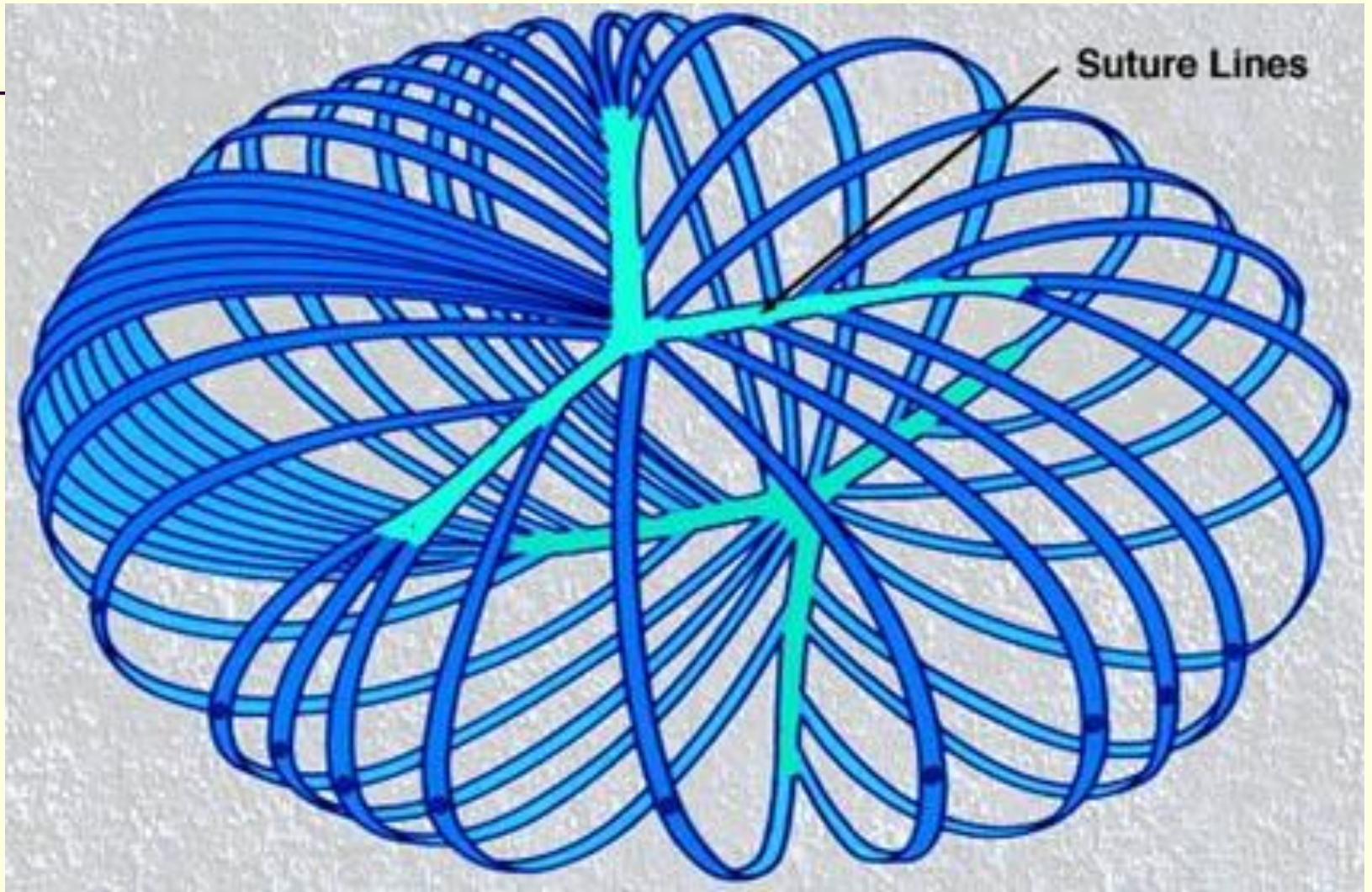


Vývoj čočky

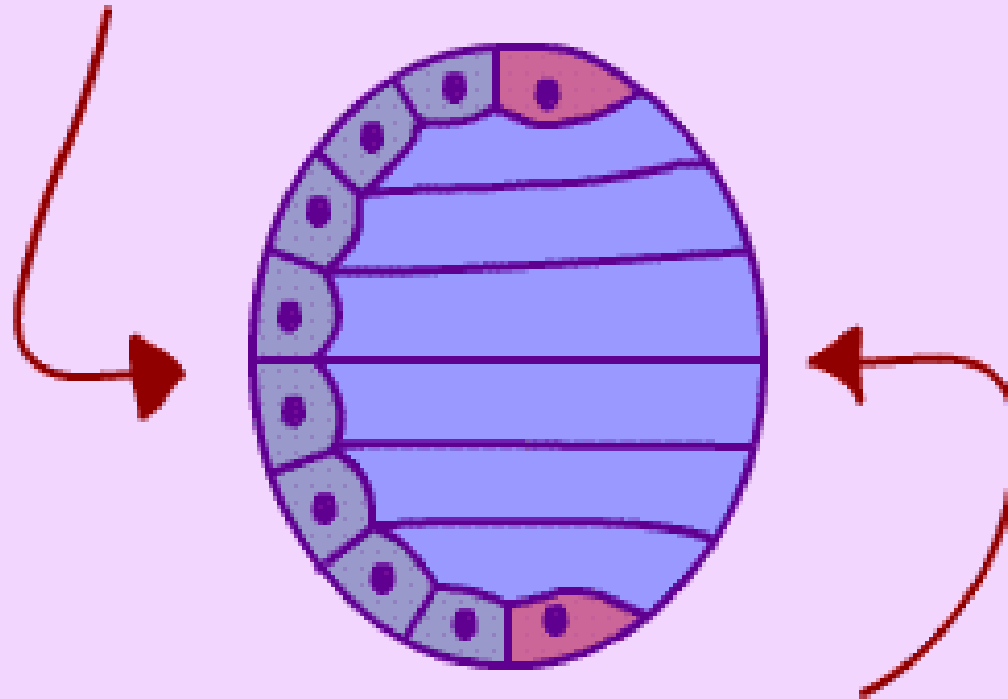
- přední epiteliální bb. → sekundární čočková vlákna (migrací do periferie čočky, prodlužováním, ztrátou jader a diferenciací)
- sekundární č. vlákna orientována kolem embryonálního jádra (ze zadního epitelu) a tvoří → fetální nukleus
- sekundární č. vlákna se setkávají na předním a zadním pólu čočky → čočkové švy tvaru Y
- přední šev (Y) orientován kolmo, zadní šev orientován obráceně

Embryonální a fetální nukleus





Anterior

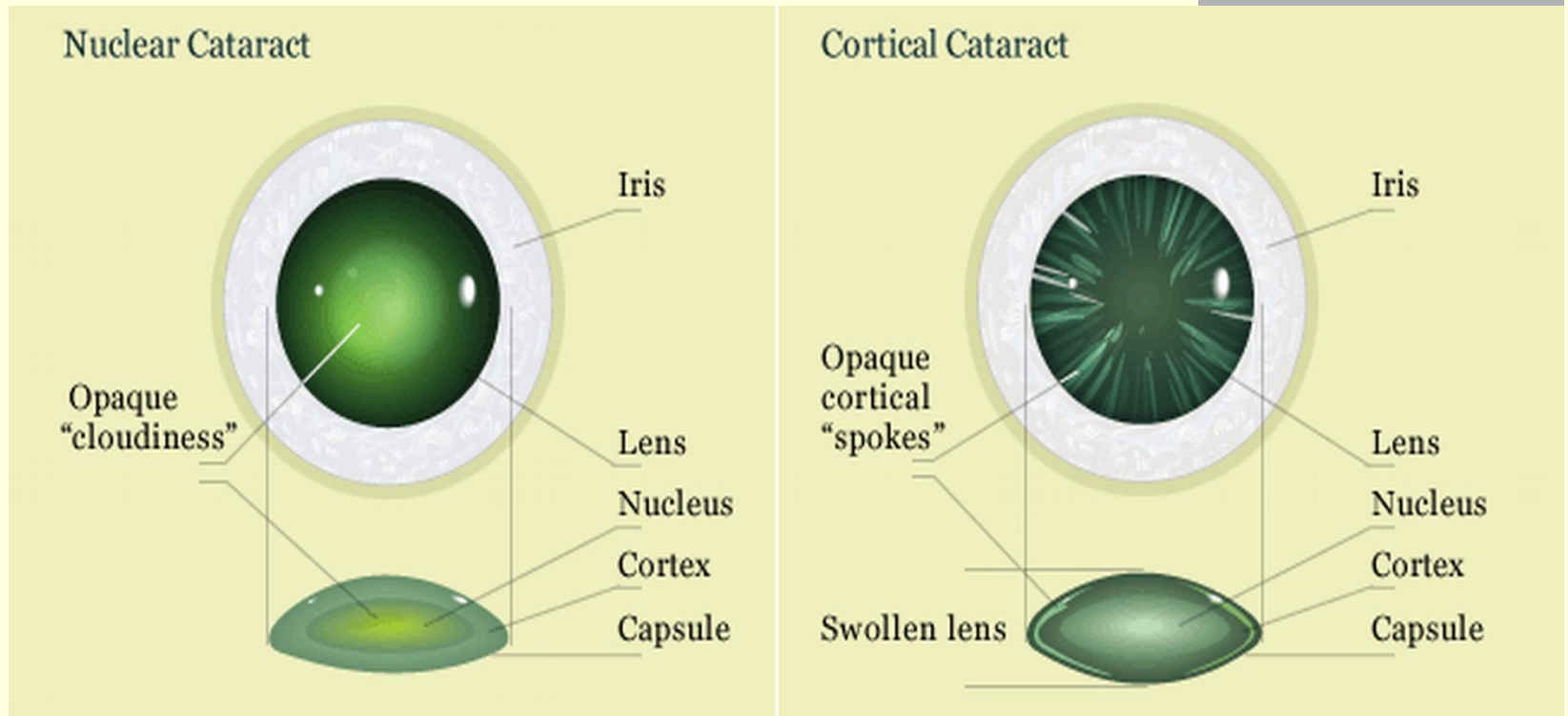


Posterior

Vývoj čočky

- **kortikální čočková vlákna**
 - kolem fetálního jádra mitotickou aktivitou předních epiteliálních bb.
 - tvoří čočkové švy
 - klinicky tvoří fetální jádro část centrální čočky uvnitř Y – švů
- **katarakty dětského věku** lokalizované uvnitř Y švů nebo včetně Y švů = **kongenitální katarakty**
- **kortikální katarakty** zevně od Y švů = **získané katarakty**
(lamelární katarakty)
- při narození větší část čočky tvoří embryonální + fetální jádro a jen minimální kortex čočky

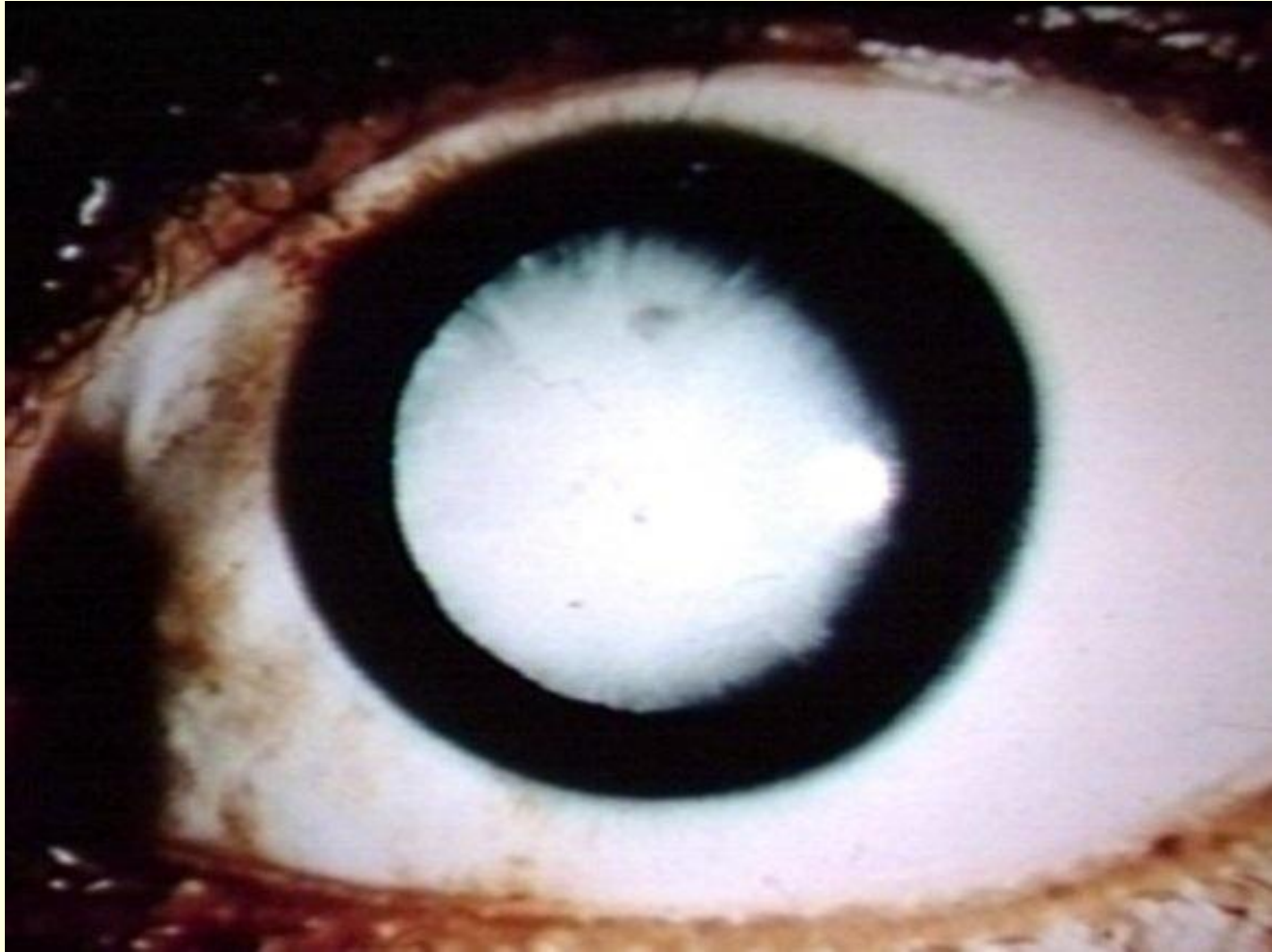
Nukleární versus kortikální katarakta



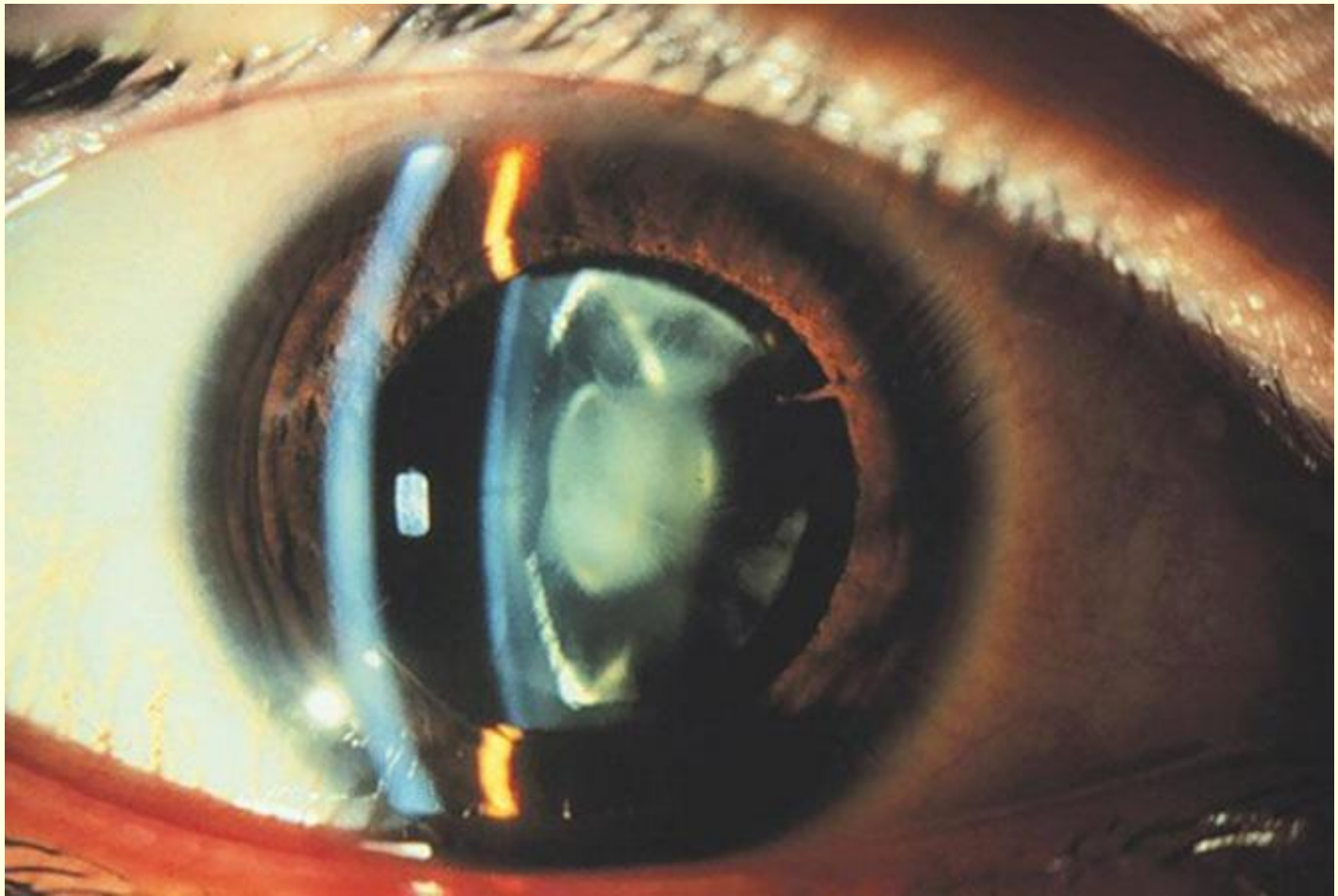
Kongenitální katarakta



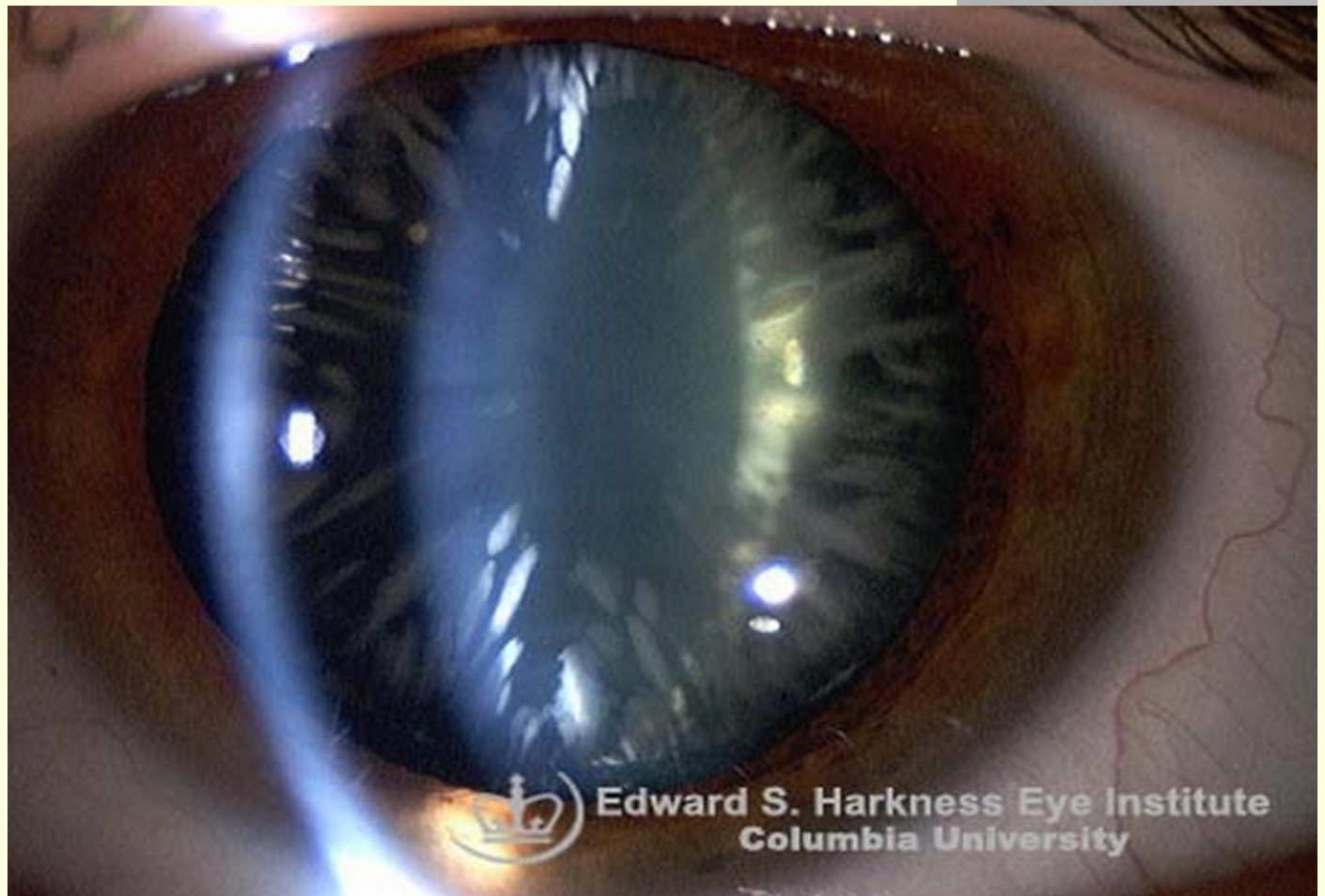
Kongenitální katarakta



Kongenitální katarakta



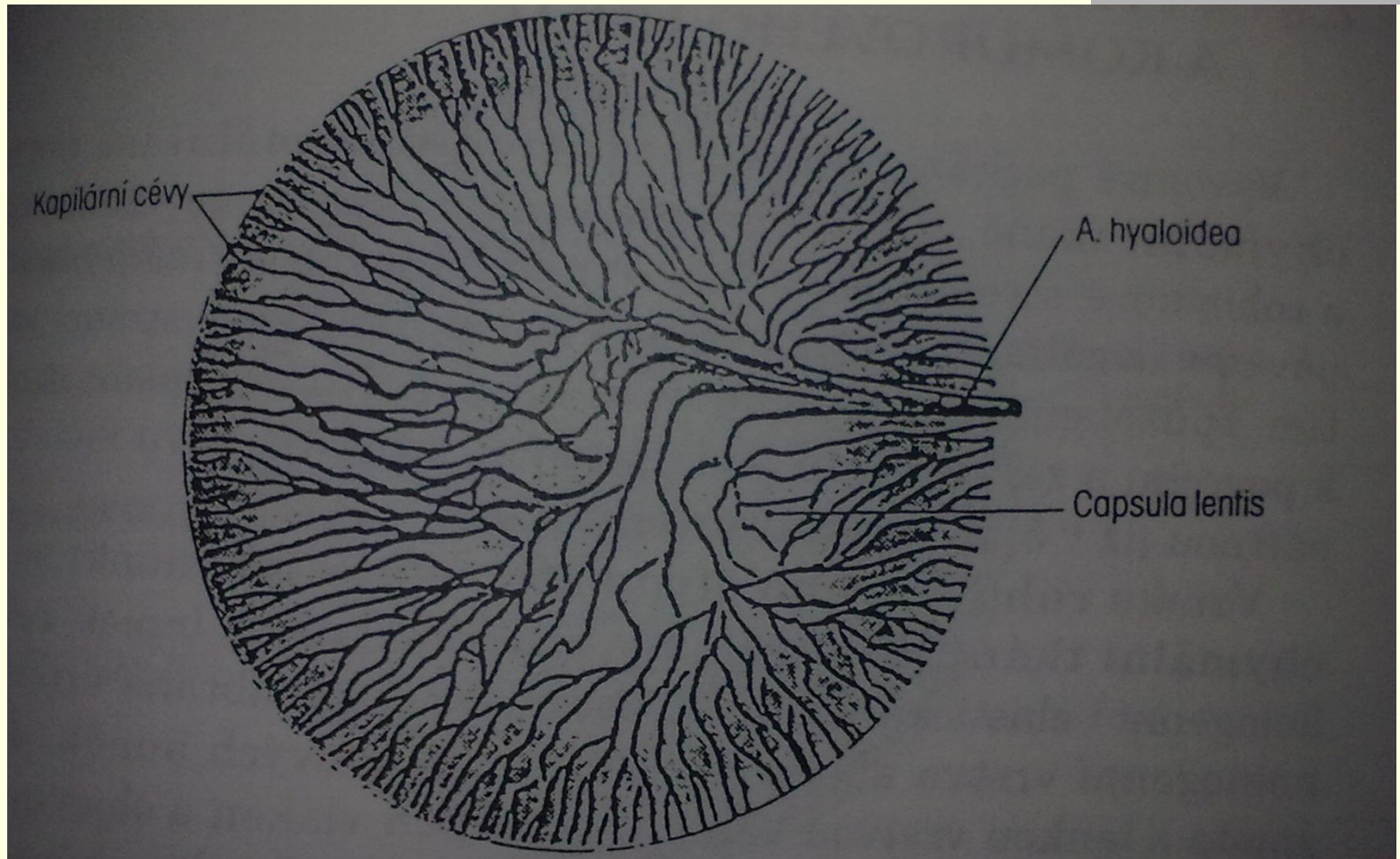
Kortikální katarakta



Výživa čočky během vývoje

- **hyaloidní cévní systém** = **a.hyaloidea** → větev **a.ophtalmica**
 - po uzávěru optické štěrbině lokalizována v centru zrakového nervu
- **primární sklivec** je obklopen větvením hyaloidních cév, obkružuje čočku → **tunica vasculosa lentis**
 - síť cév+mesenchym překrývající pouzdro čočky
→ **pupilární membrána**
- 9. týden vývoje → vrchol rozvoje hyaloidního systému
 - postupné mizení hyaloidního systému do 3.-7. měsíce vývoje

Tunica vasculosa lentis



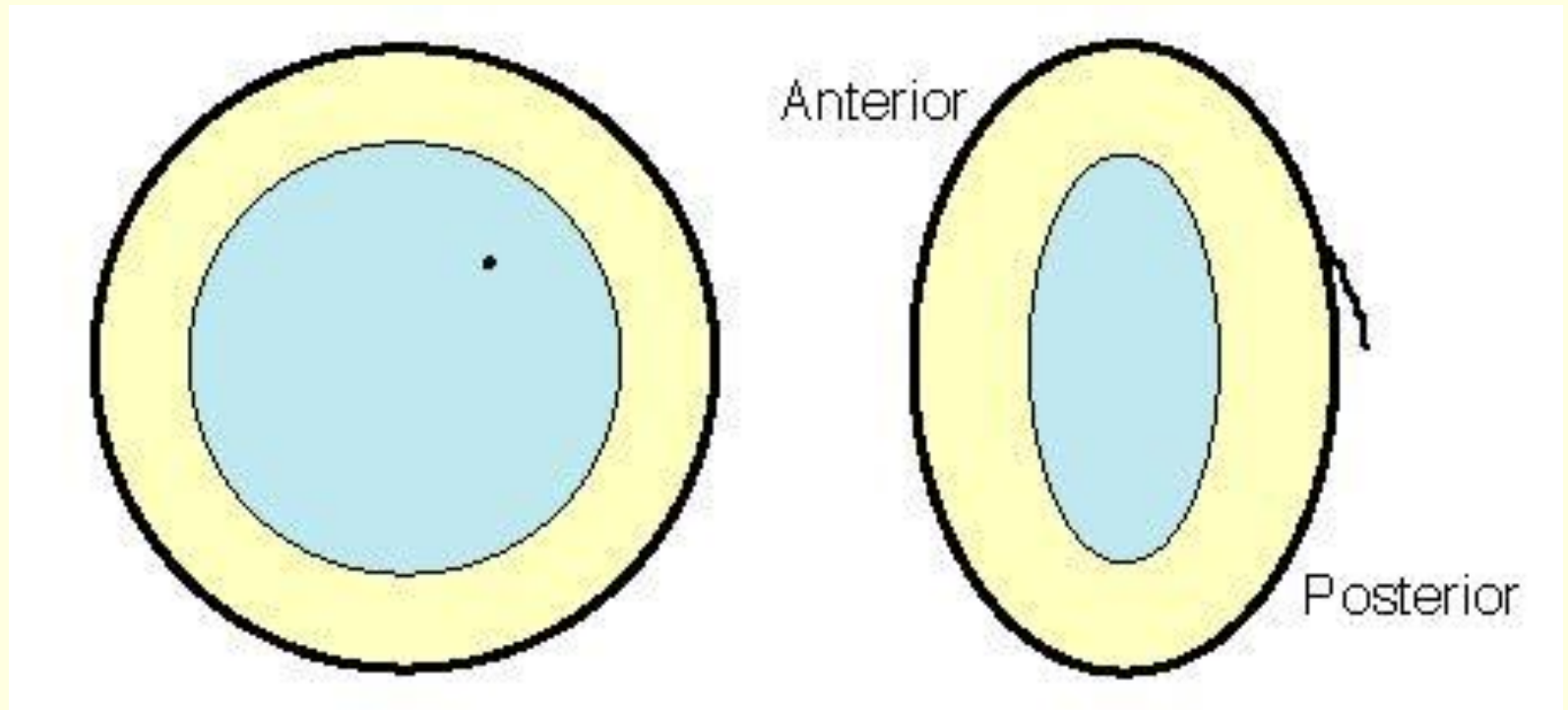
Pupilární membrána

- Druhá cévnatá tkáň, která se vytváří v době, kdy se formuje endotel rohovky (**6. týden**) a zaniká v **8. fetálním měsíci**
- Je to jemná blanka propletená cévami, je vyživována **zadními dlouhými ciliárními arteriemi**
- Pokud membrána po narození zcela nevymizí, nalézáme její zbytky v přední komoře oka – **persistence pupilární membrány**

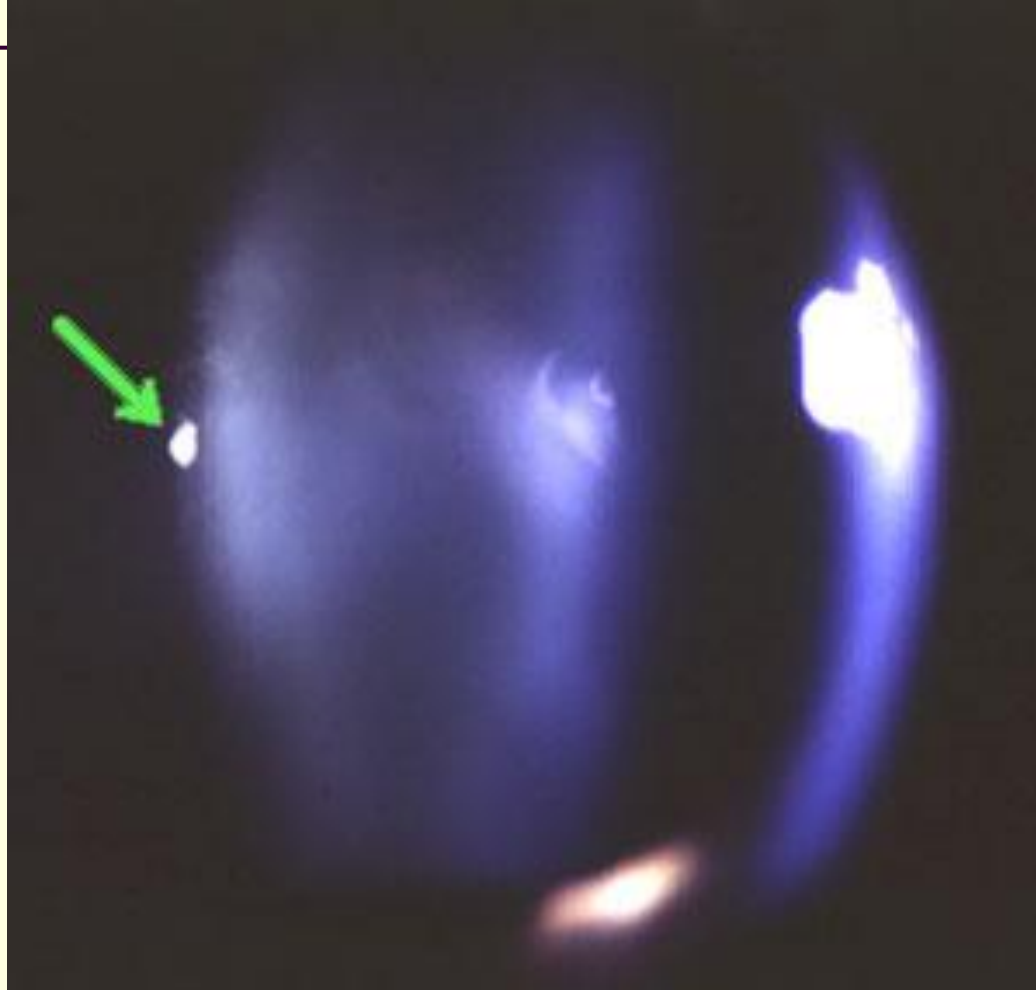
Poruchy zániku hyaloidního systému

- **Mittendorfov bod** = malá oblast fibrózy na zadním pouzdře čočky (\varnothing 2mm)
 - inkompletní regrese a. hyaloidea
- **persistence primárního hyperplastického sklivce**
 - závažná vrozená anomálie způsobená regresí hyaloidních cév
- **persistence pupilární membrány**
 - inkompletní involuce pupilární membrány

Mittendorfvúv bod



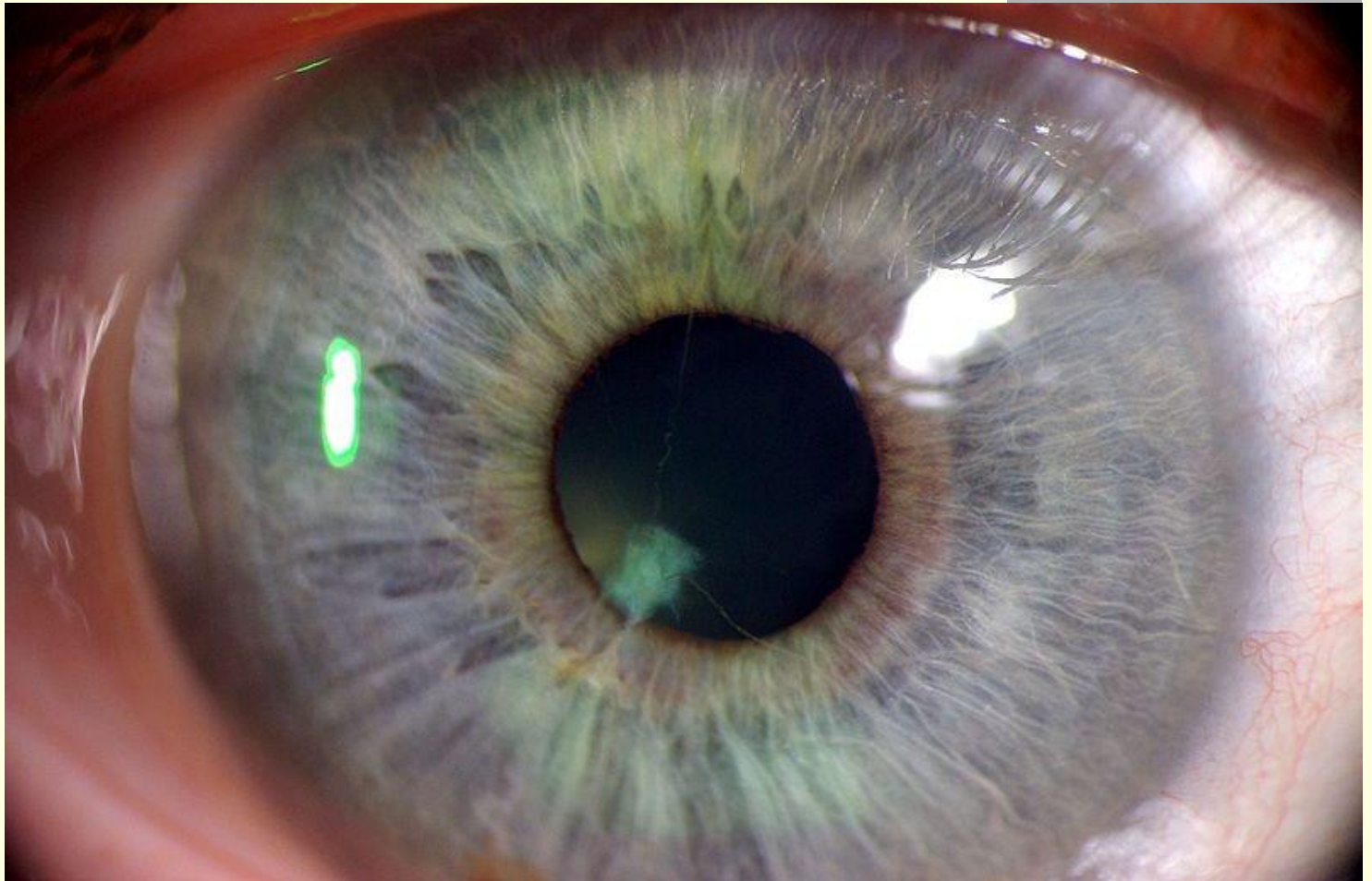
Mittendorfův bod



Persistence primárního hyperplastického sklivce



Perzistence pupilární membrány



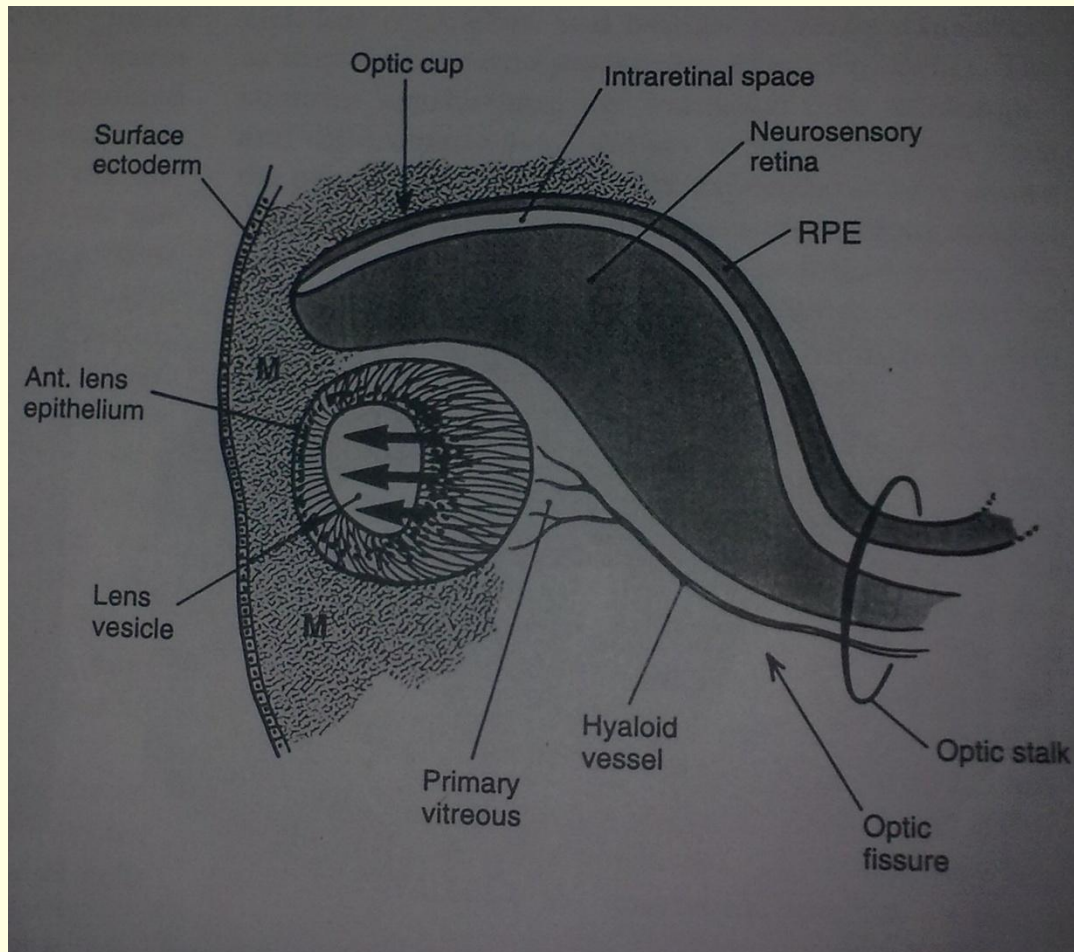
Vývoj jednotlivých částí oka

1. **Vývoj oční čočky**
2. **Vývoj sklivce**
3. **Vývoj rohovky, duhovky, komorového úhlu**
4. **Vývoj cévnatky a skléry**
5. **Vývoj sítnice**
6. **Vývoj makuly**
7. **Vývoj zrakového nervu**
8. **Vývoj okohybných svalů**
9. **Vývoj víček**

