

# Vývoj oka a vrozené anomálie

**MUDr. Šárka Skorkovská, CSc.**

**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  
**oplození – 3.týden**
- embryonální stádium  
**4. – 8. týden vývoje**
- fetální stádium  
**9. týden – narození**
- postnatální vývoj



# Postnatální vývoj oka

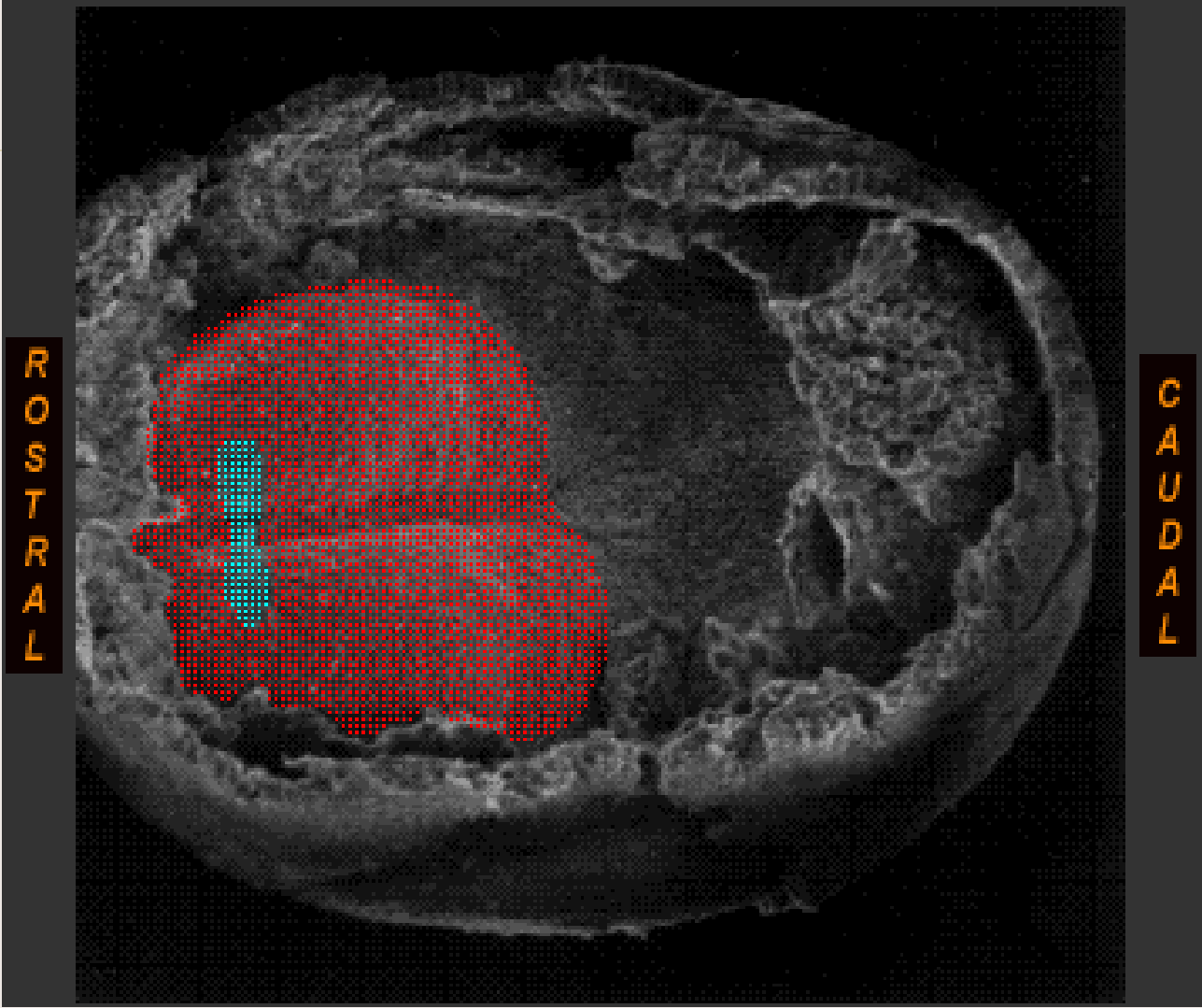
- rychlá diferenciacce a vyžívání očních tkání  
sítнице (makula) 4 – 6 měsíc po narození  
duhovko - rohovkový úhel  
pigmentace duhovky  
ciliární sval  
zprůchodnění slzných cest
- růst oka definitivně ukončen v 25 letech
- čočka roste stále během života



# 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





R  
O  
S  
T  
R  
A  
L

C  
A  
U  
D  
A  
L

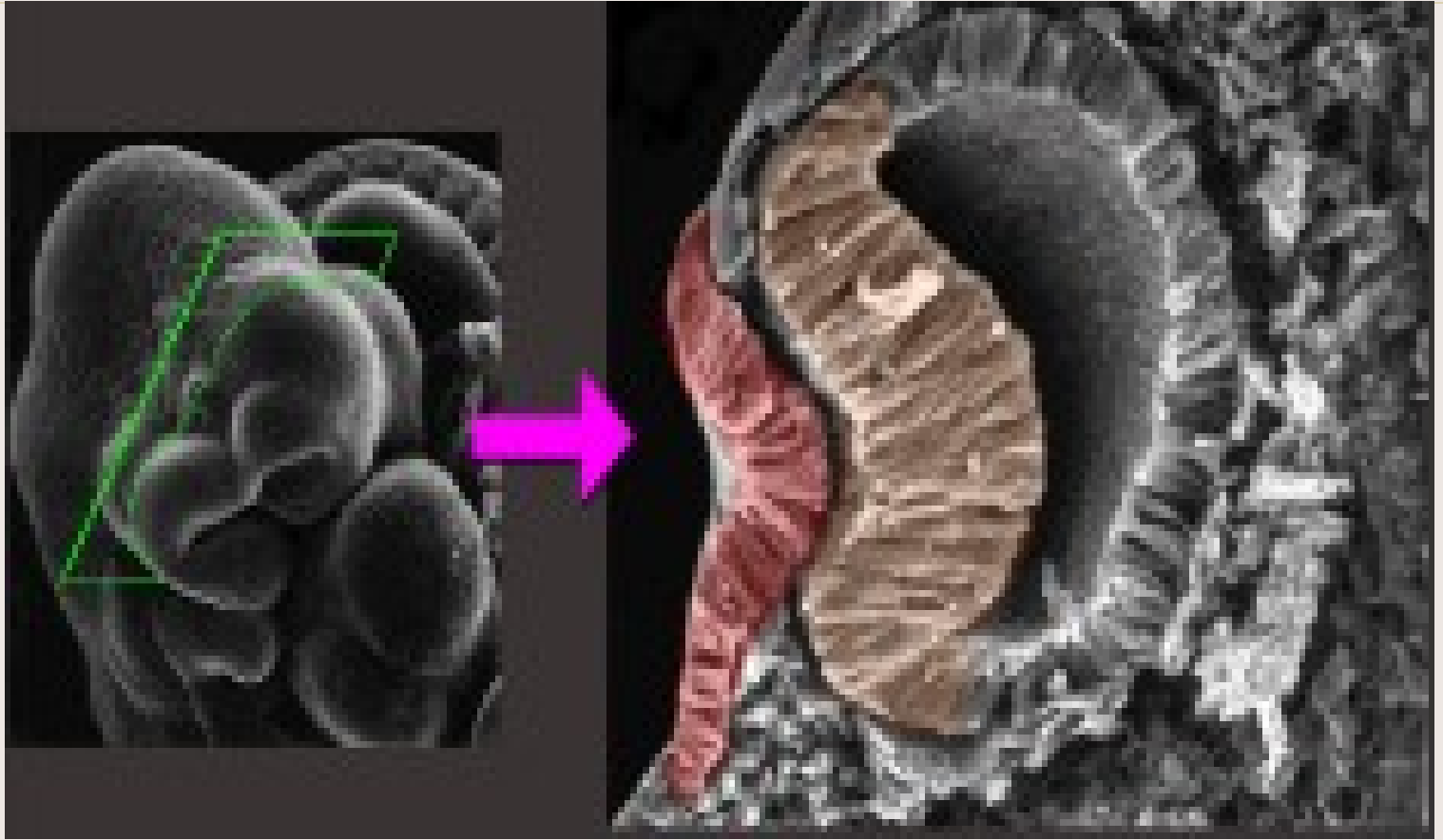


# Embryonální období (4. – 8. týden)

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



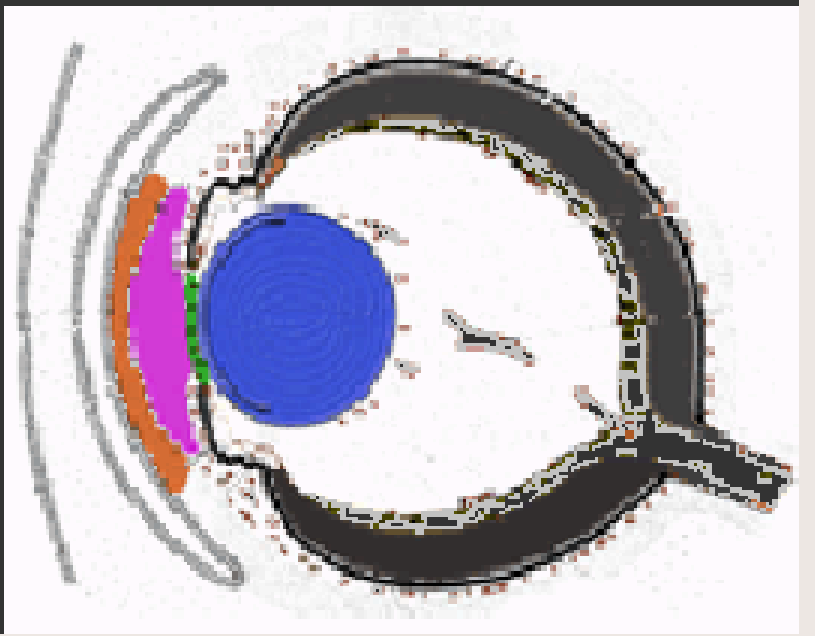
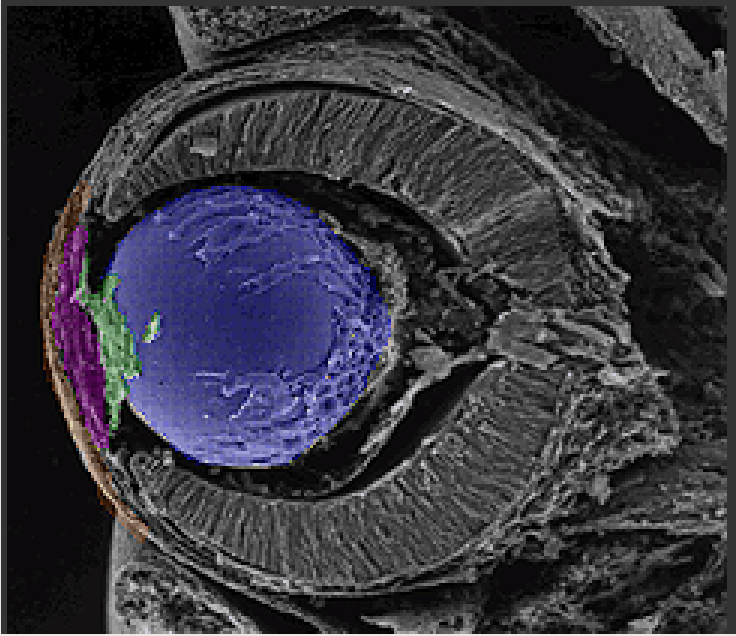




# Embryonální období – 5. týden

- vývoj mozkových hemisfér, páteře
- invaginací optického vřáku → **optický pohárek**
- diferenciace buněk na vnitřním povrchu → vrstvy sítnice
- z čočkové ploténky → **čočkový vřáček**
- **primární sklivec a hyaloidní cévní systém** mezi čočkovým vřáčkem a sítnicí





# 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



# Embryonální období – 6. týden

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



# 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**



# 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**
  - **diferenciace korového zrakového centra**
  - **terciární sklivec** – v oblasti mezi corpus ciliare a pouzdrem 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 čípkou 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**



# 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 → **uzavření 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**



# 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



# Vývoj očního váčku a očního pohárku

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





# Vývoj očního váčku a očního pohárku

- uzávěrem optické štěrbině → **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



# 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



# 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**



# Vývoj čočky

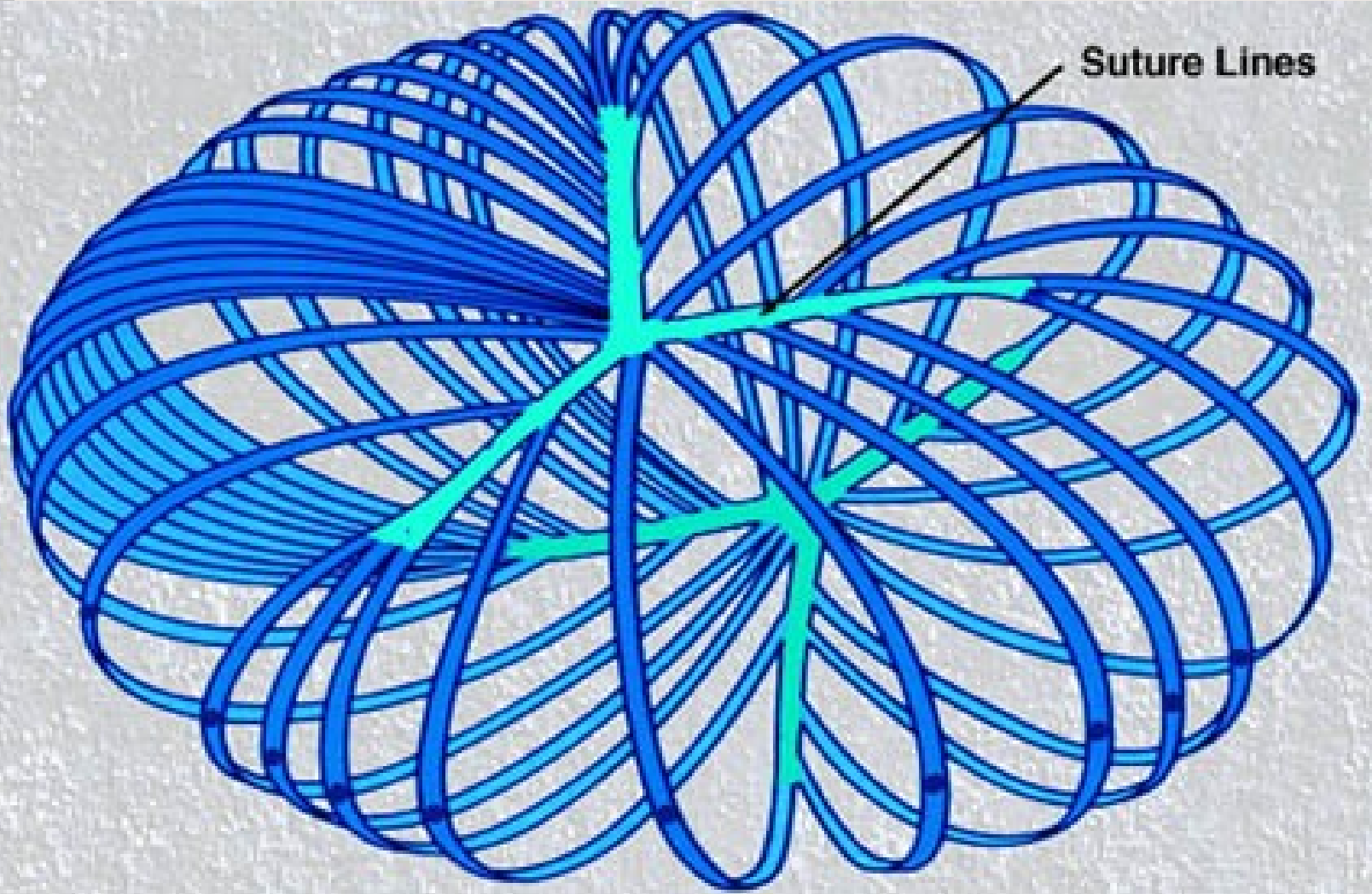
- **čočkový váček** = 1 vrstva epiteliálních buněk  
vrchol (apex) bb. → směřuje do dutiny váčku  
baze bb. → bazální membrána povrchu č. váčku  
→ vznik pouzdra čočky  
zadní epiteliální bb. → vyplní lumen č. váčku, ztrácí  
buněčné organely a jádra, stanou se transparentní →  
**primární čočková vlákna** = **embryonální nukleus**  
(č. vlákna orientována horizontálně, nejsou Y švy)
- přední epiteliální bb. kuboidního tvaru → **přední čočkový epitel**