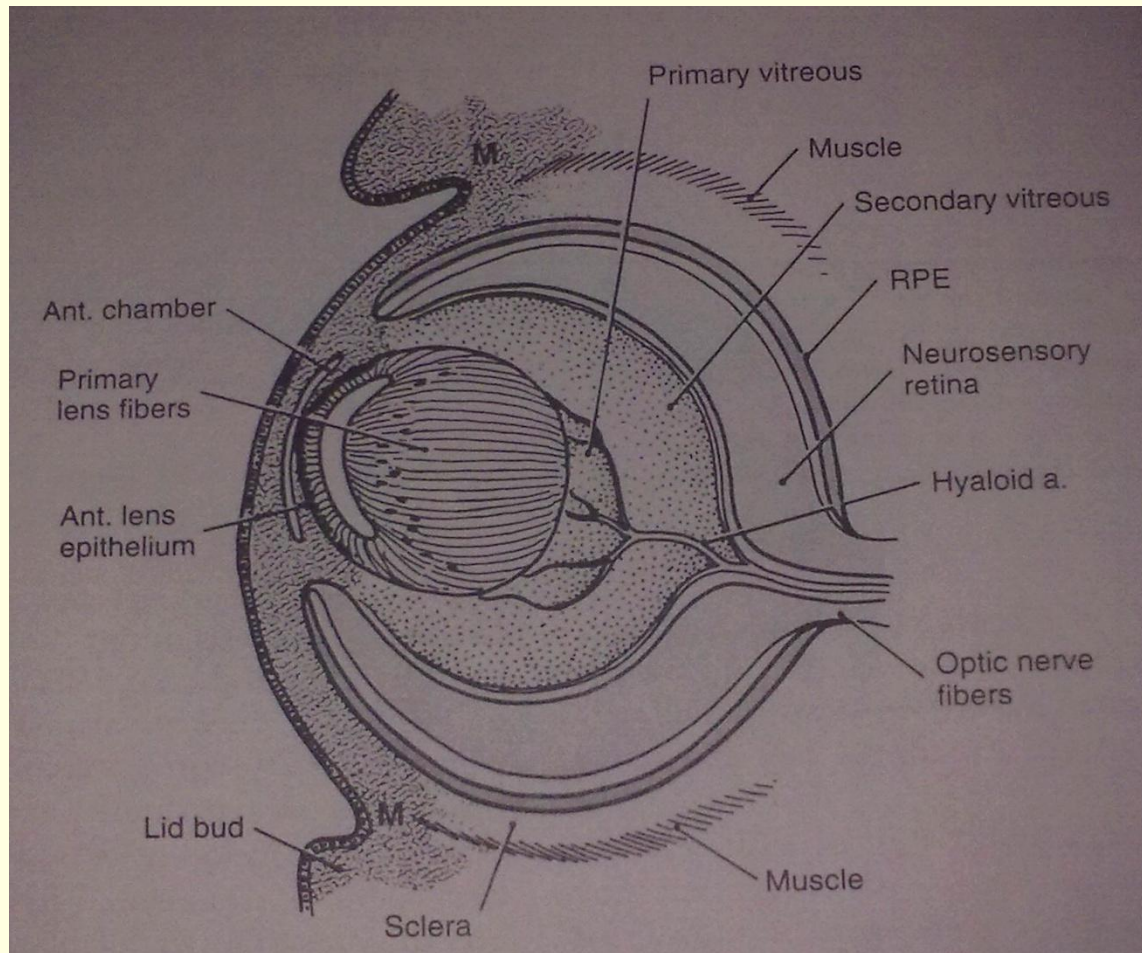
Vývoj sklivce

- vývoj spojen s rozvojem a zánikem hyaloidních cév
- **primární sklivec**
 - 5. týden vývoje
 - z buněk neurálního hřebene těsně za čočkou a hyaloidních cév
- **sekundární sklivec (6. týden)**
 - tvoří se kolem primárního sklivce při uzávěru fetální štěrbiny
 - složen z primitivních hyalocytů, kolgenních vláken a kyseliny hyaluronové
 - zvětšování objemu produkcí kolagenních vláken hyalocyty

Primární sklivec



Sekundární sklivec

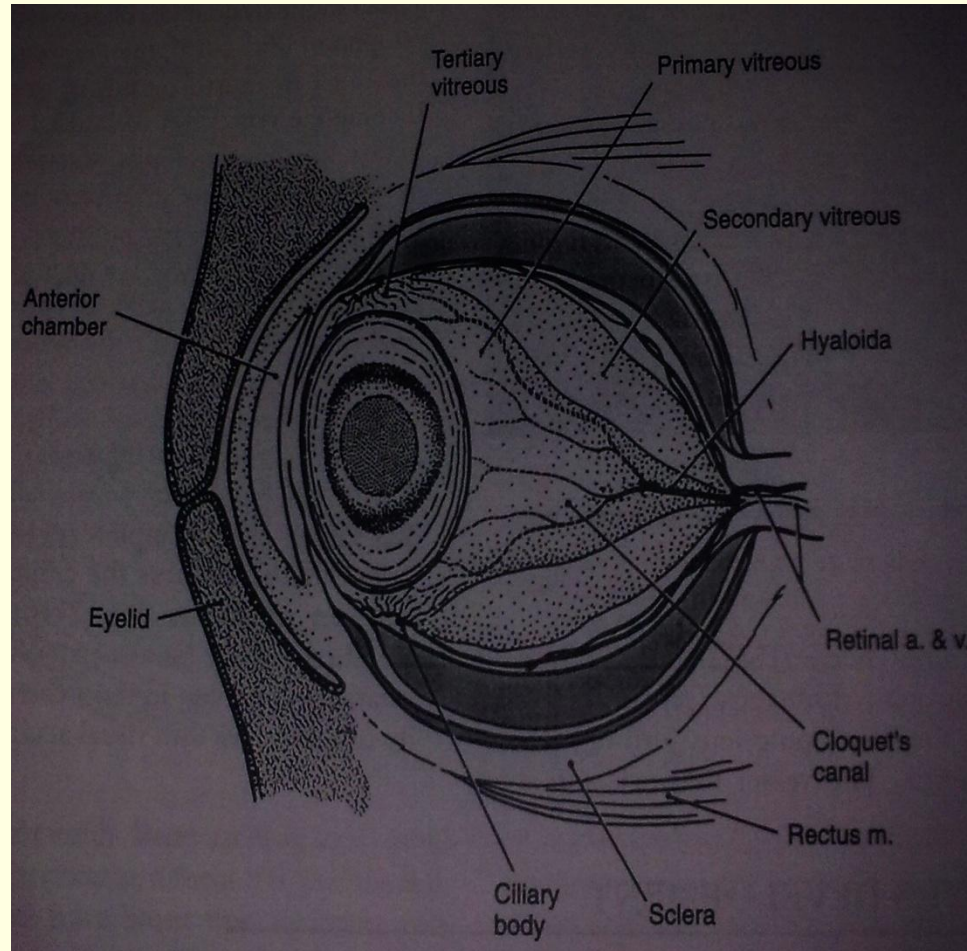


Vývoj sklivce

■ terciární sklivec

- vzniká u ekvátoru čočky v oblasti řasnatého tělesa
- kondenzací kolagenních vláken vzniká
 - baze sklivce
 - primitivní vlákna závěsného aparátu v oblasti processus ciliares
- tato primitivní vlákna se nazývají **Drualtovy svazky**, z nich vzniknou čočková zonula

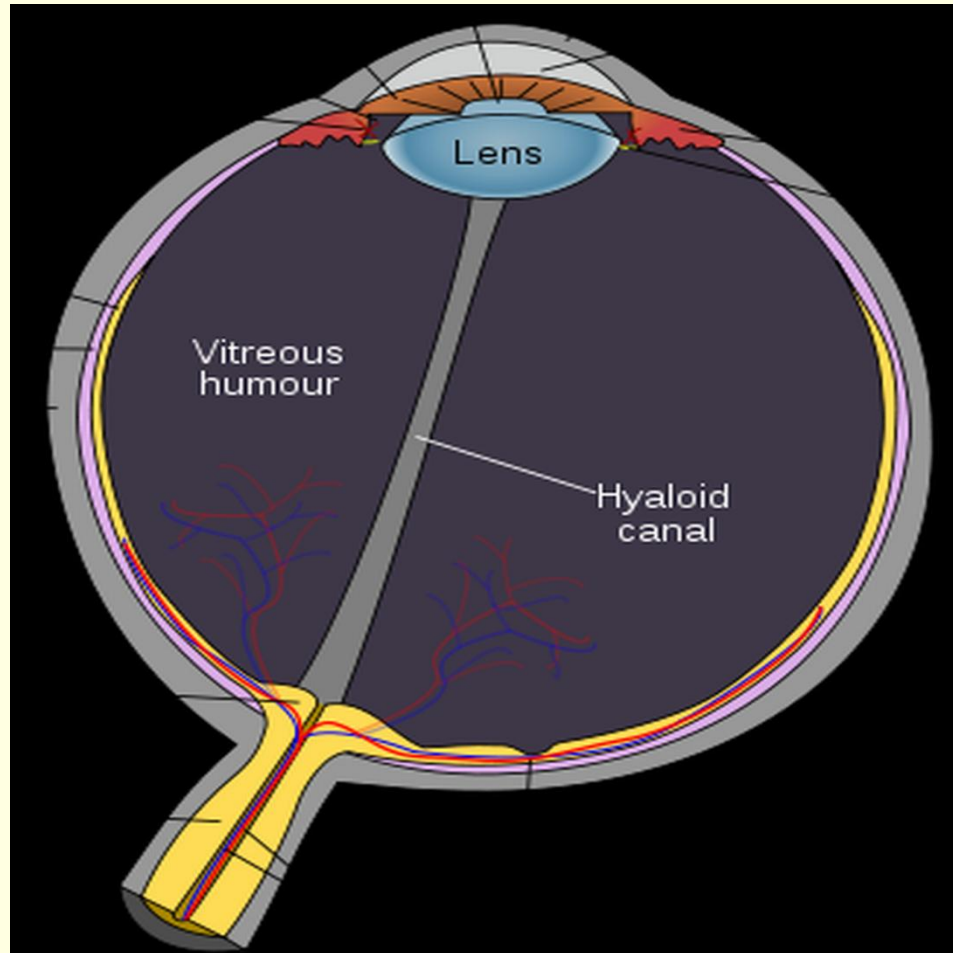
Terciární sklivec a Druhotné svazky



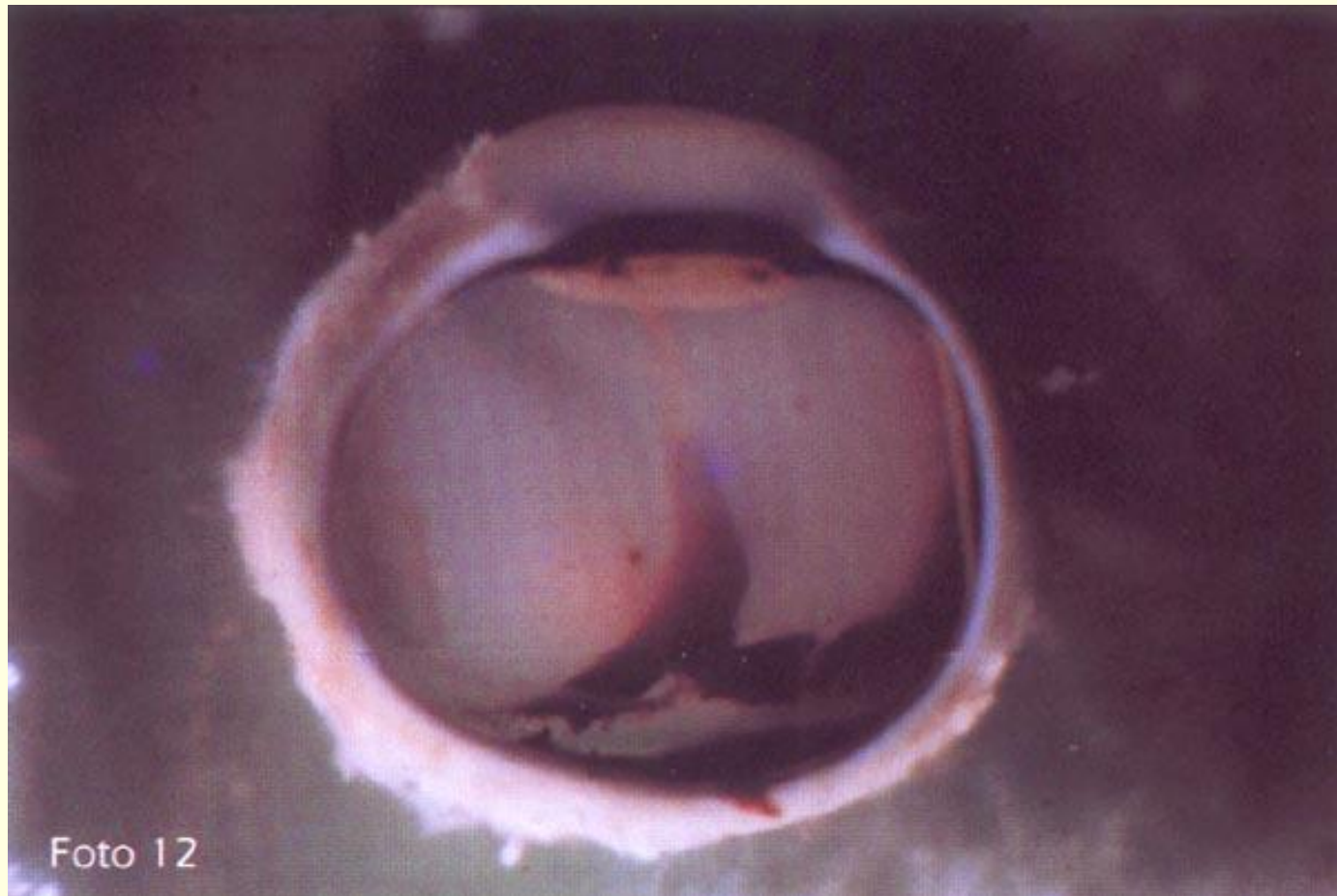
Vývoj sklivce

- **Od 4. měsíce** vývoje atrofuje primární sklivec a hyaloidní cévy
- **Cloquetův kanál**
 - klinicky zřetelný jako centrální průhledná zóna vycházející z TZN k zadnímu pouzdru čočky
- **Bergmeisterova papila**
 - zbytek hyaloidních cév s gliální fibrózou ve formě stonku vycházejícího z TZN několik milimetrů do sklivce

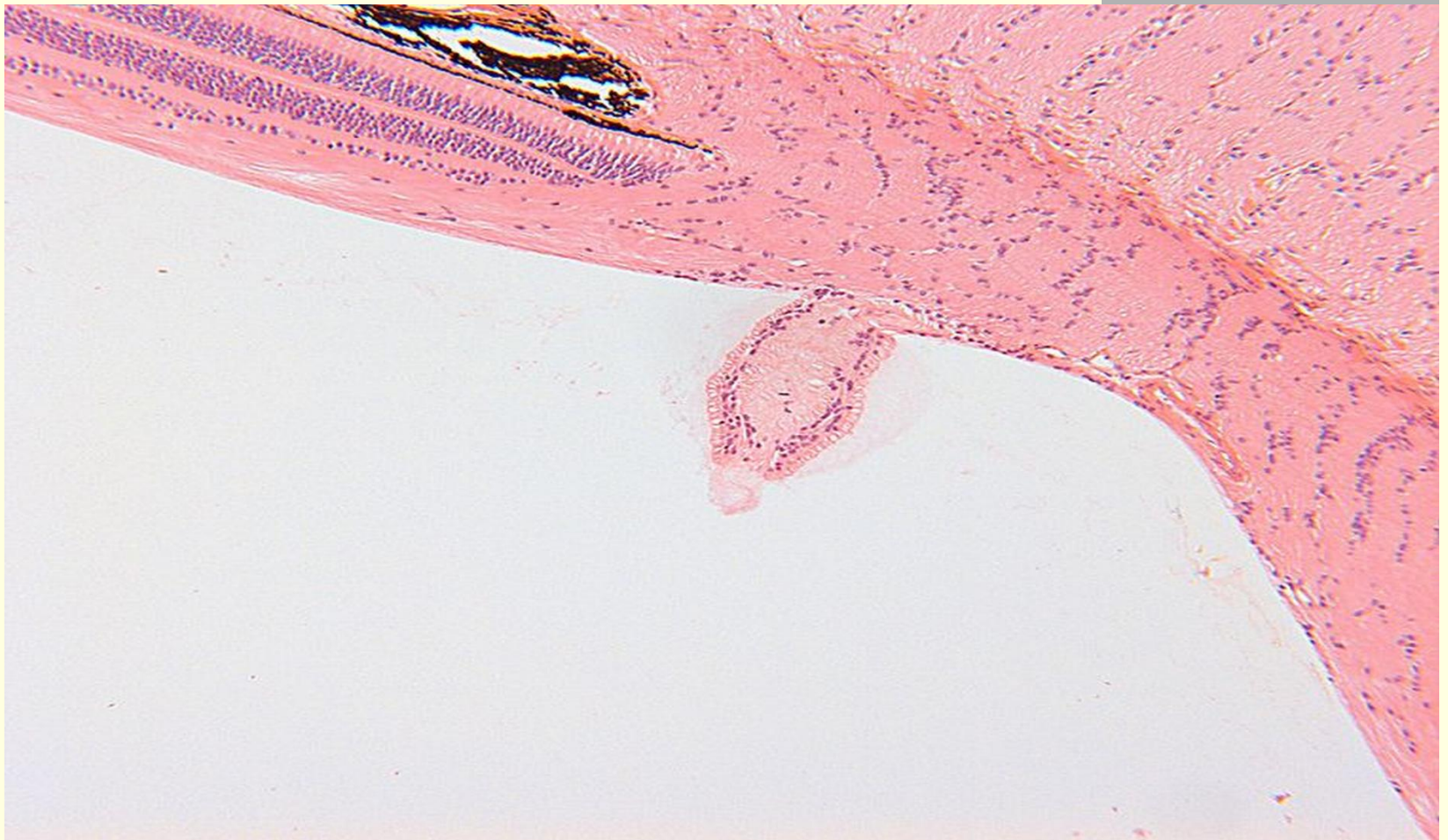
Cloquetův kanál



Cloquetův kanál

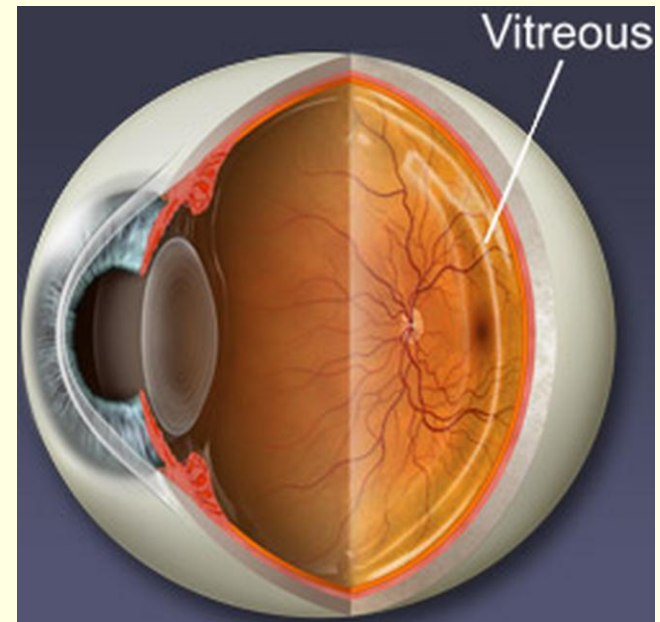


Bergmeisterova papila

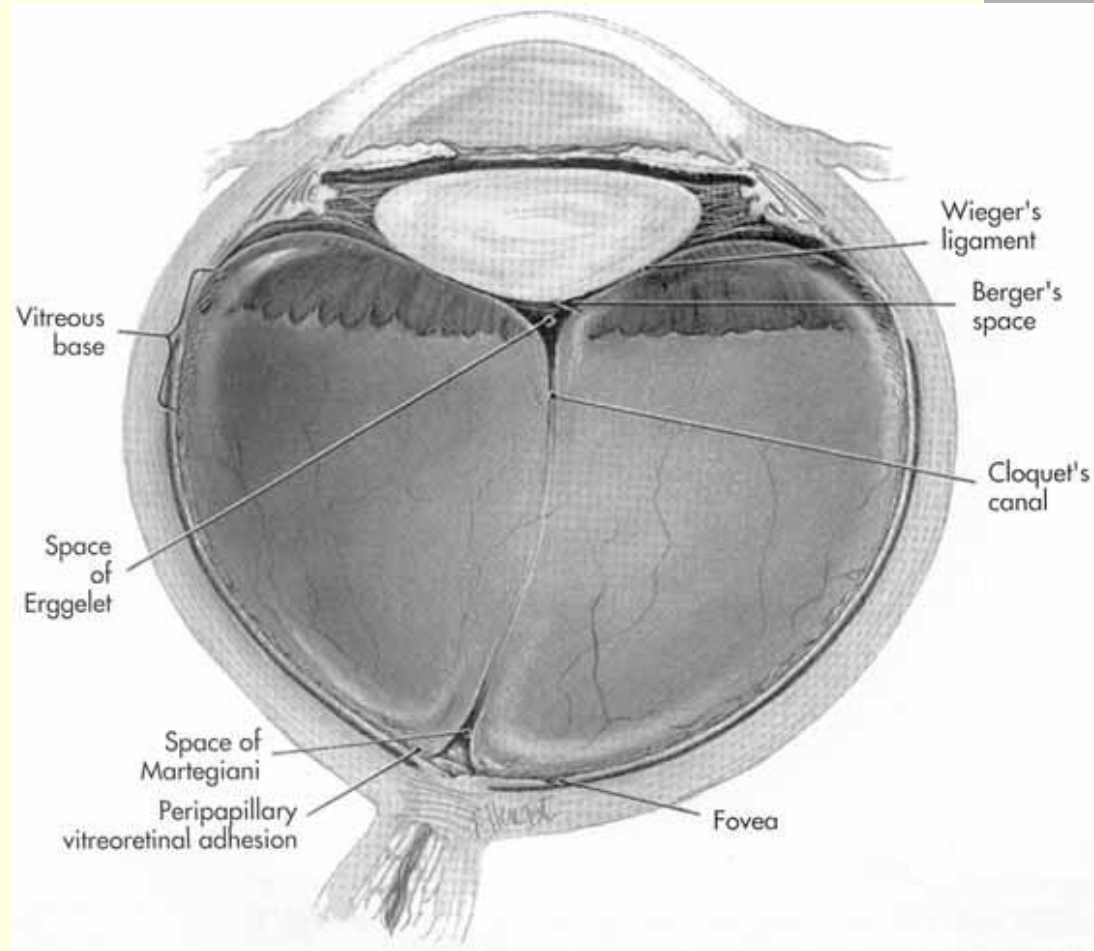


Vývoj sklivce

- zbytek přední části primárního sklivce
- **Wiegertovo ligamentum**
 - pevné spojení mezi sklivcem a zadním pouzdrém
 - čočky (kapsulohyaloidální ligamentum)
 - pomalu mizí postnatálně do 30. roku věku
 - u dětí kontraindikace extrakce celé čočky pro nebezpečí ztráty sklivce
- při narození sklivec tvořen bazí sklivce a čočkovými vlákny (terciární sklivec)



Wiegertovo ligamentum



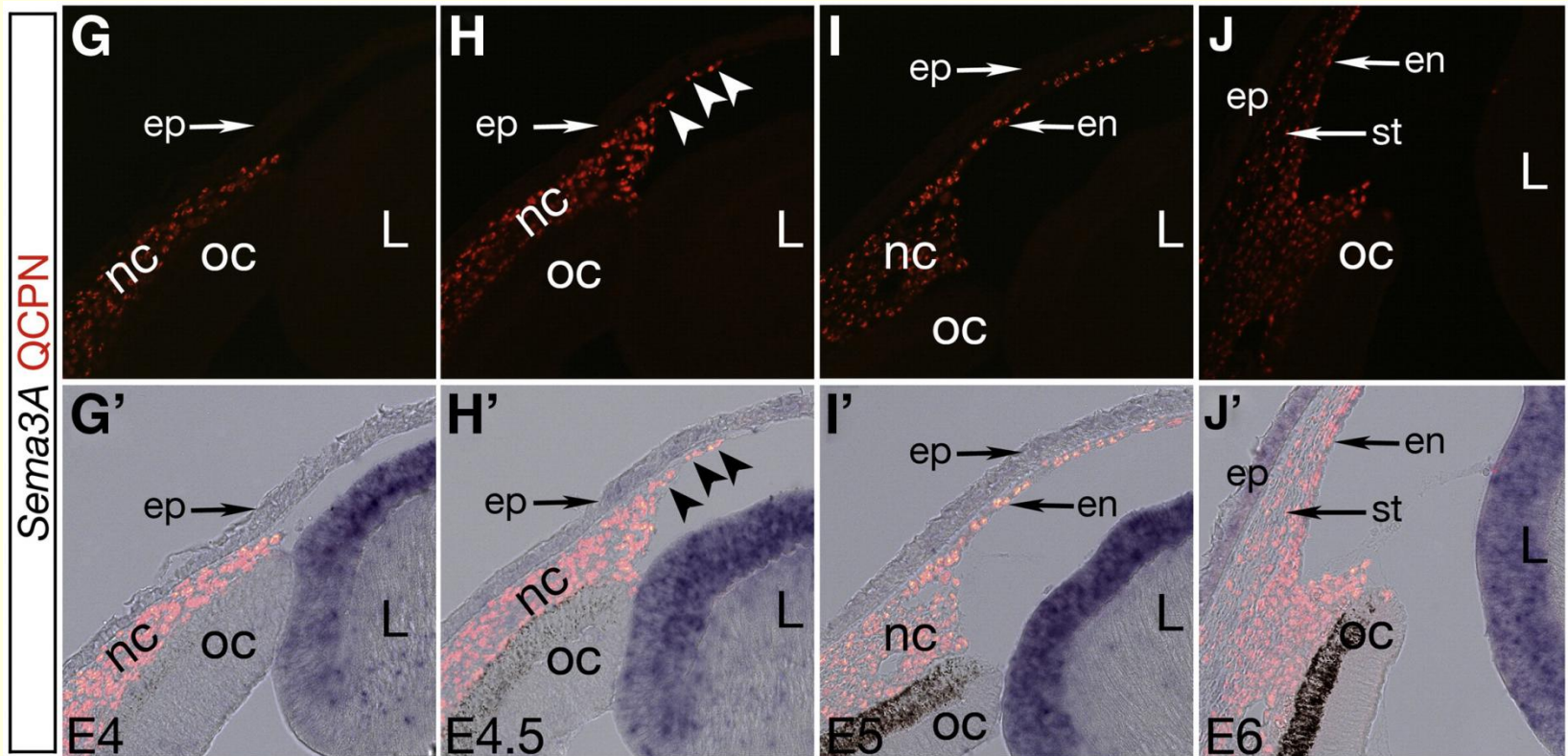
Vývoj jednotlivých částí oka

1. **Vývoj oční čočky**
2. **Vývoj sklivce**
3. **Vývoj rohovky, duhovky, komorového úhlu**
4. **Vývoj cévnatky a skléry**
5. **Vývoj sítnice**
6. **Vývoj makuly**
7. **Vývoj zrakového nervu**
8. **Vývoj okohybných svalů**
9. **Vývoj víček**

Vývoj rohovky, duhovky a komorového úhlu

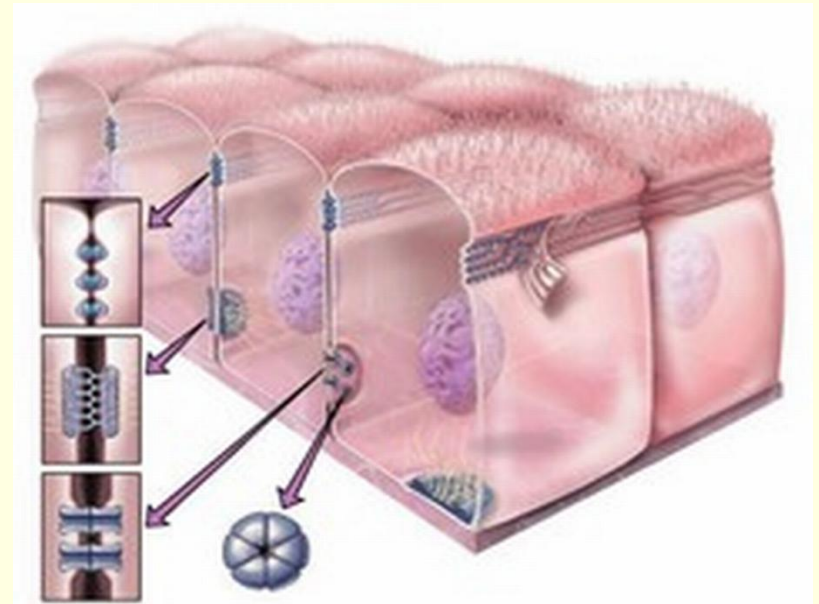
- 7. týden vývoje
 - uzavírání optické štěrbin
 - oddělení primitivní čočky od předního mesenchymu
 - primitivní přední komora
 - z předního mesenchymu
 - stroma a endotel rohovky
 - stroma duhovky, ciliární sval a struktury duhovko-rohovkového úhlu

Vývoj rohovky

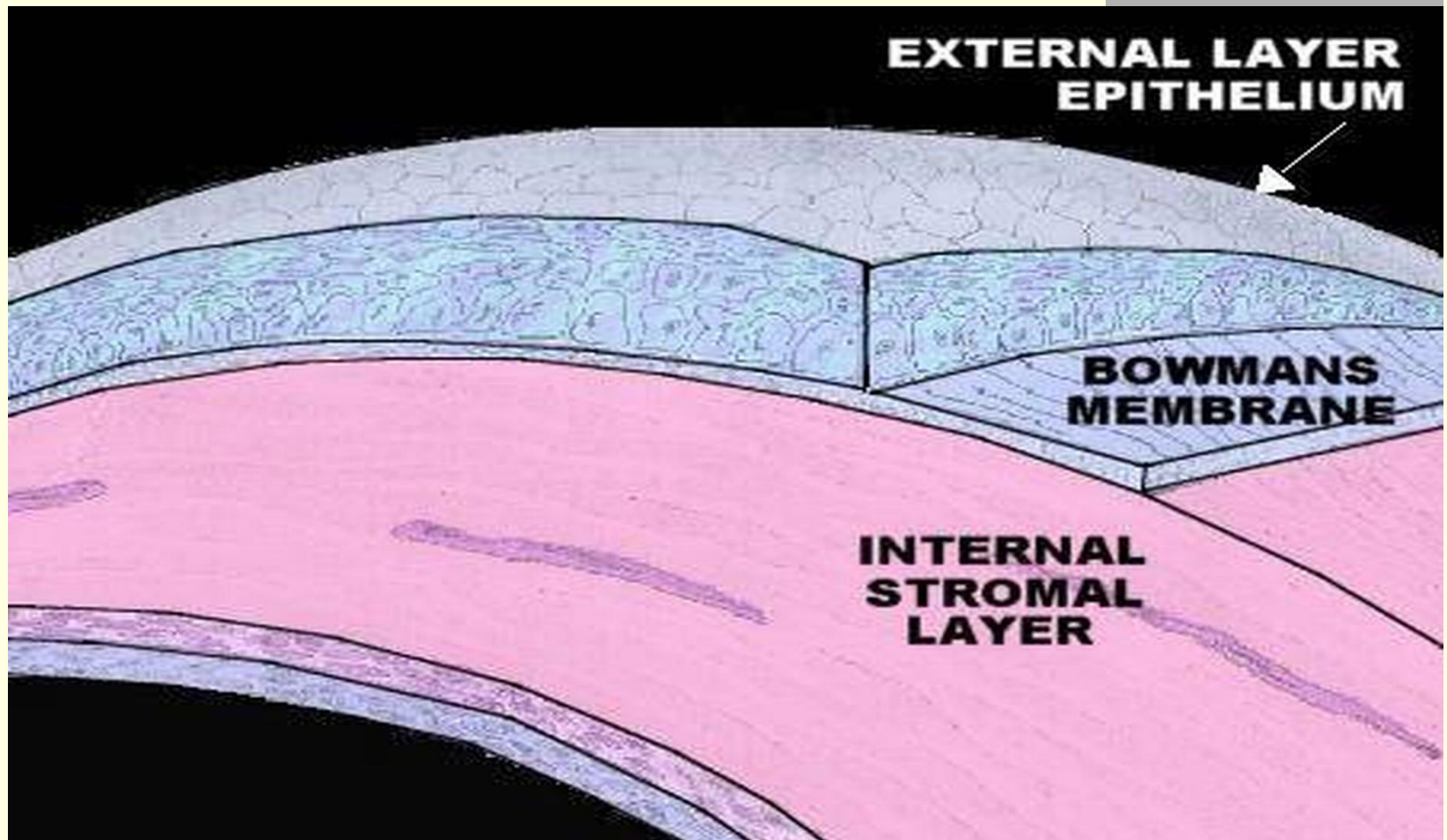


Vývoj rohovky, duhovky a komorového úhlu

- **epitel rohovky**
 - z povrchového ektodermu
- **Bowmanova membrána**
 - kondenzací z přední části stromatu rohovky
 - z buněk neurálního hřebene
- bb.neurálního hřebene →
 - prekurzory keratocytů →
 - sekrece kolagenu typu I a
 - fibronektinu
- **4. měsíc vývoje** → vývoj zonulae occludentes endotelu
 - pevná spojení buněk, brání průniku tekutiny do endotelu

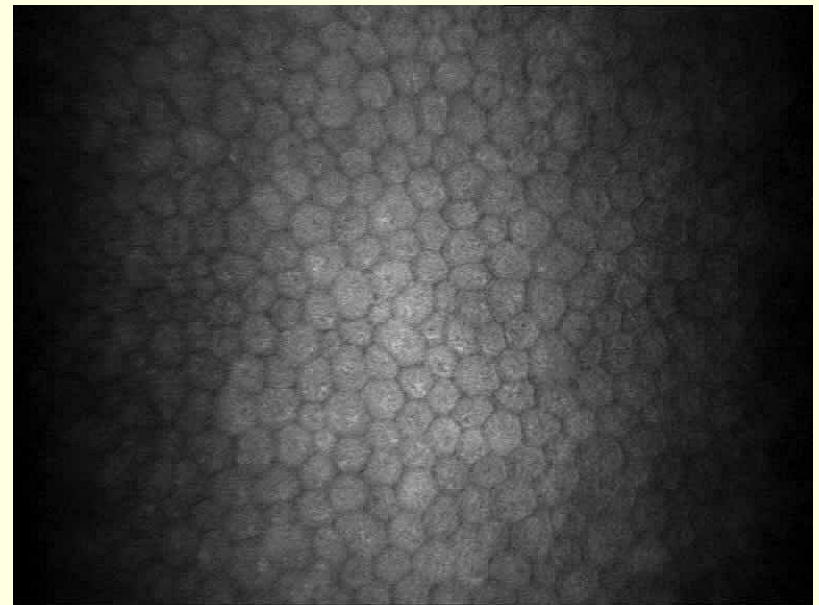


Vývoj rohovky



Vývoj rohovky, duhovky a komorového úhlu

- 6. měsíc vývoje
 - Descemetova membrána
(bazální membrána endotelu)
- intaktní endotel rohovky je důležitý pro konstantní obsah vody ve stromatu
- 7. měsíc vývoje
 - rohovka je již relativně transparentní

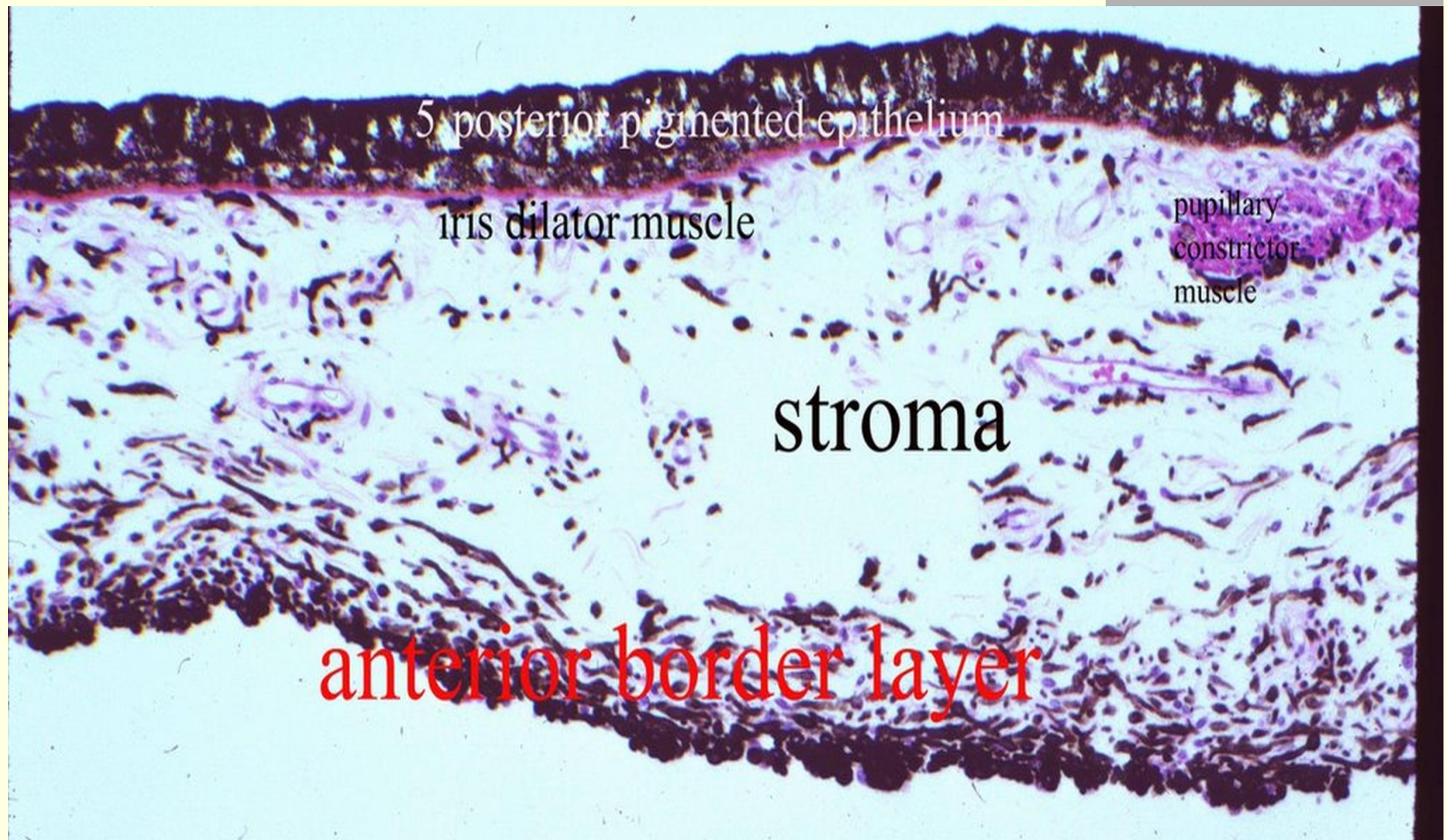


Endothelium

Vývoj rohovky, duhovky a komorového úhlu

- duhovka má 2 vrstvy
 - **stroma duhovky** (přední vrstva)
 - **epitel duhovky** (zadní vrstva)
- epitel duhovky a řasnatého tělesa
 - z neurálního ektodermu přední části optického pohárku
- stroma duhovky → z mesenchymu neurálního hřebene