# 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

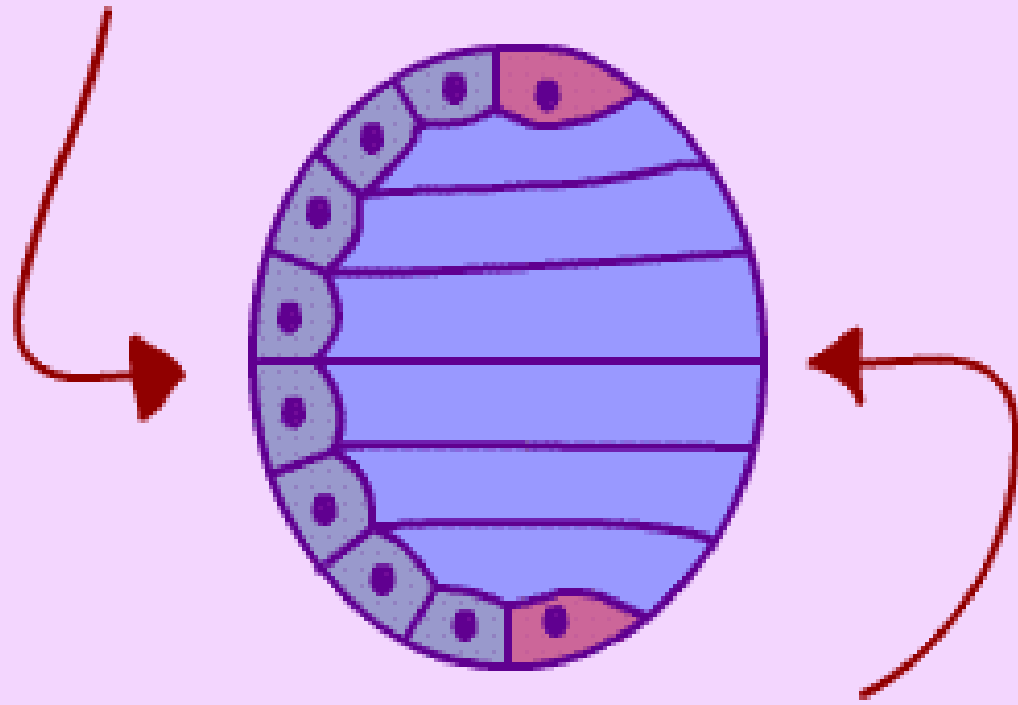




Suture Lines



**Anterior**



**Posterior**





# Vývoj čočky

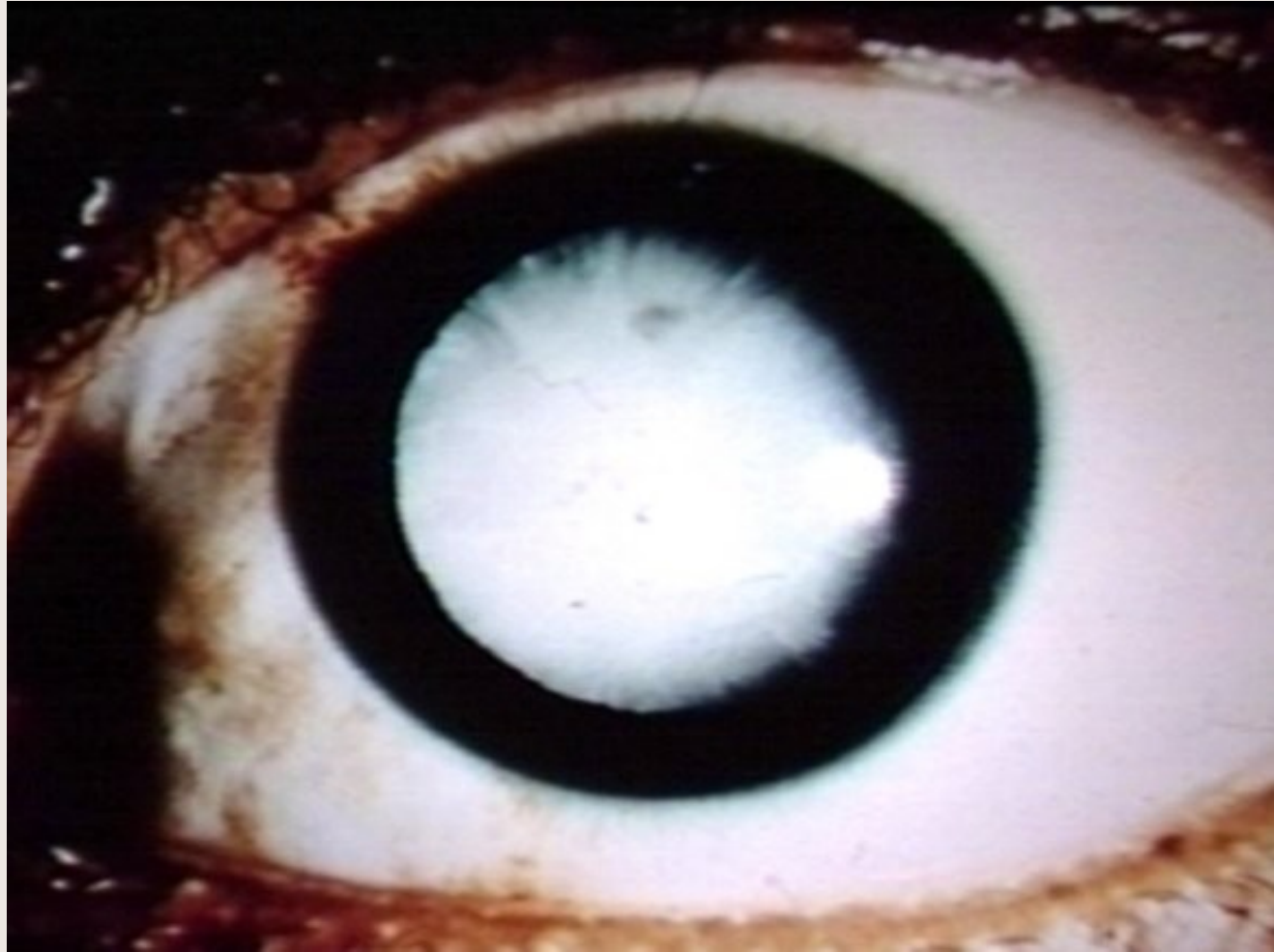
- **kortikální čočková vlákna**
  - kolem fetálního jádra mitotickou aktivitou předních epiteliálních bb.
  - tvoří čočkové švy
  - klinicky fetální jádro část centrální čočky uvnitř Y – švů
- **katarakty dětského věku** lokalizované uvnitř Y švů nebo včetně Y švů = **kongenitální katarakty**
- **kortikální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



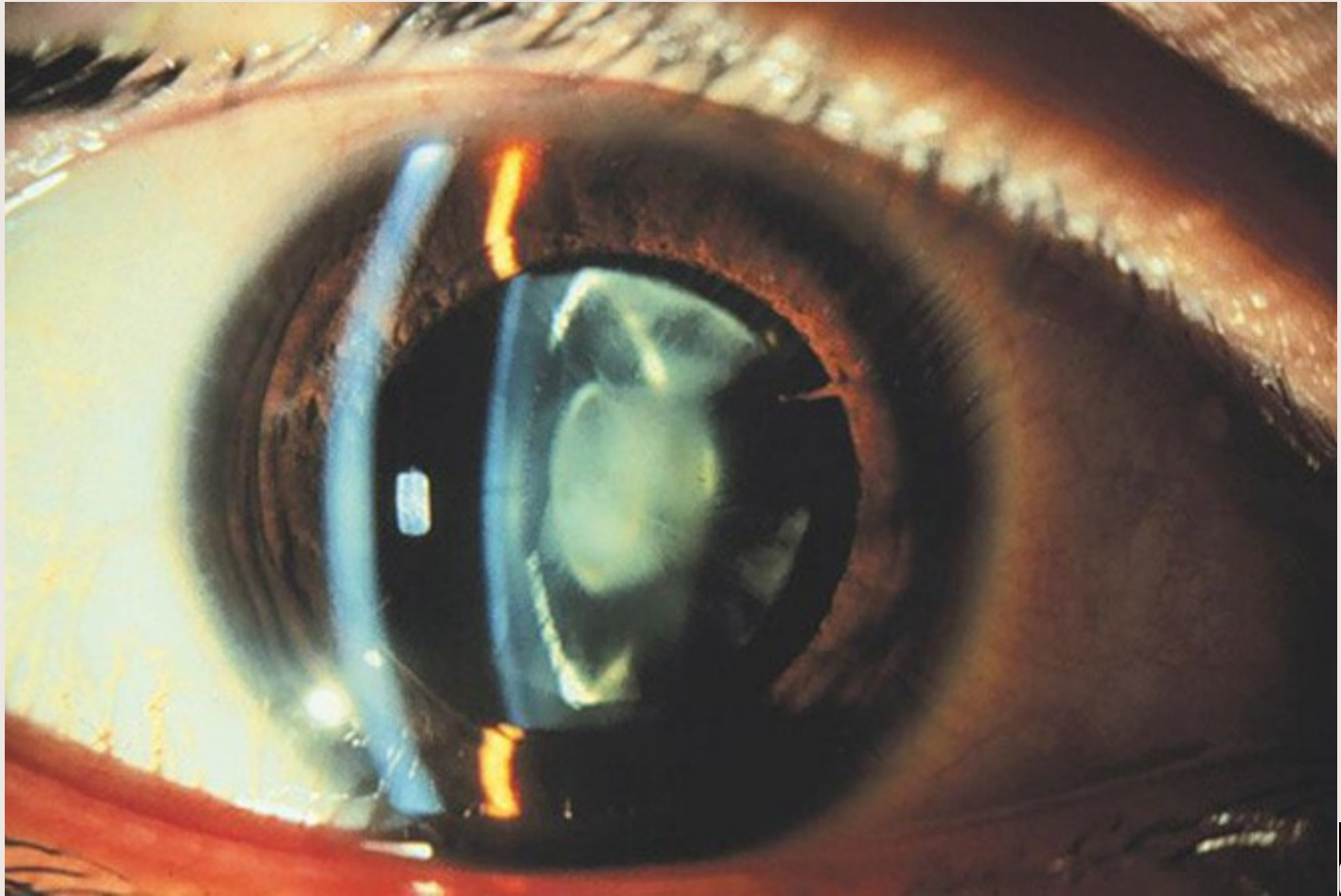
# Kongenitální katarakta



# Kongenitální katarakta



# Kongenitální katarakta



# Výživa čočky během vývoje

- **hyaloidní cévní systém = a.hyaloidea** → větev **a.ophthalmica**
  - po uzávěru optické štěrbině lokalizována v centru zrakového nervu
- **primární sklivec** tvořen větvením hyaloidních cév, obkružuje čočku → **tunica vasculosa lentis**
  - síť cév+mesenchym překrývající přední pouzdro čočky → **pupilární membrána**
- 9. týden vývoje → vrchol rozvoje hyaloidního systému → postupné mizení hyaloidního systému do 3.-4. měsíce vývoje

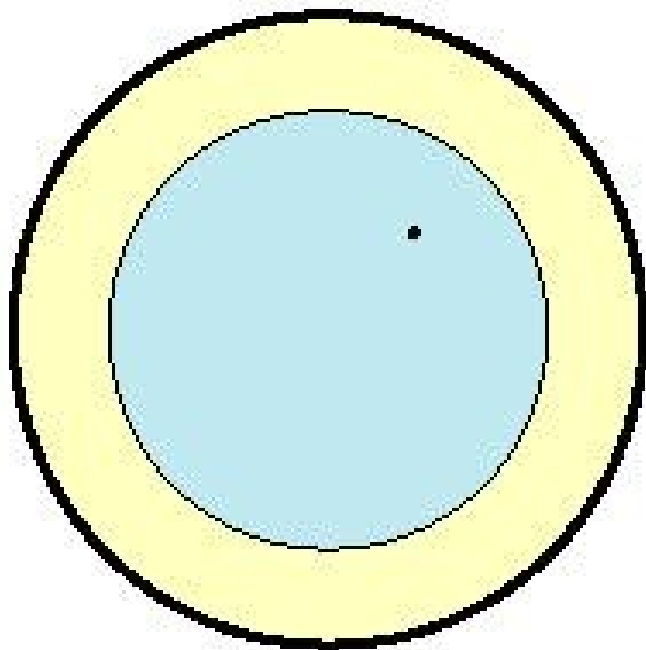


# Poruchy zániku hyaloidního systému

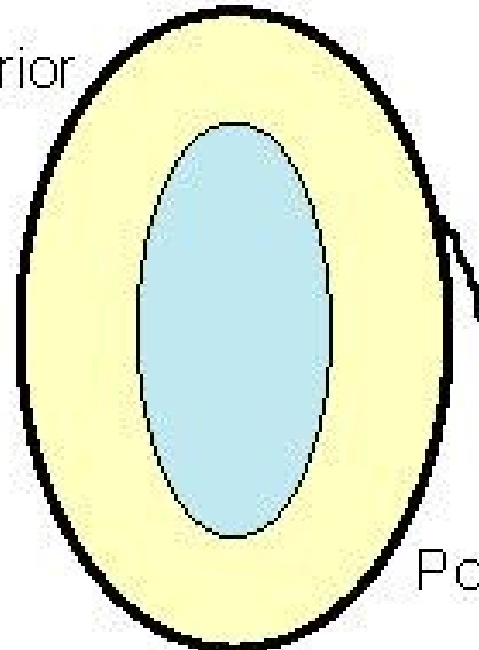
- **Mittendorfov bod** = malá oblast fibrózy na zadním pouzdře čočky (  $\varnothing$  2mm )  
→ inkompletní regrese a. hyaloidea
- **persistence primárního hyperplastického sklivce**  
→ závažná vrozená anomálie způsobená regresí hyaloidních cév
- **persistence pupilární membrány**  
→ inkompletní regrese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