Vývoj duhovky



Vývoj rohovky, duhovky a komorového úhlu

■ řasnaté těleso

→ z neurálního **ektodermu** přední části optického pohárku

- **ciliární sval** řasnatého tělesa

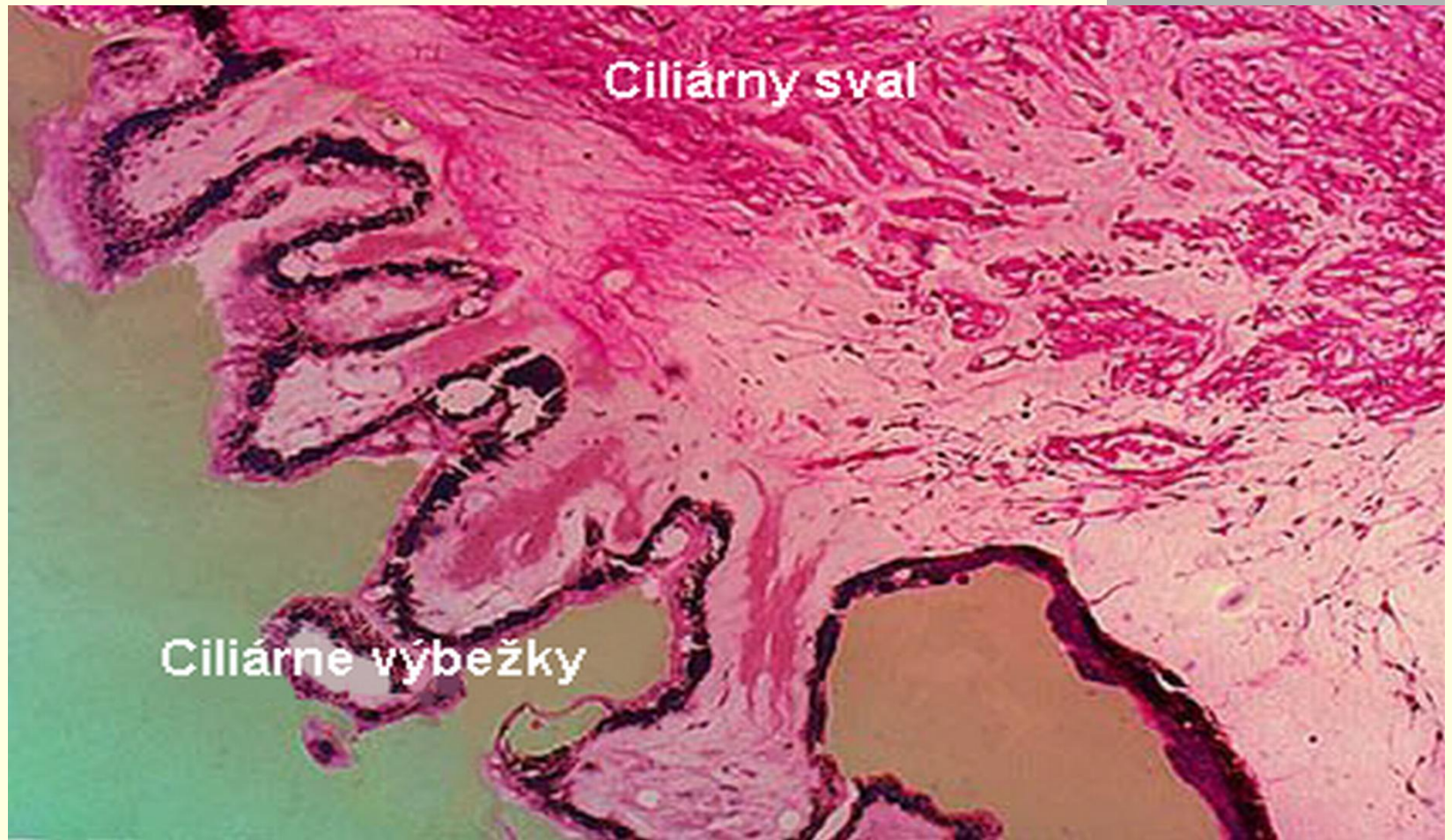
→ z mesenchymu

■ 5. měsíc vývoje

→ váčky v epitelu řasnatého tělesa

→ zahájení produkce komorové vody

Corpus ciliare a ciliární sval



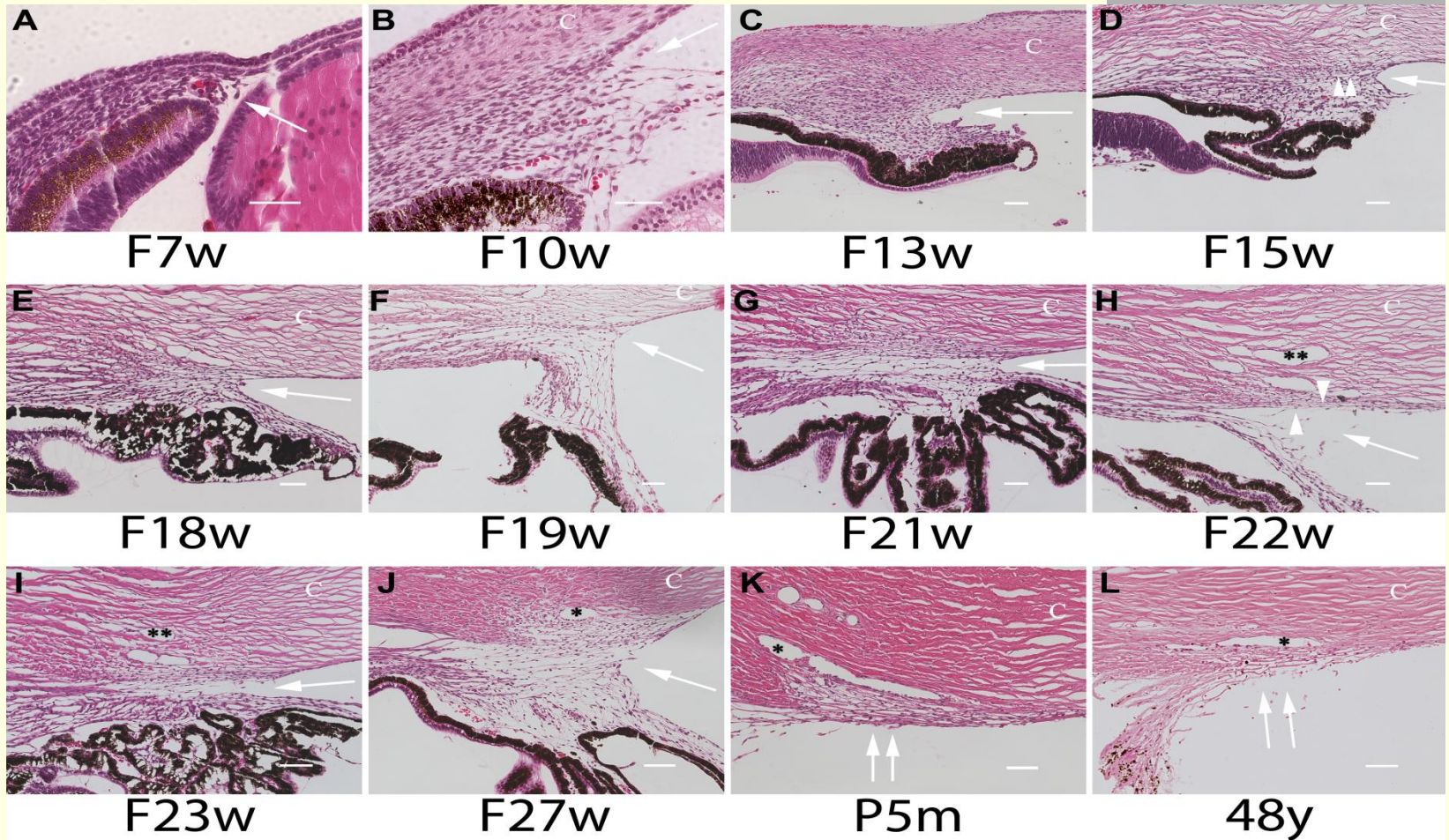
Vývoj rohovky, duhovky a komorového úhlu

- **duhovko-rohovkový úhel (iridokorneální)**
 - z předního mesenchymu
 - nekróza, fagocytóza a remodelace
 - rozštěp v oblasti úhlu → vznik primitivní **trámčiny** úhlu
- **různý stupeň růstu tkání v oblasti úhlu**
 - posun duhovky a řasnatého tělesa dozadu
 - prohloubení přední komory
 - objevení (vizualizace) trámčiny v úhlu

Vývoj komorového úhlu

- Mezodermální tkáň se vložila mezi okraj očního pohárku a základ rohovky a skléry
- Z tohoto místa odštěpují 2 vrstvy buněk:
 - **Pokračování rohovkového endotelu**
 - **Tvoří uveu, duhovku a pupilární membránu**
- Přední komora vzniká v **8. měsíci**, je velmi mělká a prohlubuje se až po narození

Vývoj komorového úhlu

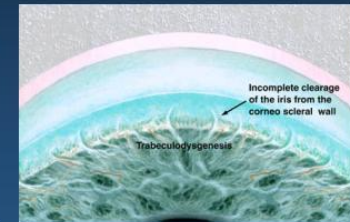


Vývoj rohovky, duhovky a komorového úhlu

- selhání vyžívání tkání komorového úhlu
 - persistence mesenchymální tkáně v úhlu
 - **Barkanova membrána**
 - selhání posunu duhovky a corpus ciliare dozadu
 - **kongenitální glaukom**

Pathophysiology of Congenital Glaucoma

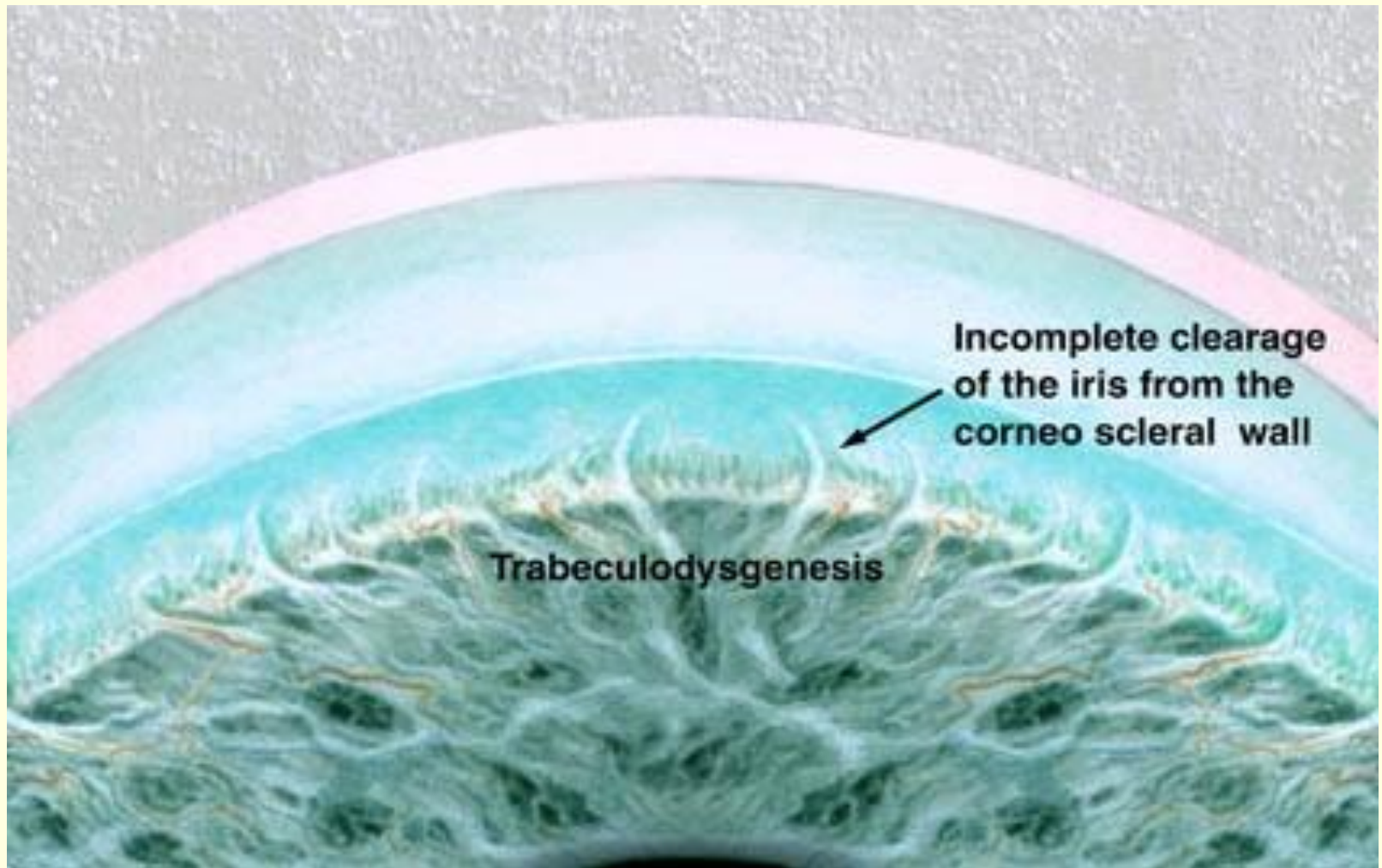
- Developmental arrest in the late embryonic period
- Cellular or membranous abnormality of trabecular meshwork
 - Barkan membrane
- Diffuse anterior segment anomaly
 - Abnormal insertion of the ciliary muscle



Poruchy vývoje rohovky, duhovky a komorového úhlu

- **Dysgeneze komorového úhlu**
- **Kongenitální glaukom**
- **Embryotoxon**
- **Axenfeldova anomálie**
- **Petersonova anomálie**
- **Riegrova anomálie**
- **Cornea plana**
- **Sclerocornea**
- **Ektropium živnatky**
- **Ektopie pupily**

Dysgeneze komorového úhlu



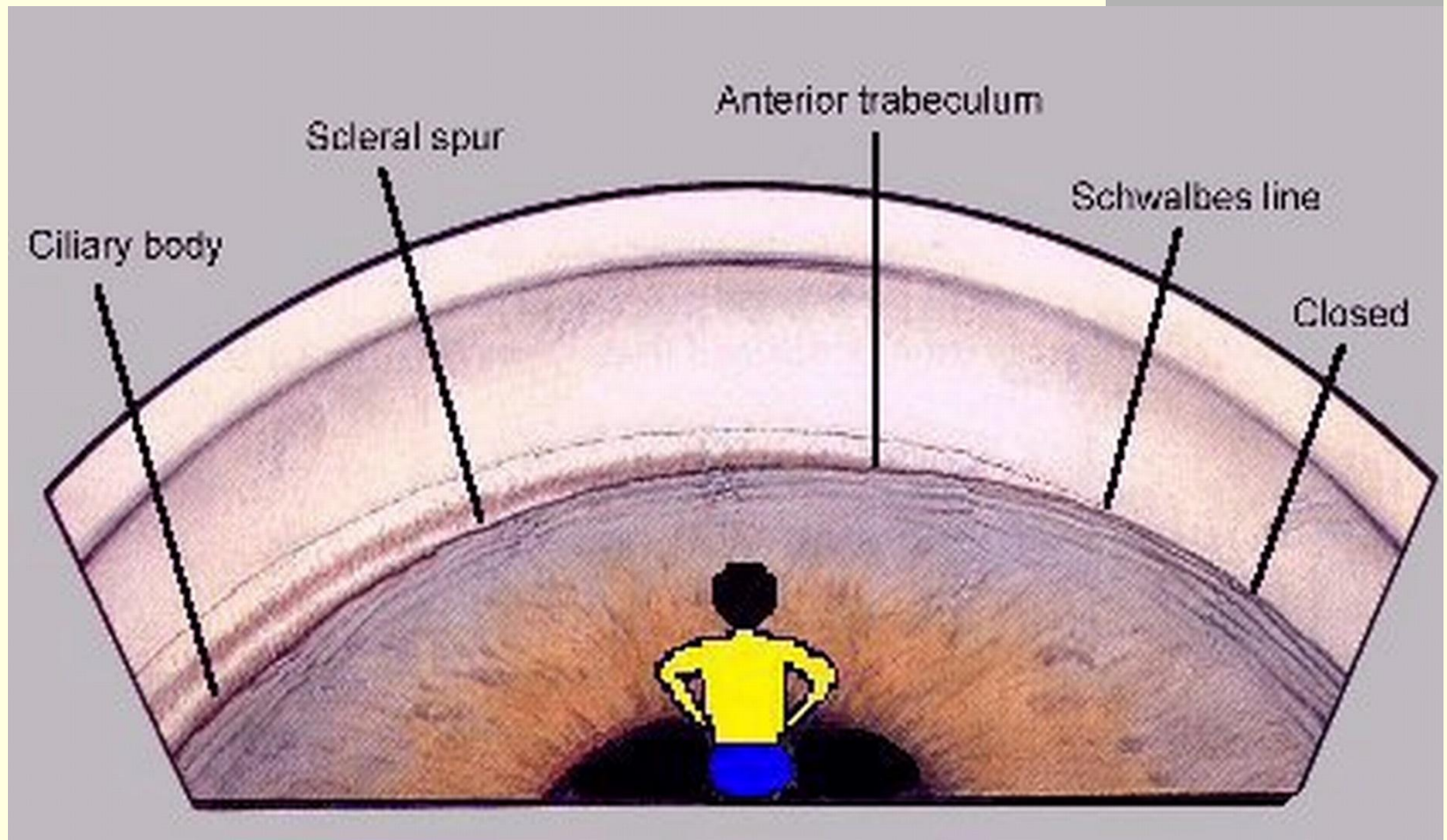
Kongenitální glaukom



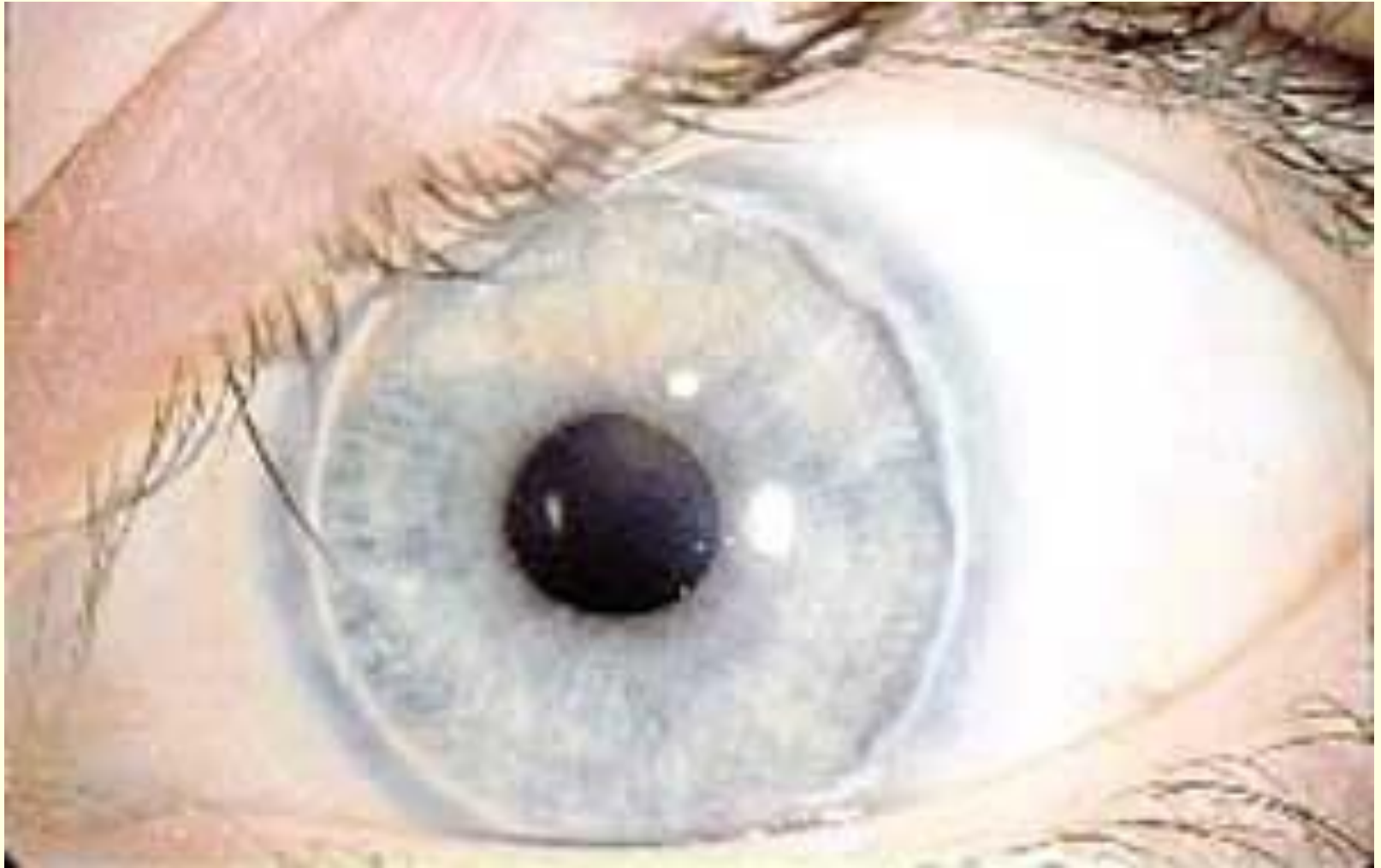
Dysgeneze předního segmentu

- abnormality vývoje předního segmentu
 - **zadní embryotoxon** → posun Schwalbeho linie dopředu
 - **Axenfeldova anomálie** → přední posun Schwalbeho linie s pruhy duhovky

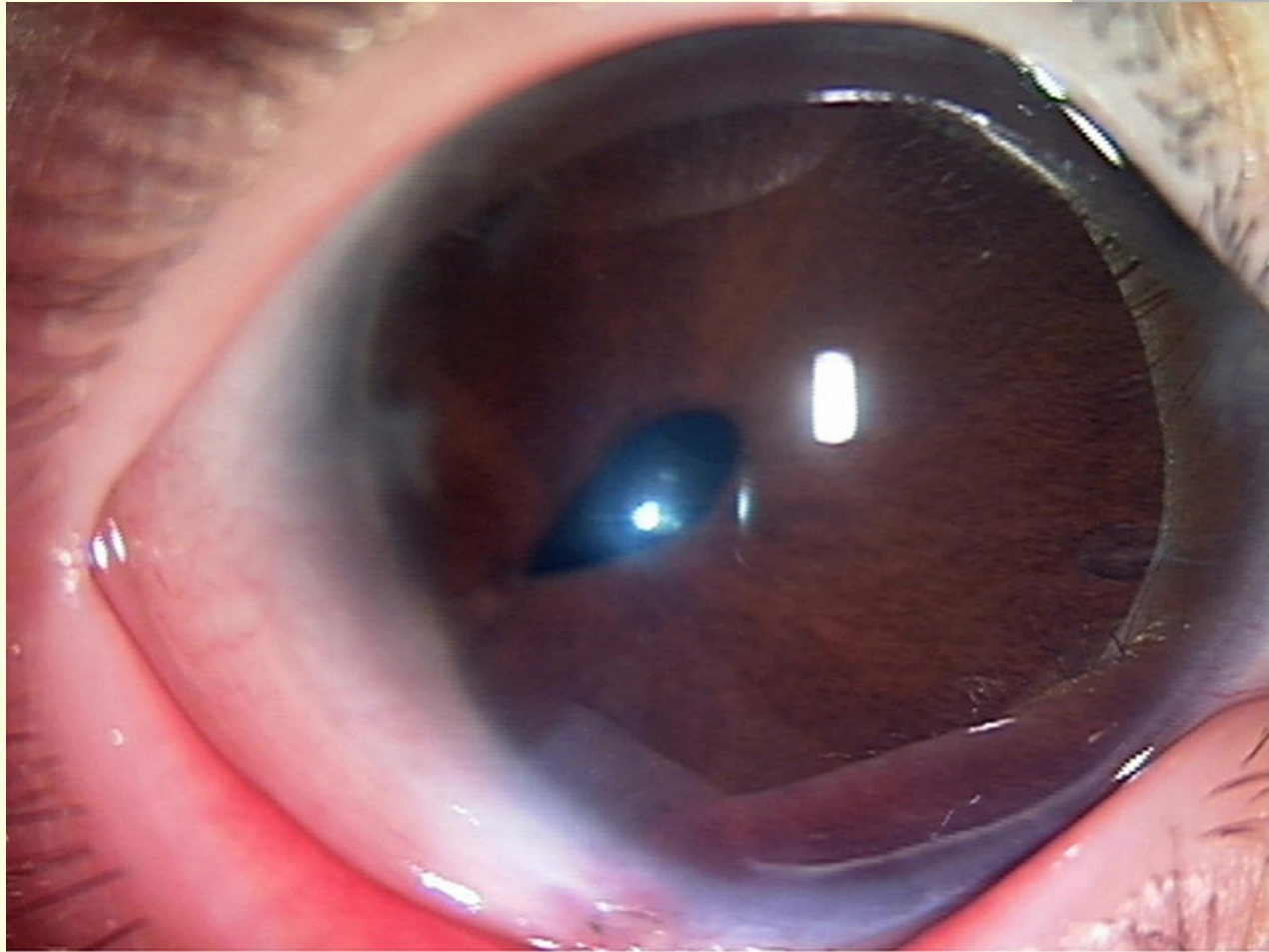
Schwalbeho linie



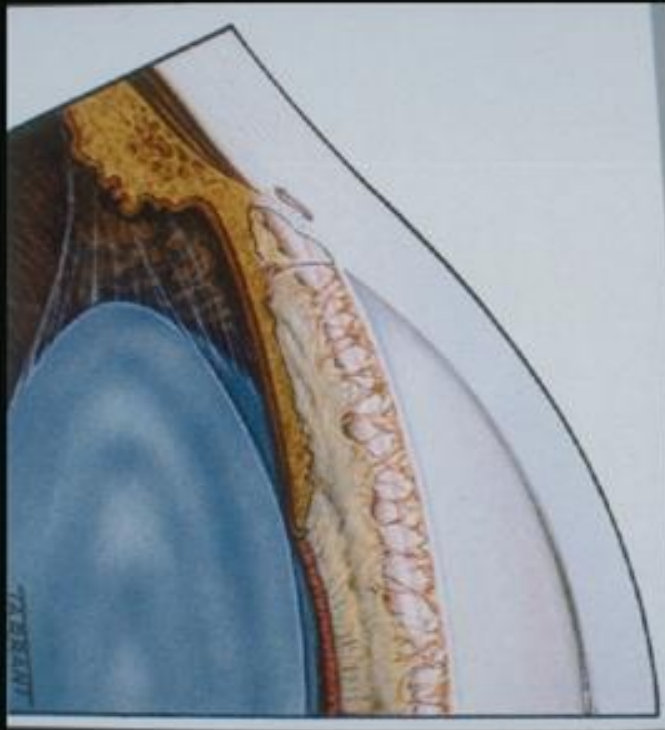
Embryotoxon posterior



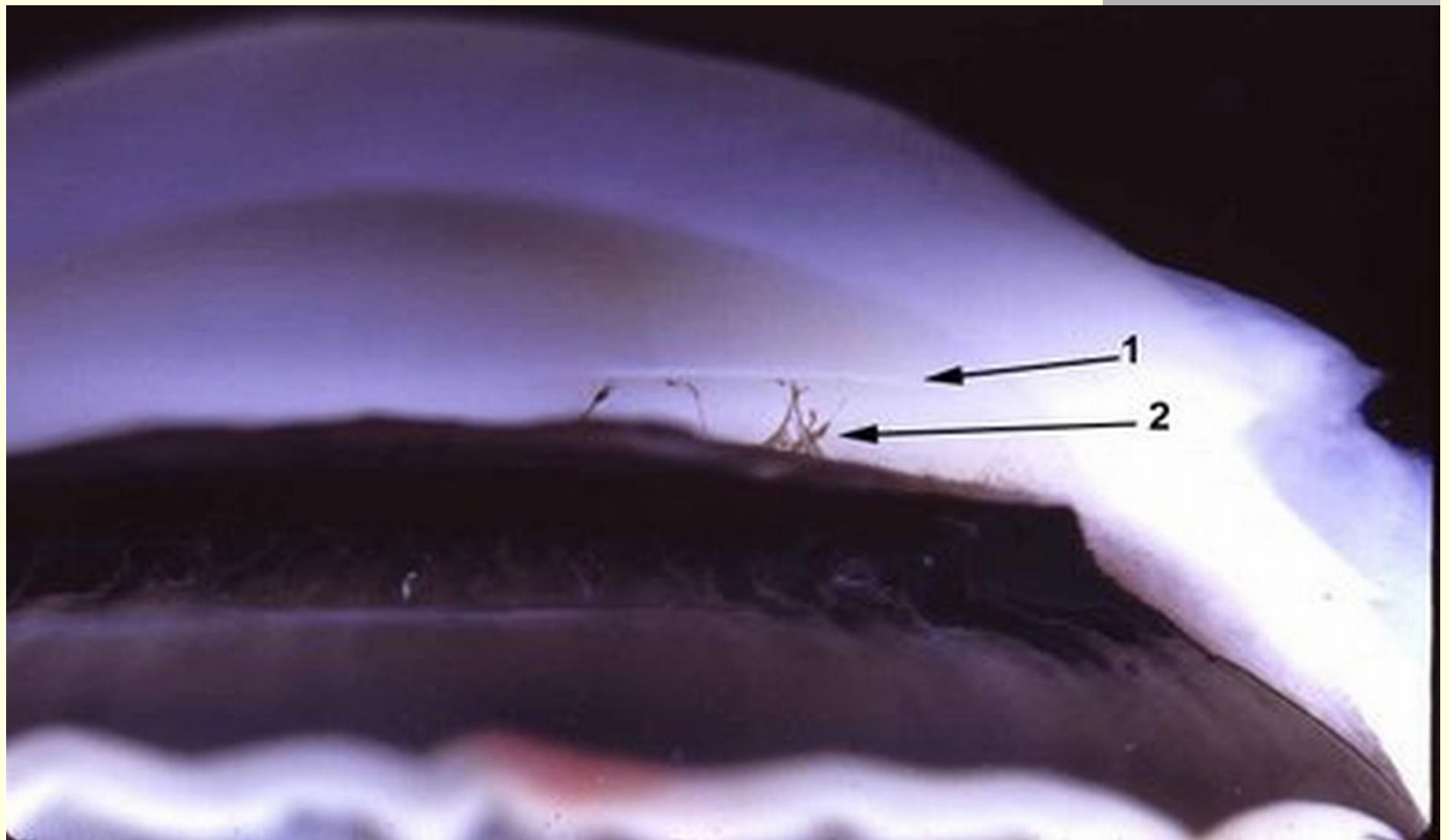
Embryotoxon posterior



Axenfeldova anomálie



Axenfeldova anomálie



Petersova anomálie

- Petersova anomálie** → centrální zákal rohovky
s chyběním Descemetovy membrány a
endotelu v místě zákalu rohovky
- obvykle oboustranná
 - s centra rohovky mohou vést tkáňové spojky k oční čočce
 - anomálie bývá spojena často s **perzistentní pupilární membránou**
 - v 50% je provázena glaukomem

Petersova anomálie



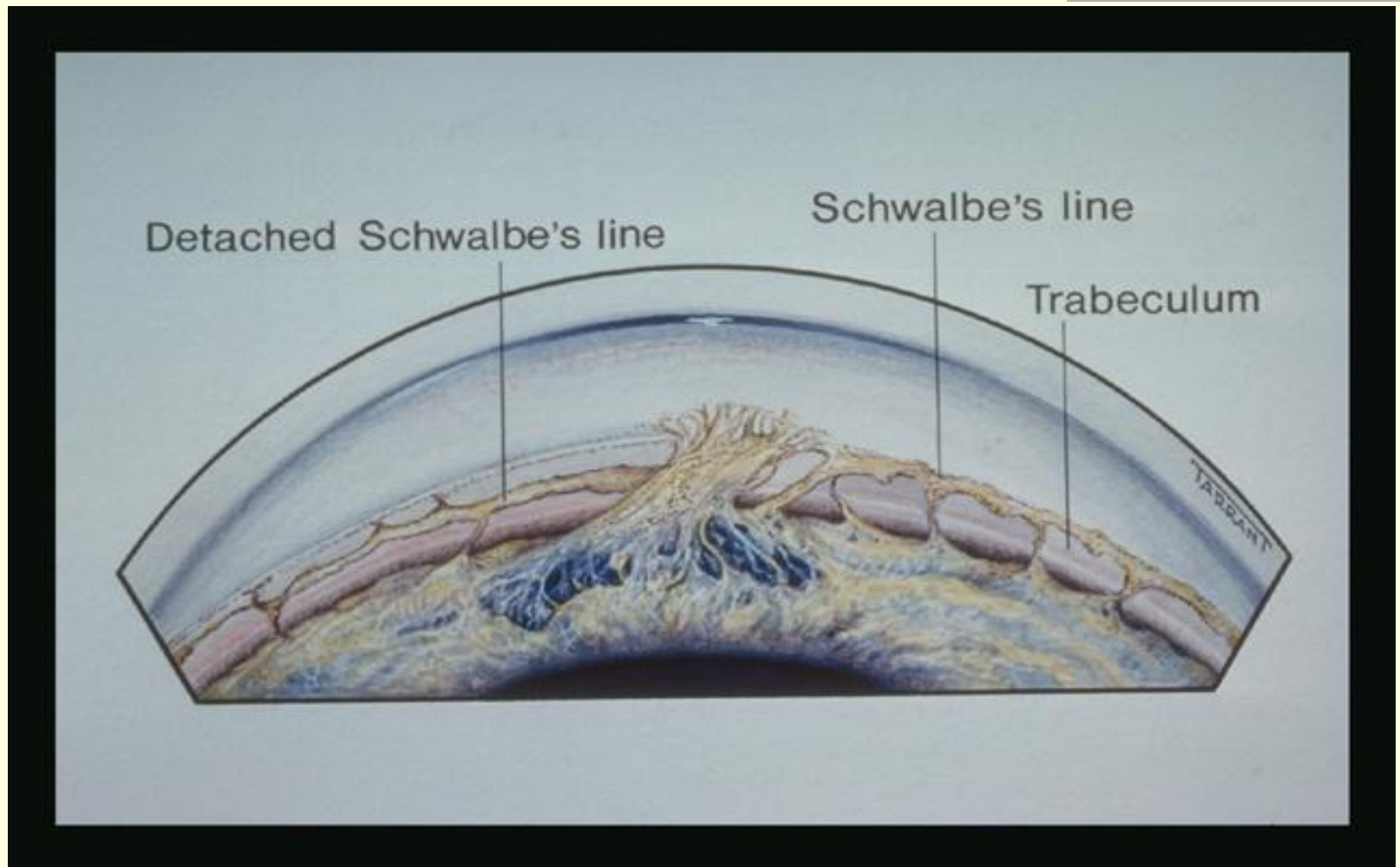
Petersova anomálie



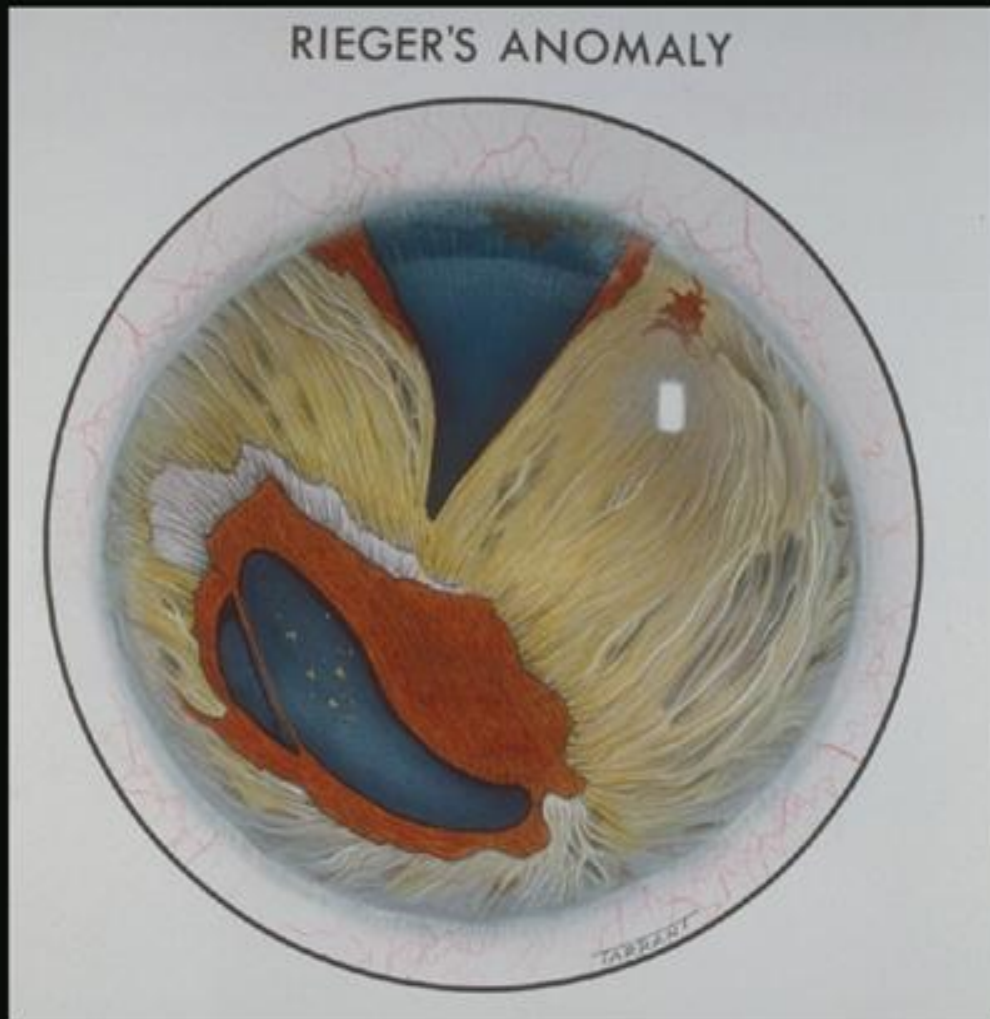
Dysgeneze předního segmentu

- abnormality vývoje předního segmentu
 - **Riegerova anomálie** → hypoplázie stromatu duhovky s iridokorneálními fibrózními pruhy
 - **cornea plana** → vrozeně plochá rohovka
 - **sclerocornea** → nezřetelný korneosklerální přechod s pokračováním skléry směrem dopředu