# Mittendorfvúv bod



Anterior

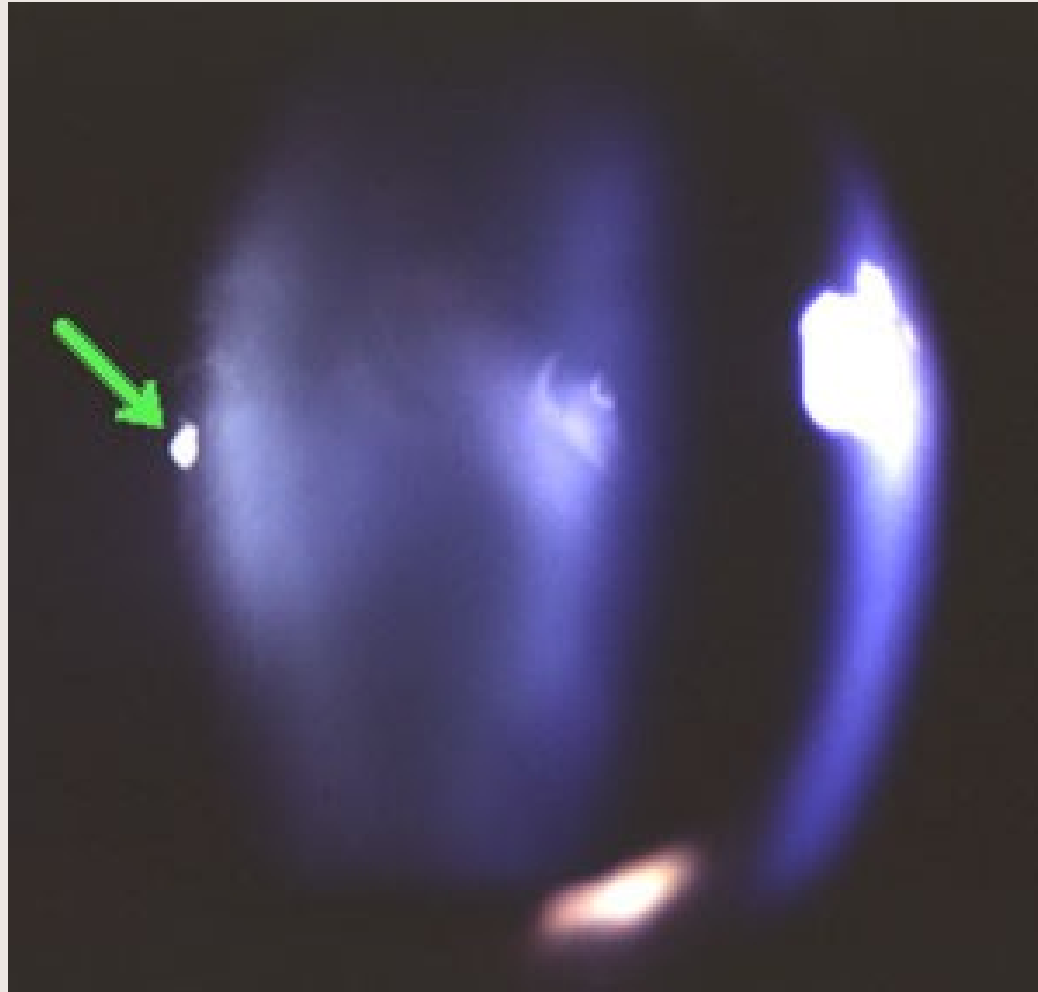


Posterior





# Mittendorfův bod

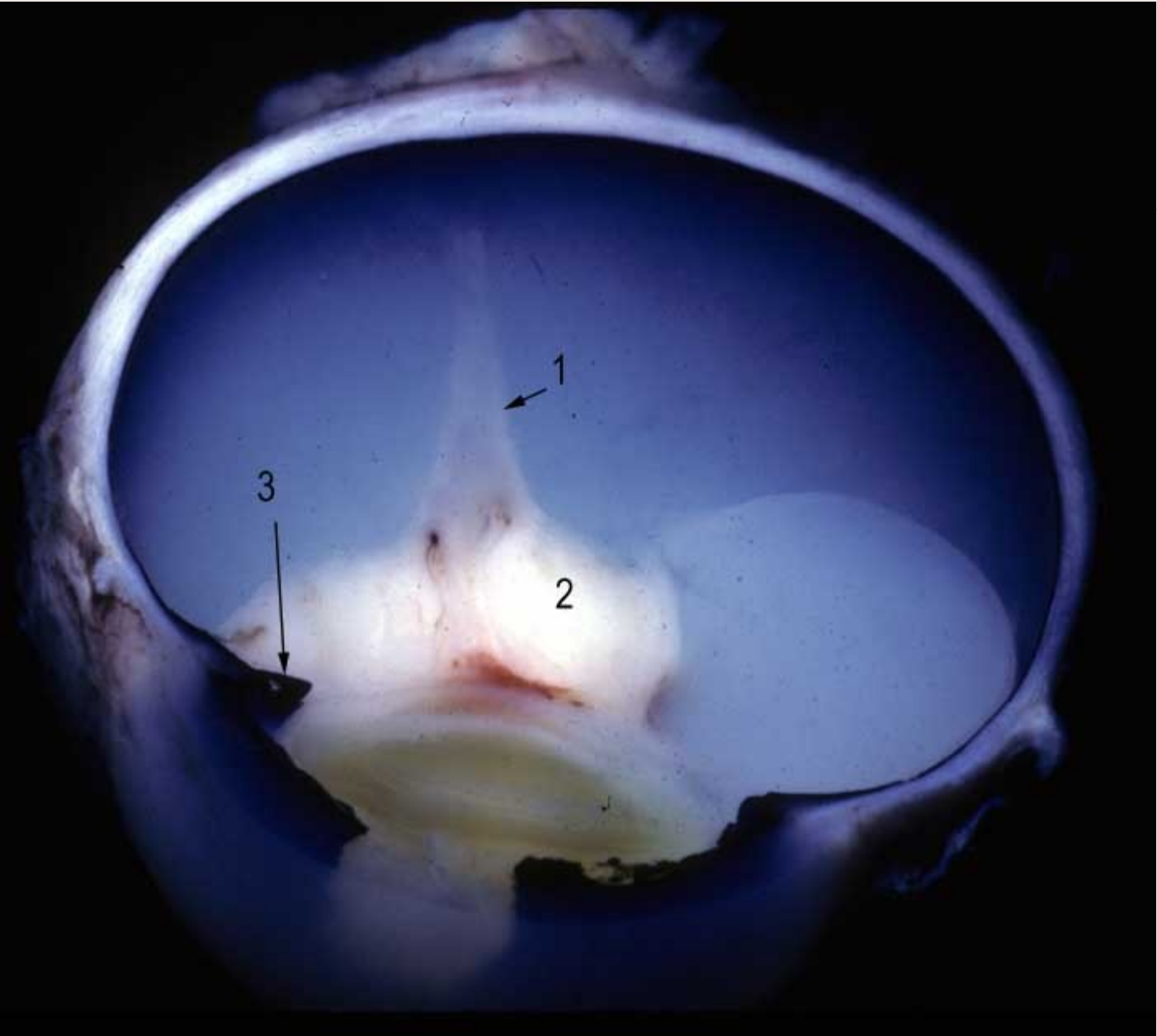




# Persistence primárního hyperplastického sklivce

- **Jednostranná leukokorie**  
persistence hyaloidního systému
- **persistence primárního hyperplastického sklivce**  
→ závažná vrozená anomálie způsobená regresí hyaloidních cév
- **Hyperplazie reziduální embryonální pojivové tkáně**
- **Rozvoj glaukomu a katarakty**





# Persistence primárního hyperplastického sklivce



# Vývoj sklivce

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



# Vývoj sklivce

- **terciární sklivec**

- vzniká u ekvátoru čočky v oblasti řasnatého tělesa

- kondenzací kolagenních vláken

- baze sklivce

- primitivní vlákna závěsného aparátu v oblasti vzniku processus ciliares

- tato primitivní vlákna = **Drualtovy svazky** z nich vzniknou čočková zonula



# Vývoj sklivce

- 4. měsíc 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

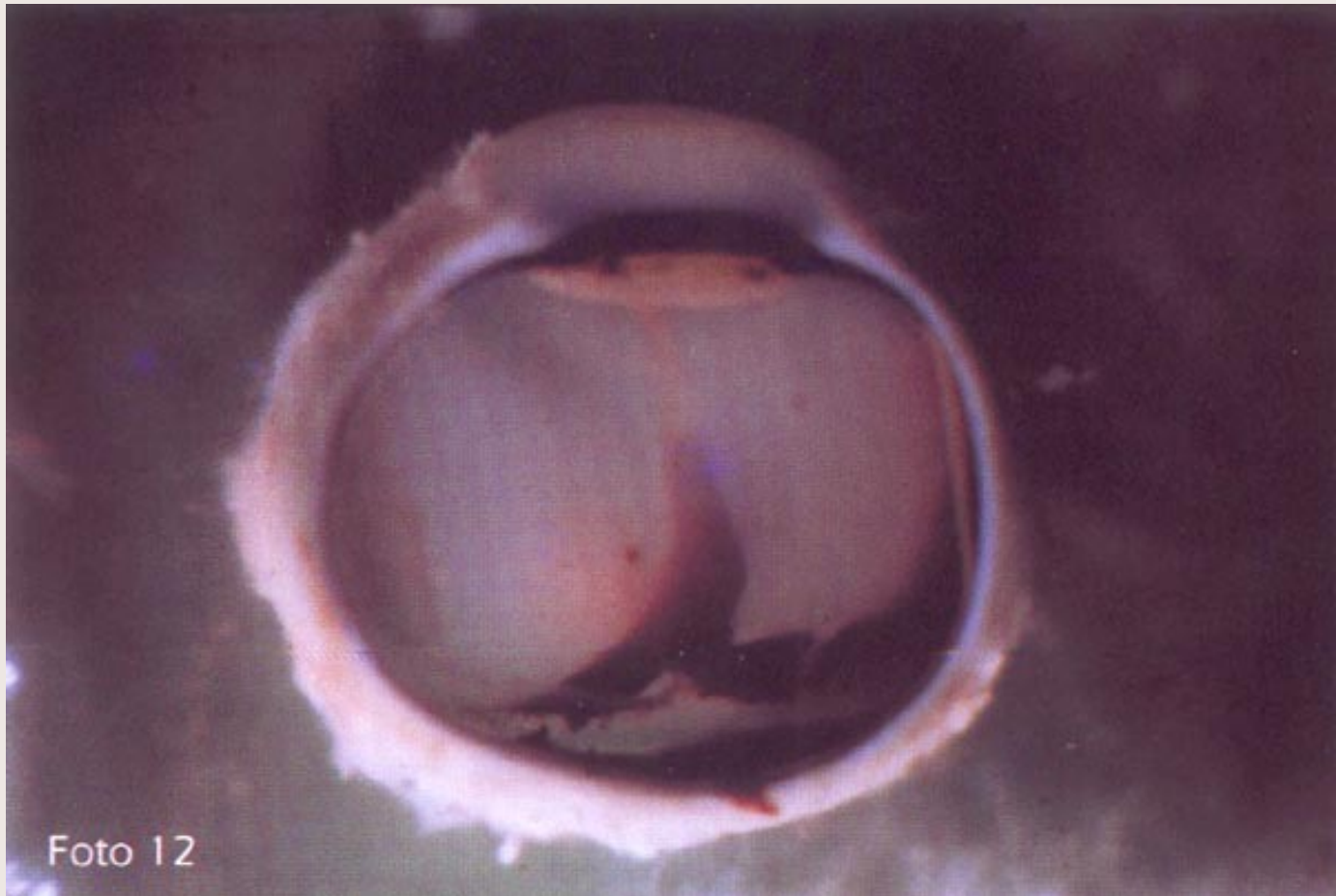


Foto 12



# Vývoj sklivce

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





# 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, duhovky a komorového úhlu

- epitel rohovky  
→ z povrchového ektodermu
- **Bowmanova membrána**  
→ kondenzací z přední části stromatu rohovky
  - z buněk neurálního hřebene
  - není bazální membránou epitelu rohovky
- 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, duhovky a komorového úhlu

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



# 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 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



# 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

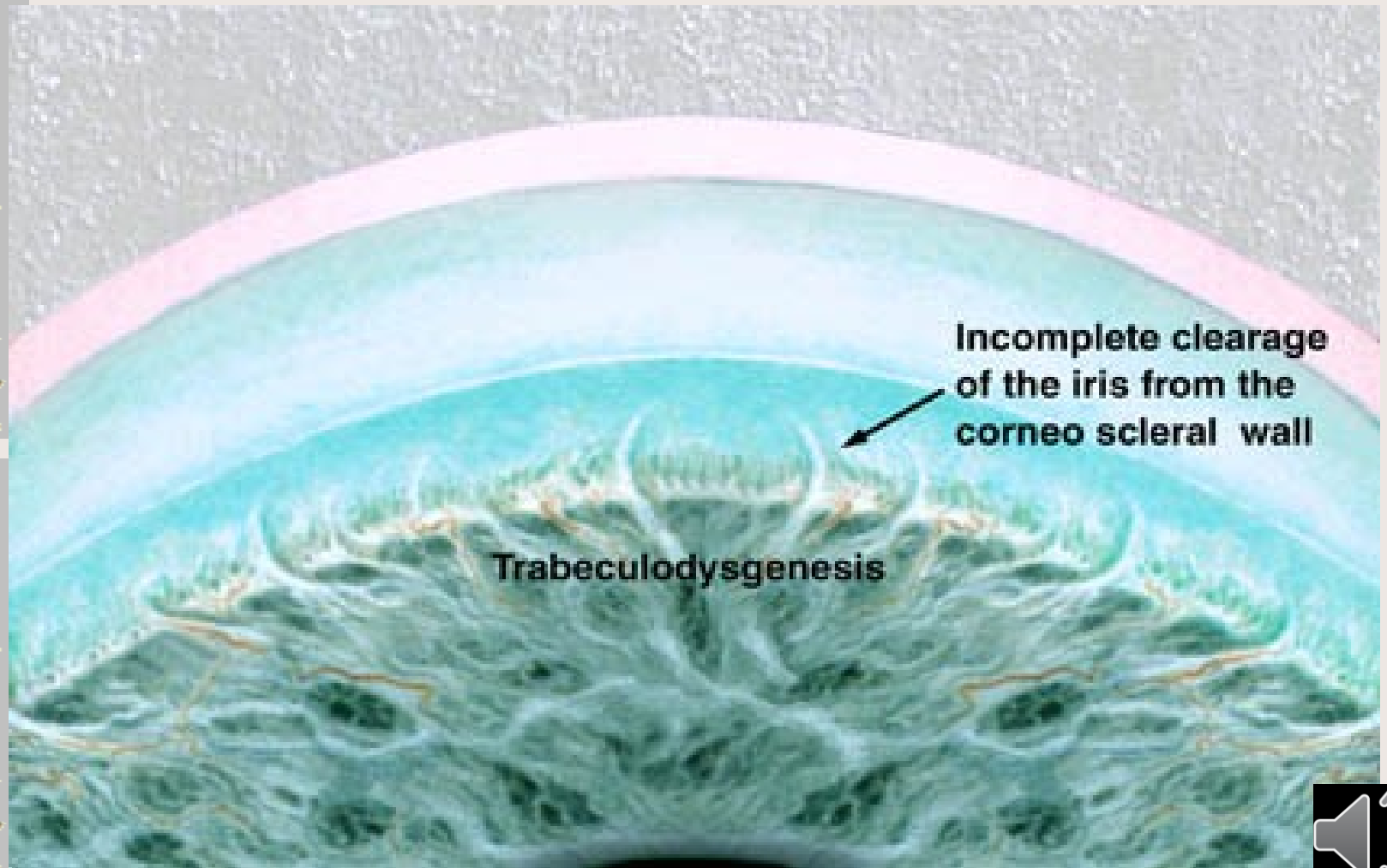


# Vývoj rohovky, duhovky a komorového úhlu

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



# Dysgeneze komorového úhlu





# Kongenitální glaukom



# Dysgeneze předního segmentu

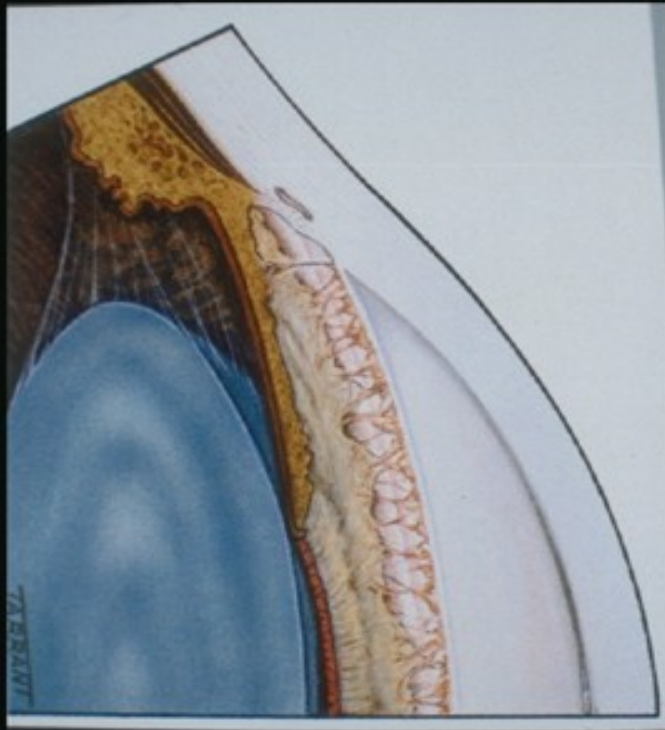
- abnormality vývoje předního segmentu
  - **zadní embryotoxon** → posun Schwalbeho linie dopředu
  - **Axenfeldova anomálie** → přední posun Schwalbeho linie s pruhy duhovky
  - **Petersova anomálie** → centrální zákal rohovky s chyběním Descemetovy membrány a endotelu v místě zákalu rohovky