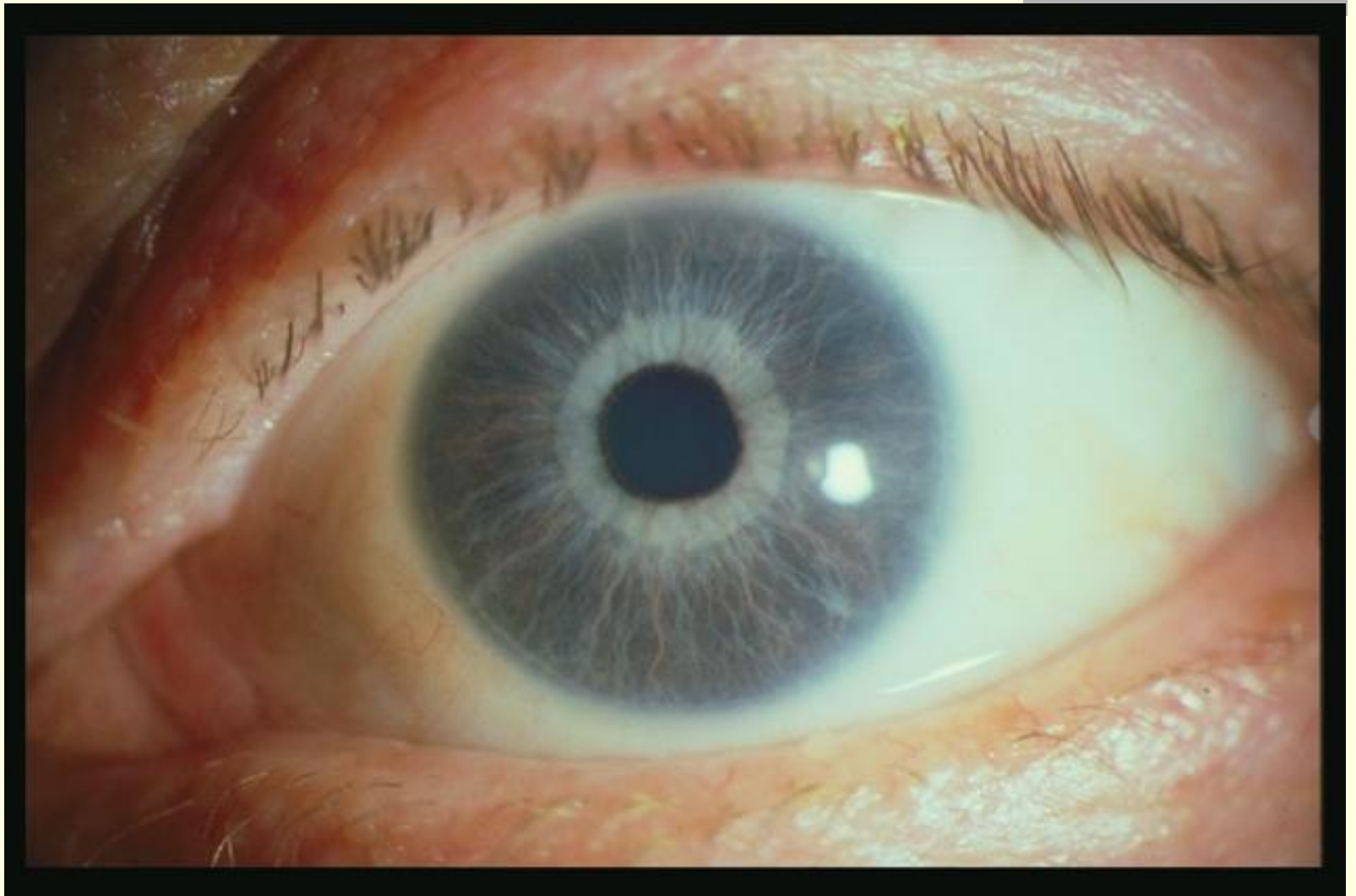
Riegerova anomálie – komorový úhel



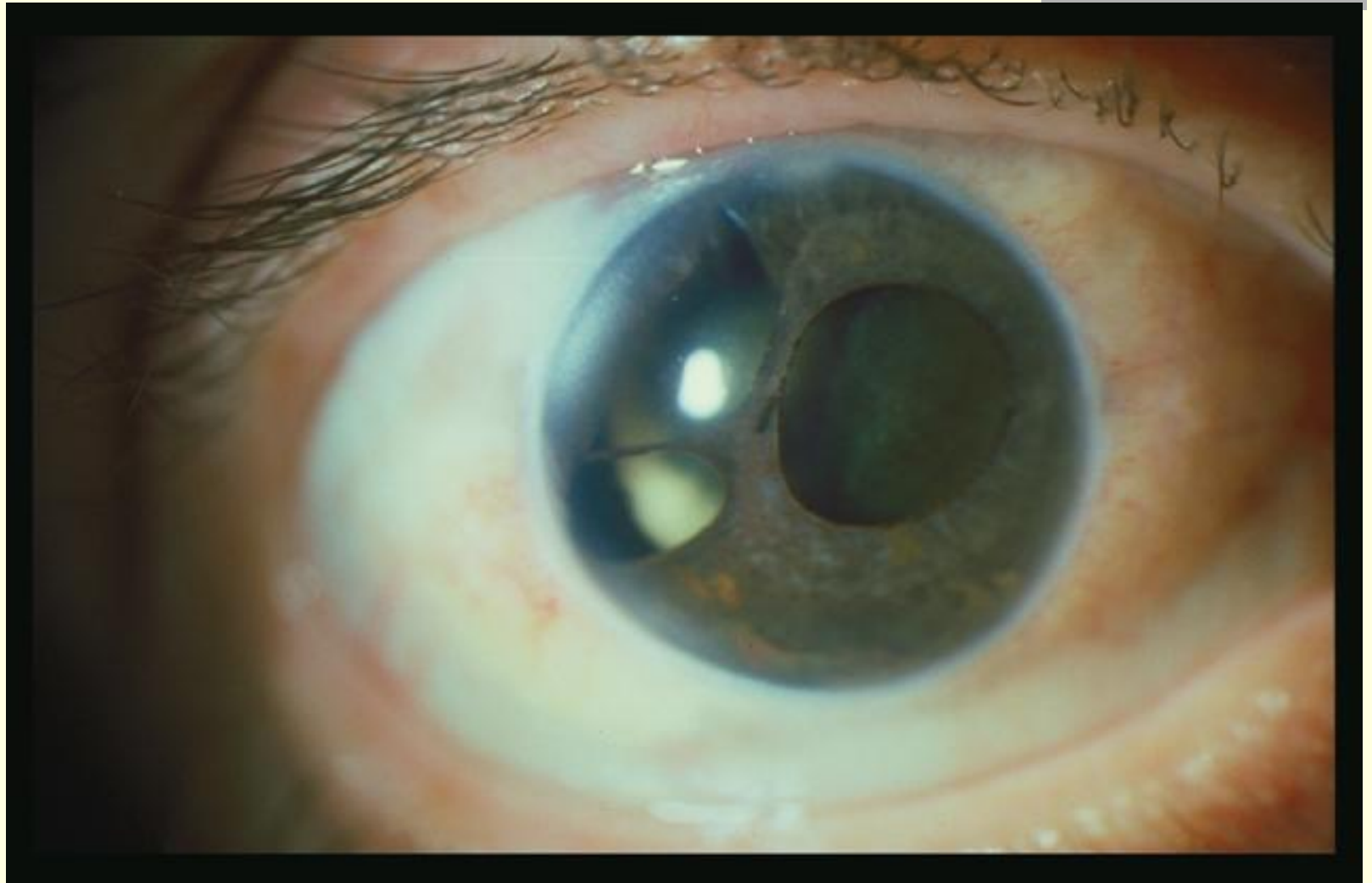
Riegerova anomálie



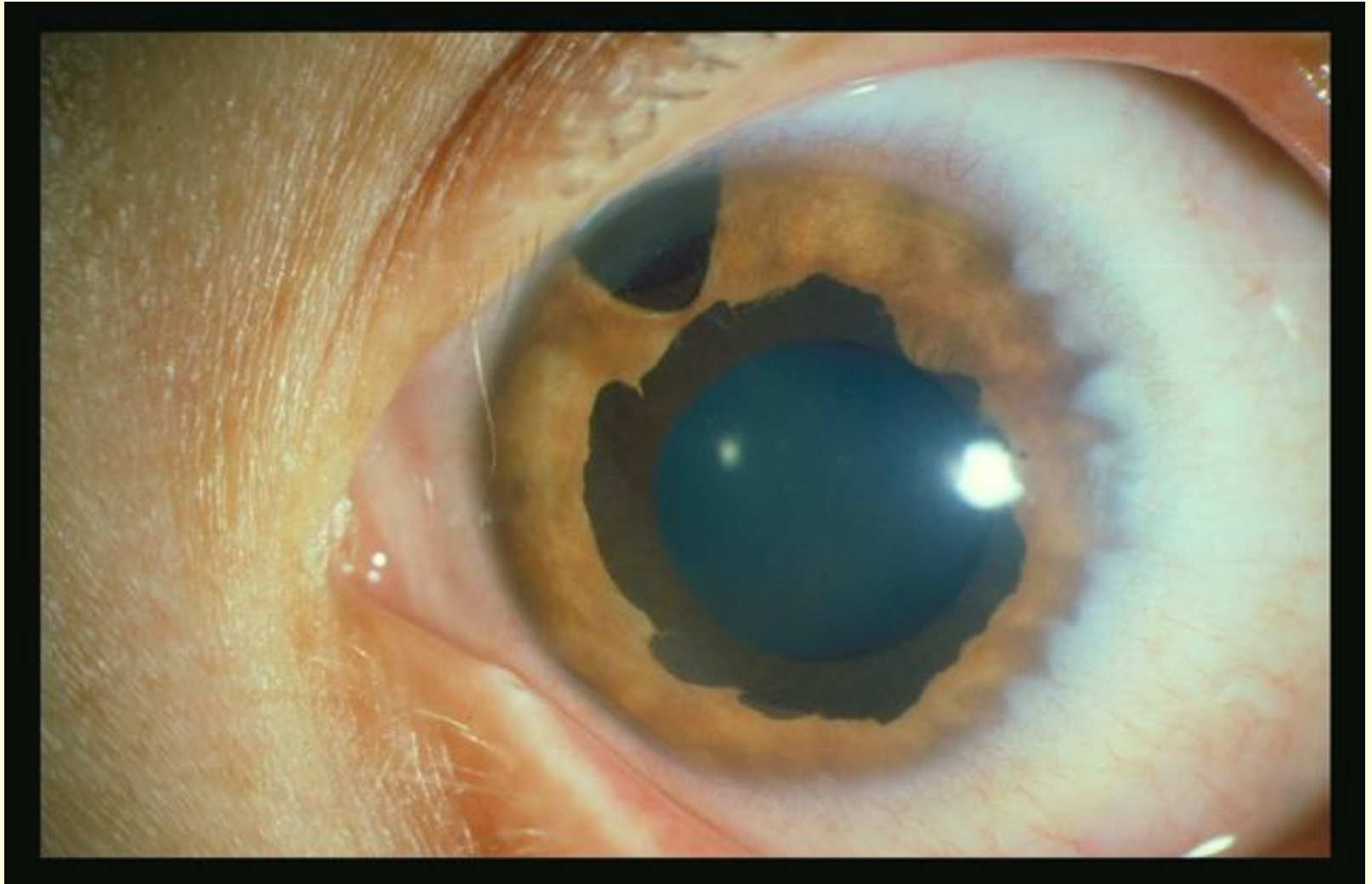
Riegerova anomálie – mírný stupeň



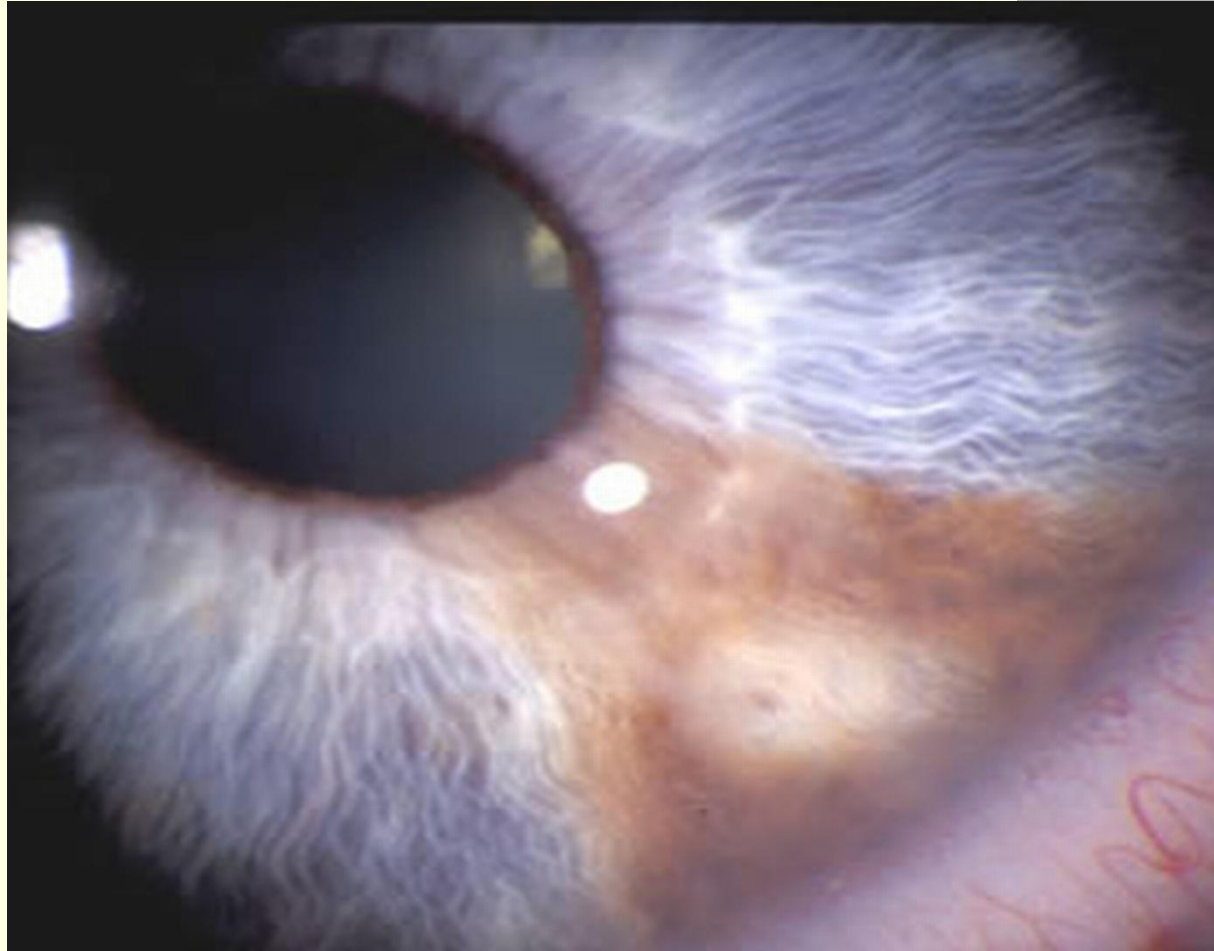
Riegerova anomálie – těžký stupeň



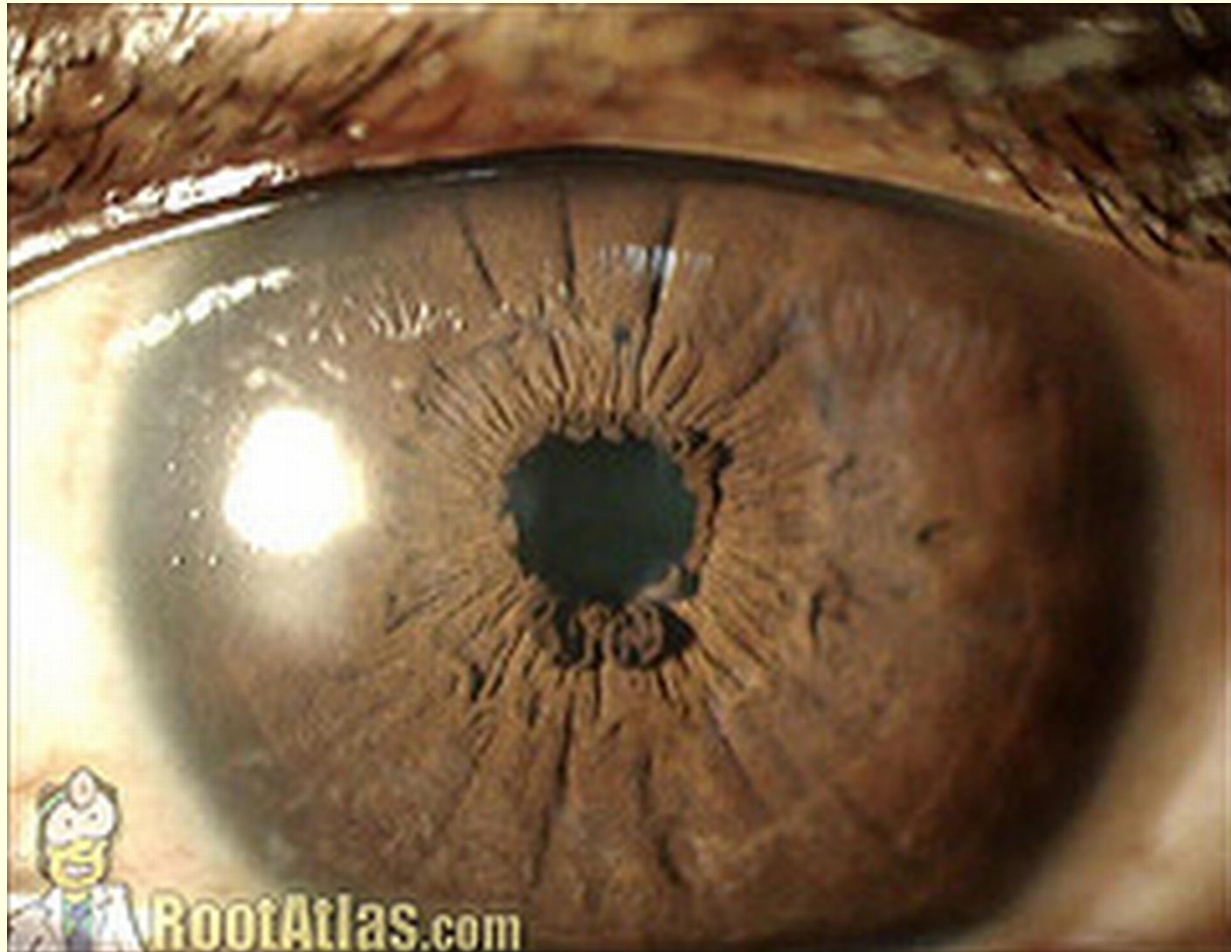
Kongenitální ektropium živnatky



Kongenitální ektropium živnatky



Kongenitální ektropium živnatky



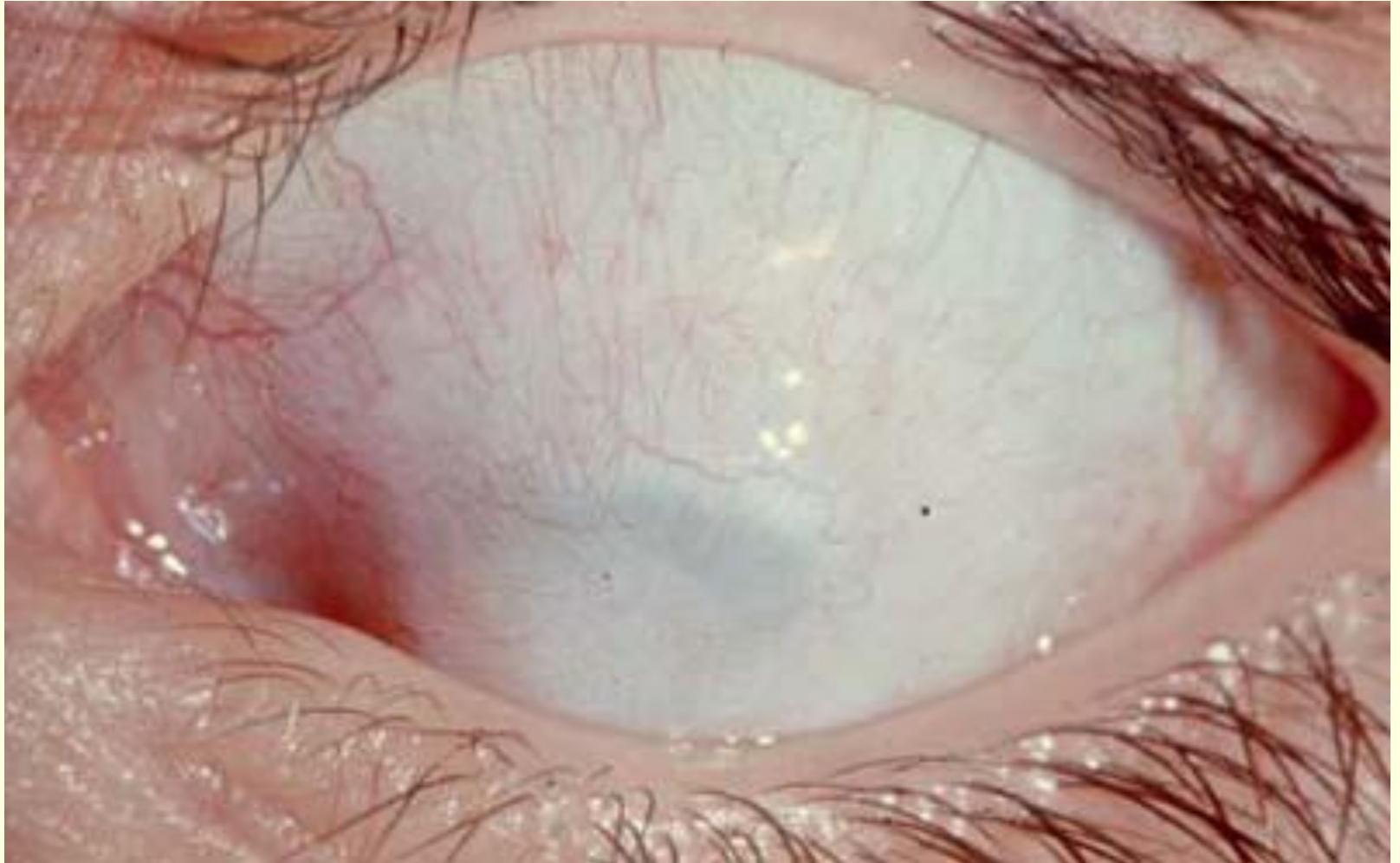
Ectopia pupillae



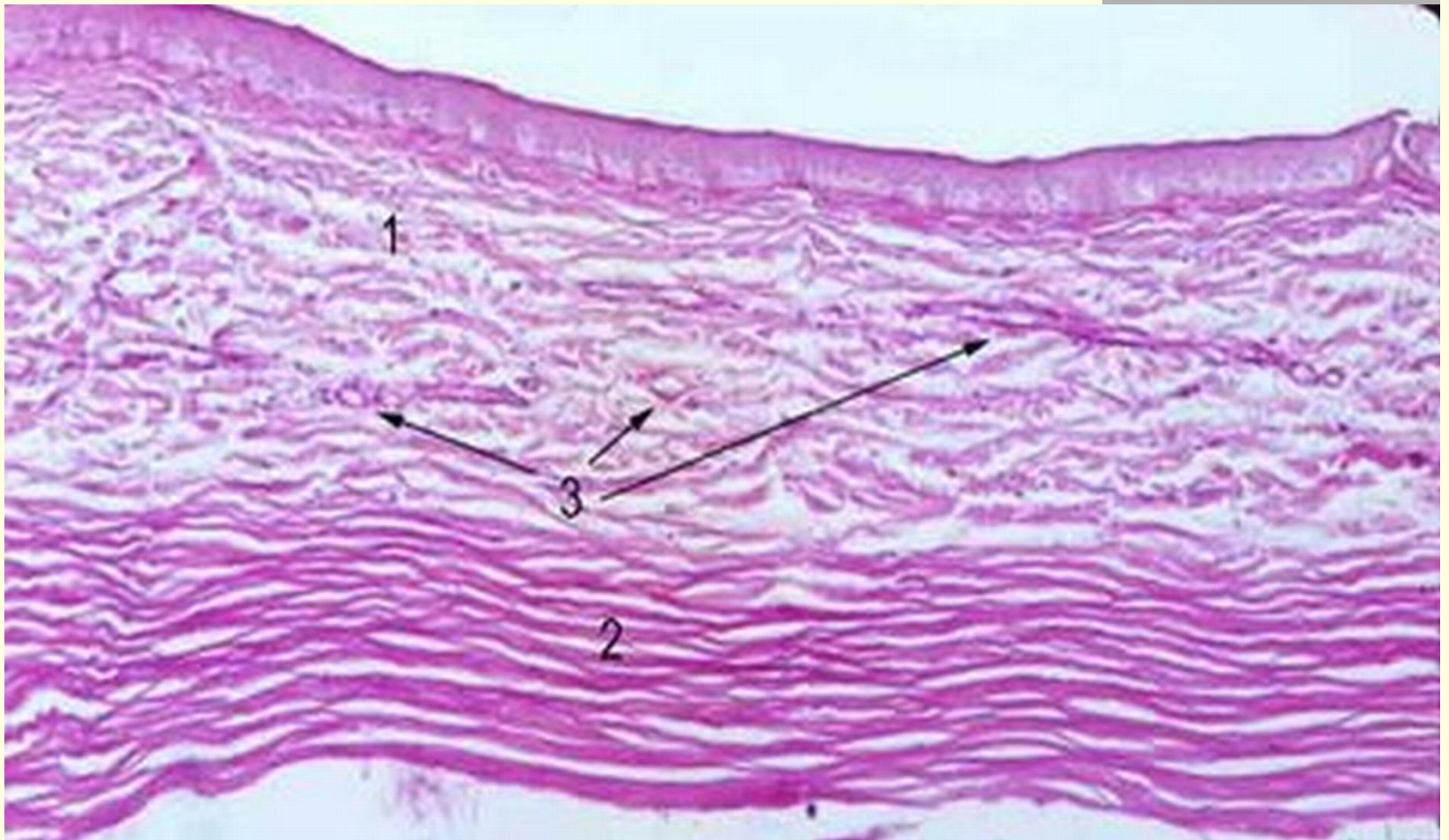
Cornea plana



Sclerocornea



Sclerocornea



Vývoj jednotlivých částí oka

1. **Vývoj oční čočky**
2. **Vývoj sklivce**
3. **Vývoj rohovky, duhovky, komorového úhlu**
4. **Vývoj cévnatky a skléry**
5. **Vývoj sítnice**
6. **Vývoj makuly**
7. **Vývoj zrakového nervu**
8. **Vývoj okohybných svalů**
9. **Vývoj víček**

Vývoj cévnatky a skléry

■ skléra a cévnatka

→ z mesenchymu neurálního hřebene
uloženého

periferně od optického pohárku

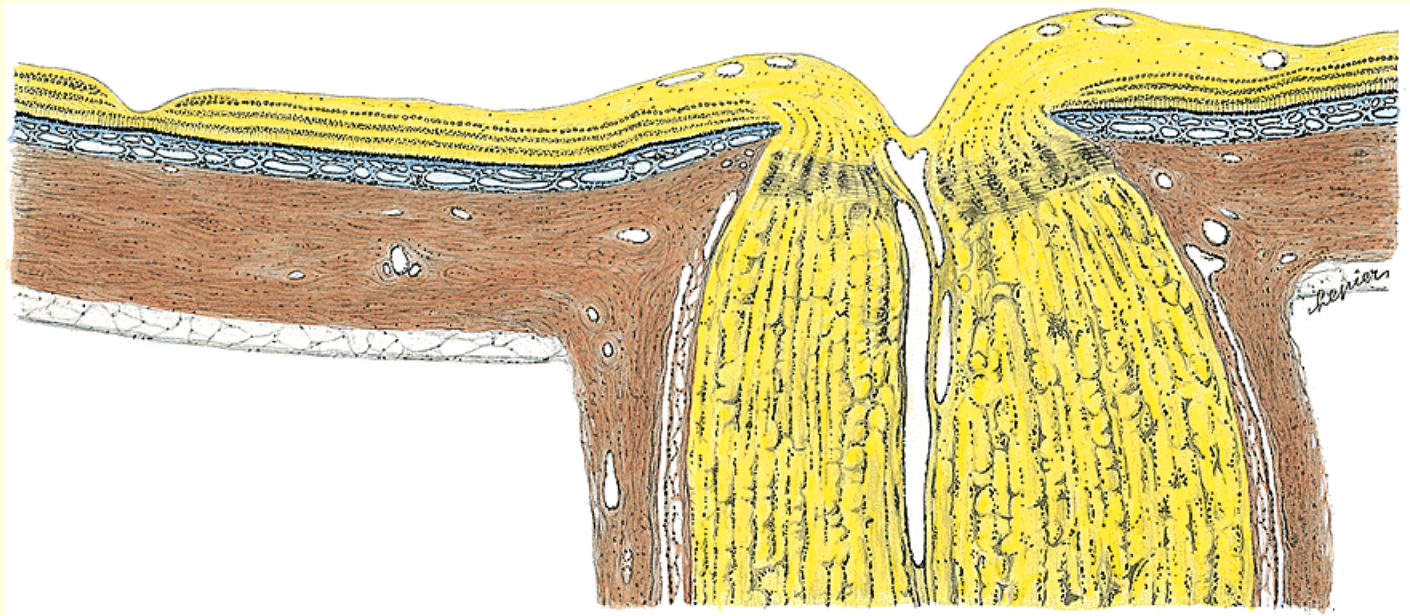
- skléra

→ kondenzací mesenchymu směrem k
ke ZN – 3. měsíc vývoje

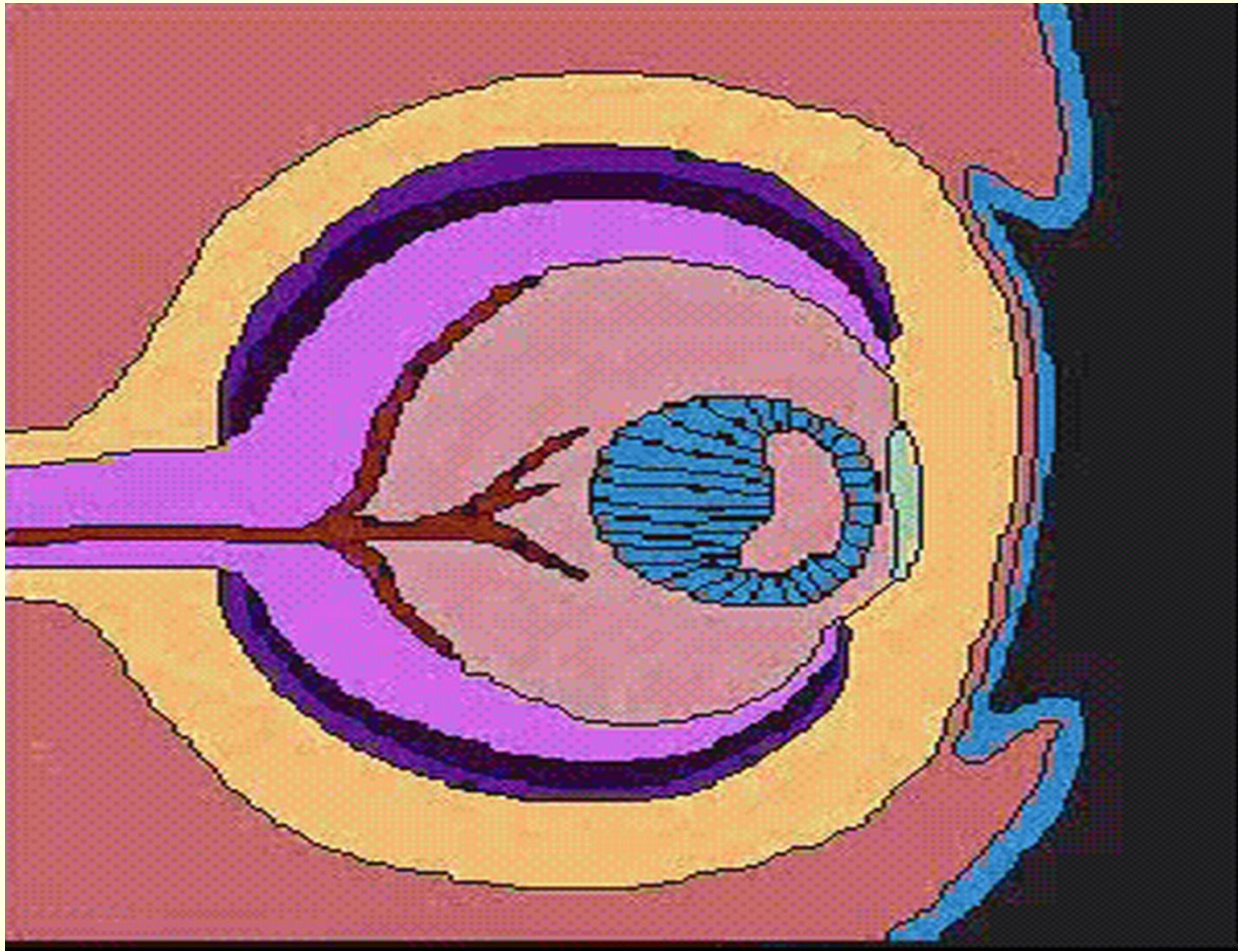
bb. mesenchymu pronikají vzadu do ZN

→ lamina cribrosa

Lamina cribrosa sclerae



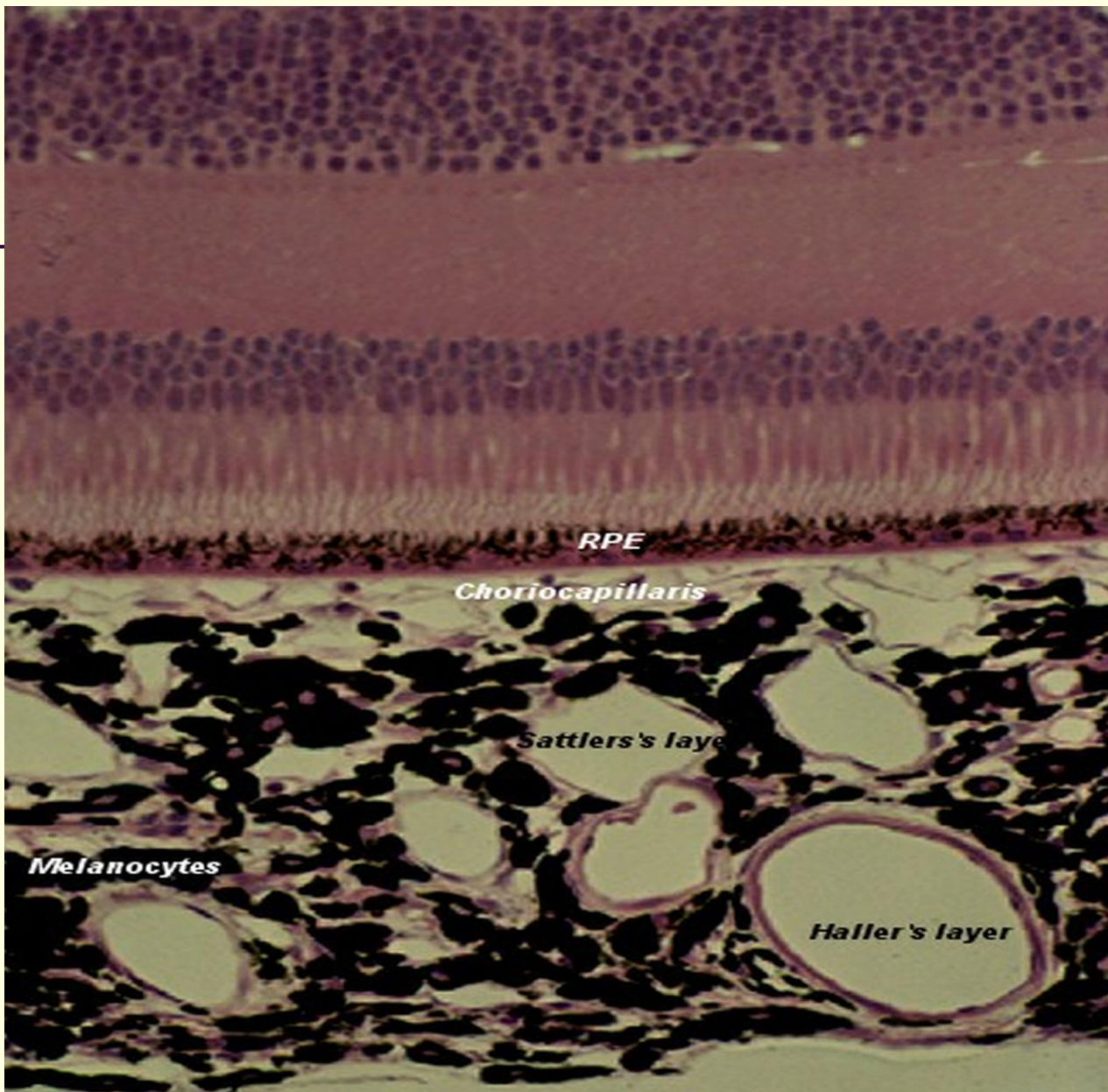
Vývoj cévnatky a skléry



Vývoj cévnatky a skléry

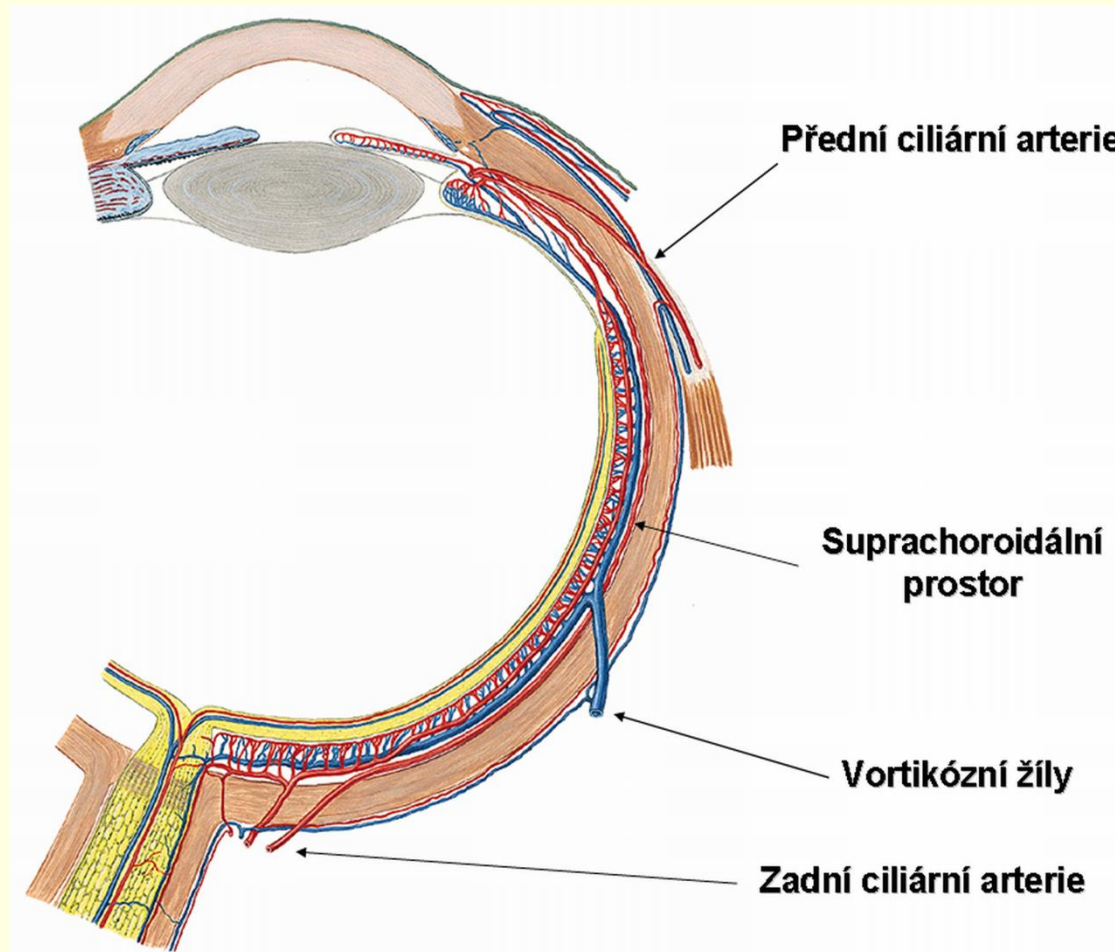
■ cévnatka

→ z mesenchymu neurálního hřebene a
z mesodermálního mesenchymu →
cévní endotelie →
embryonální **choriokapilaris** na zevním povrchu
pigmentového epitelu sítnice – **2. měsíc vývoje**
4. měsíc vývoje – spojení choriokapilaris
s **aa. ciliares posteriores breves**
připojení **vortikózních žil**



Light micrograph of primate choroid
From: 'The Eye' Forrester, Dick, McMenamin & Lee, 1996, Harcourt Brace

Zadní ciliární arterie a vortikózní žíly



Vývoj cévnatky a skléry

■ Vývoj řasnatého tělíska

- Zprvu čistě ektodermální původ – ciliární výběžky
- 4. měsíc - mezi výběžky se hromadí tkáň mezodermálního původu – **musculus ciliaris**

Vývoj řasnatého tělíska



Vývoj sítnice

- **sítnice**

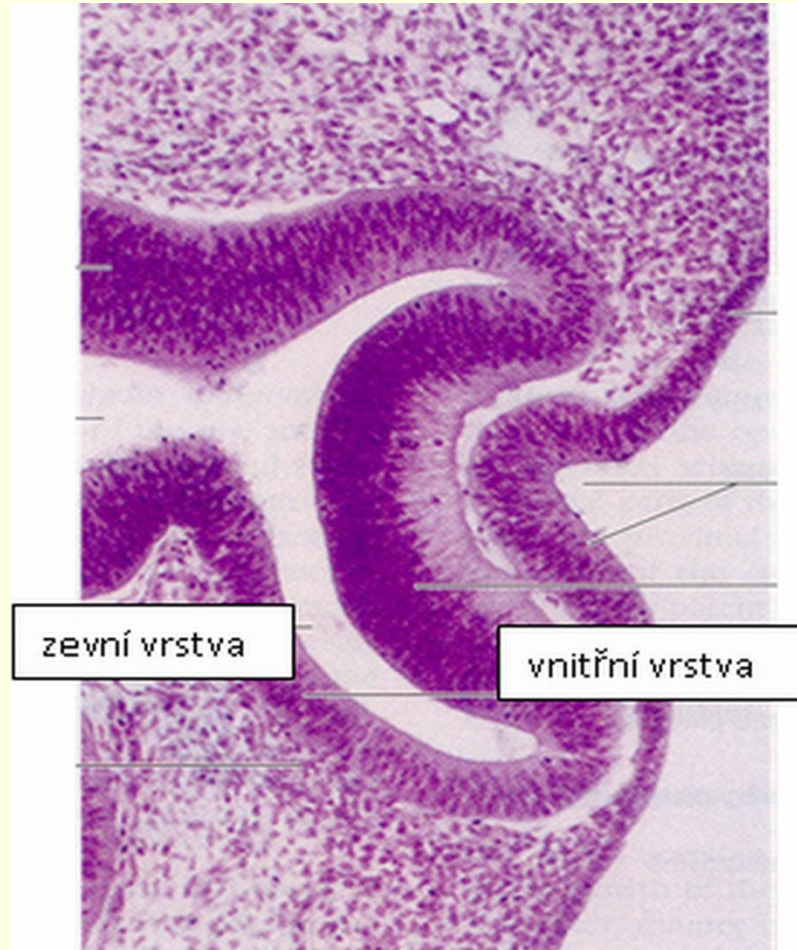
- vývoj z optického pohárku (dvojitá vrstva neurálního ektodermu)

- nejdříve se vytvoří limitující membrány

- **neurosensorická vrstva** → z vnitřní nepigmentované vrstvy

- **pigmentový epitel sítnice (RPE)** → ze zevní pigmentované vrstvy optického váčku

Neurosensorická a pigmentová vrstva



Vývoj sítnice

- pigmentový epitel sítnice (RPE)
primitivní bb.RPE sloupcovité → bb. kuboidní
(s obsahem pigmentových granulí)
- 6. týden vývoje → již přítomna **Bruchova membrána** (bazální membrána RPE)
- 4. měsíc vývoje → bb. RPE hexagonální s mikroklky

Vývoj sítnice

- **neurosensorická sítnice**
- 1. měsíc vývoje
diferenciace na
 - zevní jádrová vrstva
 - vnitřní bezjaderná vrstva - neuroglie
- proliferací a migrací bb. jádrové vrstvy →
vnitřní a zevní vrstva neuroblastů
- z vnitřní vrstvy neuroblastů → **vrstva
nervových vláken**

Vývoj sítnice

- diferenciaci bb.

od vnitřní do zevní neurosensorické sítnice

nervová vlákna směřují ke zrakovému nervu

- 15. týden vývoje

dělení a mitózy bb. úplně vymizí

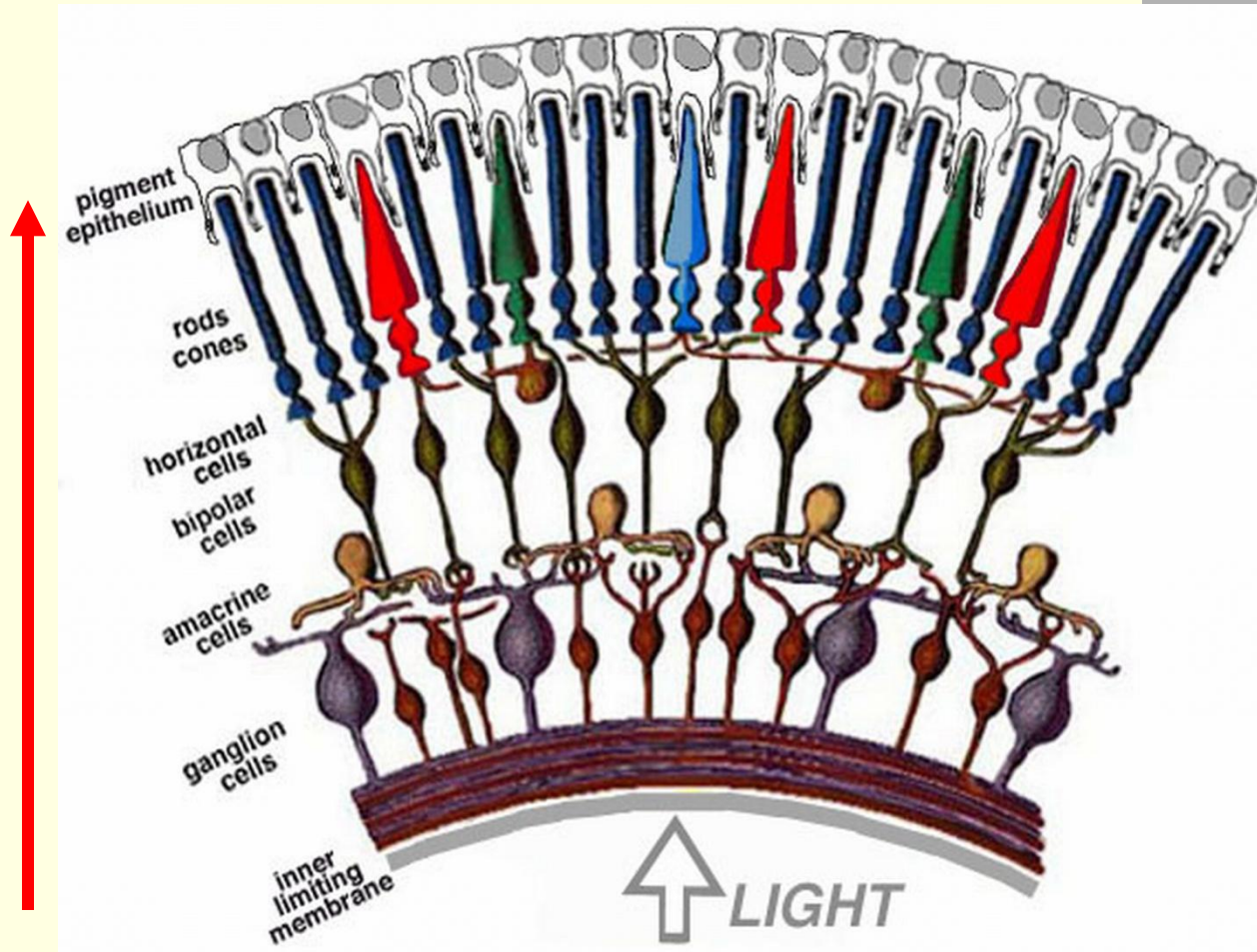
další vývoj jen diferenciací existujících bb. a

zdokonalením synaptických spojení

Vývoj sítnice

- **bb. Müllerovy, amakrinní a horizontální**
 - z neuroblastické vrstvy
- **bb. bipolární a fotoreceptory**
 - vyžívají jako poslední v zevní vrstvě sítnice

Vývoj sítnice



Vývoj makuly

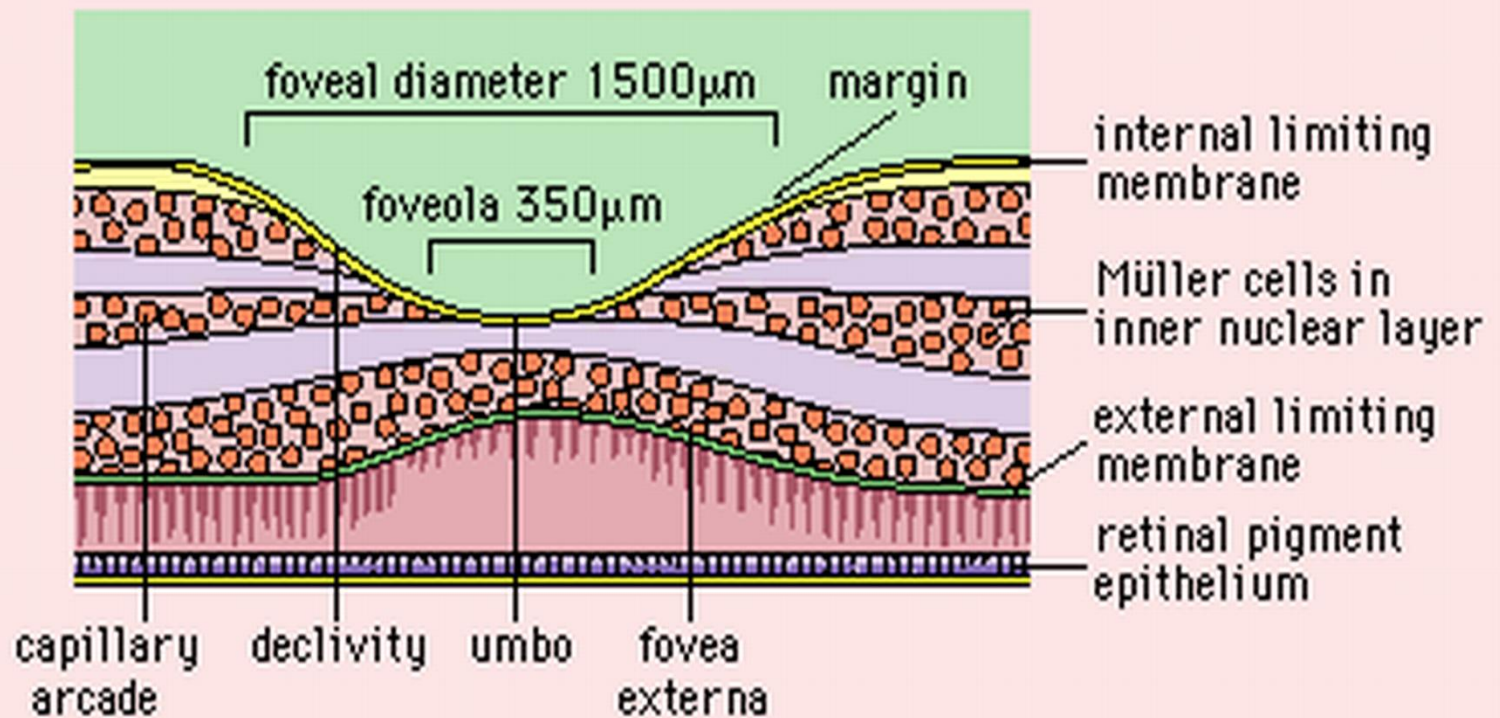
- diferenciace makuly probíhá relativně pozdě
- 7.týden vývoje
 - fovea tvořena gangliovými bb.+ nezralými čípky
 - objevuje se náznak foveolární deprese
 - čípky se prodlužují, jsou orientovány horizontálně
- změny ve foveální oblasti pokračují i po narození!

Vývoj makuly

- fovea při narození relativně dobře vyvinutá
 - tvořena jednou řadou gangliových bb.
 - řadou bb. bipolárních
 - zevní plexiformní vrstvou Henleových vláken
- až několik měsíců po narození gangliové a bipolární bb. kompletně uprázdní foveu centralis

Makula lutea

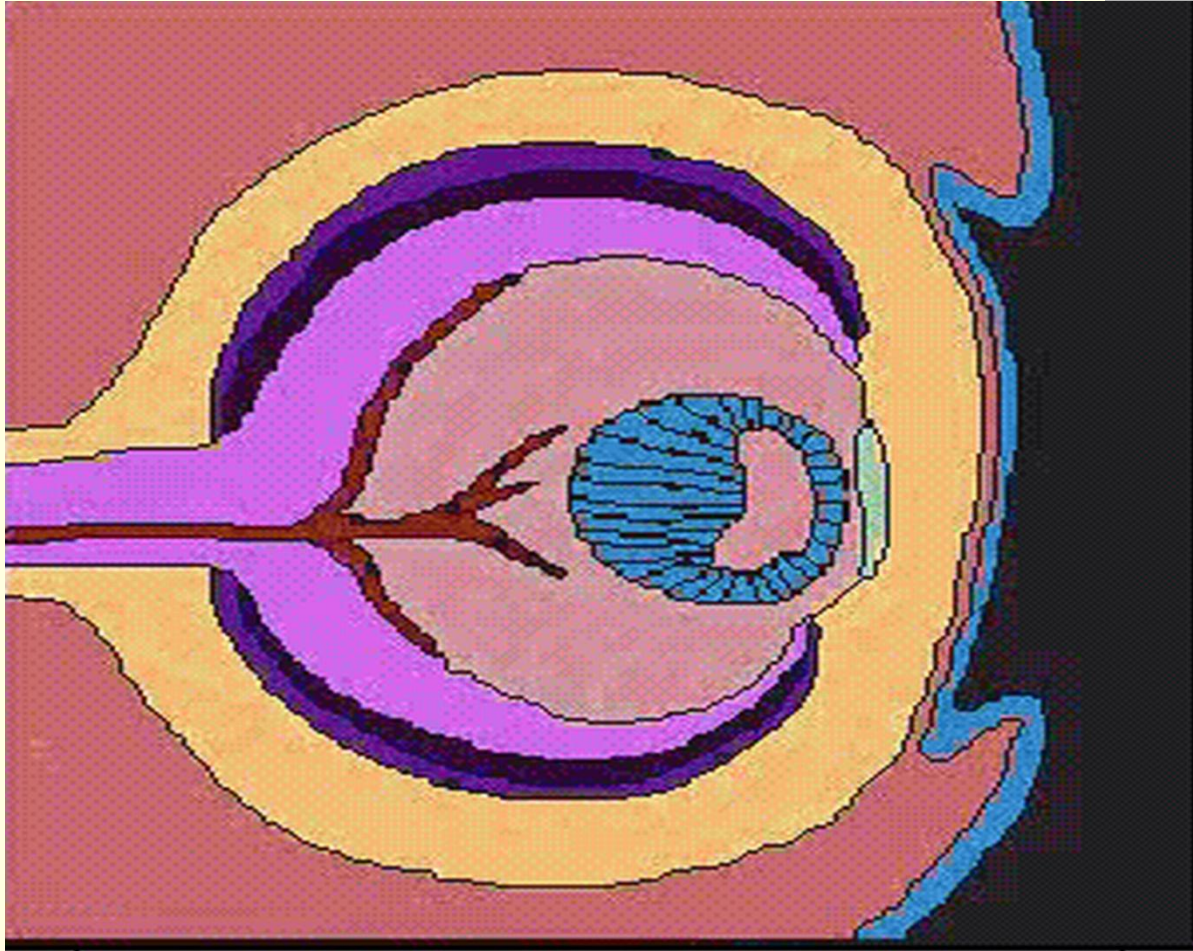
FOVEAL MARGIN, FOVEAL DECLIVITY, FOVEOLA, AND UMBO



Vývoj sítnice

- vývoj cév sítnice z větve fetální **a.ophthalmica**
 - větev a. carotis interna
- a.ophthalmica se větví do hyaloidních cév
 - větev a.hyaloidea v optickém stonku se mění na → **a. centralis retinae**
- 4. měsíc vývoje – kompletní regrese hyaloidního systému, a.c.retinae a její větve persistují

Arteria hyaloidea a arteria centralis retinae



Vývoj sítnice

- inkompletní regrese hyaloidních cév
 - **persistence primárního hyperplastického sklivce**
 - **Bergmeisterova papila** (mírnější forma)
 - malý stonek z TZN čnící do sklivce
 - obalený
 - gliální fibrózou

Persistence hyperplastického sklivce



Burgmeisterova papila



Vývoj sítnice

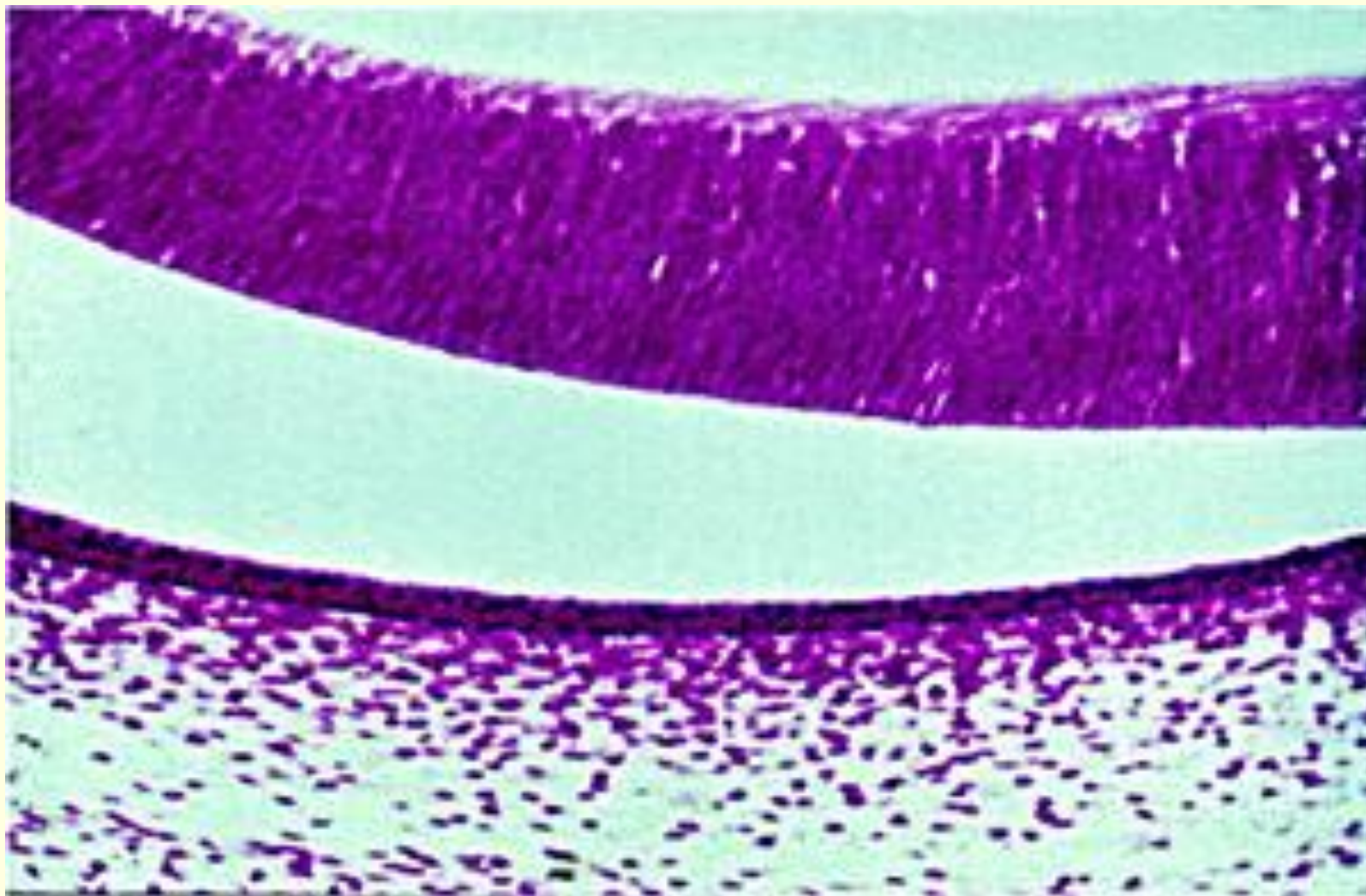
■ 4. měsíc vývoje

→ mesenchymální bb. hyaloidní žíly
pronikají do vrstvy nervových
vláken

■ 5. měsíc vývoje

→ pruhy mesenchymálních bb. v zevní vrstvě
sítnice kanalizují a obsahují erytrocyty

Vývoj sítnice



Vývoj sítnice

■ 5. měsíc vývoje

→ cévní arkády dosahují k ekvátoru oka

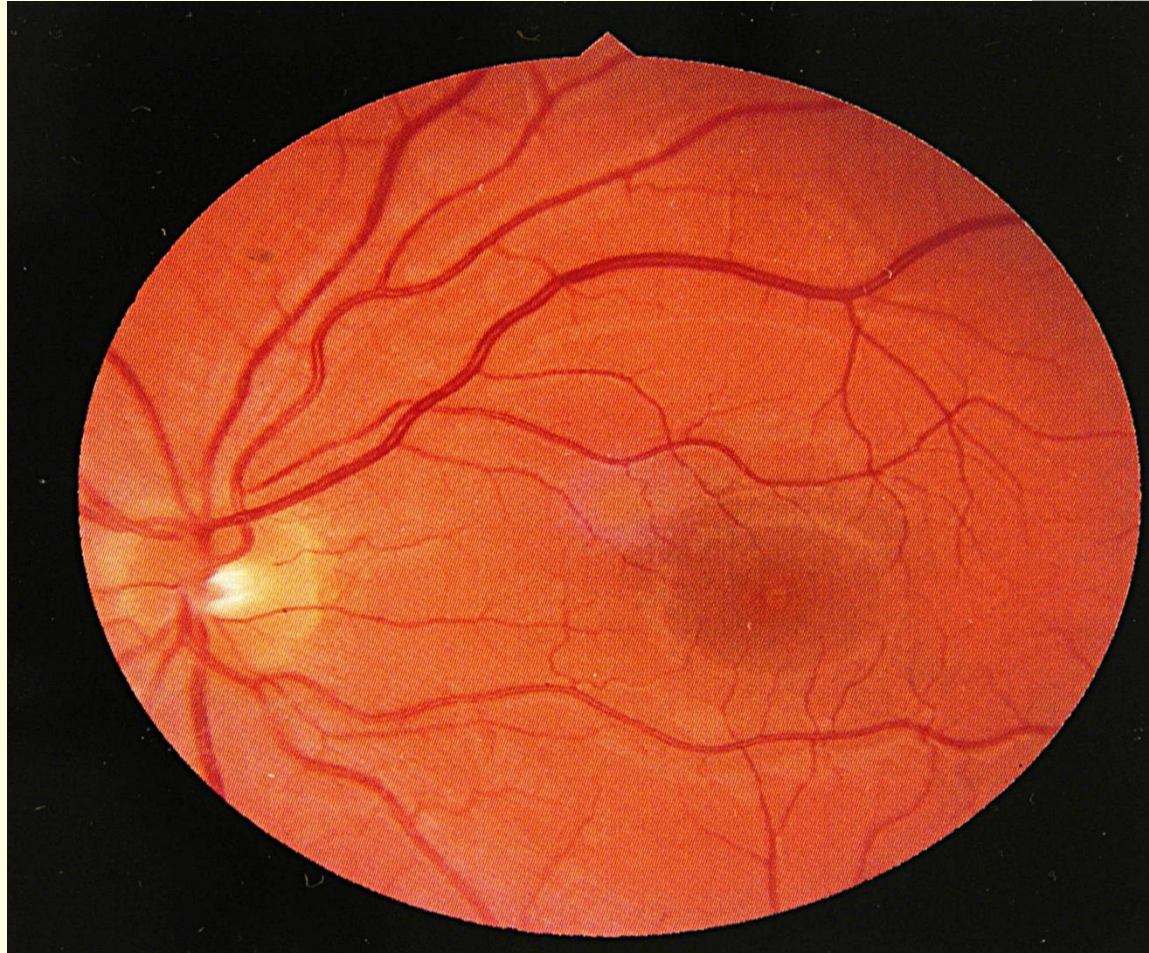
→ aa.ciliares dlouhé a krátké zadní ciliární jsou již funkční

■ růst arterií do periferie

→ nejdříve dorůstají nasálně k orra serrata

→ nejpozději temporálně k orra serrata

Arteria centralis retinae



Retinopathie nedonošených (ROP)

■ etiologie

- nezralé děti s nízkou porodní váhou mají nezralou temporální část sítnice bez cévní sítě
- ROP závažnější v temporální části sítnice
- růst endoteliálních bb. stimulován nízkým parciálním tlakem kyslíku a inhibován vysokým tlakem kyslíku

Retinopathie nedonošených (ROP)

■ teorie

nezralé děti s nízkou porodní váhou

→ zvýšení pH kyslíku inhibuje vývoj
periferní cévní sítě

→ výsledkem je sítnicová hypoxie a
abnormální

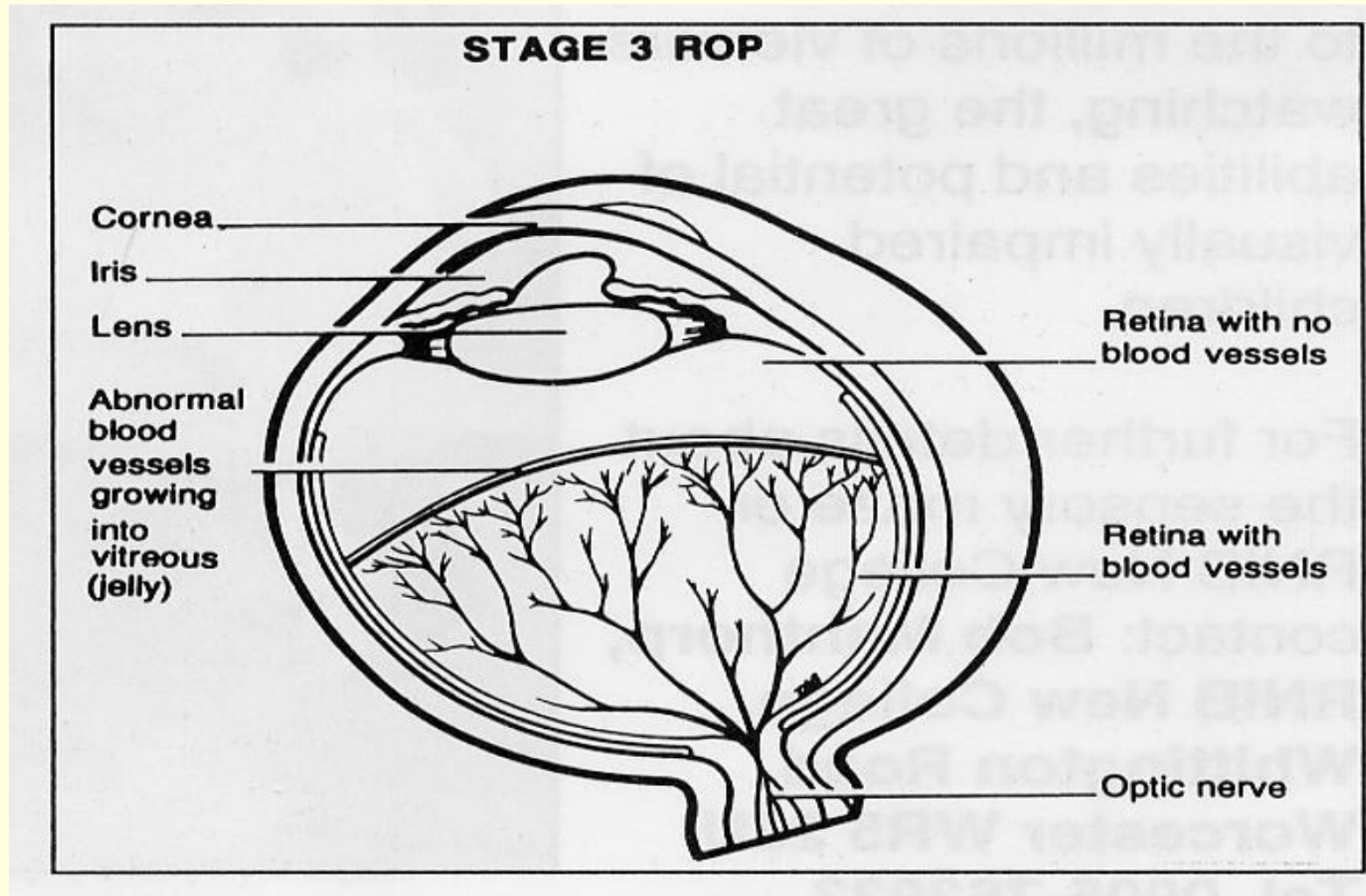
periferní cévní síť

→ sekundární růst cévních endotelií a
neovaskularizace

Retinopathie nedonošených (ROP)



Retinopatie nedonošených (ROP)



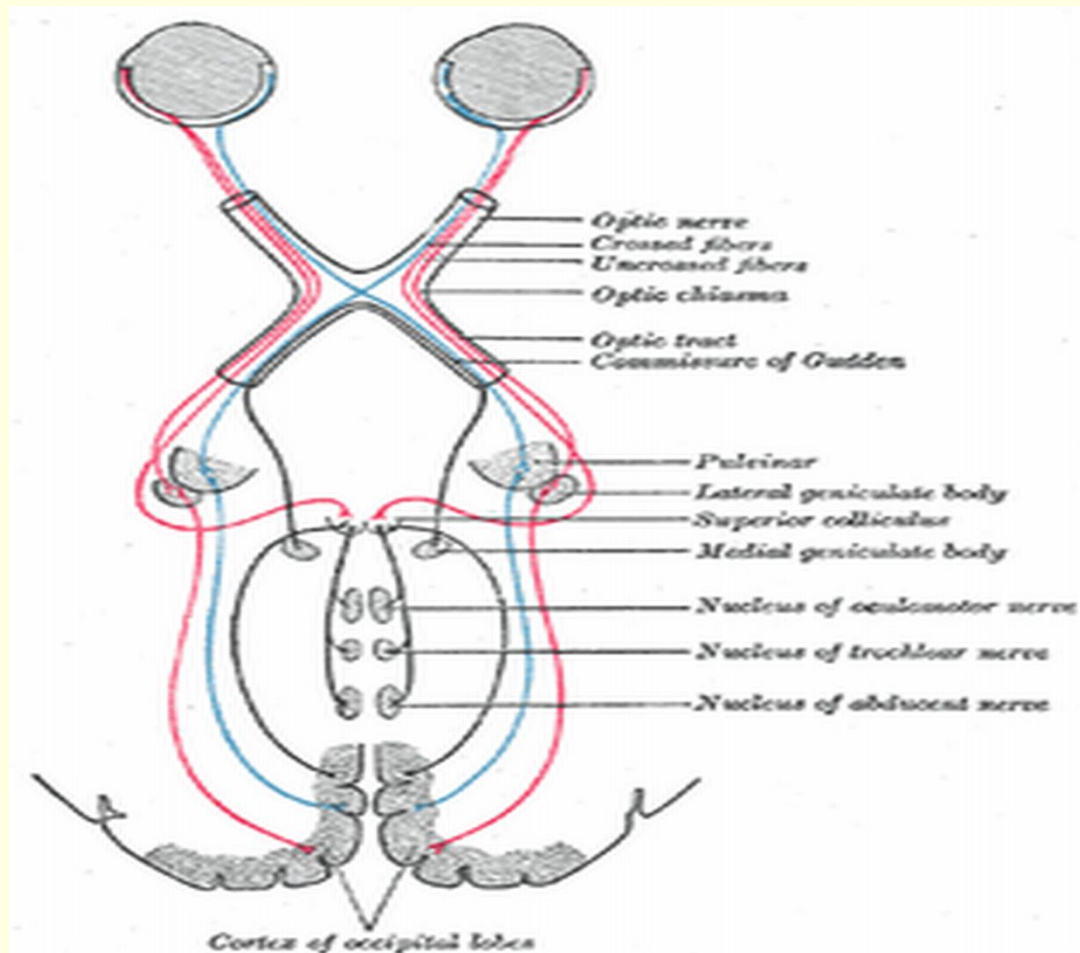
Retinopatie nedonošených (ROP)



Vývoj jednotlivých částí oka

1. **Vývoj oční čočky**
2. **Vývoj sklivce**
3. **Vývoj rohovky, duhovky, komorového úhlu**
4. **Vývoj cévnatky a skléry**
5. **Vývoj sítnice**
6. **Vývoj makuly**
7. **Vývoj zrakového nervu**
8. **Vývoj okohybných svalů**
9. **Vývoj víček**

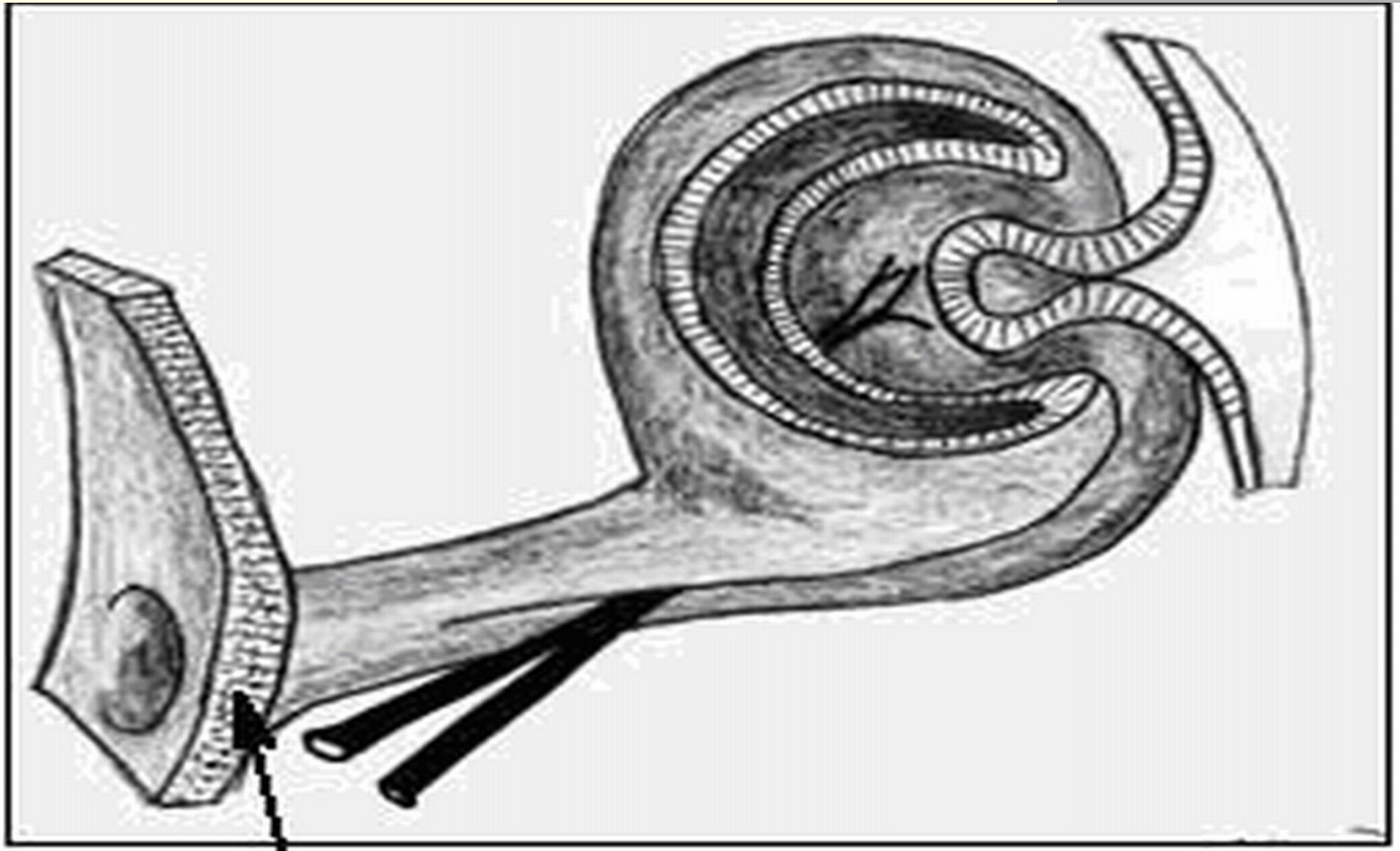
Zrakový nerv



Vývoj zrakového nervu (ZN)

- **z optického stonku** (z neurálního ektodermu)
 - při uzavírání optic. vřetku uvnitř a. hyaloidea
 - hyaloidní cévy rostou ze ZN k čočce
 - **gliální bb. tvoří pochvu kolem cév**
 - další gliální bb. migrují do ZN a tvoří terč ZN - jejich původ z vnitřní **nepigmentované vrstvy optického stonku**

Vývoj zrakového nervu (ZN)



Vývoj zrakového nervu (ZN)

■ 3. měsíc vývoje

→ mesenchymální bb. migrují do ZN

podílí se na vytvoření lamina cribrosa

→ ZN se posunuje nasálně rozšiřováním

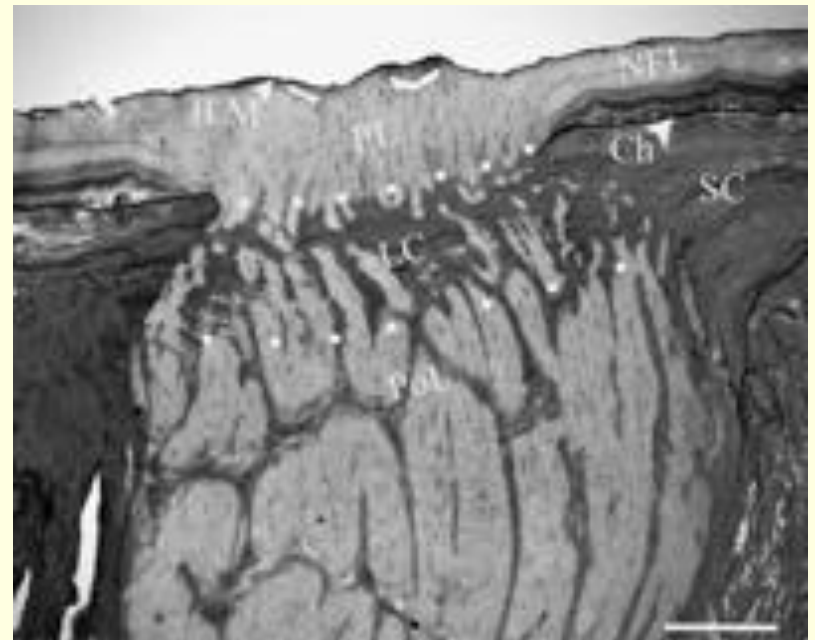
temporální poloviny oka

→ Kuhntova tkáň

anatomická hranice mezi ZN a sítnicí

- gliální tkáň (z neuroektodermu)

- z mesenchymu (z neurálního hřebene)



Vývoj zrakového nervu (ZN)

■ 7. měsíc vývoje

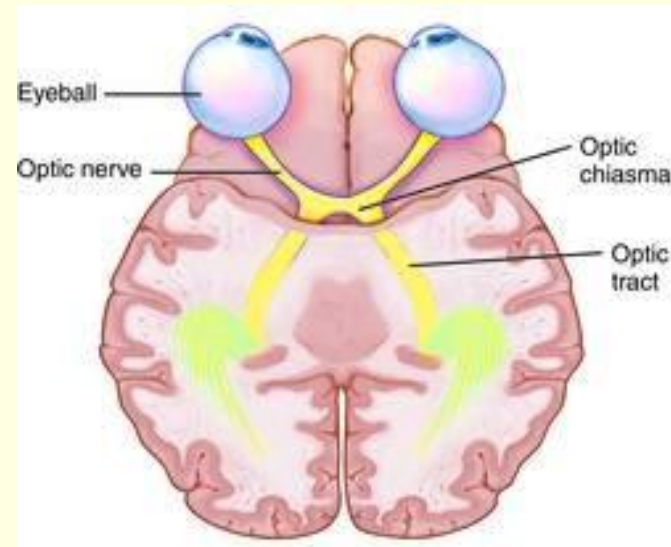
→ začátek myelinizace ZN

(od chiasmatu směrem k oku)

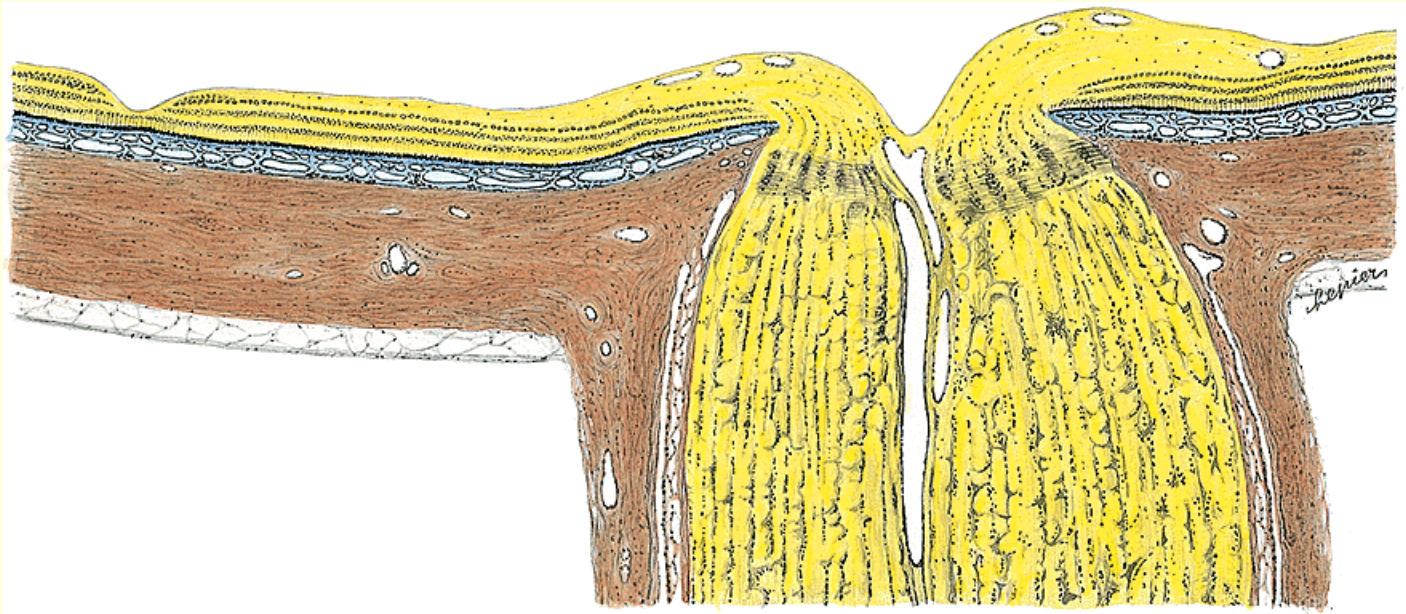
→ myelinizace ZN se zastaví na lamina cribrosa asi měsíc po narození

→ myelinizace ZN pokračuje i po narození až do

pozdního dětství na ZN za okem a na zrakové dráze



Lamina cribrosa scleare



Vývoj zrakového nervu (ZN)