# Embryotoxon posterior



# Axenfeldova anomálie





# Petersova anomálie





# Petersova anomálie



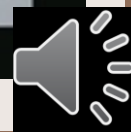
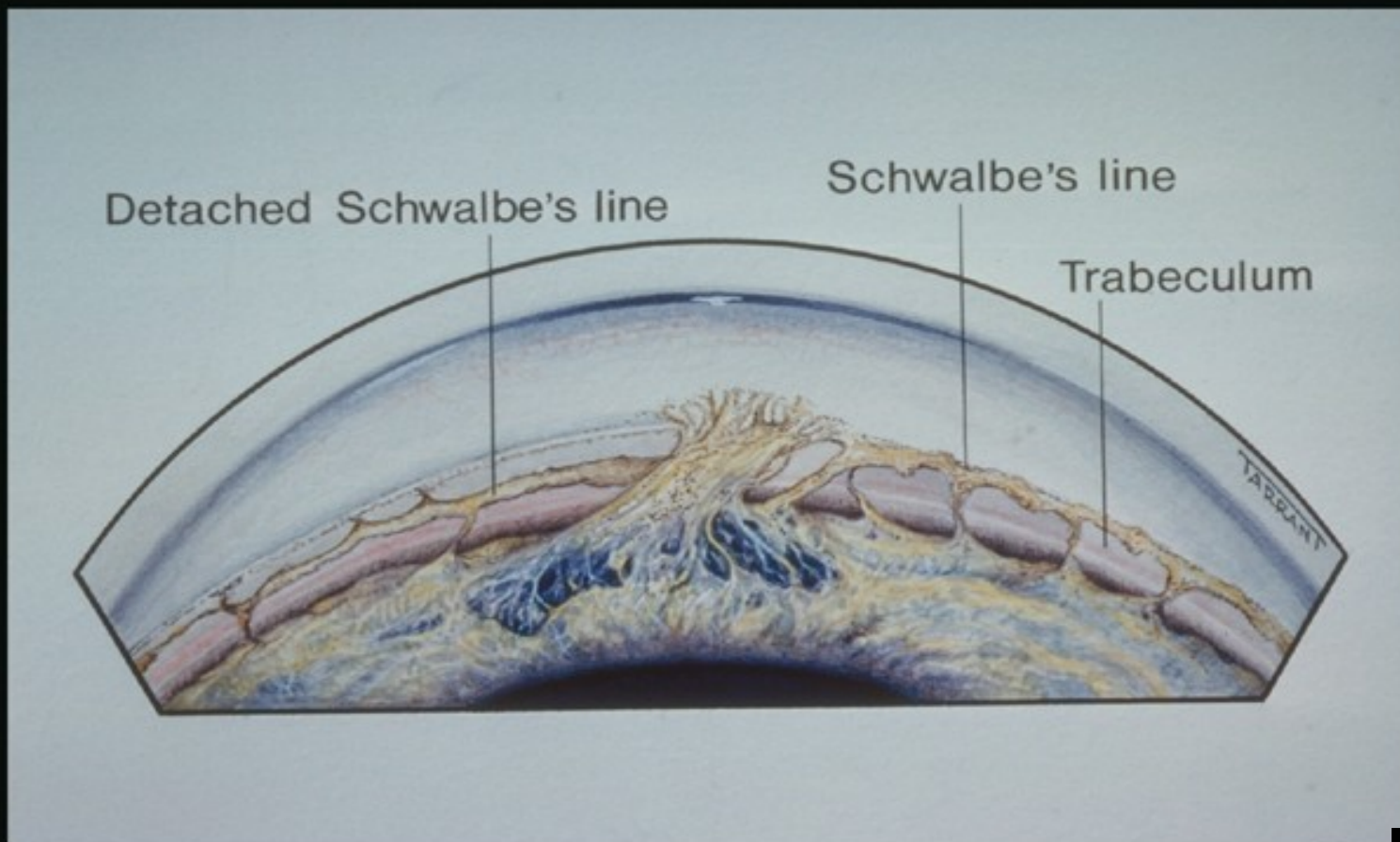
# Dysgeneze předního segmentu

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

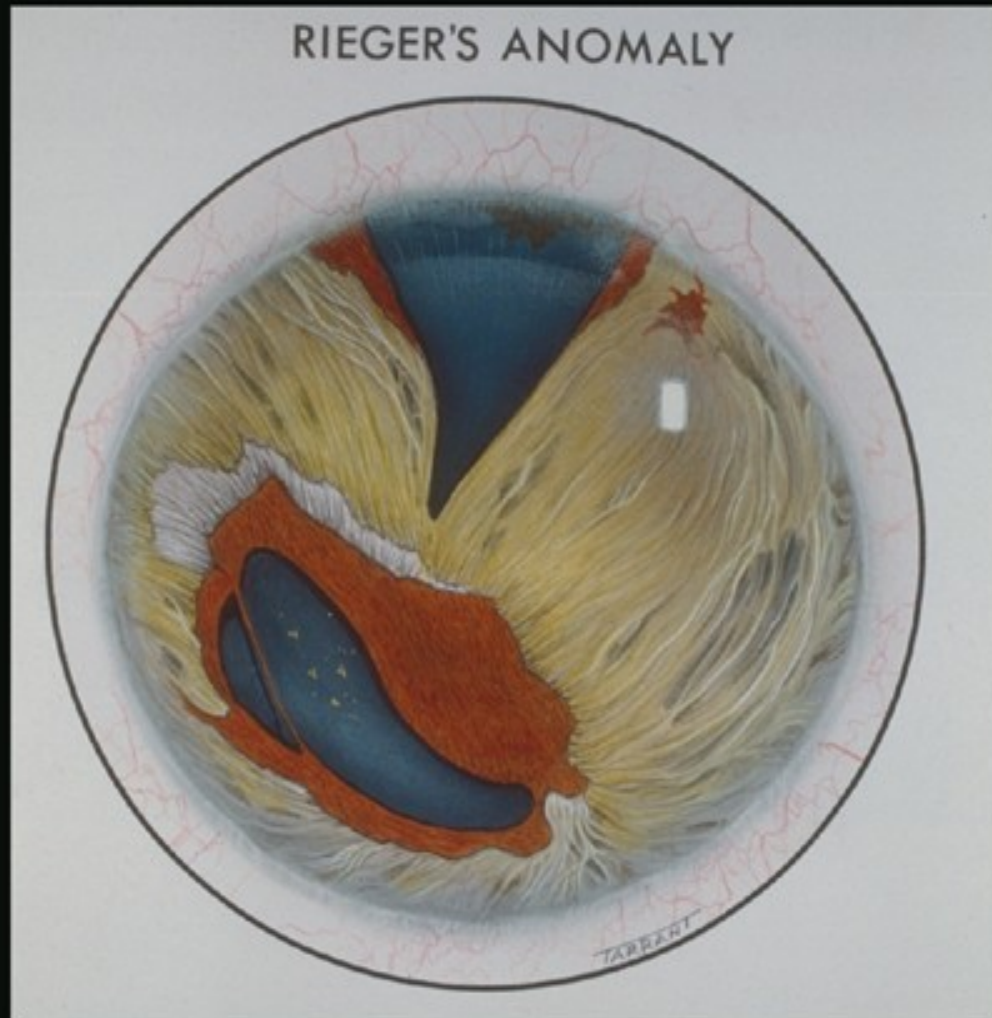




# Riegerova anomálie – komorový úhel



# Riegerova anomálie

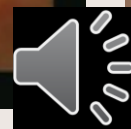


# Riegerova anomálie – mírný stupeň

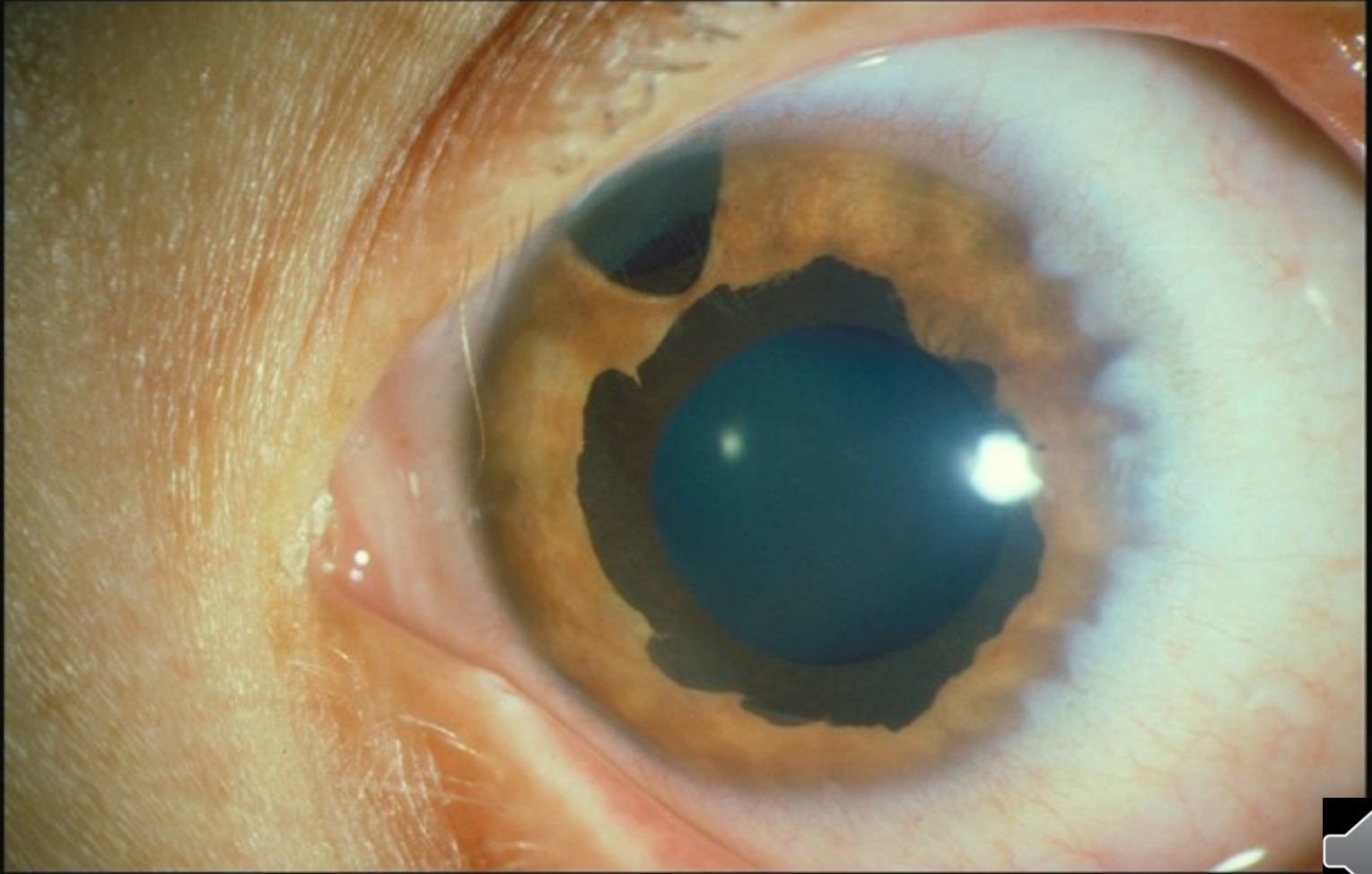




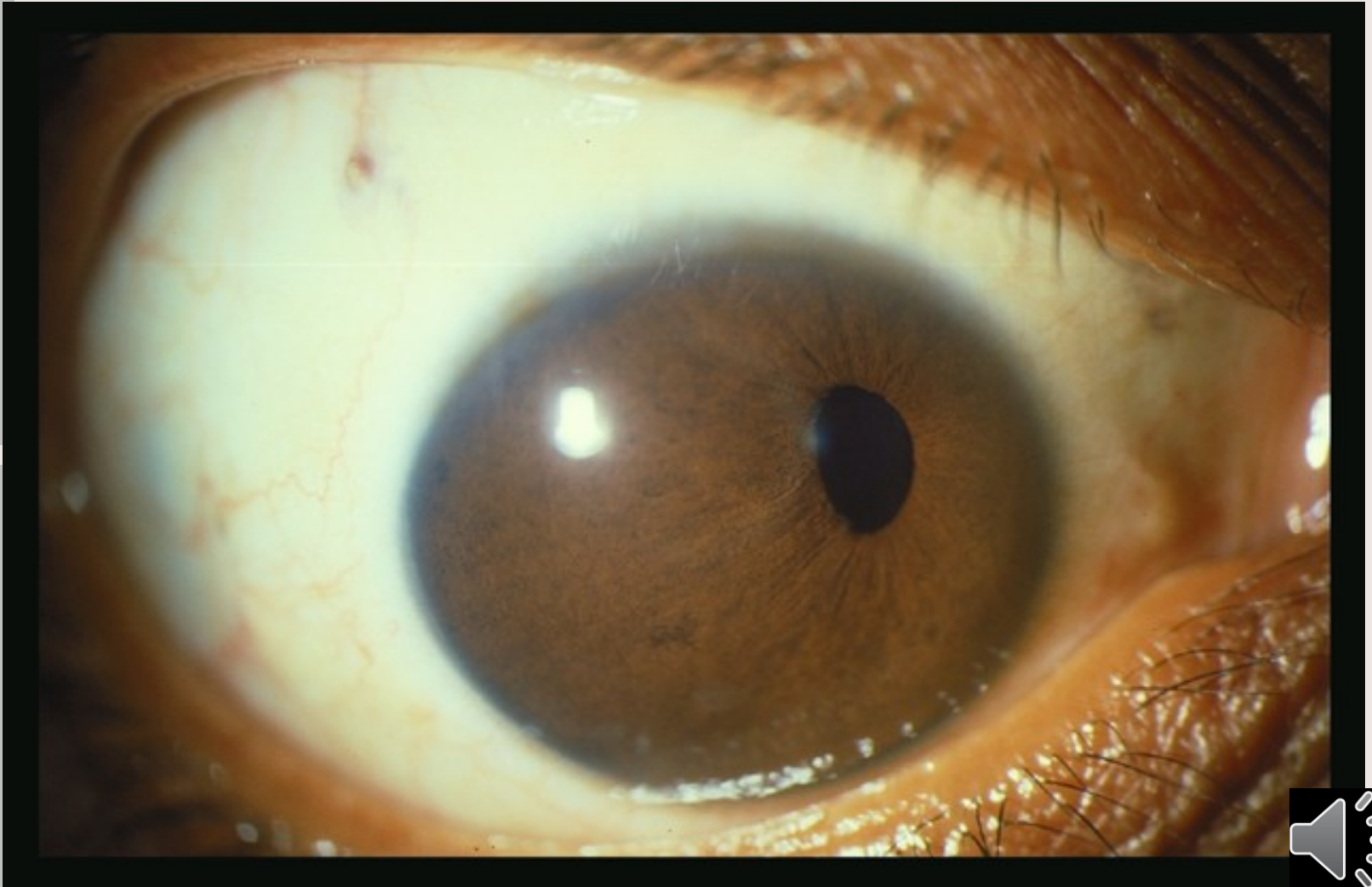
# Riegerova anomálie – těžký stupeň



# Kongenitální ektropium živnatky



# Ectopia pupillae

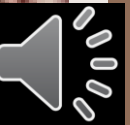


# Cornea plana





# Sclerocornea





# Vývoj cévnatky a skléry

- **skléra a cévnatky**

- 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**



# 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 žíl



# Vývoj sítnice

- **sítnice**
  - vývoj z optického pohárku ( dvojitá vrstva neurálního ektodermu )
- **neurosensorická vrstva** → z vnitřní nepigmentované vrstvy
- **pigmentový epitel sítnice ( RPE )** → ze zevní pigmentované vrstvy optického váčku