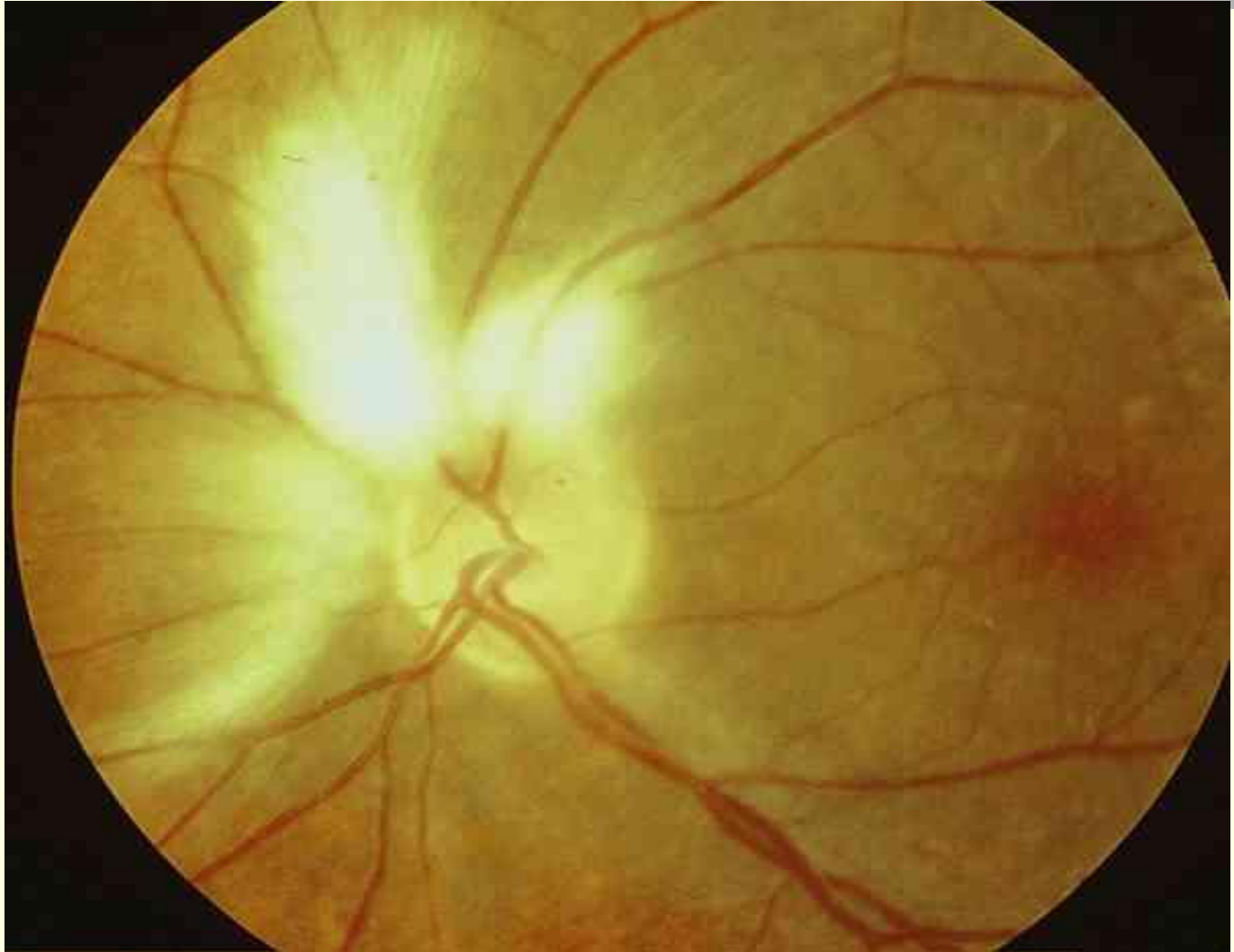
- vrozená abnormalita myelinizace ZN

- *fibrae medullares*

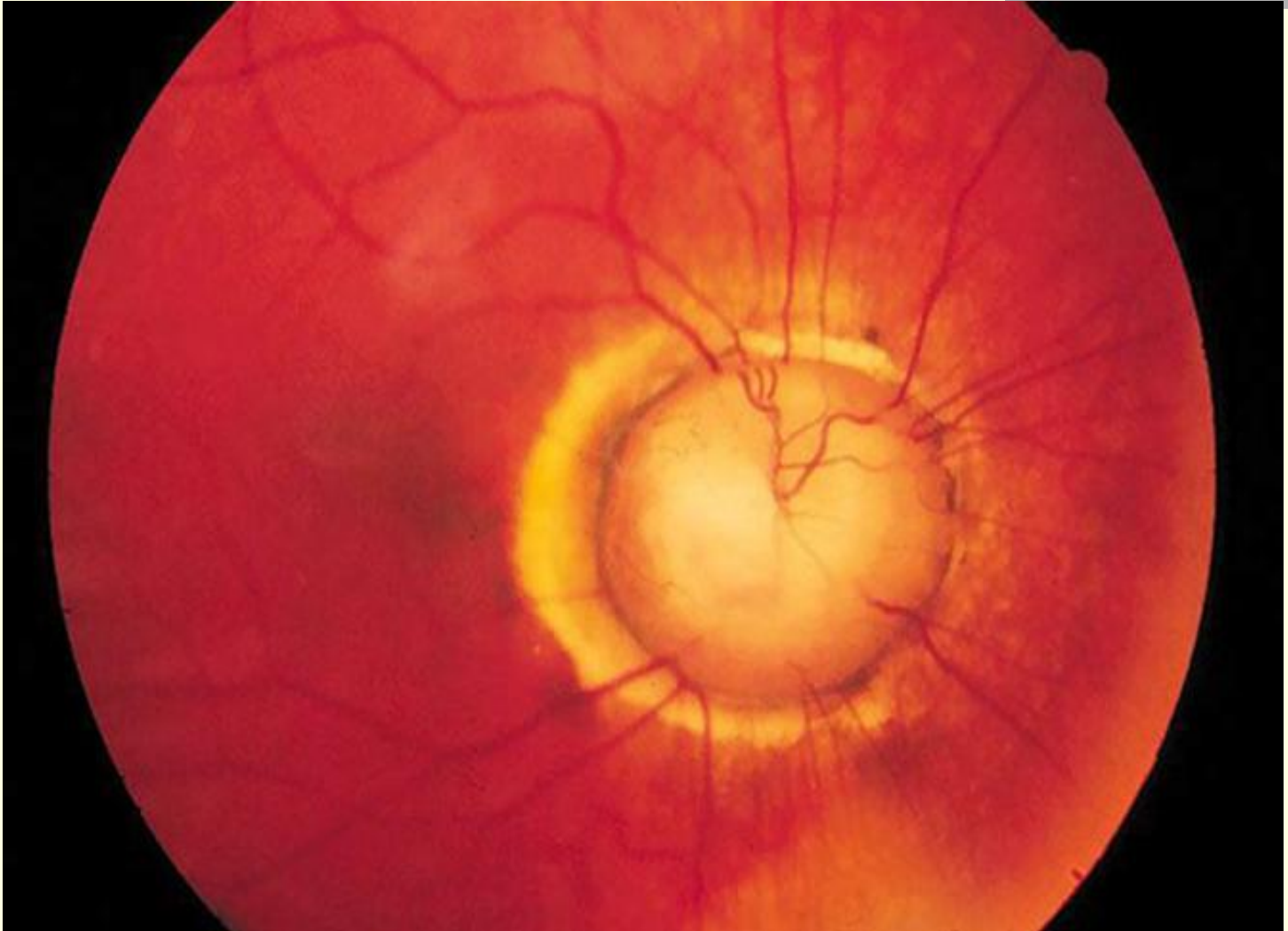
- myelinizace terče ZN a nervových vláken sítnice

- myelinizovaná nervová vlákna sítnice
 - často spojeno s vysokou myopií a amblyopií obvykle dobře léčitelnou

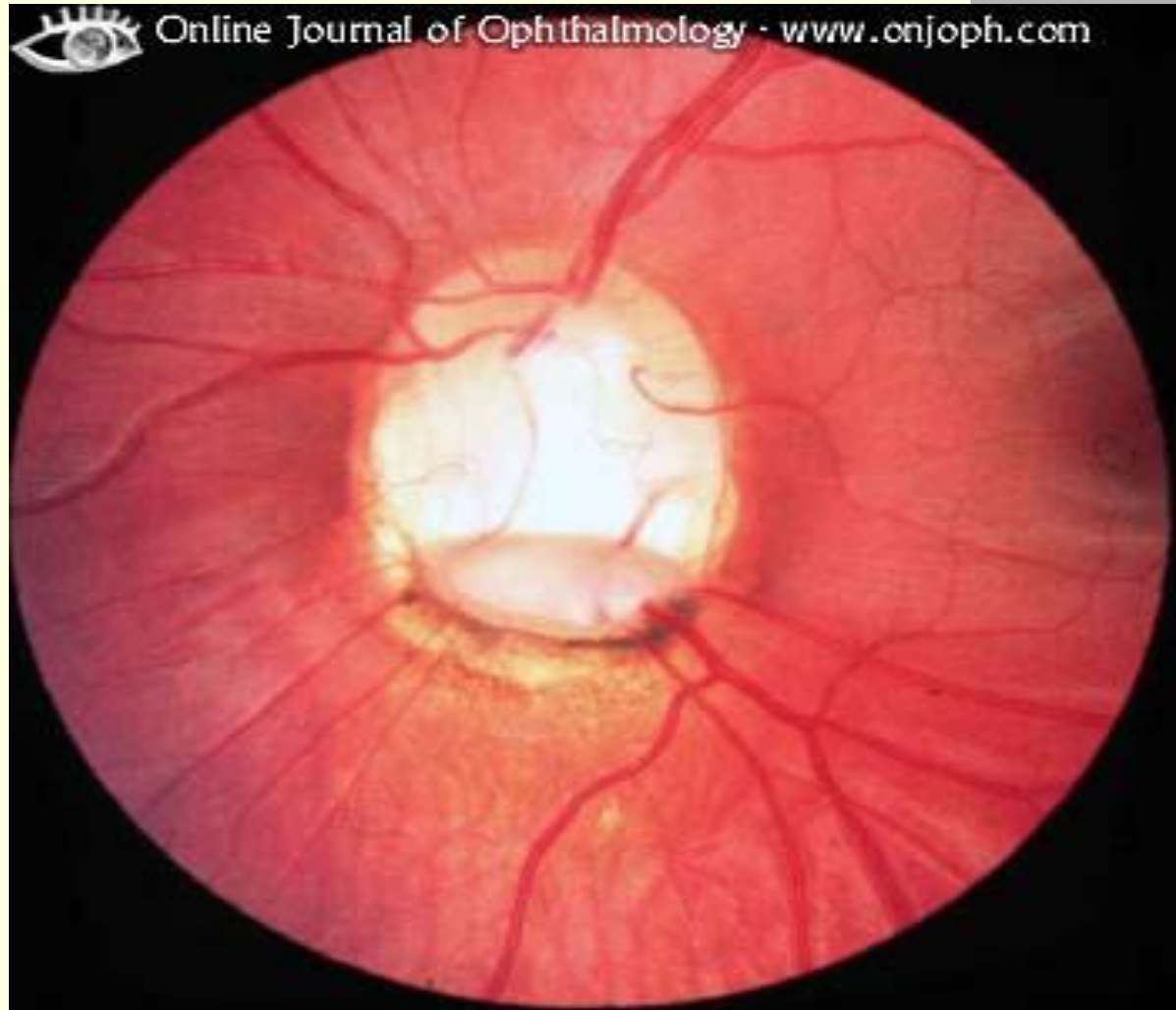
Fibrae medullares



Kolobom ZN



Kolobom ZN



Vývoj jednotlivých částí oka

1. **Vývoj oční čočky**
2. **Vývoj sklivce**
3. **Vývoj rohovky, duhovky, komorového úhlu**
4. **Vývoj cévnatky a skléry**
5. **Vývoj sítnice**
6. **Vývoj makuly**
7. **Vývoj zrakového nervu**
8. **Vývoj okohybných svalů**
9. **Vývoj víček**

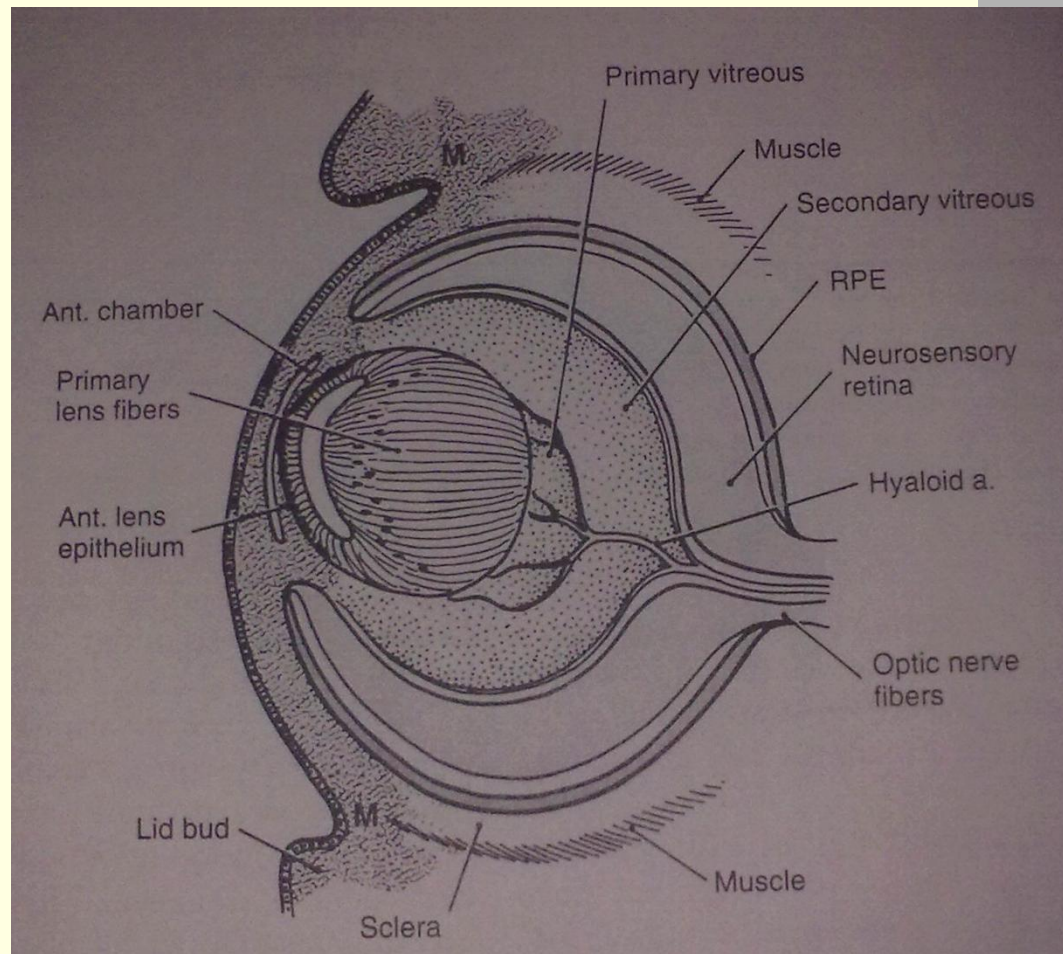
Vývoj okohybných svalů

■ 6. týden vývoje

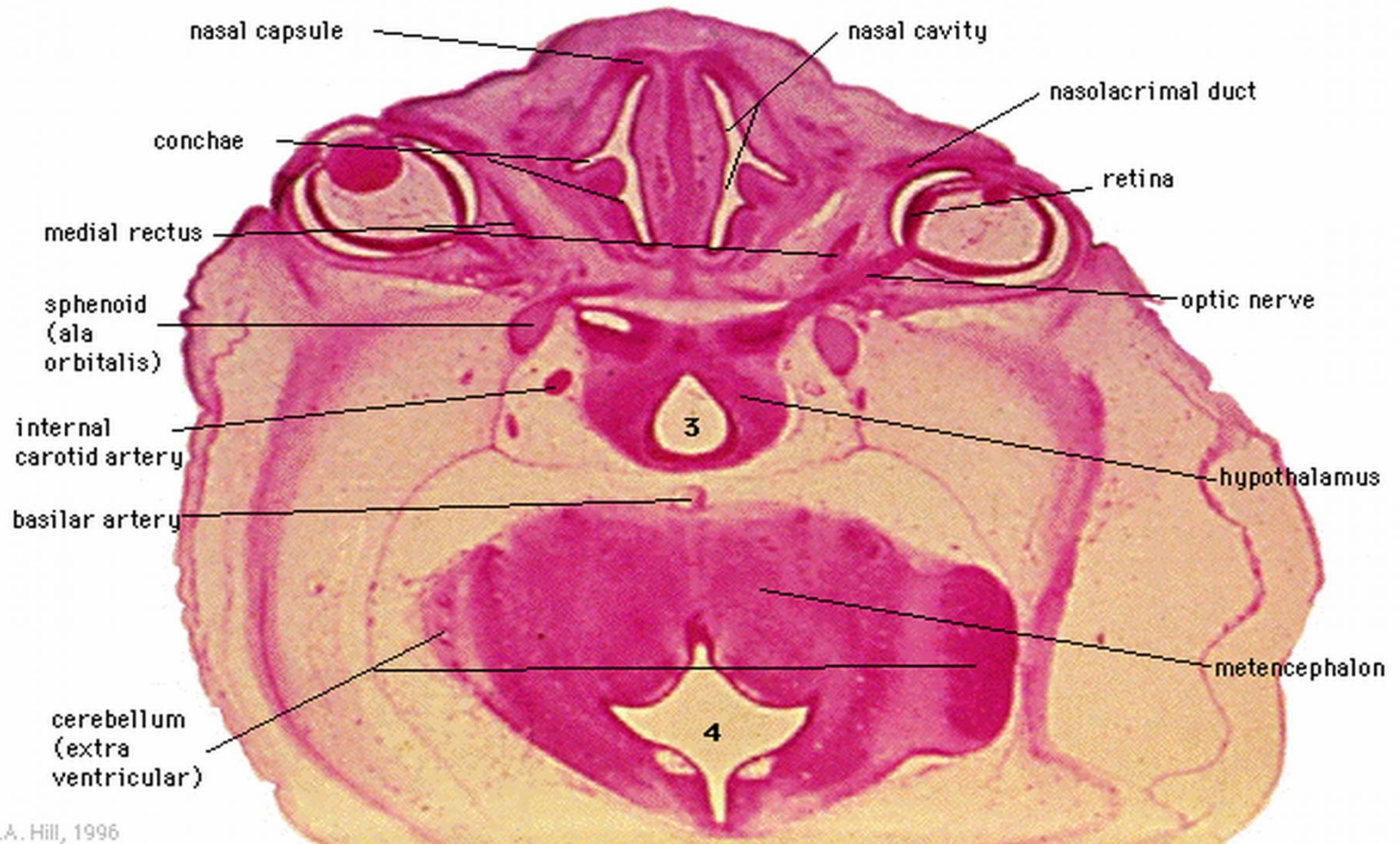
→ původem z mesodermu

→ jejich růst a diferenciaci společné
s růstem a diferenciací svalů obecně

Vývoj okoohybných svalů

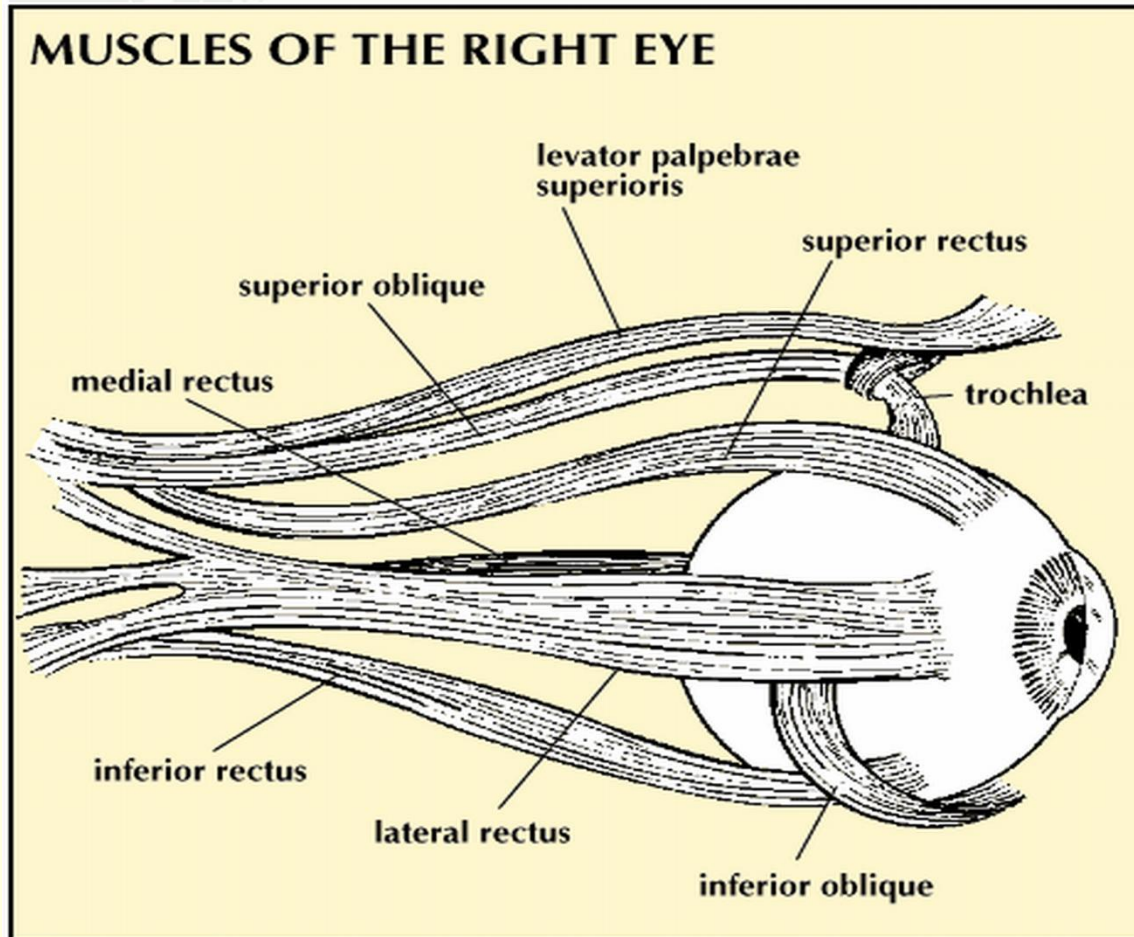


Vývoj okohybných svalů



© M.A. Hill, 1996

Oční svaly



Vývoj víček

■ 7. týden vývoje

- z povrchového ektodermu
 - epidermis, řasy a spojivkový epitel
- z mesenchymu neurálního hřebene
 - dermis a tarsus
- m. orbicularis oculi z mesodermu
- m. levator palp. super. z mesodermu

Vývoj víček

- 7. týden vývoje

- z nahromadění mesenchymu

- nasální frontální výběžek
(horní víčko)

- maxilární výběžek (dolní víčko)

- výběžky rostou společně a splývají

- 12. týden vývoje

Vývoj víček

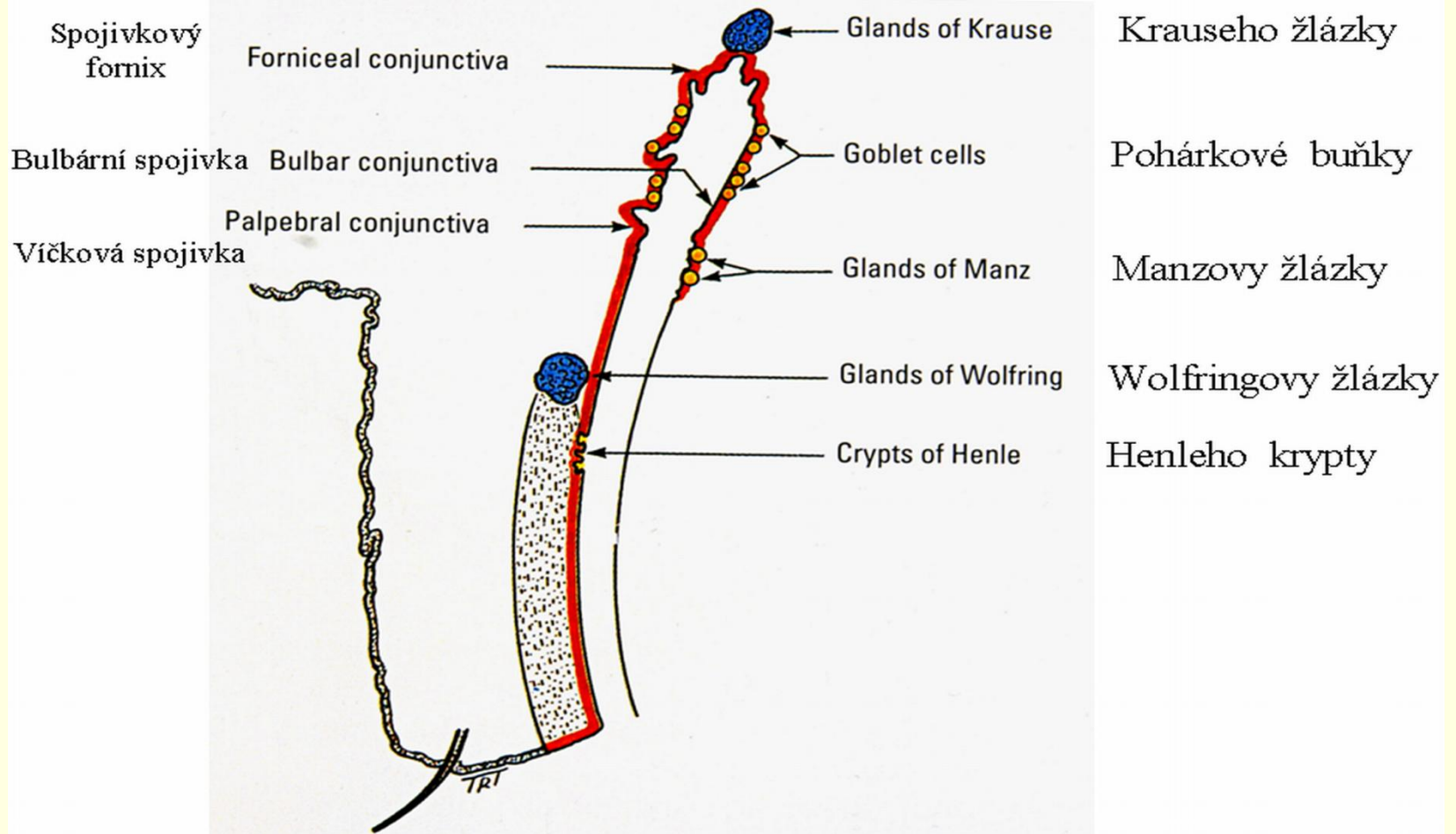
- 7. měsíc vývoje

 - rozvoj víčkových žlázek a řas

- 6. měsíc vývoje

 - víčka se postupně oddělují

Víčkové žlázy



Vývoj víček - opakování

- **7. týden vývoje**
 - z povrchového ektodermu
 - epidermis, řasy a spojivkový epitel
 - z mesenchymu neurálního hřebene
 - dermis a tarsus
 - m. orbicularis oculi z mesodermu
 - m. levator palp. super. z mesodermu
- **12. týden vývoje - výběžky víček rostou společně a splývají**
- **7. měsíc vývoje**
 - rozvoj víčkových žlázek a řas
- **6. měsíc vývoje**
 - víčka se postupně oddělují

Poruchy vývoje víček 1

■ Kryptoftalmus

→ selhání diferenciacce
a oddělení víček

→ chybná diferenciacce
rohovky

■ → často přítomné další
vývojové anomálie
(např. syndaktylie)



Poruchy vývoje víček 2

■ Ankyloblepharon

→ splynutí okrajů
horního a dolního

víčka částečné nebo
úplné

→ často u temporální
strany



Poruchy vývoje víček 3

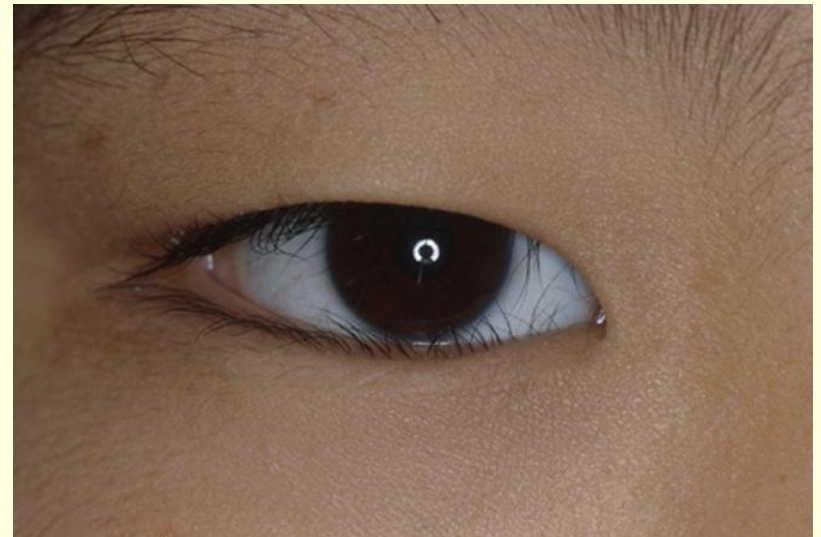
- **Euryblepharon**
 - vrozená ochablost temp. části dolního víčka
 - časté u Downova syndromu
- → absence palpebrální části očního kruhového svalu



Poruchy vývoje víček 4

■ Epiblepharon

- nadbytečný záhyb víčka s jeho stočením proti oku
- řasy v kontaktu s rohovkou
- spontánní úprava obvykle ve věku 2 - 3 let



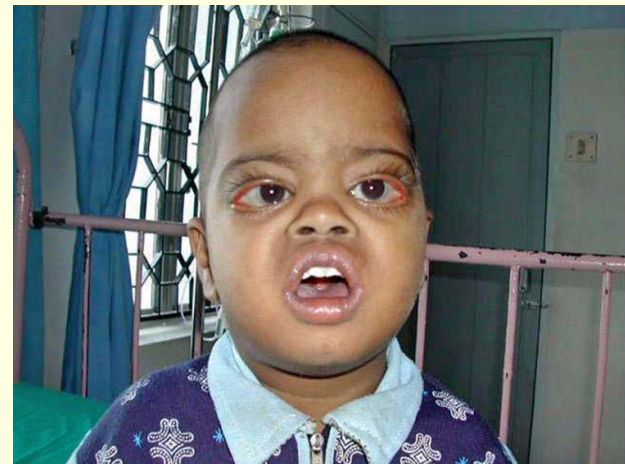
Poruchy vývoje víček 5

- **Epicanthus**
 - Poloměsíčitá řasa ve vnitřním koutku
 - Široký kořen nosu, paréza okohybných svalů, ptóza, hemangiomy víček
 - Často u Downova sy



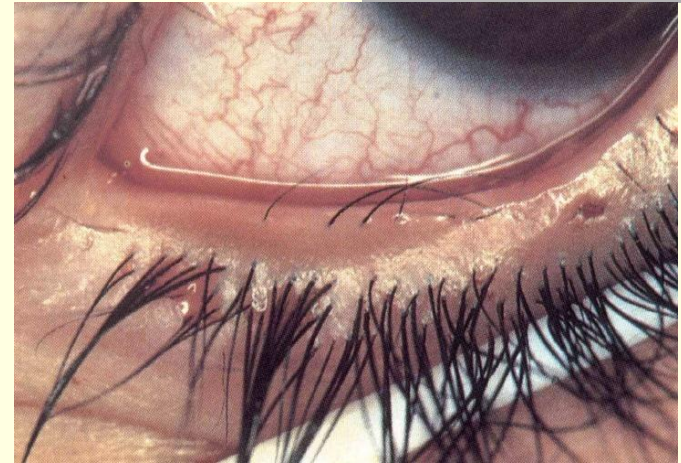
Poruchy vývoje víček 6

- **Vrozené entropium**
 - Častěji na dolním víčku
 - Spojeno s chybným postavením řas
 - Hypertrofie svěrače víček
- **Vrozené ektropium**
 - Velmi vzácné



Poruchy vývoje víček 7

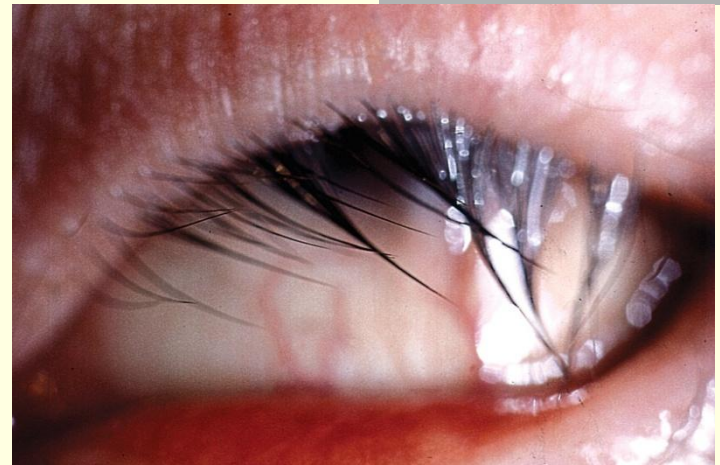
- **Distichiasis**
 - Druhá řada řas,
modifikace
Meibomských žláz



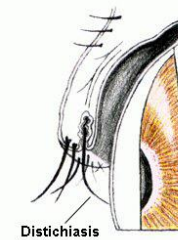
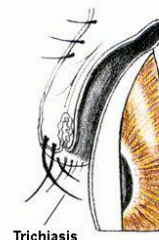
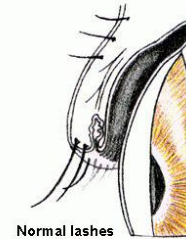
Poruchy vývoje víček 8

■ Trichiasis

- Abnormální růst řas směrem k rohovce a spojivce
- Léčba – elektroepilace, chirurgický zákrok



Trichiasis and Distichiasis



Poruchy vývoje víček 9

- **Blepharophimosis**
 - Abnormálně úzké oční štěrbiny
 - Bilaterální ptóza, redukováná velikost víček, široký kořen nosu



Poruchy vývoje víček 10

■ Kolobom víček

- obvykle defekt horního víčka
- úplné chybění víčka
- zbytek srůstá s rohovkou



Poruchy vývoje víček - Dermoidální cysty

■ Dermoidy = Choristomy

- zbytek epidermálních a dermálních tkání v hlouběji uložených tkáních
- cysty s obsahem tuku, vlasů, epitelu a mazovitého sekretu

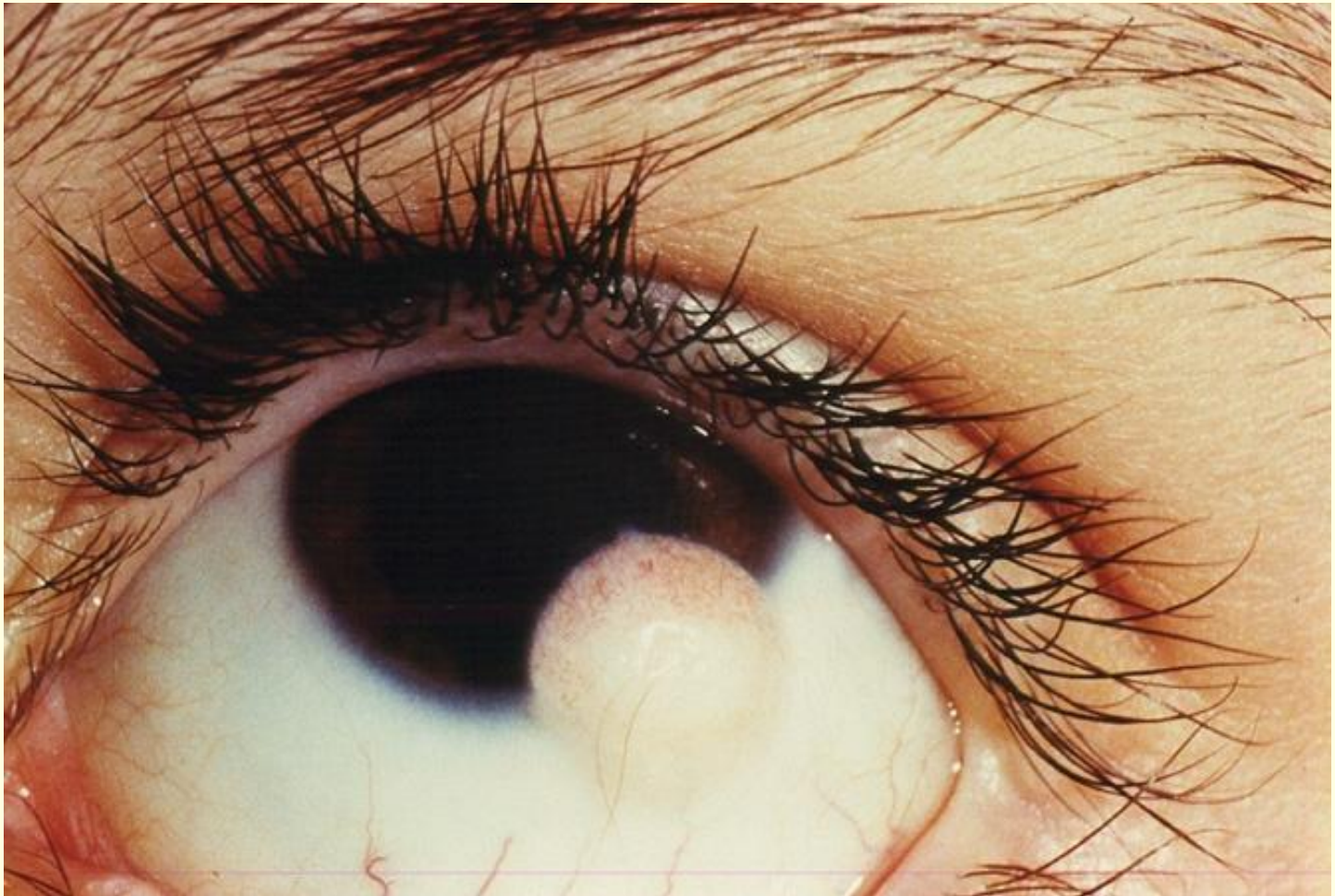
■ Výskyt

- limbální dermoid
- dermolipom (ve spojivce)
- subkutánní dermoid (v očníci)

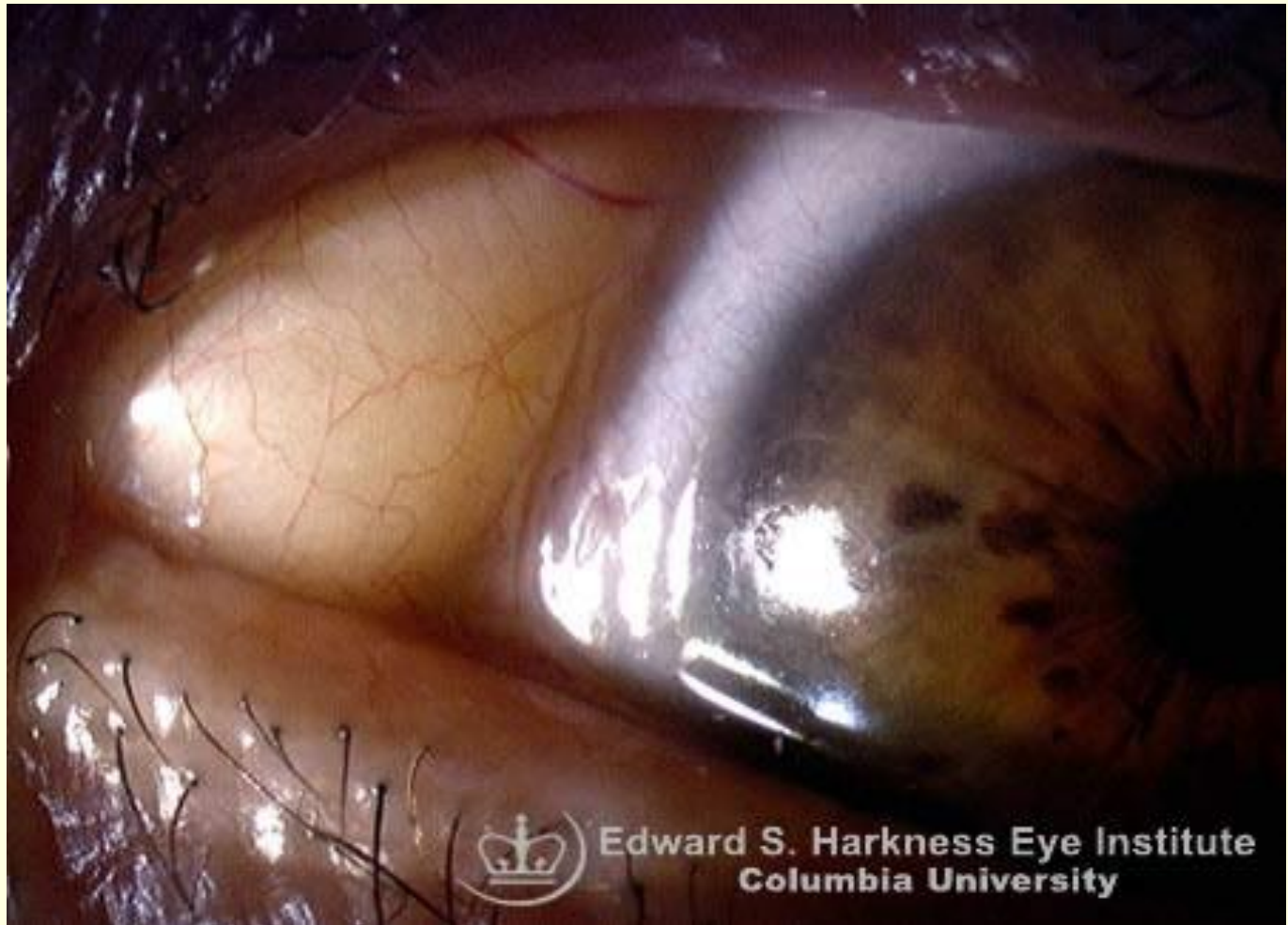
Limbální dermoid



Limbální dermoid



Dermolipom



Ektodermální dysplazie

→ abnormální zuby, chlupy, nehty, snížené pocení, chybění prstů (ectrodaktylie)

■ oční nálezy

→ atresie slzných cest, hypertelorismus, blefaritidy, suché oko, záněty rohovky

→ dysfunkce meibomských žláz

Dědičnost

Dědičnost

- **nauka o dědičnosti = Genetika**
 - základy moderní genetiky **J.G.Mendel**
 - 10% - 15% dědičné choroby oka
- **historie**
 - Hippokrates (4.stol.před Kristem) popsal šilhání v rodokmenu
 - Dalton (1798) barvoslepost + hemofilie
 - retinoblastom (1983) popsána mitotická buněčná porucha

Základní pojmy genetiky

- **hereditární**

 - geneticky podmíněná choroba nebo znak

- **kongenitální**

 - znak nalezený při narození

- **familiární výskyt**

 - choroba nebo znak se vyskytuje u více členů rodiny

Základní pojmy genetiky

- **gen**

- základní jednotka dědičnosti

- segment DNK, nositel jednoduchého znaku

- **genotyp**

- znaky podmíněné dědičností

- **fenotyp**

- vnější individuální znaky, na základě interakce

- mezi genotypem a vnějšími vlivy

Základní pojmy genetiky

- **peristáza**

→ součet vlivů vnitřních i vnějších působících na organismus v intra- i extrauterinním vývoji

- **peristatická variabilita**

→ schopnost organismu reagovat na tyto vlivy určitými změnami

- **peristatické faktory**

→ 45% vrozených vad oka (intra- a extrauterinní vlivy – anoftalmus, mikroftalmus, vrozená katarakta, vrozený glaukom, nystagmus)

Základní pojmy genetiky

- **geny**

- uspořádaný v chromozomech
- 23 párů u člověka

- **autozomní chromozomy**

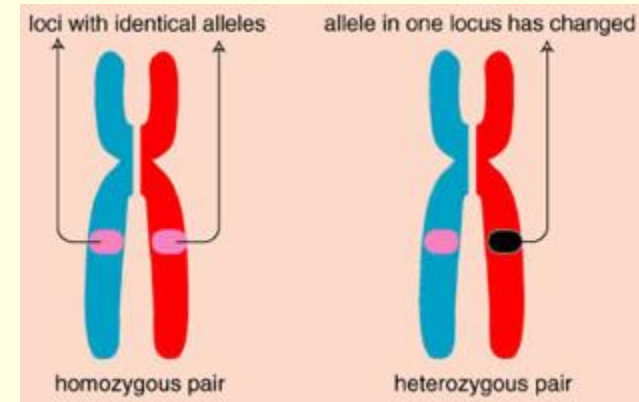
- 22 párů, kromě chromozomů X a Y

- **heterozomní chromozomy**

- 23. pár, pohlavní chromozomy
- u muže X a Y
- u ženy X a X

Základní pojmy genetiky

- **gamety**
→ otcovské a mateřské zárodečné buňky
- **zygoty**
→ splynutím gamet
- **allela**
→ místo genového páru na chromozomu
- **homozygot**
→ na jednom místě dvě stejné allele (AA, aa)
- **heterozygot**
→ 2 nestejně allele na jednom místě chromozomu (Aa)



Základní pojmy genetiky

- **dominantní gen**

- patologicky mutující gen v homo-
i heterozygotním postavení (AA, Aa)

- **recesivní gen**

- překryt normální alelou nebo
jsou obě alely stejné u homozygota (Aa,
aa)

- **dominantně dědičná choroba**

- vázána na dominantně heterozygotní
genotyp (Aa)

- **recesivně dědičná choroba**

- vázána na homozygotní genotyp
(aa, heterozygoti Aa obvykle normální)

Mendelovy zákony dědičnosti

■ dominantní typ dědičnosti

→ zdravý x nemocný 1 : 1

patologický znak přenášen přes generace
nemocný heterozygot + zdravý

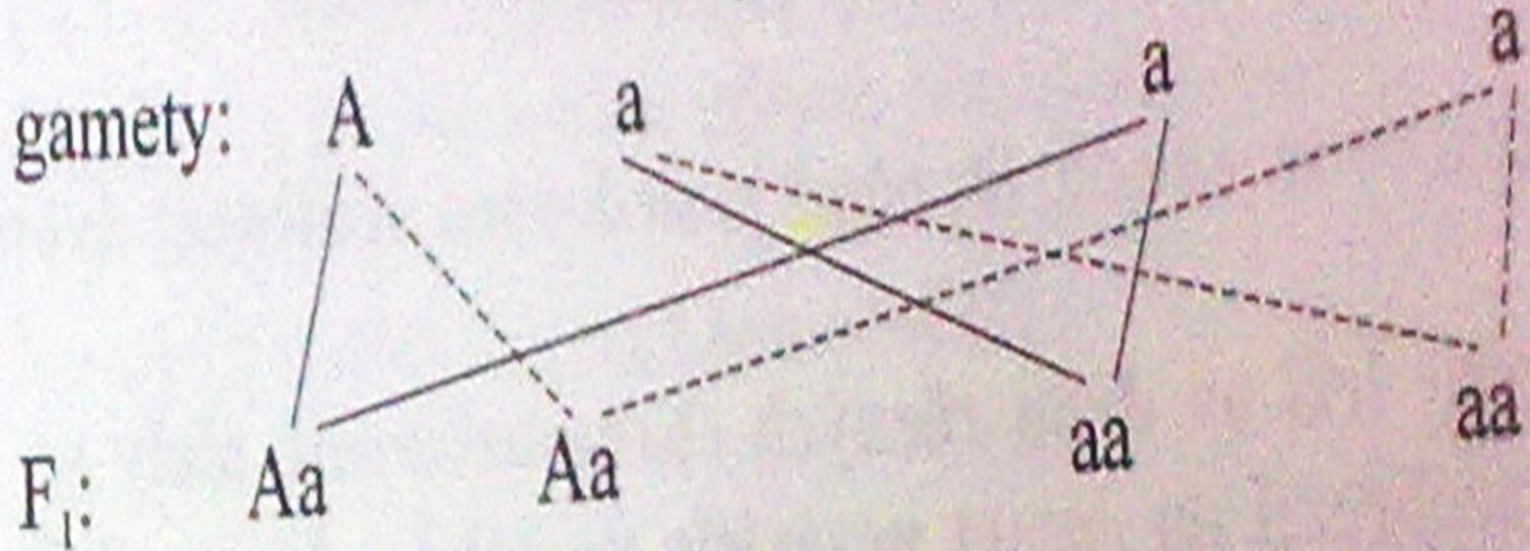
→ 50% dětí heterozygotně nemocných

→ 50% dětí homozygotně zdravých

Dominantní typ dědičnosti

křížení homozygota s heterozygotem

P: Aa x aa



Mendelovy zákony dědičnosti

- **recesivní typ dědičnosti**

- spojen s homozygoty

- **konduktoři**

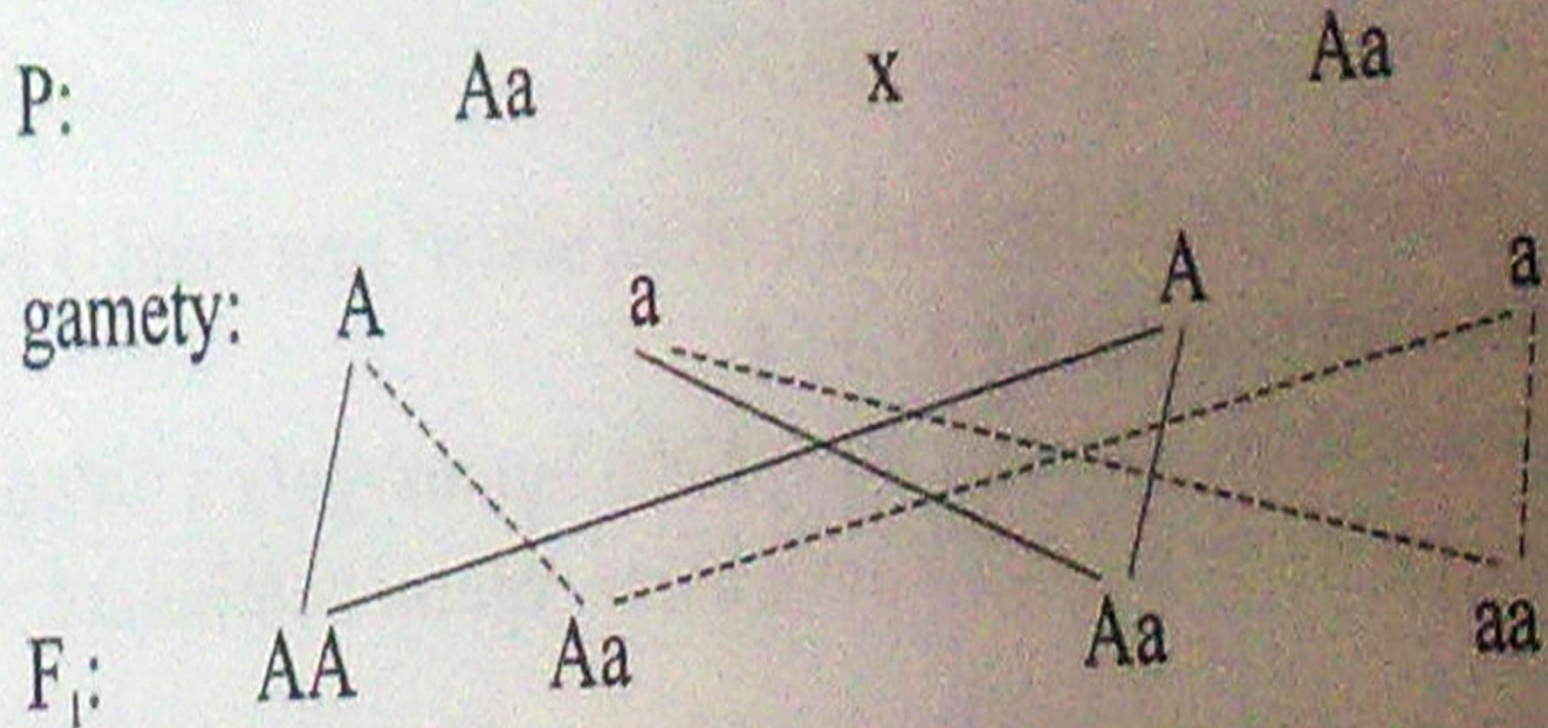
- fenotypicky normální heterozygoti

- při spojení 2 konduktorů =
 - 25% dětí nemocných
 - 25% dětí zdravých
 - 50 % dětí jsou konduktoři

-

Recesivní typ dědičnosti

křížení dvou heterozygotů



Mendelovy zákony dědičnosti

■ dědičnost vázaná na pohlaví

→ poměr potomků 50% na 50%

→ udržován poměr pohlaví v populaci

■ barvoslepost a hemofilie

1. gen z otce → jen na dceru → konduktorka

→ synové zdraví

2. otec postižen a matka nositelka genu →

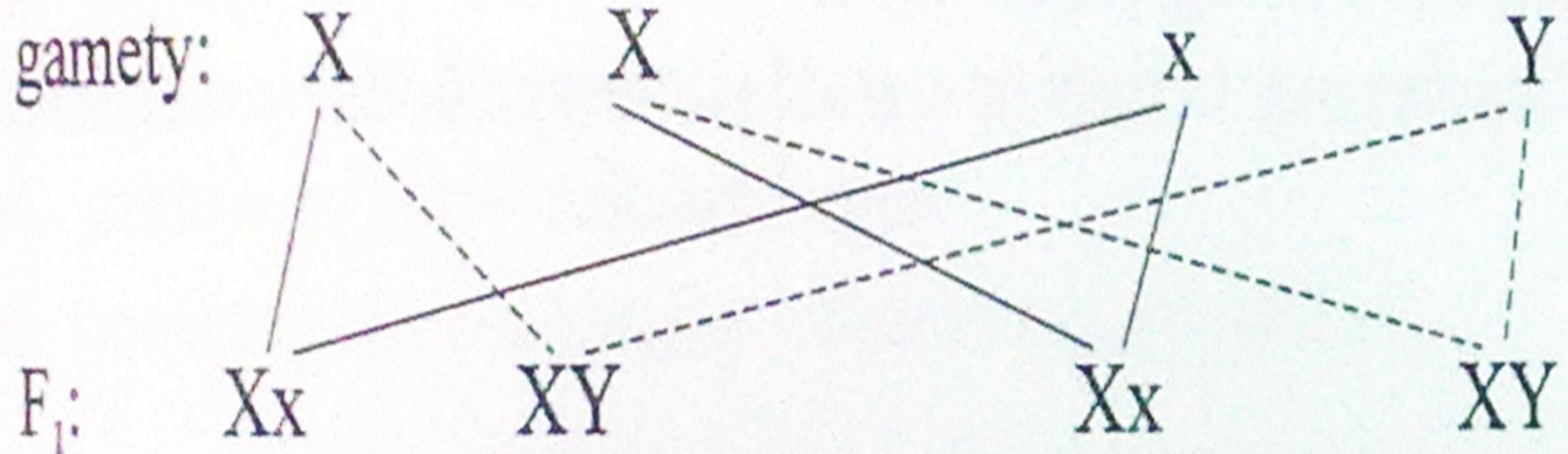
$\frac{1}{2}$ dcer nemocná, $\frac{1}{2}$ konduktorky, $\frac{1}{2}$ synů nemocná a $\frac{1}{2}$ zdravá

3. postižení oba rodiče → postižení všichni potomci

Přenos recesivního genu z otce na dceru

a) zdravá žena XX , nemocný muž xY :

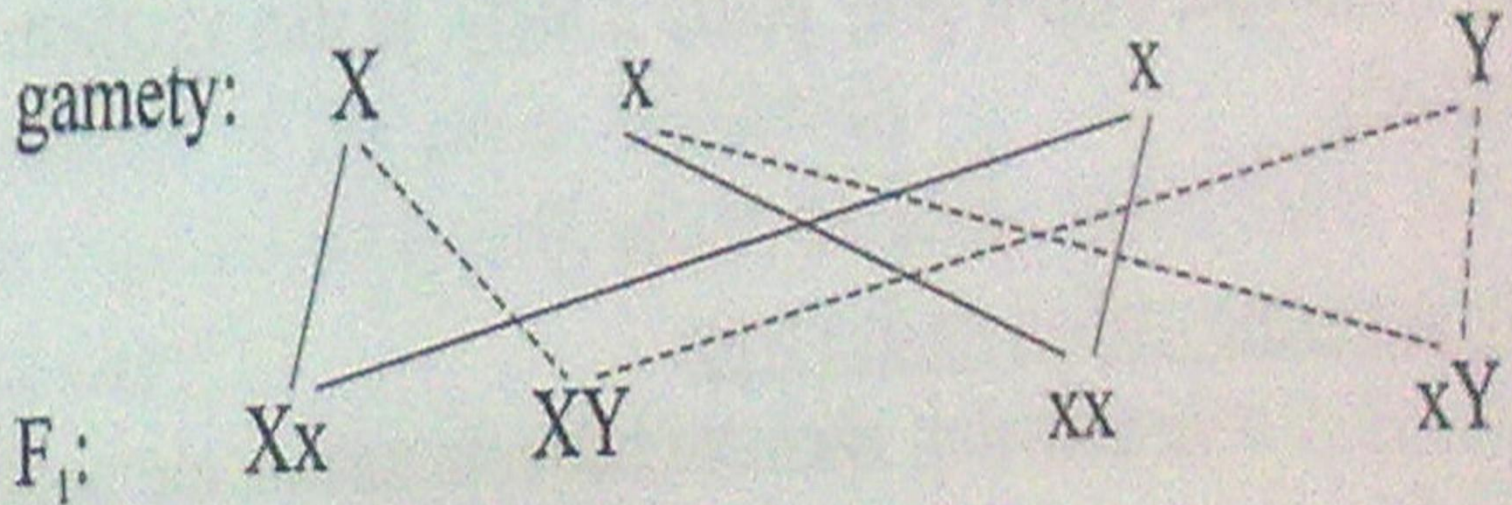
P: XX x Y



Matka konduktorka otec postižen

d) žena přenašečka Xx , muž nemocný xY :

P: Xx xY



Heterogenie a polygenie

■ heterogenie

- různě postižené geny vytvoří stejný znak
- heterogenně podmíněné choroby:
 - katarakta, pigmentová degenerace sítnice, krátkozrakost

■ polygenie

- jeden znak závisí na mnoha genech
- typické pro normální znaky
- geny mimo allelely

Základní pojmy genetiky

■ mutace

- náhlá změna v buňce
- mutace zárodečné buňky se dědí
- vyvolaná zářením nebo chemickou látkou

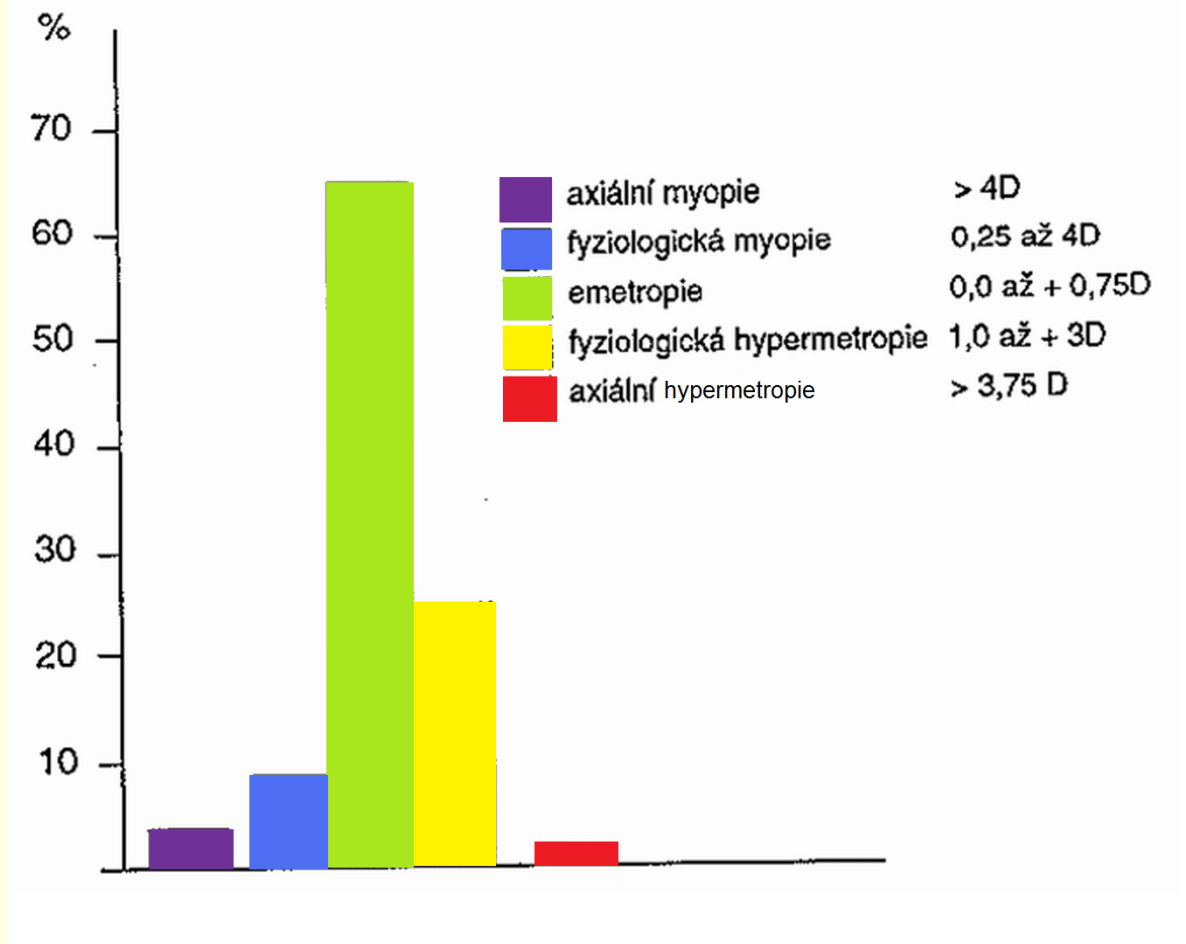
■ chromozomové aberace

- změny v počtu chromozomů
- změny ve hmotě chromozomů
- translokace chromozomů
- 2% anomálií, např. Downův syndrom

Dědičné faktory chorob oka

- **20% očních vad podmíněno geneticky**
 - refrakční vady založeny dědičně
 - výskyt refrakčních vad v populaci seřazen do binominální Gaussovy křivky
 - vysoká myopie a hypermetropie **recesivní** dědičnost
- **dědičné a vrozené oční choroby**
 - v 65 – 85% příčinou slepoty u dětí
 - v 30% příčinou slepoty u dospělých

Výskyt refrakčních vad v populaci



Dědičnost očních chorob

- **kolobomatózní anomálie**
 - dominantní dědičnost
 - anoftalmus, mikroftalmus – recesivní
- **Marfanův syndrom**
 - dominantní dědičnost
- **Marchesaniho syndrom**
 - Recesivní dědičnost
- **totální albinismus**
 - recesivní dědičnost
- **degenerace rohovky a změny velikosti rohovky**
 - recesivní i dominantní dědičnost
- **astigmatismus** → dominantní dědičnost

Dědičnost očních chorob

- **Primární glaukom**

 - recesivní dědičnost

- **katarakta**

 - dominantní dědičnost, součást dalších syndromů, 30% vrozených je hereditární

- **barvoslepost**

 - dědičnost vázaná na pohlaví

 -

Dědičnost očních chorob

- **Leberova atrofie optiku**
→ recesivní dědičnost
- **retinoblastom** (oboustranný)
→ nepravidelná dominantní dědičnost
→ jednostranný – somatická mutace (55%)

Vrozené anomálie postihující celé oko

■ **anoftalmus**

→ vrozeně malé oko v orbitě

→ spojeno s trisomií 13. chromozomu
(následek

užívání thalidomidu v graviditě,
dominantní d.

■ **kyklopie**

→ obě orbity spojeny do jediného otvoru ve
středu lebky se zbytkem rudimentárních
očí

→ vrozená anomálie neslučitelná se životem

Kyklopie



Cyclopia
M. Baraitser, R. Winter, A Colour
Atlas of Clinical Genetics, 1983.

Vrozené anomálie postihující celé oko

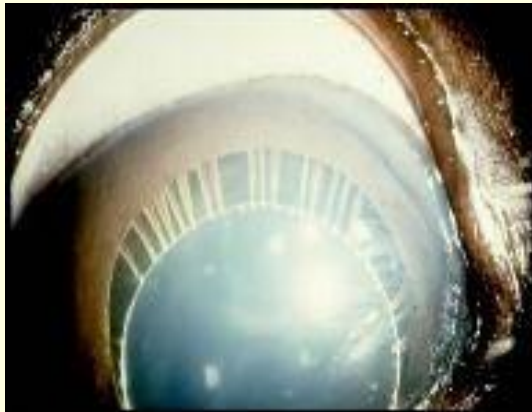
■ mikroftalmus

- vrozeně malá oční koule + další anomálie
- zákaly rohovky, katarakta, mikrofakie, sférofakie, vysoká hypermetropie
- součást vroz. rubeolozního syndromu

■ kryptoftalmus

- kůže čela překrývá oči, výskyt jedno- i oboustranný, často syndaktylie, rozštěp patra, anomálie moč. ústrojí, dominantní d.

Vrozené anomálie oka- mikroftalmus



Základní pojmy genetiky - opakování

■ dominantní gen

→ patologicky mutující gen v homo-
i heterozygotním postavení (AA, Aa)

■ recesivní gen

→ překryt normální alelou nebo
jsou obě alely stejné u homozygota (Aa,
aa)

■ dominantně dědičná choroba

→ vázána na dominantně heterozygotní
genotyp (Aa)

■ recesivně dědičná choroba

→ vázána na homozygotní genotyp
(aa, heterozygoti Aa obvykle normální)

Přehled vrozených anomálií jednotlivých částí oka

1. **Vrozené anomálie víček**
2. **Vrozené anomálie rohovky**
3. **Vrozené anomálie duhovky**
4. **Vrozené anomálie čočky**
5. **Vrozené anomálie sklivce a hyaloidního systému**
6. Dědičné funkční postižení sítnice
7. Vrozené postižení sítnice
8. Vrozené postižení cévnatky
9. Makulární degenerace
10. Vrozené anomálie zrakového nervu
11. Dědičné postižení očních svalů

1 Vrožené anomálie víček

- **kolobom víčka**

- Aberace 22. chromozomu

- Dominantní dědičnost



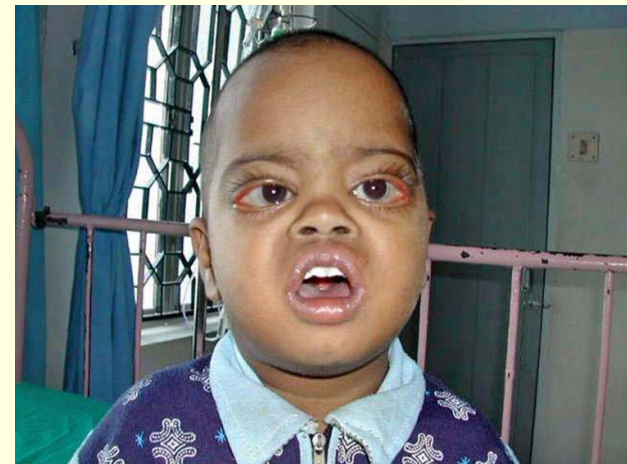
Epikantus

- **Epikantus** -
dominantní d.
- Downův syndrom



Entropium a ektropium

- vrožené entropium a ektropium - dominantní d.



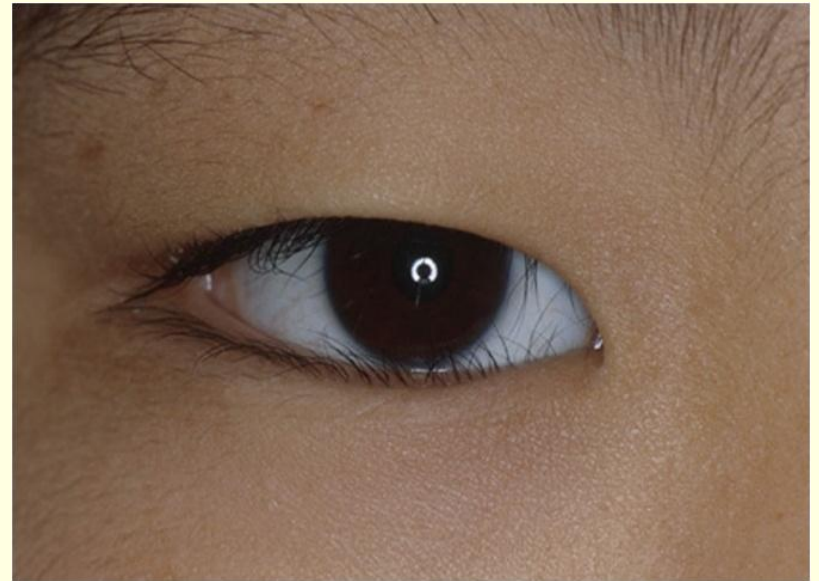
Ankylobrefaron

- **ankyloblefaron** –
dominantní d.



Epiblefaron

- **epiblefaron** –
dominantní d.



Vrozená ptóza

- **vrozená ptóza** –
dominantní d.

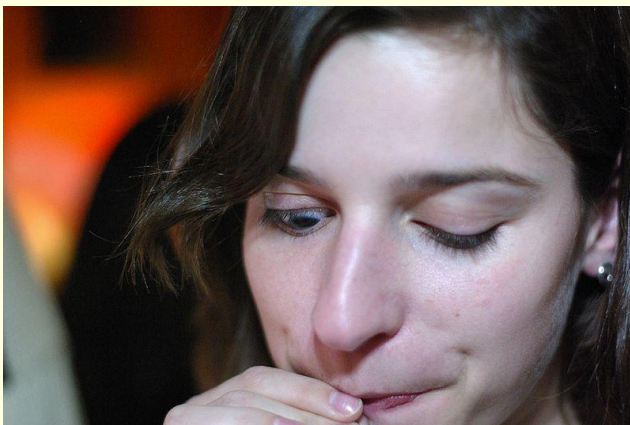


Marcus-Gunnův syndrom

- **Marcus-Gunnův syndrom**

→ zvednutí víčka a otevření oka při žvýkání,

spojeno s ptózou víčka, dominantní d.



Distichiáza

- **distichiáza** – růst řas ve více řadách
- Dominantní d.



2 - Vrozené anomálie rohovky

- **microcornea** – dominantní d.
- **megalocornea** – průměr 12-15mm, spojeno s Marfanovým syndromem, dědičnost vázaná na X-chromozom



Keratoconus

- **keratoconus** –
ektázie rohovky,
častěji u žen,
dominantní d. nebo
recesivní d.



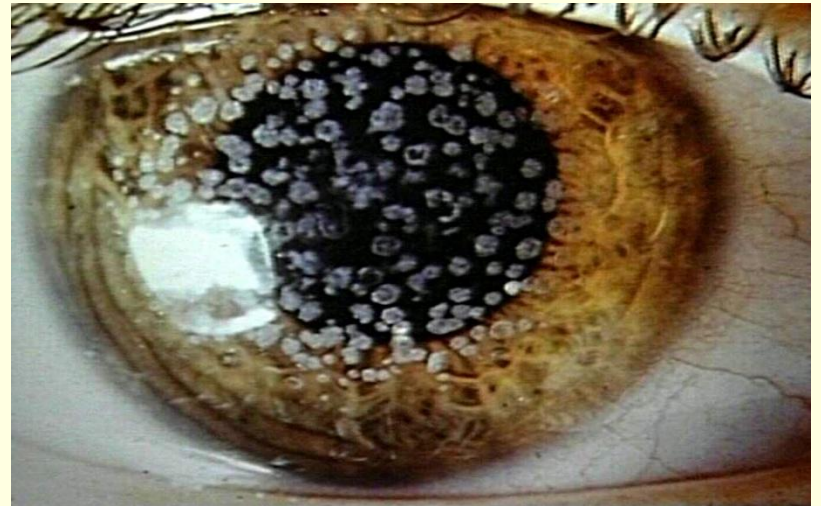
Cornea plana

- **cornea plana** – dominantní d. nebo recesivní d.



Dystrofie rohovky

- **granulární dystrofie**
– dominantní d.



Makulární dystrofie rohovky

- makulární dystrofie
– recesivní d.



Mřížková dystrofie

- **mřížková dystrofie**
– dominantní d.

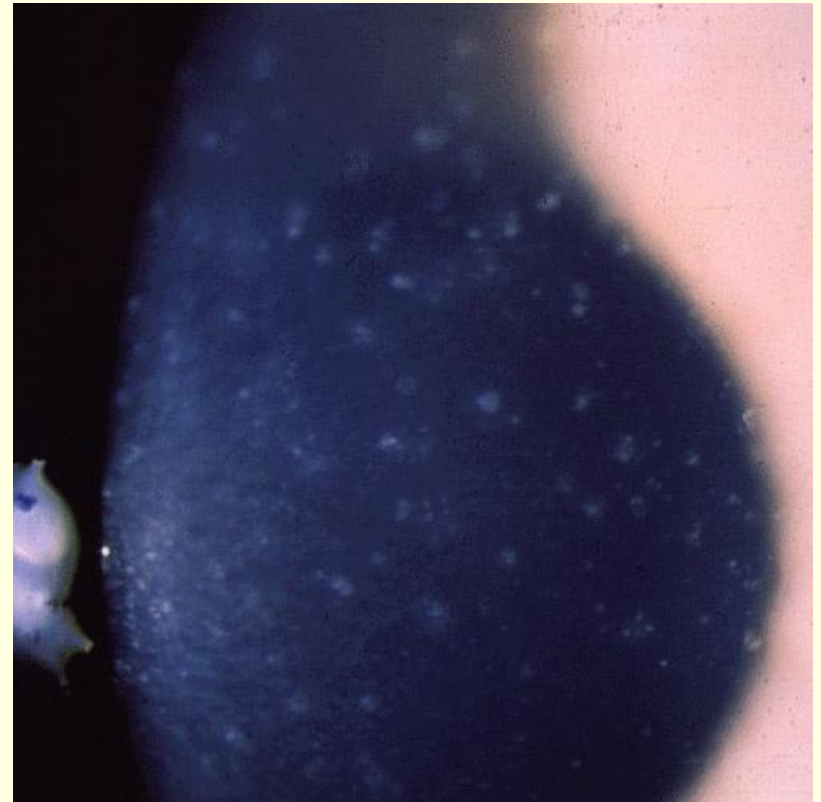


Stromální dystrofie rohovky

	granulární dystrofie	makulární dystrofie	mřížková dystrofie
dědičnost	AD	AR	AD
vznik depozit	1. dekáda	1. dekáda	1. dekáda
klinické projevy	3. dekáda, symptomaticky	1. dekáda	2. dekáda
ovlivnění vizu	4.–5. dekáda	1. dekáda	2.–3. dekáda
recidivující eroze	vzácně	často	velmi často
typ opacifikací	diskrétní s ostrými okraji	neostré okraje, splývající	ostré linie v podobě transparentních teček a linií
umístění opacifikací	centrálně, ve středním stromatu, limbus bez postižení	centrálně zasahující až k limbu, postižení endotelu	centrálně, limbus bez postižení
tloušťka rohovky	normální	protenčená	normální
akumulační materiál	fosfolipidy a mikrofibrilární proteiny	glykozaminoglykany	amyloid
charakteristické známky	průhledná limbální zóna	zákaly více u limbu, tenká rohovka	mřížkovité linie patrné v zástinu

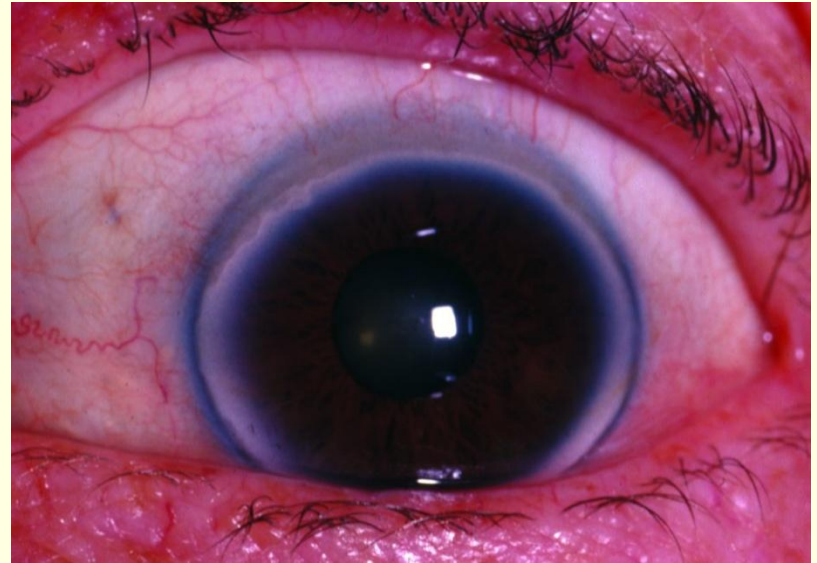
Meesmanova epiteliální dystrofie

- **epiteliální dystrofie**
 - dominantní d.
- – Meesmanova juvenilní hereditární dystrofie



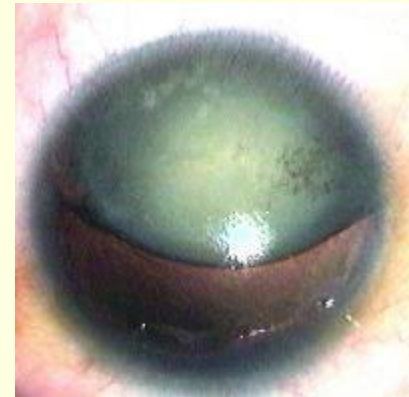
Embryotoxon anterior

- **přední embryotoxon**
 - recesivní d.
 - začátek ve 2. dekádě, snížení transparenence rohovky, léčba – transplantace



3 Vrozené anomálie duhovky

- **kolobom** –
dominantní d.



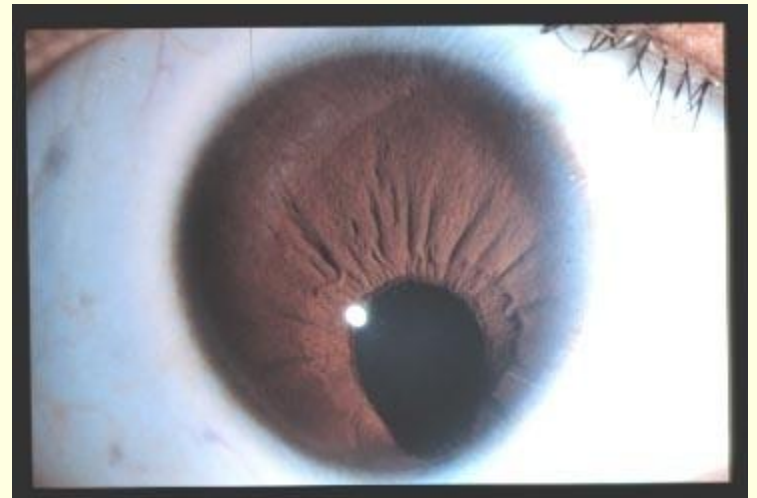
Polycoria

- **polycoria** - několik zornic, dominantní d.



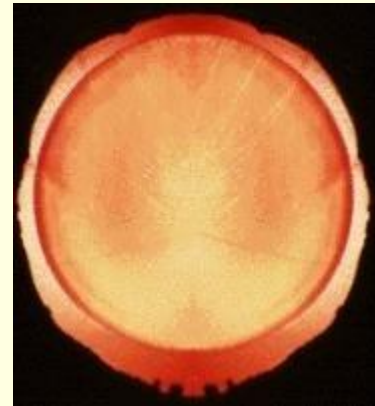
Korektopie

- **korektopie** –
excentrické umístění
zornice



Aniridie

- **aniridie** – spojeno s kataraktou, makulární aplázií, nystagmem, dominantní d.



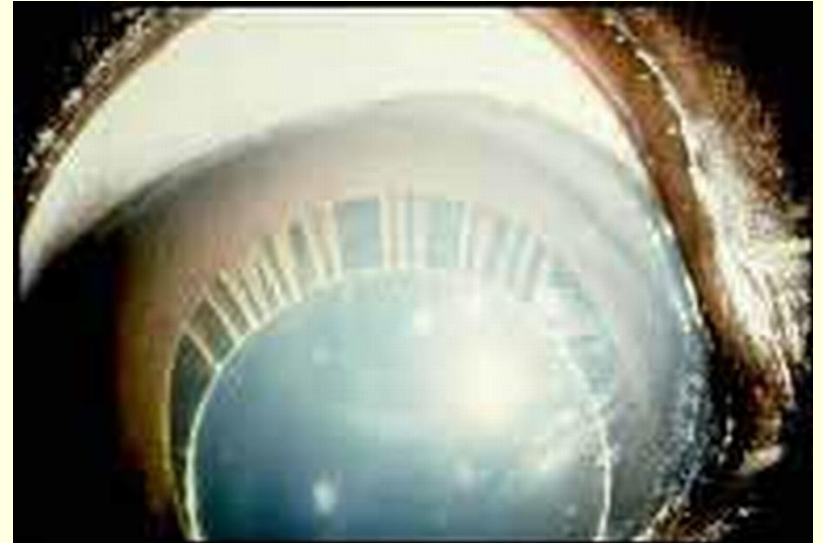
Heterochromie

- **heterochromie duhovky** – jedno-i oboustranná, spojena se Sturge-Weber syndromem, dominantní d.



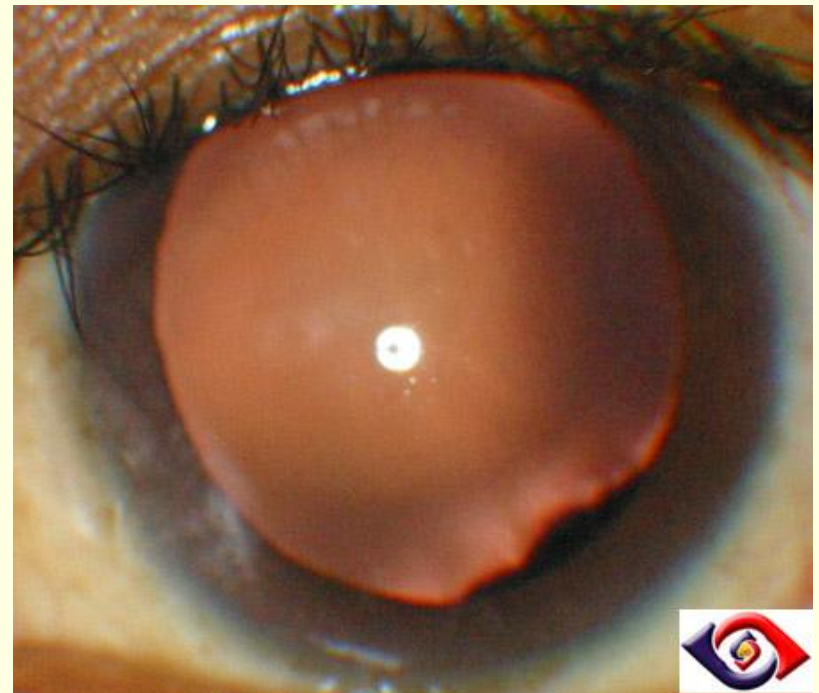
4 Vrožené anomálie čočky

- microphakia(spherophakia) – recesivní d.