# 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**
- **proliferací a migrací bb. jádrové vrstvy →**  
**vnitřní a zevní vrstva neuroblastů**
- **z vnitřní vrstvy neuroblastů → vrstva nervových vláken**



# Vývoj sítnice

- **diferenciace 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**
  - vyzrávají jako poslední v zevní vrstvě 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 uprázdňují foveu centralis



# 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



# Vývoj sítnice

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



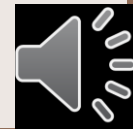
# Vývoj sítnice

- **4. měsíc vývoje**

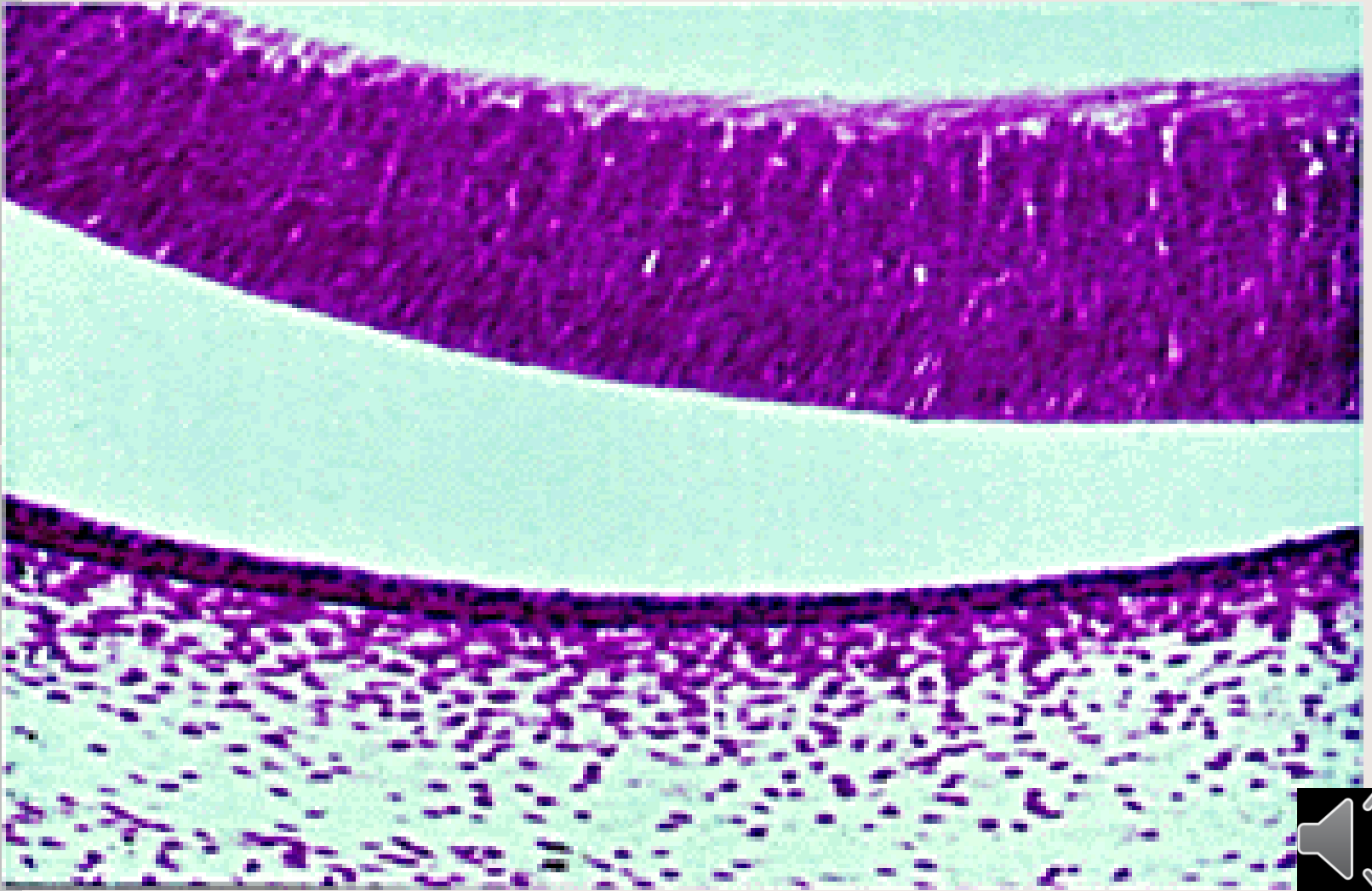
→ mesenchymální bb. hyaloidní žíly  
pronikají do vrstvy nervových  
vláken

- **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



# 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

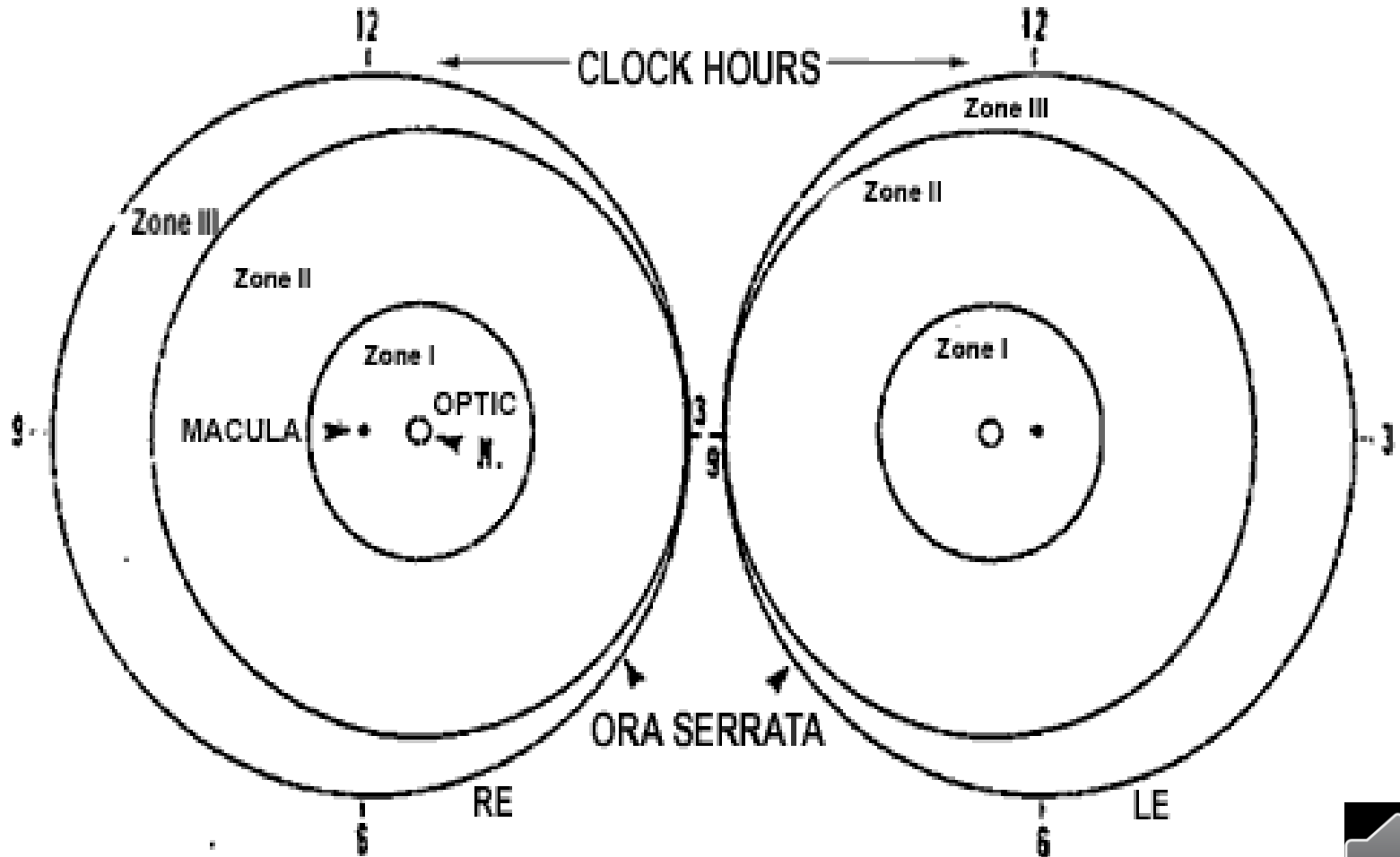




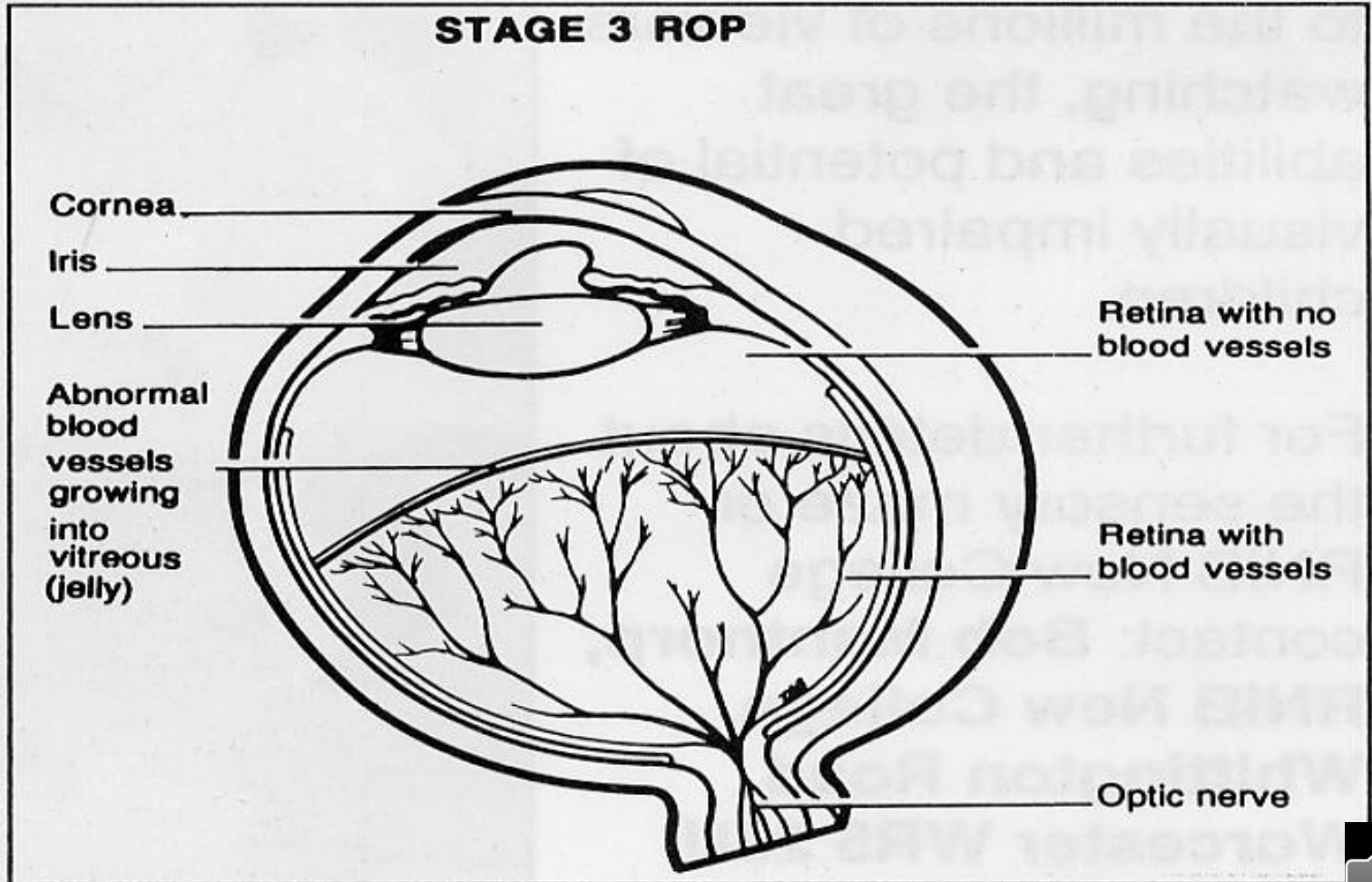
# Retinopathie nedonošených (ROP)



# Retinopatie nedonošených (ROP)



# Retinopatie nedonošených (ROP)



# Retinopatie nedonošených (ROP)



Online Journal of Ophthalmology - [www.enjoph.com](http://www.enjoph.com)



# Vývoj zrakového nervu ( ZN )

- **z optického stonku** ( z neurálního ektodermu )
  - při uzavírání optic. vaku 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 )

- **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



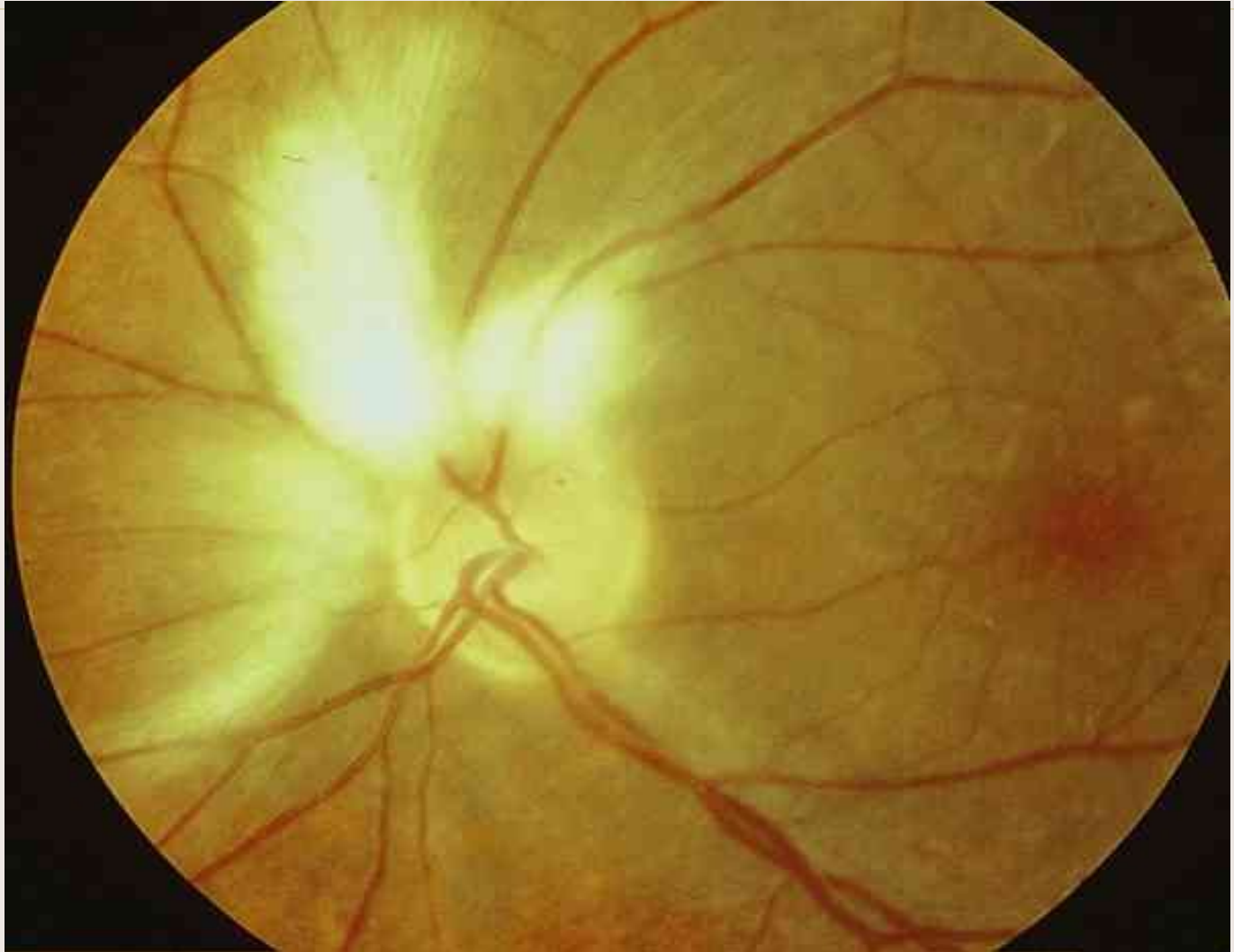
# Vývoj zrakového nervu ( ZN )

- **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

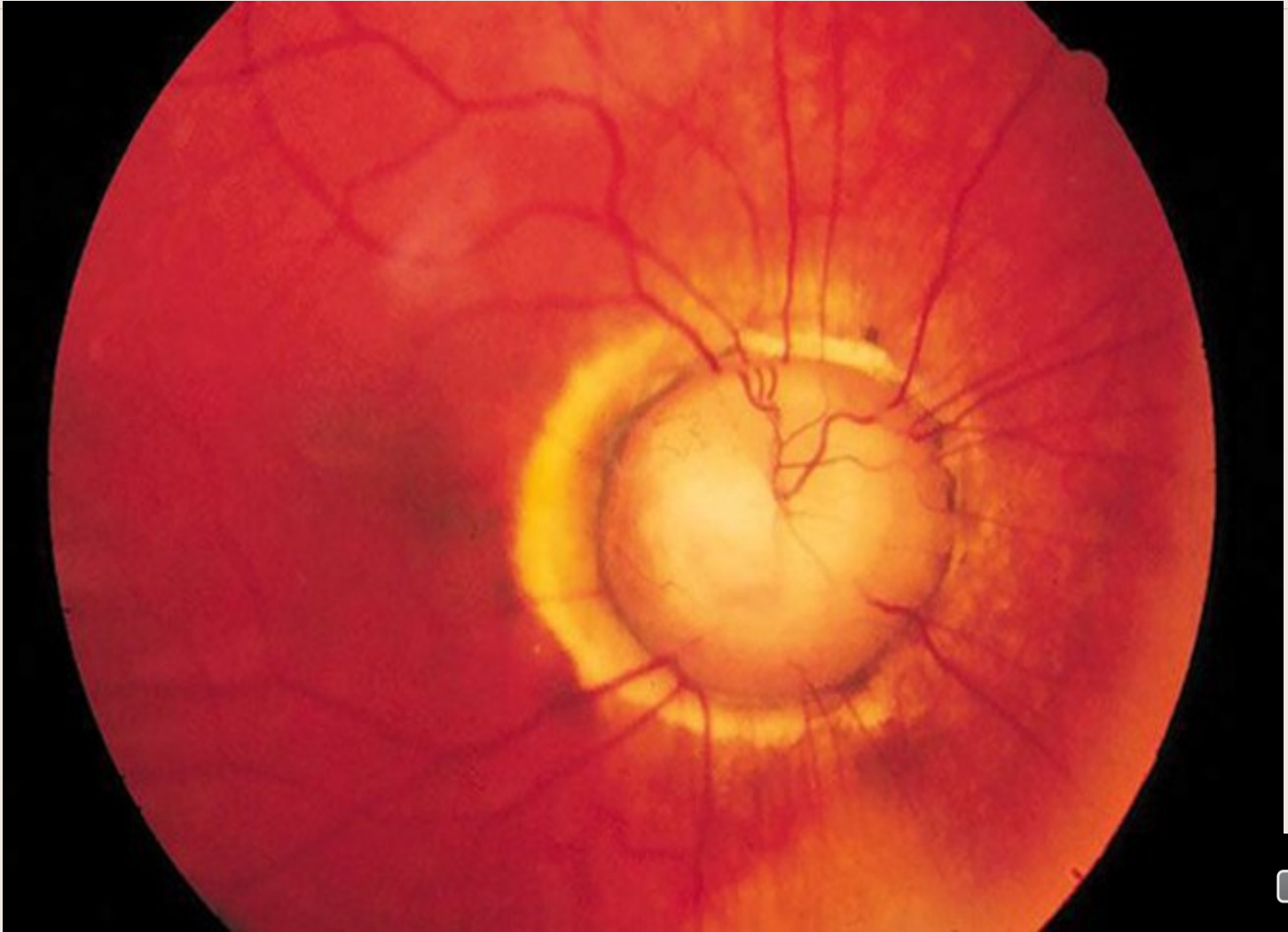




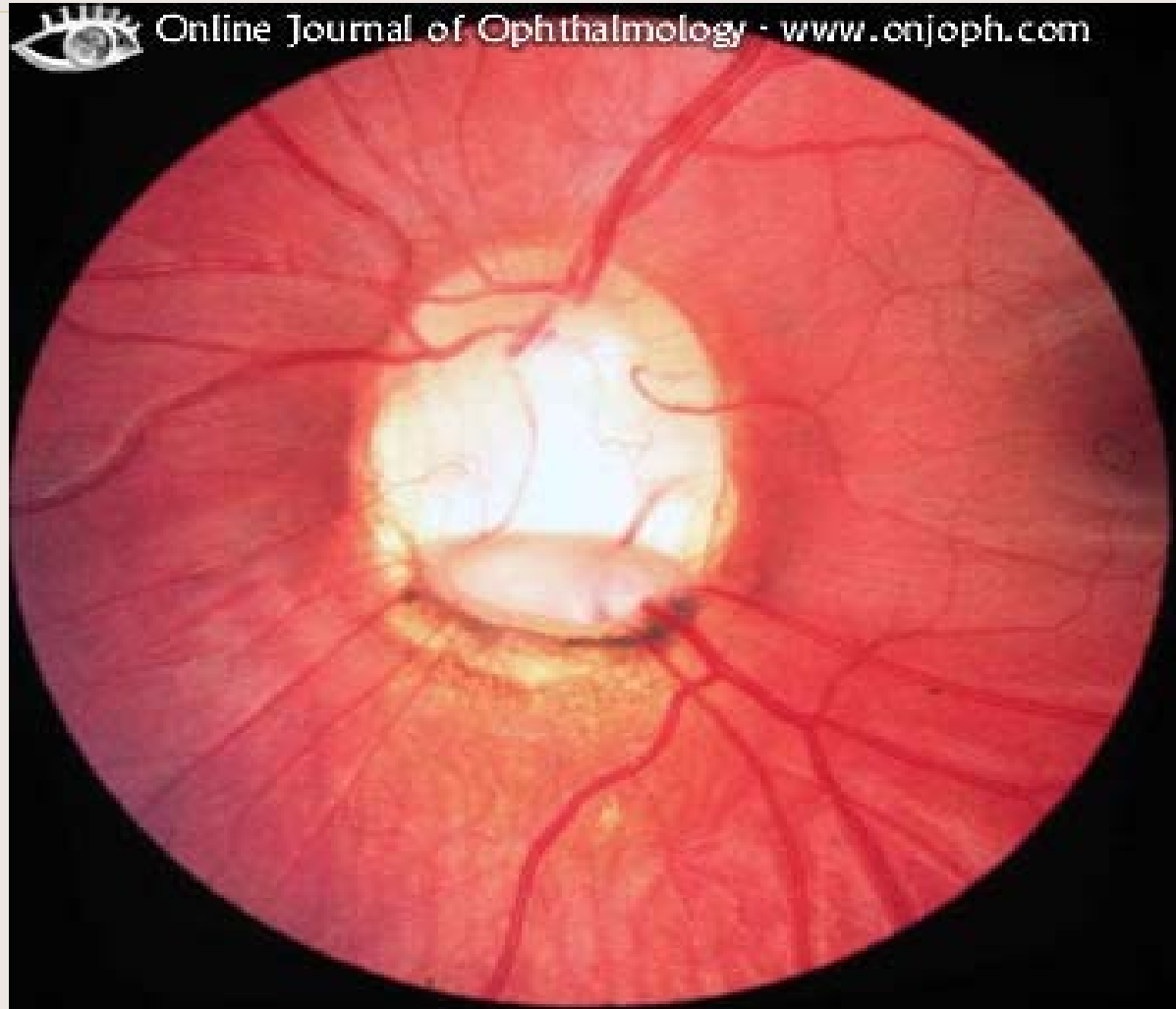
# Fibrae medullares



# Kolobom ZN



# Kolobom ZN



# Vývoj okohybných svalů

- **6. týden vývoje**

→ původem z mesodermu somitů

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



# 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



# Poruchy vývoje víček

- **Kryptoftalmus**

→ selhání diferenciacce a oddělení víček

- **Ankyloblepharon**

→ splynutí okrajů horního a dolního víčka částečné nebo úplné





# Kryptoftalmus



# Kryptoftalmus



# Poruchy vývoje víček

- **Euryblepharon**
  - vrozená ochablost temp. části dolního víčka
  - časté u Downova syndromu
- **Epiblepharon**
  - nadbytečný záhyb dolního víčka s jeho stočením proti oku
  - řasy v kontaktu s rohovkou
  - spontánní úprava obvykle ve věku 2 - 3 let



# Poruchy vývoje víček

- **Kolobom víček**

- obvykle defekt horního víčka

- úplné chybění víčka – zbytek srůstá s rohovkou

- **Choristom dolního víčka**

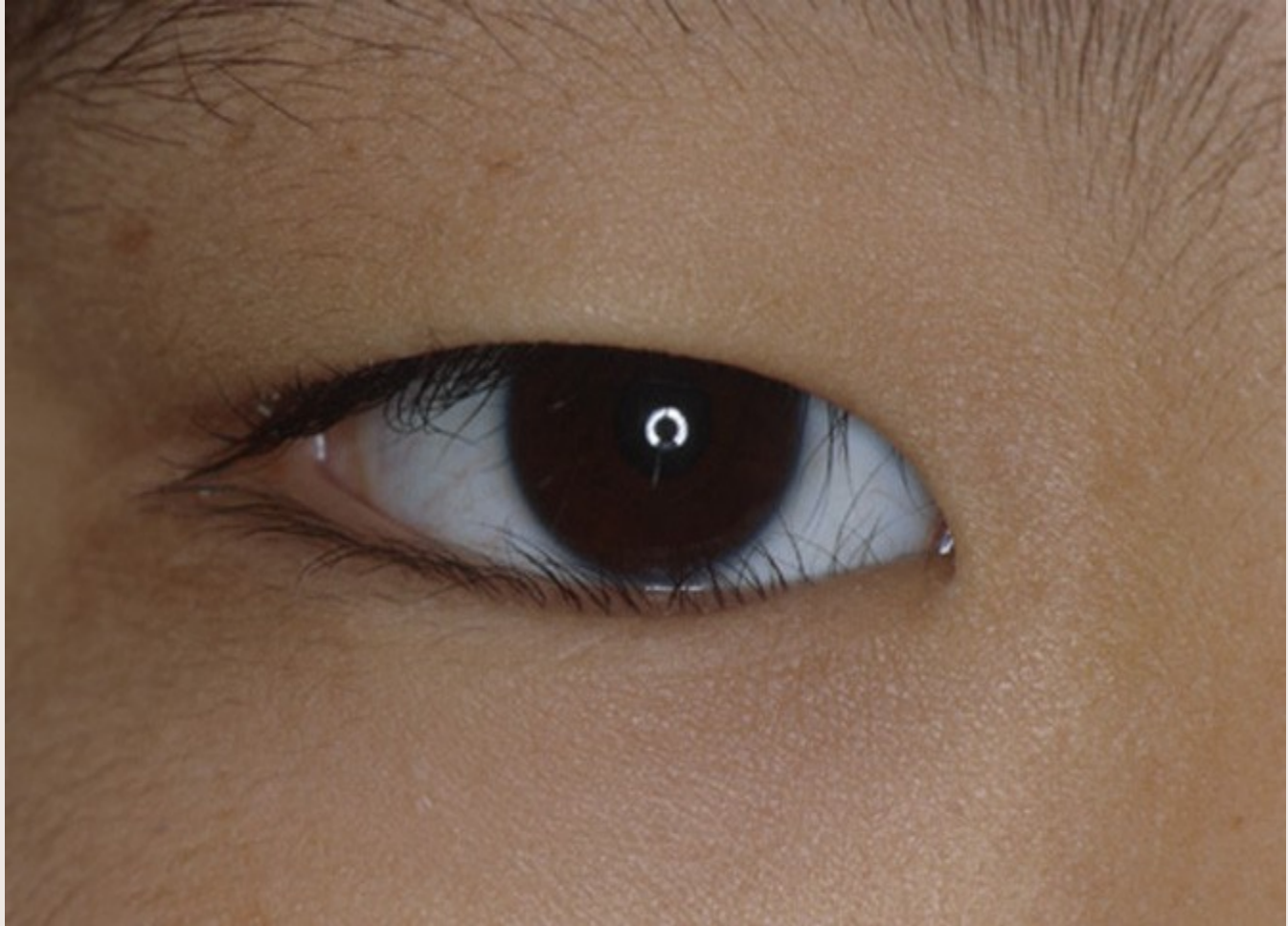
- ektopické uložení povrchového ektodermu v dolním víčku, které se diferencuje v čočku



# Ankyloblepharon



# Epiblepharon



# Kolobom víčka



# Kolobom víček





# Dermoidální cysty

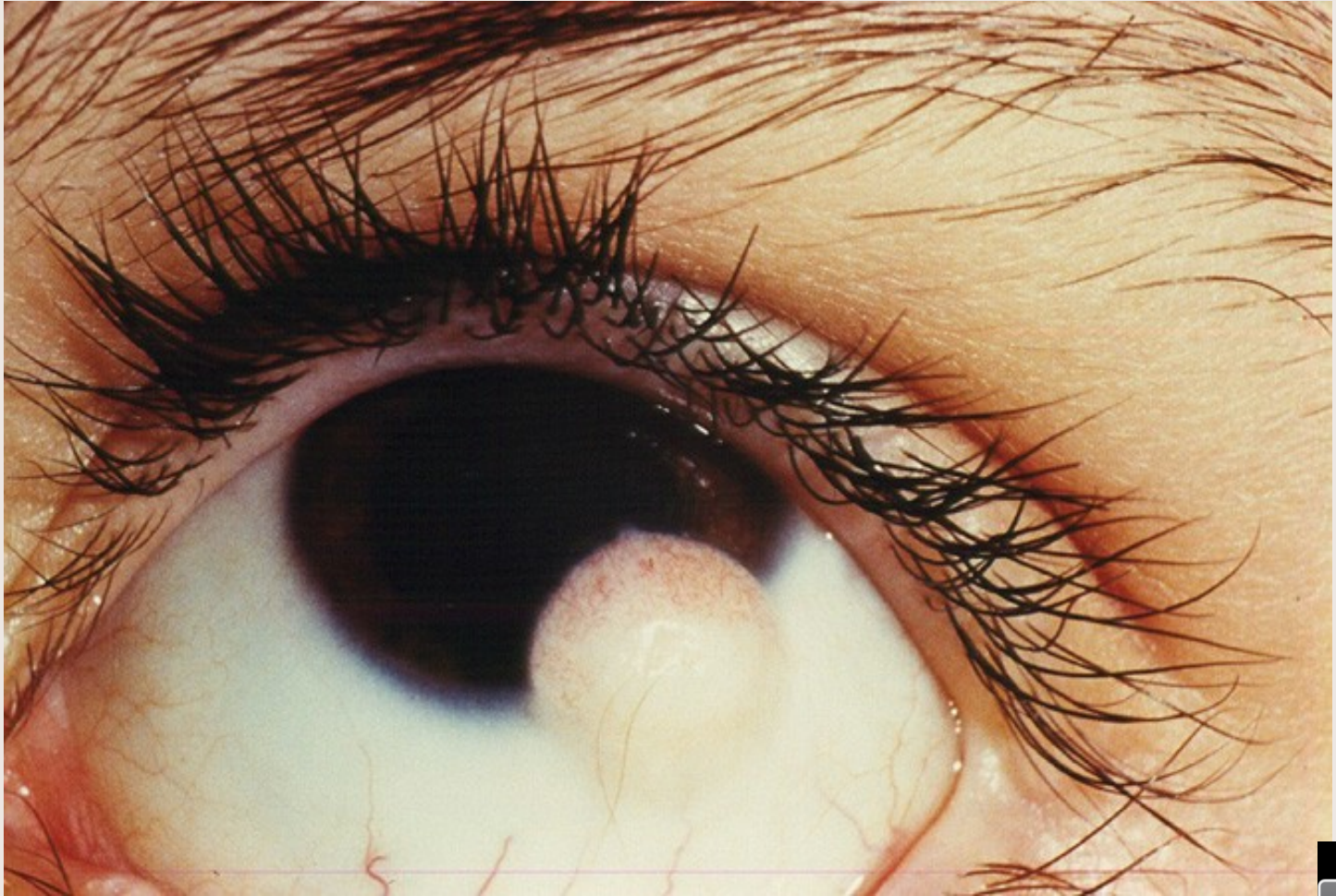
- **Dermoidy = Choristomy**
  - zbytek epidermálních a dermálních tkání v hlouběji uložených tkáních
  - cysty s obsahem tuku, vlasů, epitelu a mazovitého sekretu
- **Výskyt**
  - limbální dermoid (u Goldenharova syndromu)
  - dermolipom ( ve spojivce )
  - subkutánní dermoid ( v očníci )