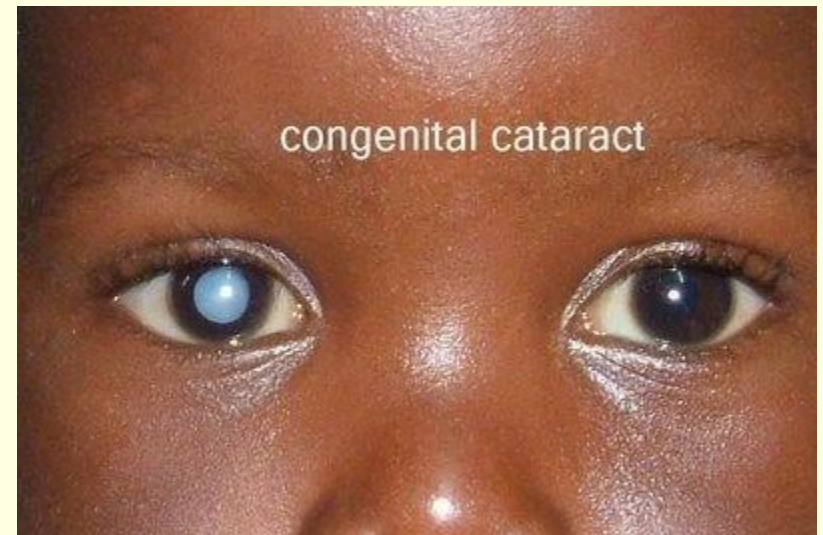
Kolobom čočky

- kolobom čočky -
dominantní d.



Vrozená katarakta

- kongenitální katarakta – dominantní d., recesivní d.



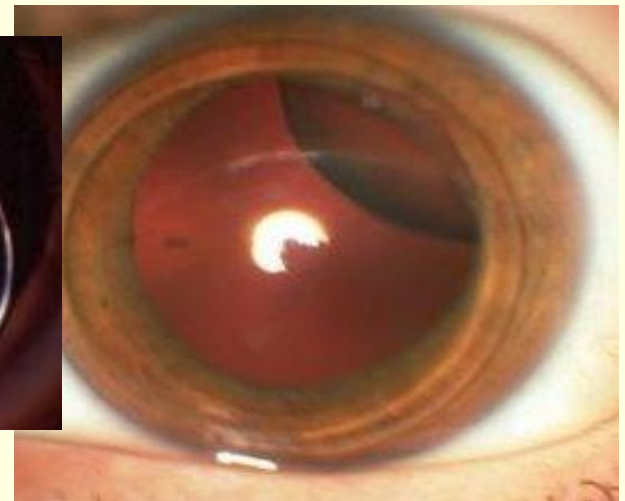
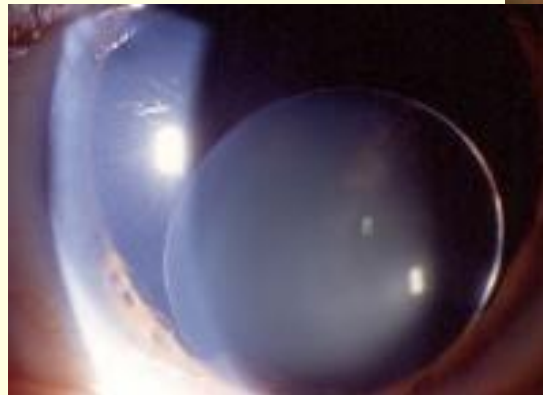
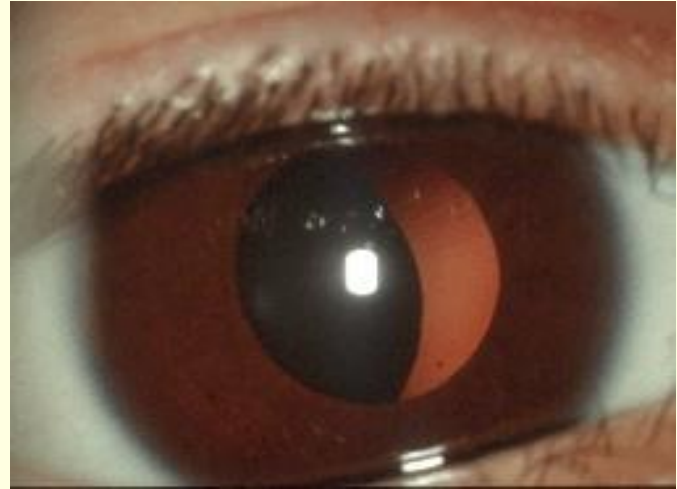
Lenticonus

- **lenticonus** – kónické vyklenutí předního nebo zadního pólu čočky, dominantní nebo recesivní d.



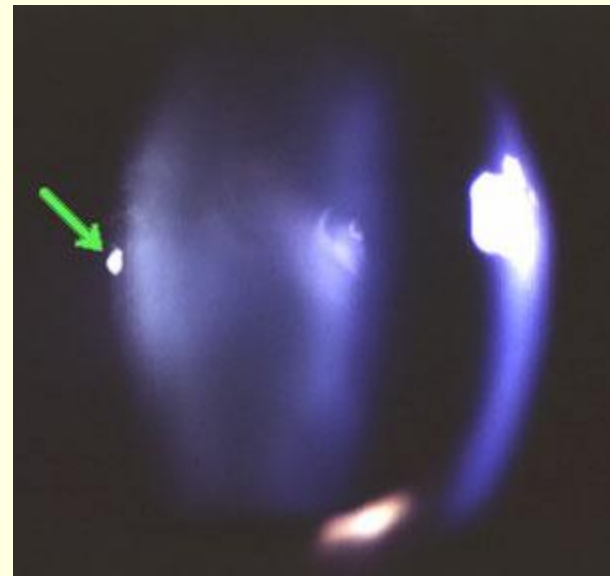
Ektopie oční čočky

- **ektopie čočky** –
izolovaně nebo ve
spojení se syndromy
Marfan a
Marchesani



5 Vrožené anomálie sklivce a hyaloidního systému

- **Mittendorfovův bod**



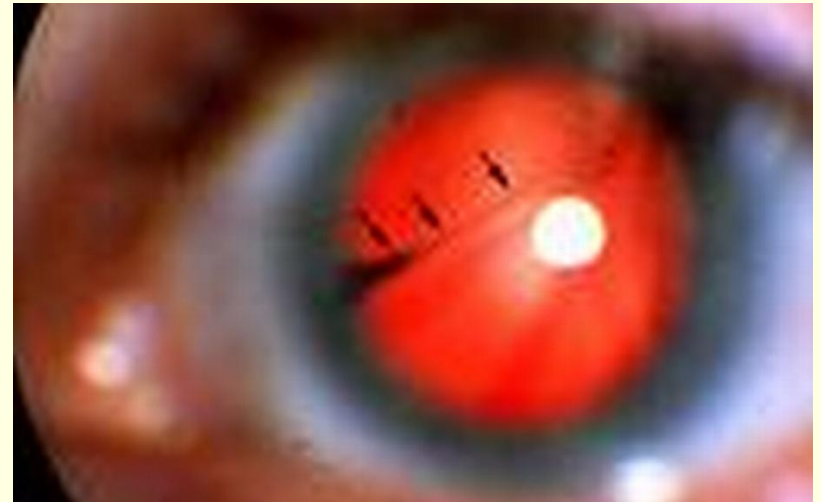
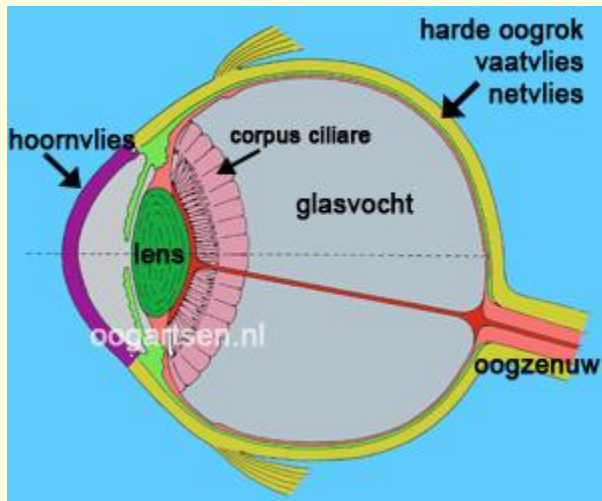
Persistence primárního sklivce

- persistence primárního hyperplastického sklivce



Persistentní arteria hyaloidea

- persistence a. hyaloidea



Přehled vrozených anomálií jednotlivých částí oka

1. **Vrozené anomálie víček**
2. **Vrozené anomálie rohovky**
3. **Vrozené anomálie duhovky**
4. **Vrozené anomálie čočky**
5. **Vrozené anomálie sklivce a hyaloidního systému**
6. **Dědičné funkční postižení sítnice**
7. **Vrozené postižení sítnice**
8. **Vrozené postižení cévnatky**
9. **Makulární degenerace**
10. **Vrozené anomálie zřakového nervu**
11. **Dědičné postižení očních svalů**

6 Dědičné funkční postižení sítnice

- **kongenitální stacionární noční slepota (esenciální nyktalopie)** – dominantní, recesivní a X- d.
snížení až vymizení skotopického ERG, častá myopie a amblyopie
- **Oguchiho choroba** - recesivní d., šedobělavé zbarvení sítnice na světle, ve tmě nabývá sítnice normálního růžového zbarvení (Mizuův fenomén)

Dědičné funkční postižení sítnice

- **poruchy barvocitu** – recesivní d.

- **čípková monochromazie** – dobré zrak. funkce

- **tyčinková monochromazie** – amblyopie, nystagmus, totální absence barvocitu, noční

- vidění normální, vysoké refrakční vady, chybí čípkový ERG

Dědičné funkční postižení sítnice

- **poruchy barvocitu** – d. vázaná na X

- dichromazie

- anomální trichromazie

- podle druhu postižené barvy

- **protan-**, **deuteran-**, **tritan** -

Dědičné funkční postižení sítnice

- **achromatopsie** -- recesivní d.
amblyopie, nystagmus, světloplachost,
nizká zraková ostrost,
chybí fotonický ERG,
totální barvoslepost

7 Vrozené postižení sítnice

- **juvenilní retinoschíza** – X- d.

progresivní,
degenerativní,
oboustranné
postižení,
rozštěpení listů
sítnice, lokalizace
temporálně
dole, komplikováno
krvácením do
sklivce



Vrozené postižení sítnice

- **Heredodegenerativní onemocnění sítnice**
- vrozená postižení periferie sítnice a makuly
dědičnost: r.d., d.d., X – d.

Vrozené postižení sítnice

- pigmentová degenerace sítnice – r.d., d.d.
příznaky:
šeroslepost,
omezení zorného pole, pokles vidění
klinicky: nevýbavný ERG, pigmentace tvaru kostních buněk na sítnici

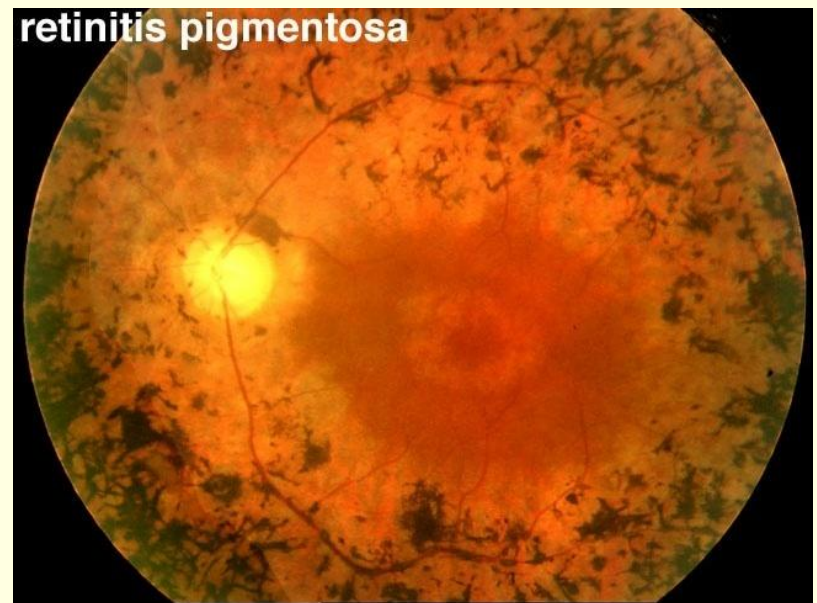


Fig. 12b. Fundus photo of a patient with retinitis pigmentosa.

Vrozené postižení sítnice

- pigmentová degenerace sine pigmento – r.d.
chybí pigmentace na sítnici, jinak stejné příznaky a nevýbavný ERG

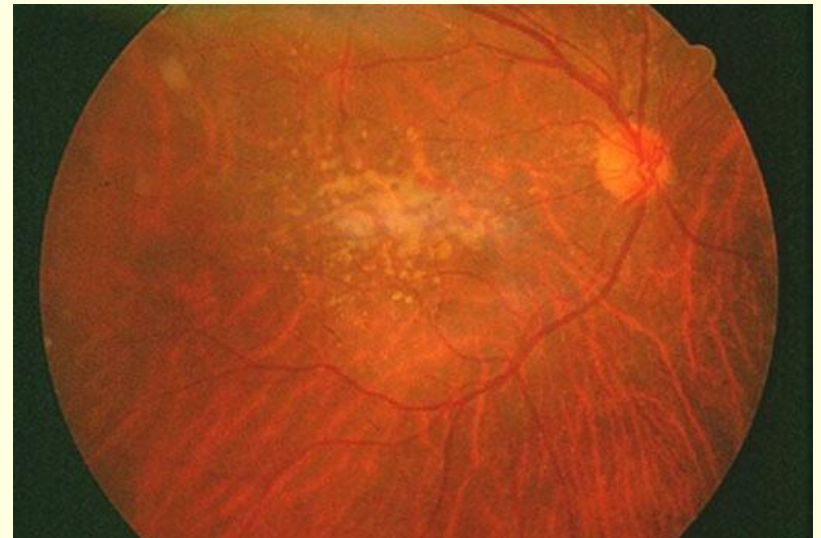
Vrozené postižení sítnice

- **retinitis punctata albescens** - r.d.
příznaky podobné jako u pigmentové degenerace, na sítnici bělavé tečky
- **fundus albipunctatus** – r.d.
noční slepota, šedobělavá ložiska na sítnici, ERG fyziologické



Vrozené postižení sítnice

- **fundus flavimaculatus** – r.d.
běložlutá ložiska na
zadním pólu oka,
postupný
pokles vidění a
abnormální ERG



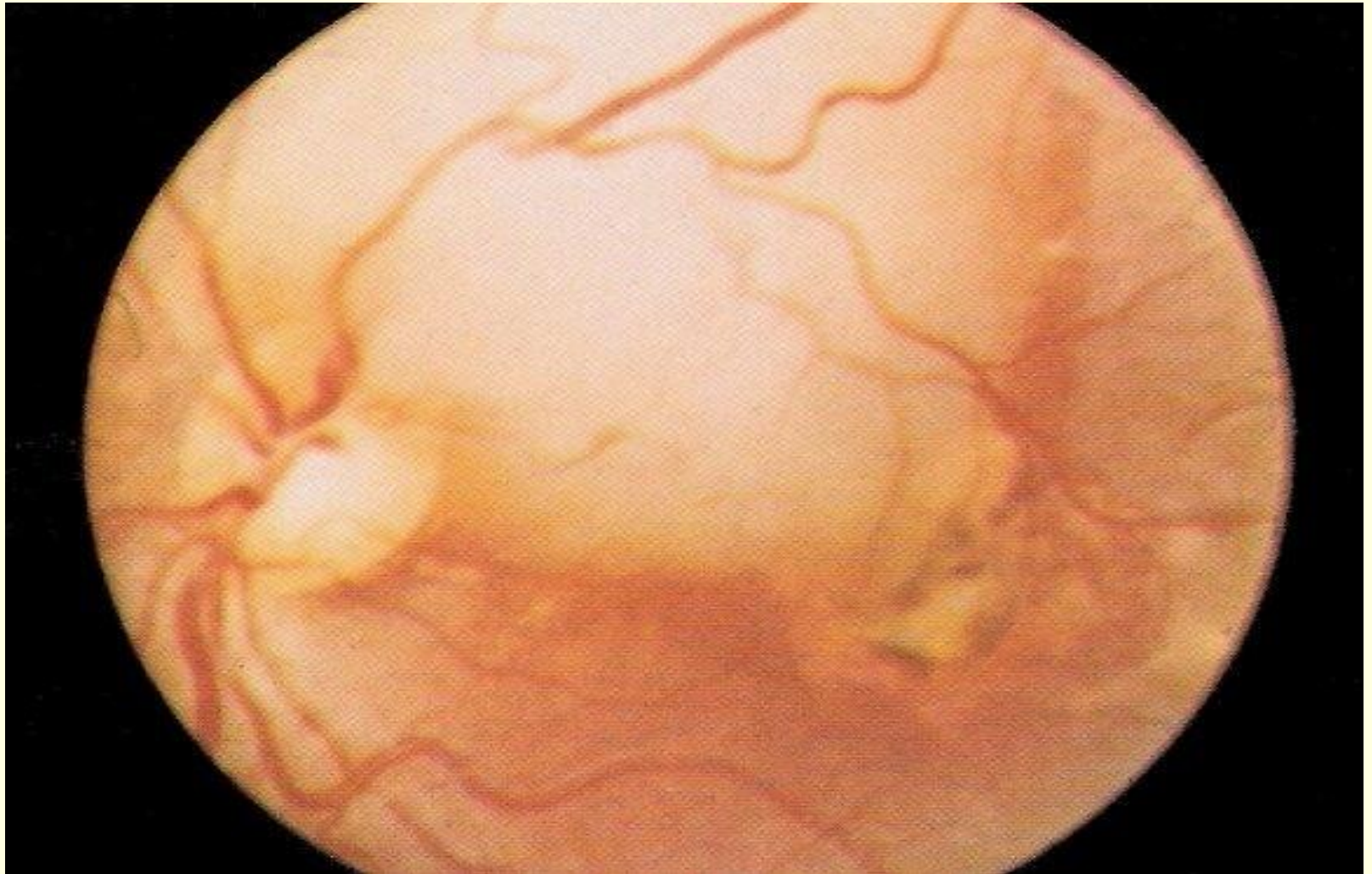
Vrozené postižení sítnice

- **retinoblastom** - d.d.

maligní novotvar (nádor) sítnice z jaderné vrstvy, ve 25% je postižení oboustranné, amaurotické kočičí oko, leukokorie, extrabulbární růst a metastazování , přežívání dobré, v dospělosti častější jiné nádory



Retinoblastom

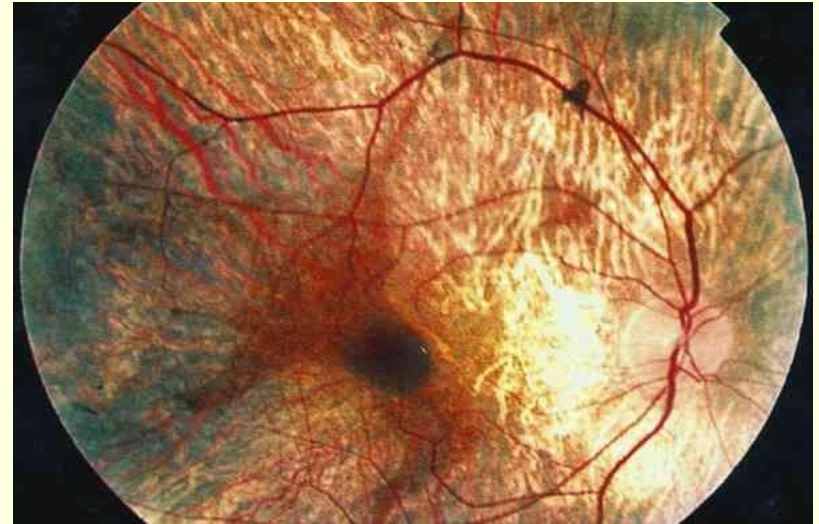


Retinoblastom – extrabulbární růst



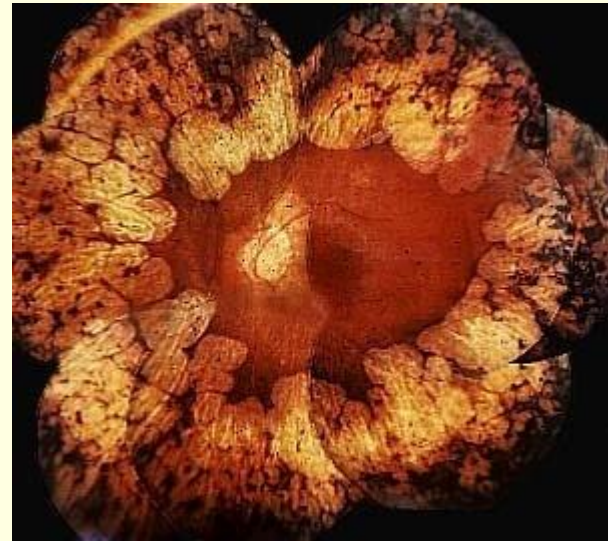
8 Vrozené postižení cévnatky

- **choroiderémie** - X.d.
poruchy barvocitu a pigmentové změny až vymizení cévnatky, šeroslepost, defekty zorného pole, vymizelý ERG a ztráta zraku kolem 50. roku věku



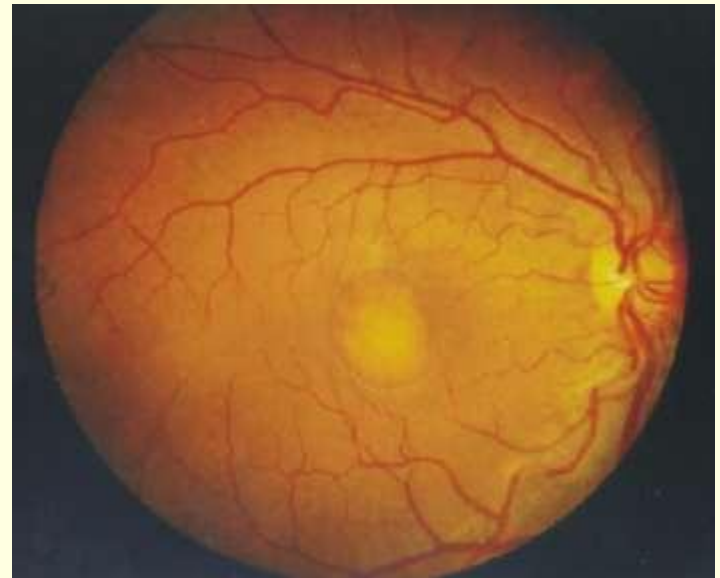
Vrozené postižení cévnatky

- **atrophia gyrata** –
r.d., d.d.
noční slepota,
progresivní úbytek
zorného pole,
pigmentové změny s
bledým očním
pozadím, ale
normální makula a
terč ZN



9 Makulární degenerace

- **vitelliformní degenerace (Bestova choroba)**- d.d.
 1. stádium - žloutkovitá léze v makule, dobrý vizus
 2. stádium – pseudohypopyon (rozpůlená broskev), progresse poklesu vidění a porucha barvocitu
 3. stádium míchaných vajec – pigmentové změny v makule, další pokles vidění až k praktické slepotě
abnormální EOG



Vitelliformní degenerace



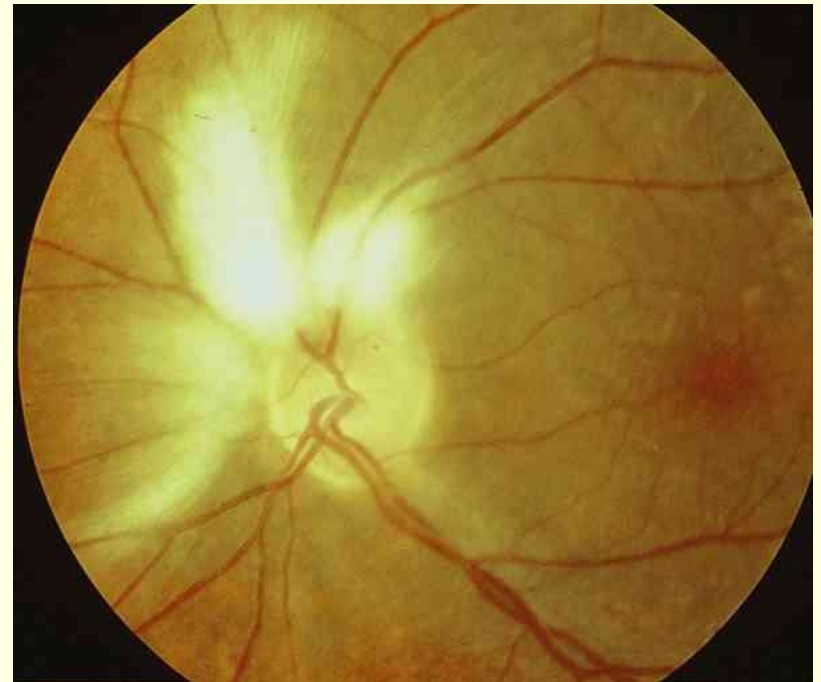
Makulární degenerace

- **Stargardtova degenerace**- r.d., d.d.
rychlý pokles centrálního vidění, mezi 8-18
rokem věku
makula vzhledu tepaného bronzu,
„with flecks“ nebo „without flecks“
abnormální EOG



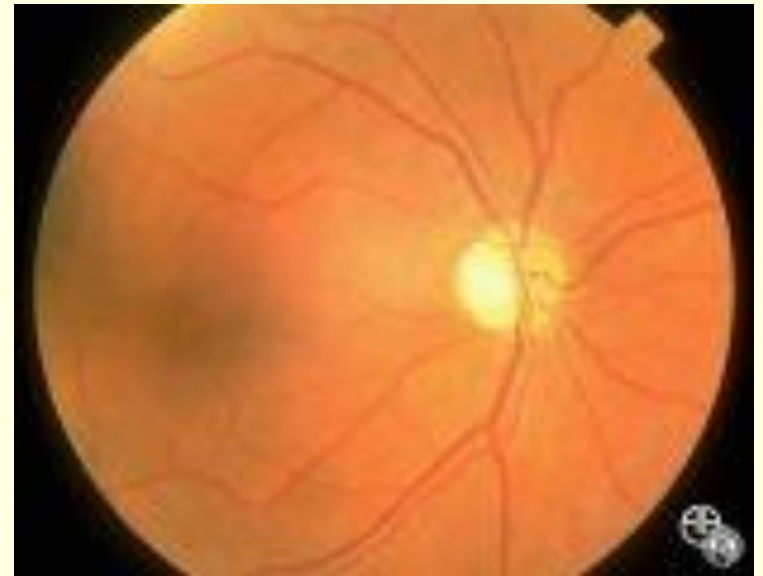
10 Dědičné onemocnění zrakového nervu

- **fibrae medullares**-
d.d., obvykle
jednostranné,
spojeno s myopií
nebo
neurofibromatosou
- **vrozená atrofie
optiku** – r.d., d.d.,
slabozrakost,
nystagmus



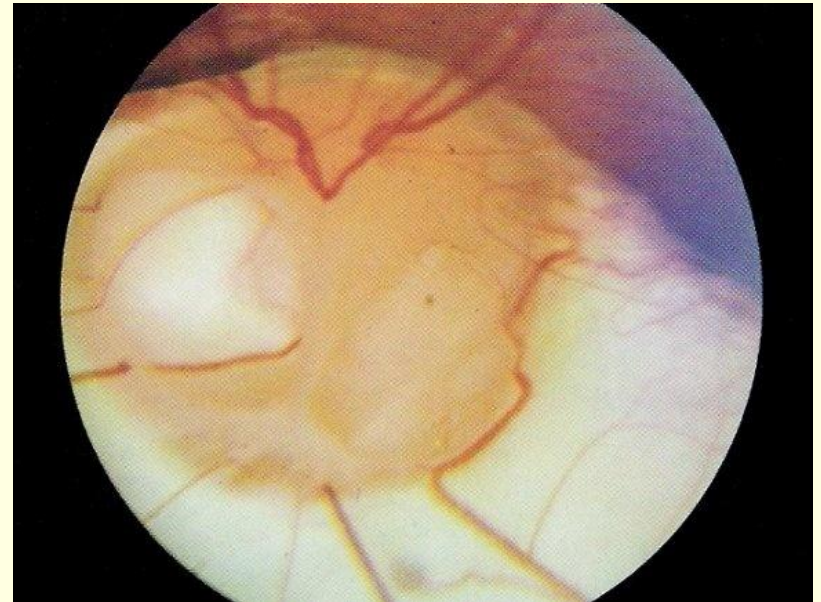
Vrozená atrofie zrakového nervu

- aplázie nebo hypoplázie optiku – spojeno s mikroftalmem nebo kyklopií

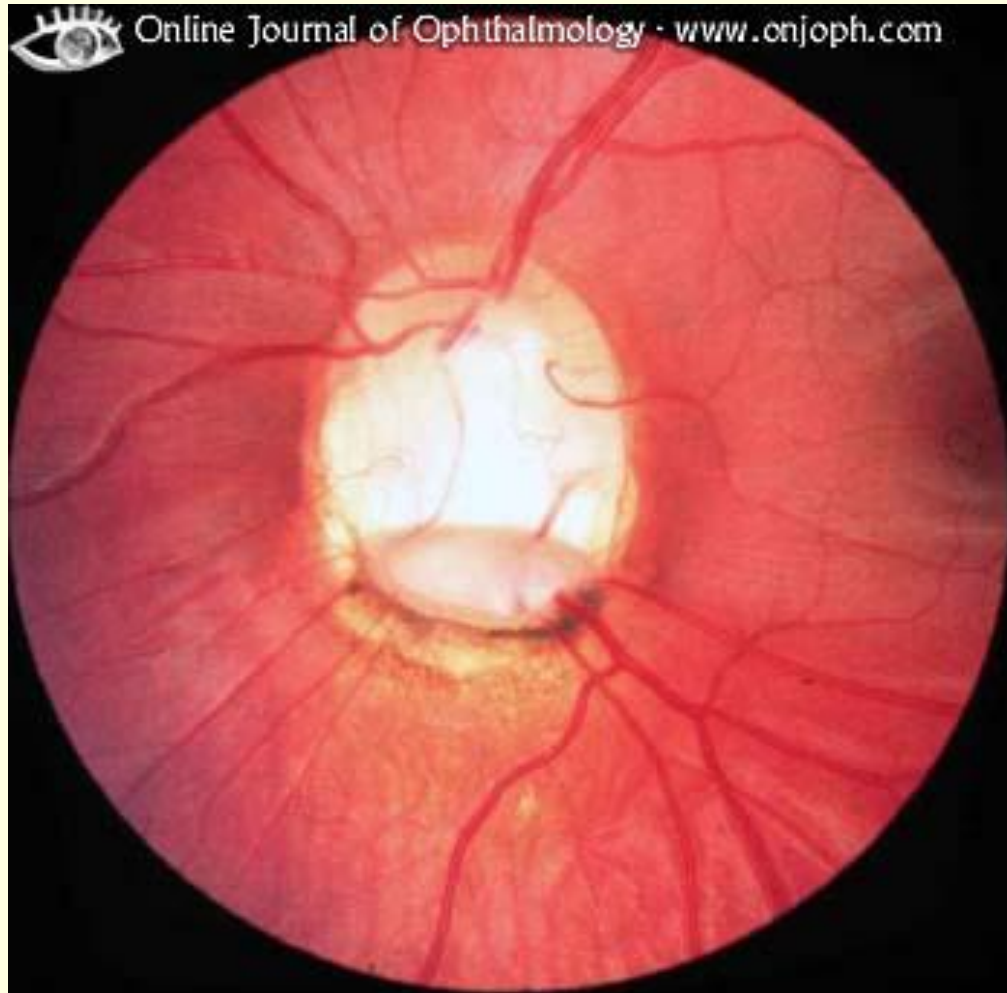


Kolobom zrakového nervu

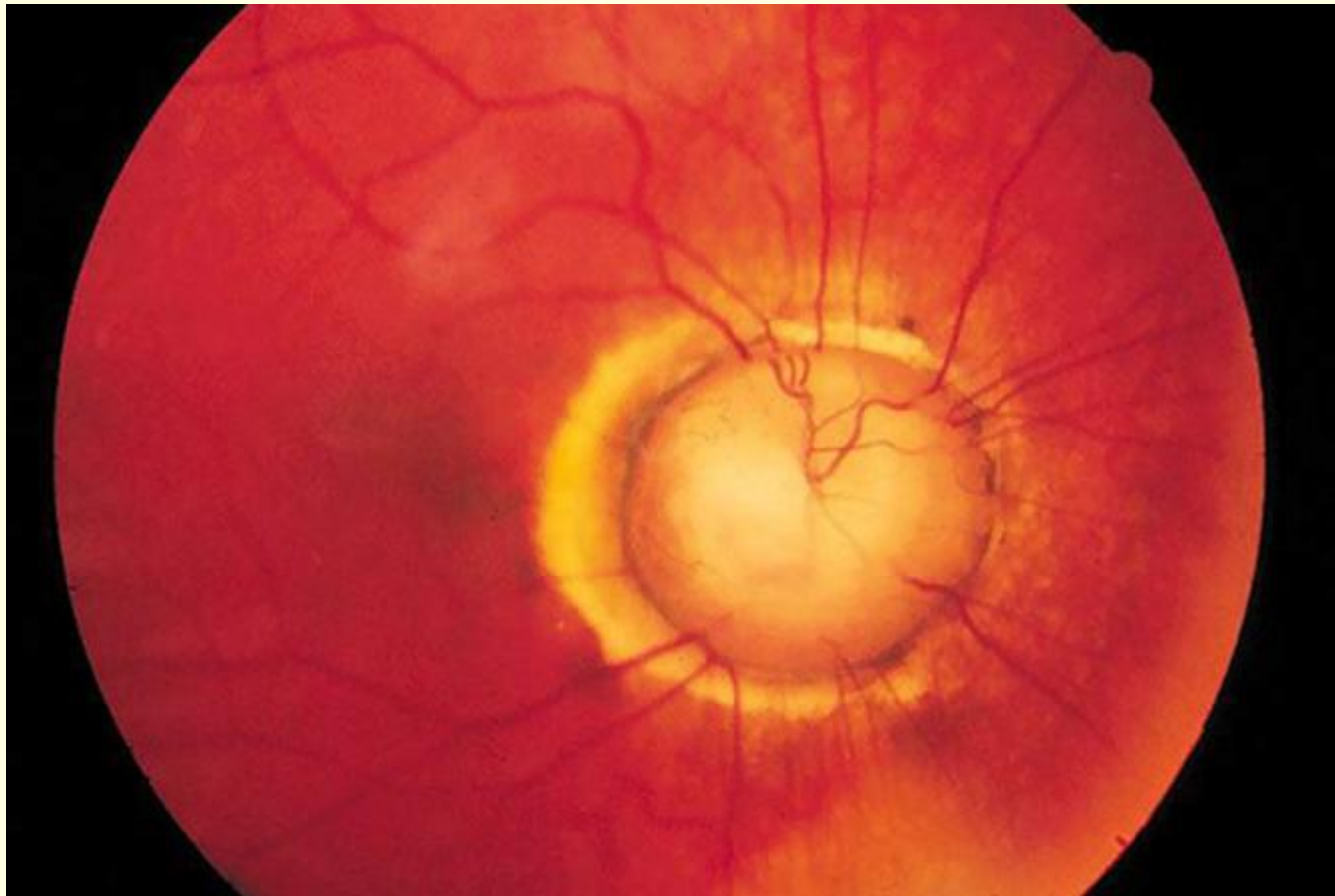
- kolobom zrakového nervu - spojeno se slabozrakostí
- situs inversus – obrácení očního pozadí
- abnormální EOG



Kolobom zrakového nervu



Kolobom zrakového nervu



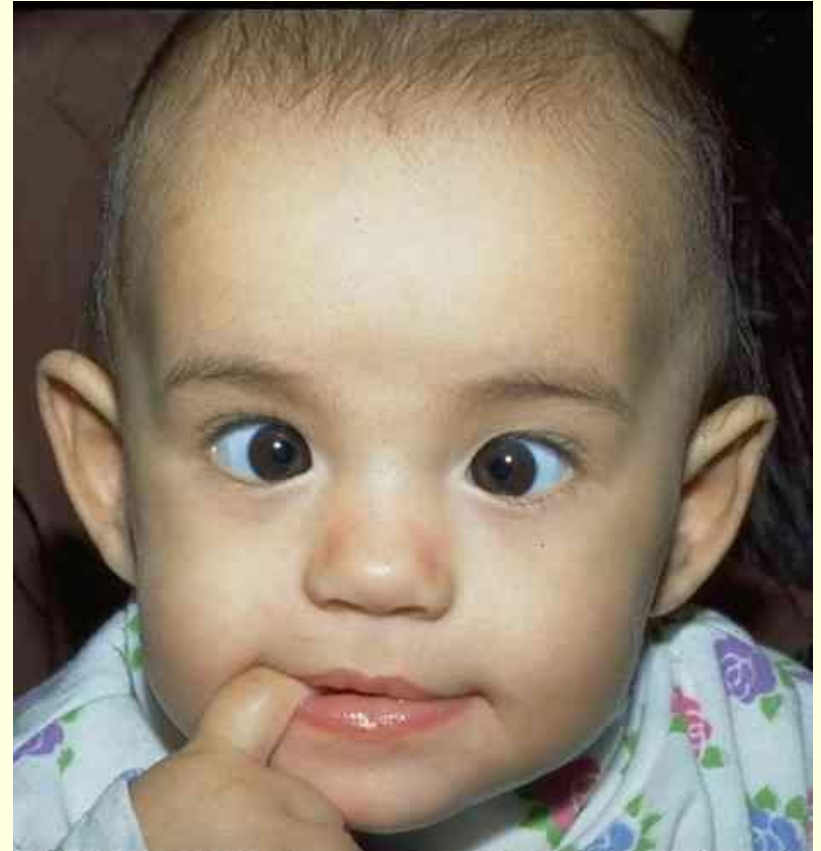
1 1 Dědičné postižení očních svalů

- **vrozená ptóza**- d.d., obvykle jednostranné, může být spojeno s obrnou m.recti super.
- **Duanův syndrom** – d.d., obvykle jednostranný, omezení abdukce a zúžení oční štěrbinu při addukci oka



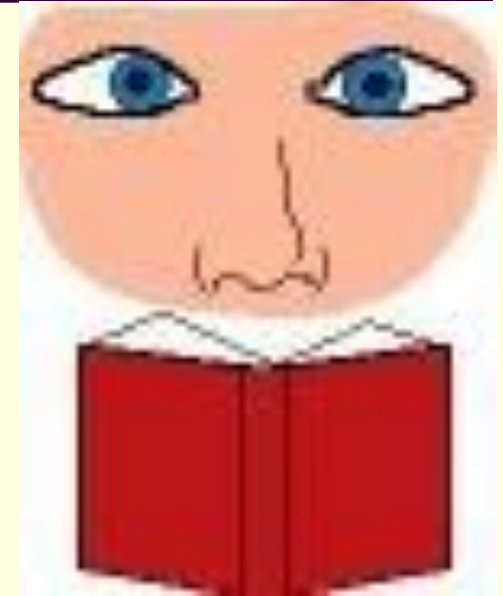
Dědičné postižení očních svalů

- **syndrom Marcus - Gunn**
– jednostranná ptóza spojená se zvednutím víčka při otevření úst, d.d.
- **kongenitální esotropie** –
d.d., značné konvergentní šilhání bez přítomnosti refrakční vady
- **vrozený nystagmus** –
d.d., r.d., spojena s dalšími defekty CNS



Dědičné postižení očních svalů

- **akomodativní esotropie** - d.d., obvykle hypermetropie, začátek ve 2-3 letech
- **strabismus fixus** – konvergence očí, způsobeno nahrazením m. r. int. fibrózními pruhy



Dědičné postižení očních svalů

- progresivní svalová dystrofie (chronická progresivní zevní oftalmoplegie) – d.d., oboustranná ptóza a zevní oftalmoplegie, spojeno s pigmentovou degenerací sítnice, abnormalitami srdce



Chronická progresivní zevní oftalmoplegie



Dědičné refrakční vady

- **vysoká hypermetropie** - d.d.
- **vysoká myopie** – d.d., r.d., progresivní, začátek v předškolním věku, může být i jednostranná, se strabismem a amblyopií
- **astigmatismus** – d.d., r.d., X-d.

Děkuji za pozornost