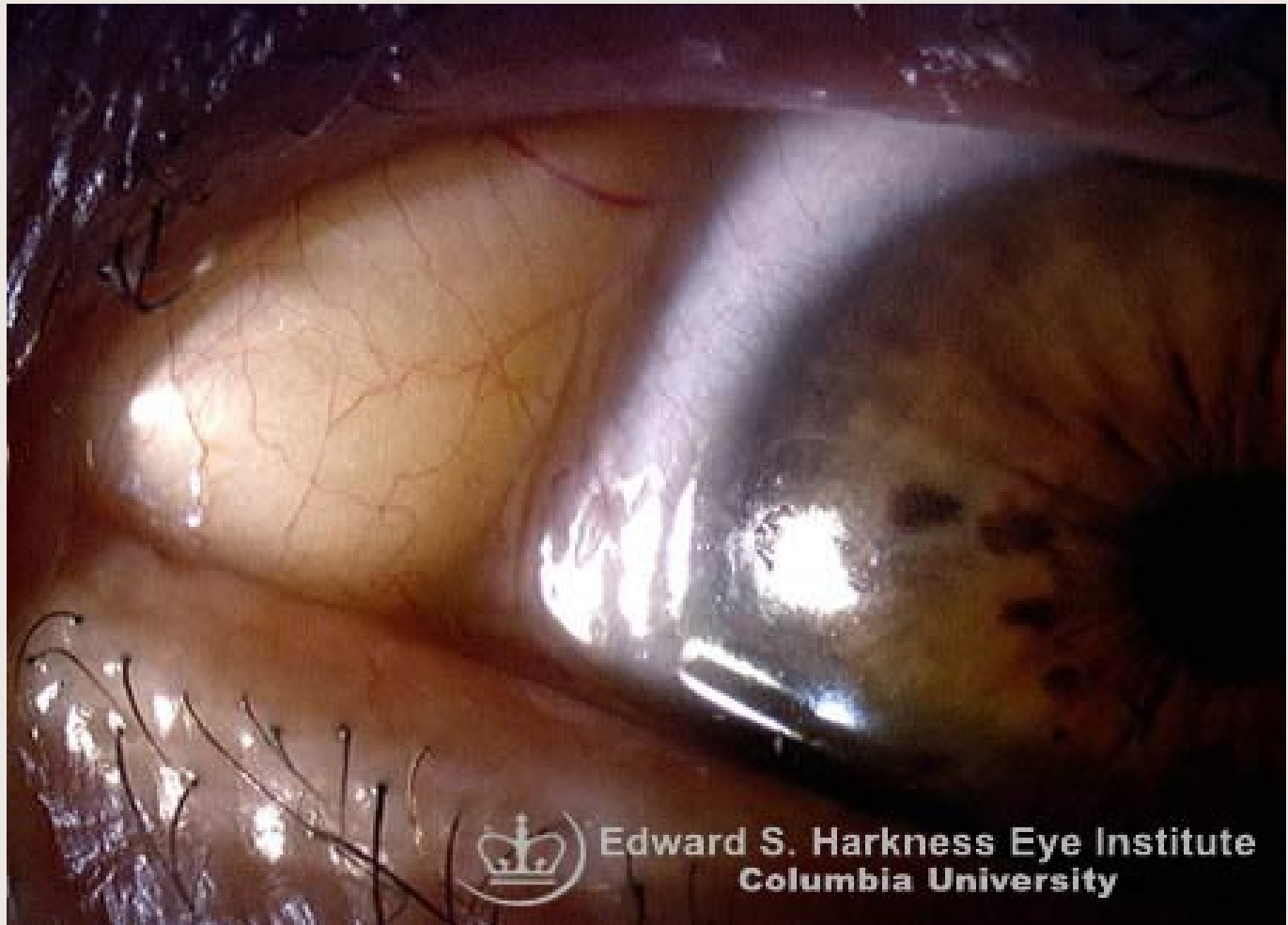
# Limbální dermoid



# Limbální dermoid



# Dermolipom



Edward S. Harkness Eye Institute  
Columbia University



# Ektodermální dysplazie

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

- **oční nálezy**

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

→ dysfunkce meibomských žlaz



# 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**
  - uspořádány 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
- **alella**  
→ místo genového páru na chromozomu
- **homozygot**  
→ na jednom místě dvě stejné alely
- **heterozygot**  
→ 2 nestejně alely na jednom místě chromozomu



# Základní pojmy genetiky

- **dominantní gen**  
→ patologicky mutující gen v homo-  
i heterozygotním postavení
- **recesivní gen**  
→ překryt normální alellou nebo  
jsou obě alelly stejné u homozygota
- **dominantně dědičná choroba**  
→ vázána na dominantně heterozygotní genotyp
- **recesivně dědičná choroba**  
→ vázána na homozygotní genotyp  
(heterozygoti obvykle normální)



# Mendelovy zákony dědičnosti

- **dominantní typ dědičnosti**

- zdravý x nemocní 1 : 1

- patologický znak přenášen přes generace
  - nemocný heterozygot + zdravý

- 50% dětí heterozygotně nemocných

- 50% dětí homozygotně zdravých

- **recesivní typ dědičnosti**

- spojen s homozygoty



# Mendelovy zákony dědičnosti

- **konduktori**

→ fenotypicky normální heterozygoti

→ při spojení 2 konduktorů =  
25% dětí nemocných  
25% dětí zdravých  
50 % dětí jsou konduktori



# Mendelovy zákony dědičnosti

- **dědičnost vázaná na pohlaví**
  - poměr potomků 50% na 50%
  - udržován poměr pohlaví v populaci
- **barvoslepost a hemofilie**
  - gen z otce → jen na dceru → **konduktorka**
    - matky konduktorky
    - **synové nemocní**
  - otec postižen a matka nositelka genu → **nemocná i dcera**
  - postižení oba rodiče → **postižení všichni potomci**



# 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

→ patologické znaky jsou monogenní





# 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



# Dědičnost očních chorob

- **kolobomatózní anomálie**
  - dominantní dědičnost
  - anoftalmus, mikroftalmus – recesivní
- **Marfanův + Marchesaniho syndrom**
  - dominantní 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



# Vrozené anomálie víček

- **kolobom víčka**
- **Epikantus** - dominantní d.
- **vrozené entropium a ektropium** - dominantní d.
- **ankyloblefaron** – dominantní d.
- **epiblefaron** – dominantní d.
- **vrozená ptóza** – dominantní d.
- **Marcus-Gunnův syndrom**  
→ zvednutí víčka a otevření oka při žvýkání,  
spojeno s ptózou víčka, dominantní d.
- **distichiáza** – růst řas ve více řadách



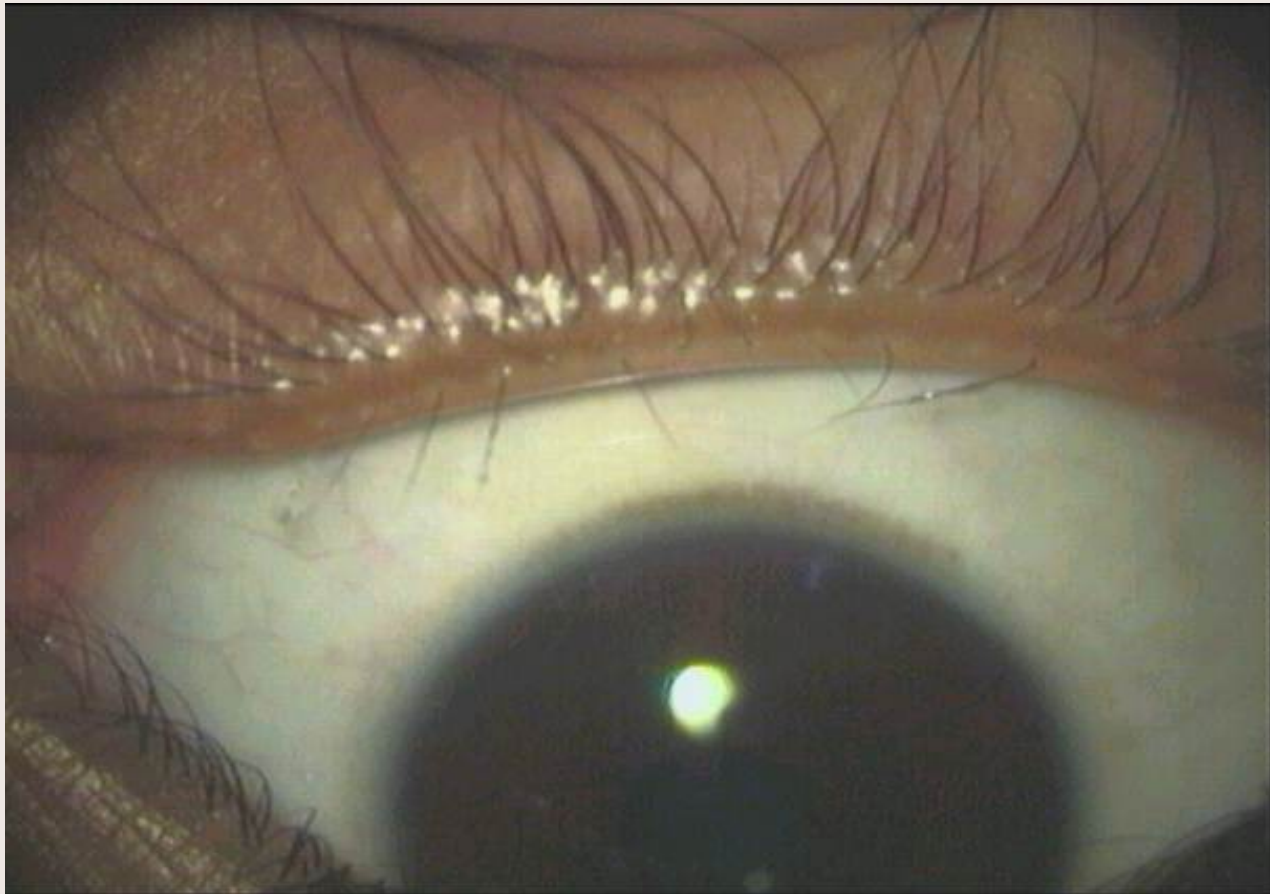
# Vrozená ptóza



# Marcus-Gunnův syndrom



# Distichiáza



# Vrozené anomálie rohovky

- **microcornea** – dominantní d.
- **megalocornea** – průměr 12-15mm, spojeno s Marfanovým syndromem, dědičnost vázaná na X-chromozom
- **keratoconus** – ektázie rohovky, častěji u žen, dominantní d. nebo recesivní d.
- **cornea plana** – dominantní d. nebo recesivní d.



# Mikrocornea a megalocornea





# Keratoconus





# Dystrofie rohovky

- **granulární dystrofie** – dominantní d.
  - **makulární dystrofie** – recesivní d.
  - **mřížkovitá dystrofie** – dominantní d.
  - **epiteliální dystrofie** – dominantní d.
  - **přední embryotoxon** – recesivní d.
- začátek ve 2. dekádě, snížení transparence rohovky, léčba – transplantace

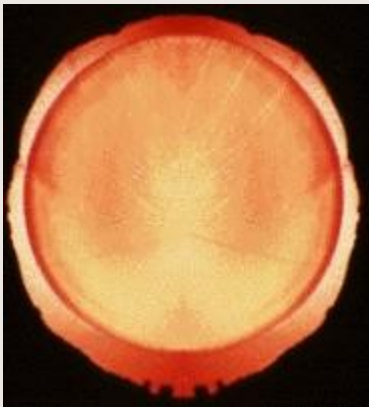
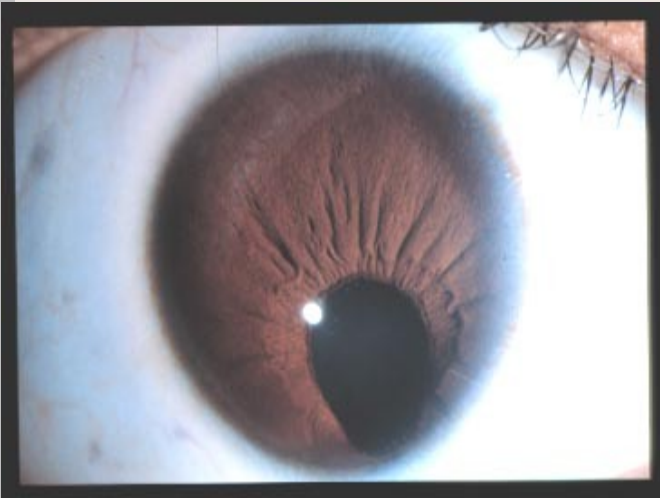


# Vrozené anomálie duhovky

- **kolobom** – dominantní d.
- **polycoria** - několik zornic, dominantní d.
- **korektopie** – excentrické umístění zornice
- **aniridie** – spojeno s kataraktou, makulární aplázií, nystagmem, dominantní d.
- **heterochromie duhovky** – jedno-i oboustranná, spojena se Sturge-Weber syndromem, dominantní d.



# Vrozené anomálie duhovky

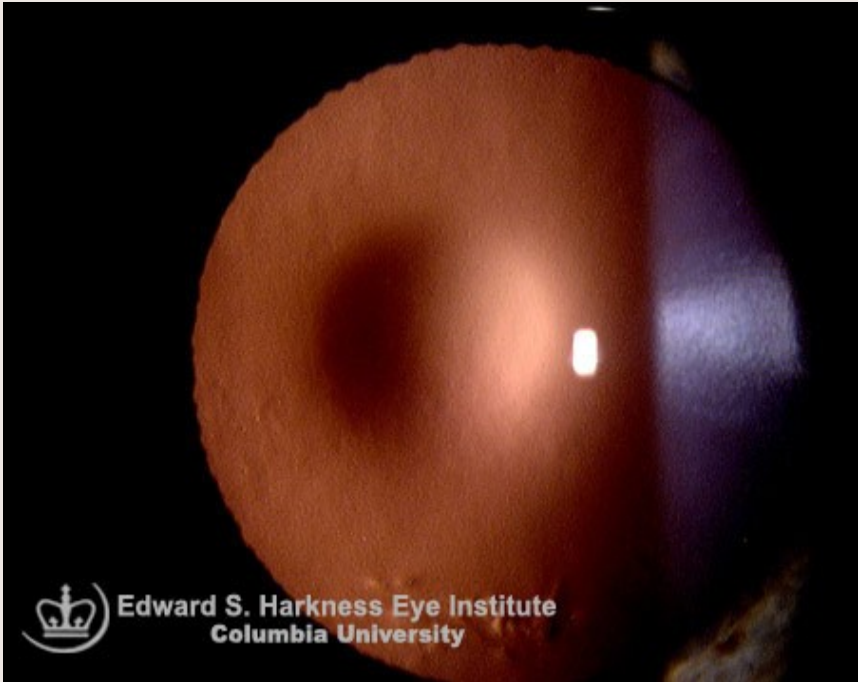


# Vrozené anomálie čočky

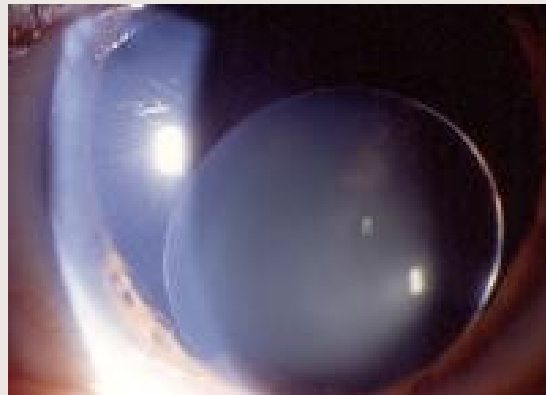
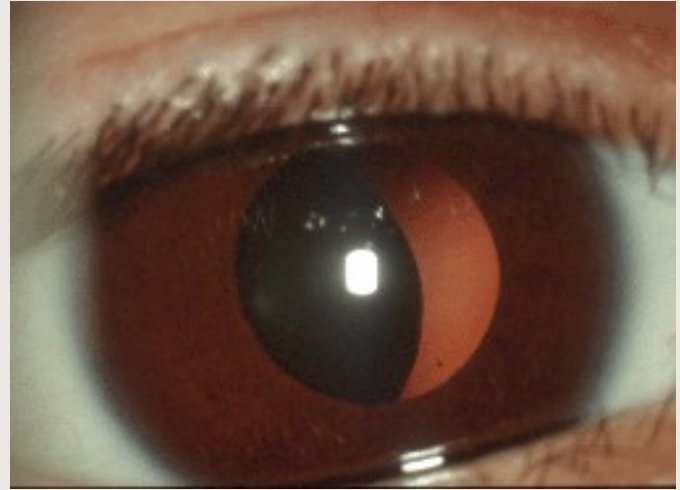
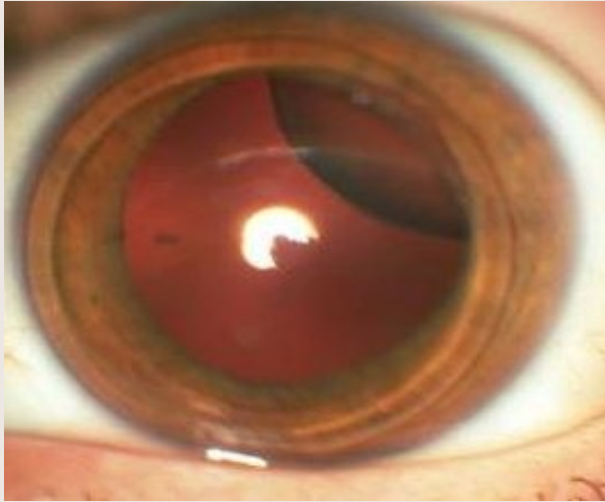
- **microphakia(spherophakia)** – recesivní d.
- **kolobom čočky** - dominantní d.
- **lenticonus** – kónické vyklenutí předního nebo zadního pólu čočky, dominantní nebo recesivní d.
- **kongenitální katarakta** – dominantní d., recesivní d.
- **ektopie čočky** – izolovaně nebo ve spojení se syndromy: Marfanův, Marchesaniho, Ehlers-Danlos, homocystinurie











# Vrozené anomálie sklivce a hyaloidního systému

- **Mittendorfovův bod**
- **persistence a. hyaloidea**
- **persistence primárního hyperplastického sklivce**





# 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

- **poruchy barvocitu** – recesivní d.

→ **achromatopsie** — recesivní d.

amblyopie, nystagmus, světloplachost,  
nízká zraková ostrost,  
chybí ftopický ERG,  
totální barvoslepost

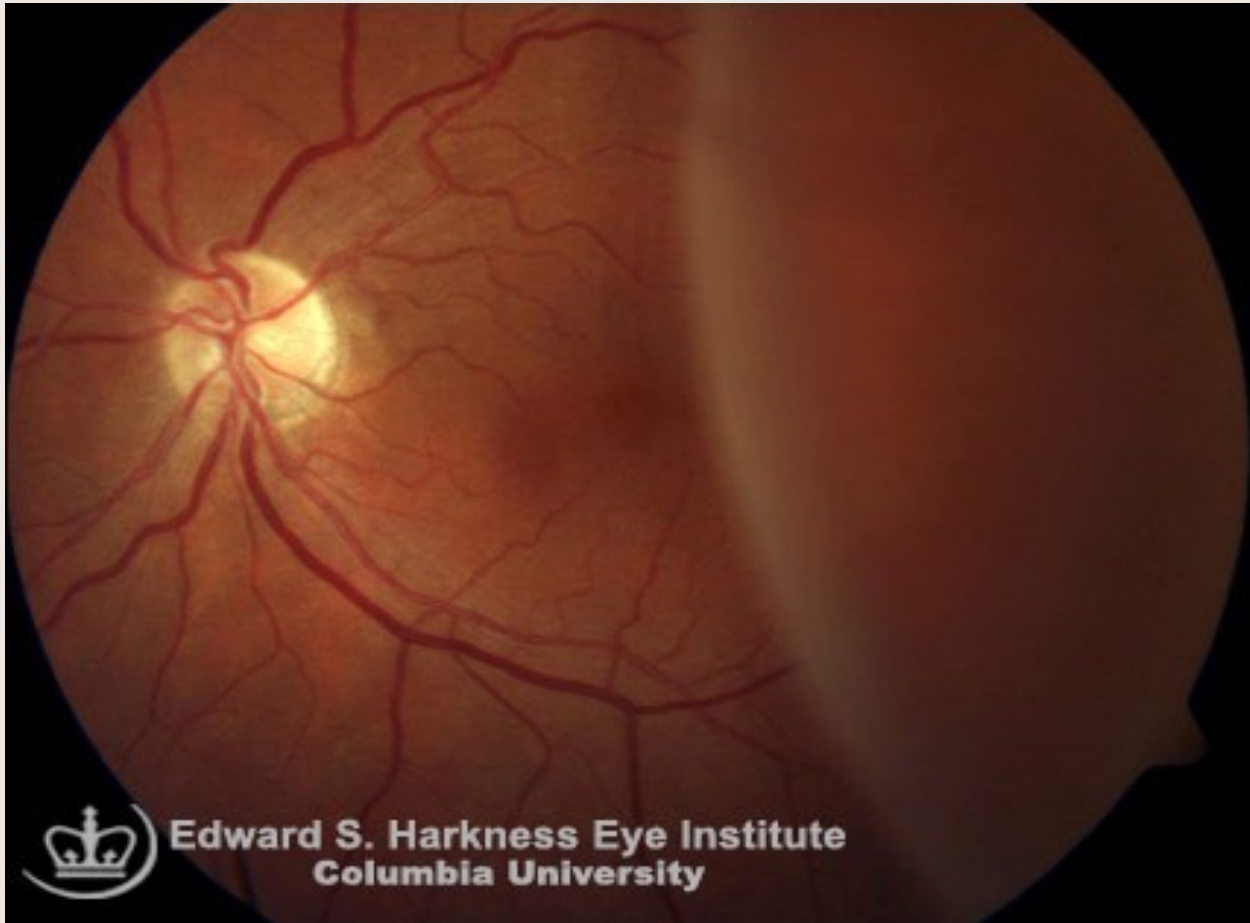


# Vrozené postižení sítnice

- **juvenilní retinoschíza** – X- d.  
progresivní, degenerativní, oboustranné postižení, rozštěpení listů sítnice, lokalizace temporálně dole, komplikováno krvácením do sklivce
- **heredodegenerativní onemocnění sítnice**  
vrozená postižení periferie sítnice a makuly  
dědičnost: r.d., d.d., X – d.



# Juvenilní retinoschíza



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





# Pigmentová degenerace sítnice



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





# Vrozené postižení sítnice

- pigmentová degenerace sítnice a systémové postižení

Leberova vrozená amaurosa, Laurence-Moon-Biedl syndrom, Usherův syndrom, Friedreichova ataxie, Refsumova choroba, cystinóza



# Laurence-Bardet-Moon-Biedel syndrom

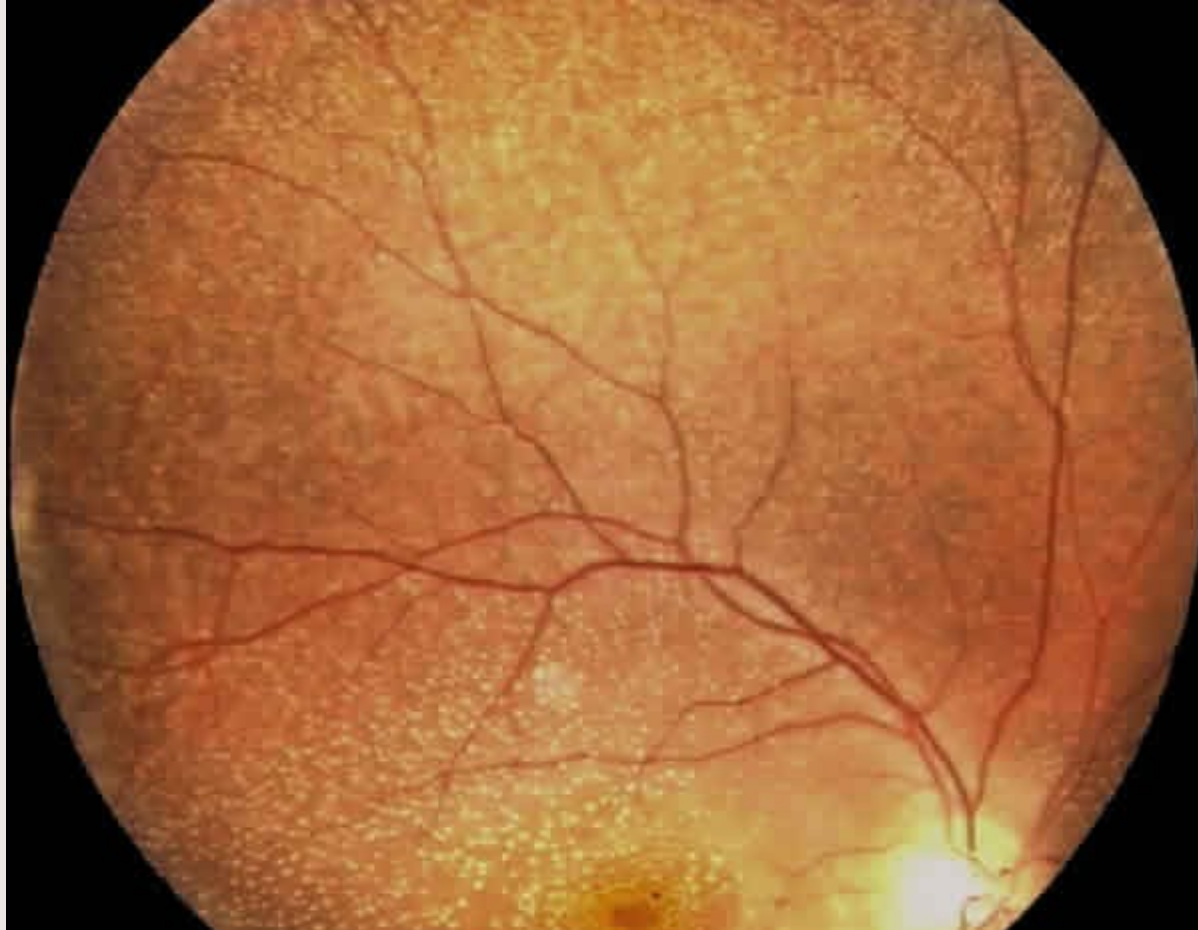


# Vrozené postižení sítnice

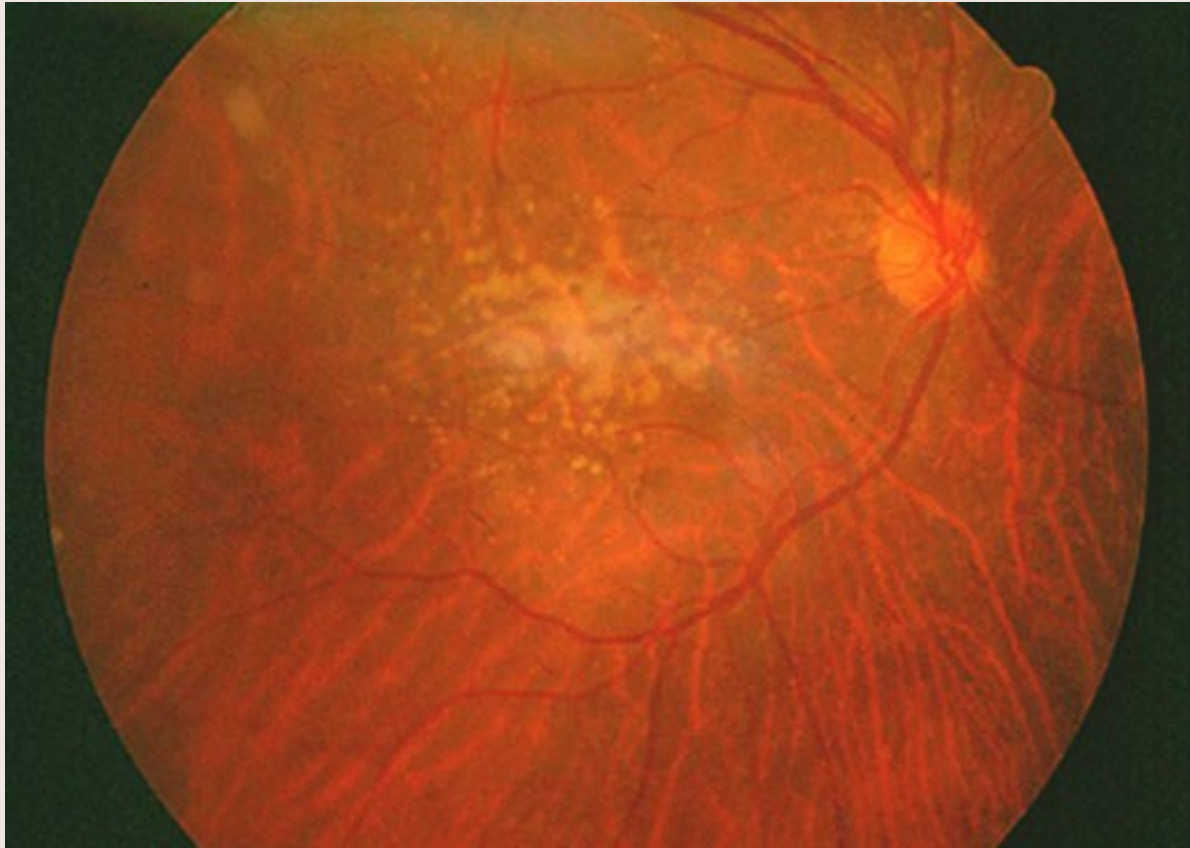
- **retinitis punctata albescens** - r.d.  
příznaky podobné jako u pigmentové degenerace, na sítnici bělavé tečky
- **fundus albipunctatus** – r.d.  
noční slepota, šedobělavá ložiska na sítnici,  
ERG fyziologické
- **fundus flavimaculatus** – r.d.  
běložlutá ložiska na zadním pólu oka, postupný pokles vidění a abnormální ERG



# Fundus albipunctatus



# Fundus flavimaculatus



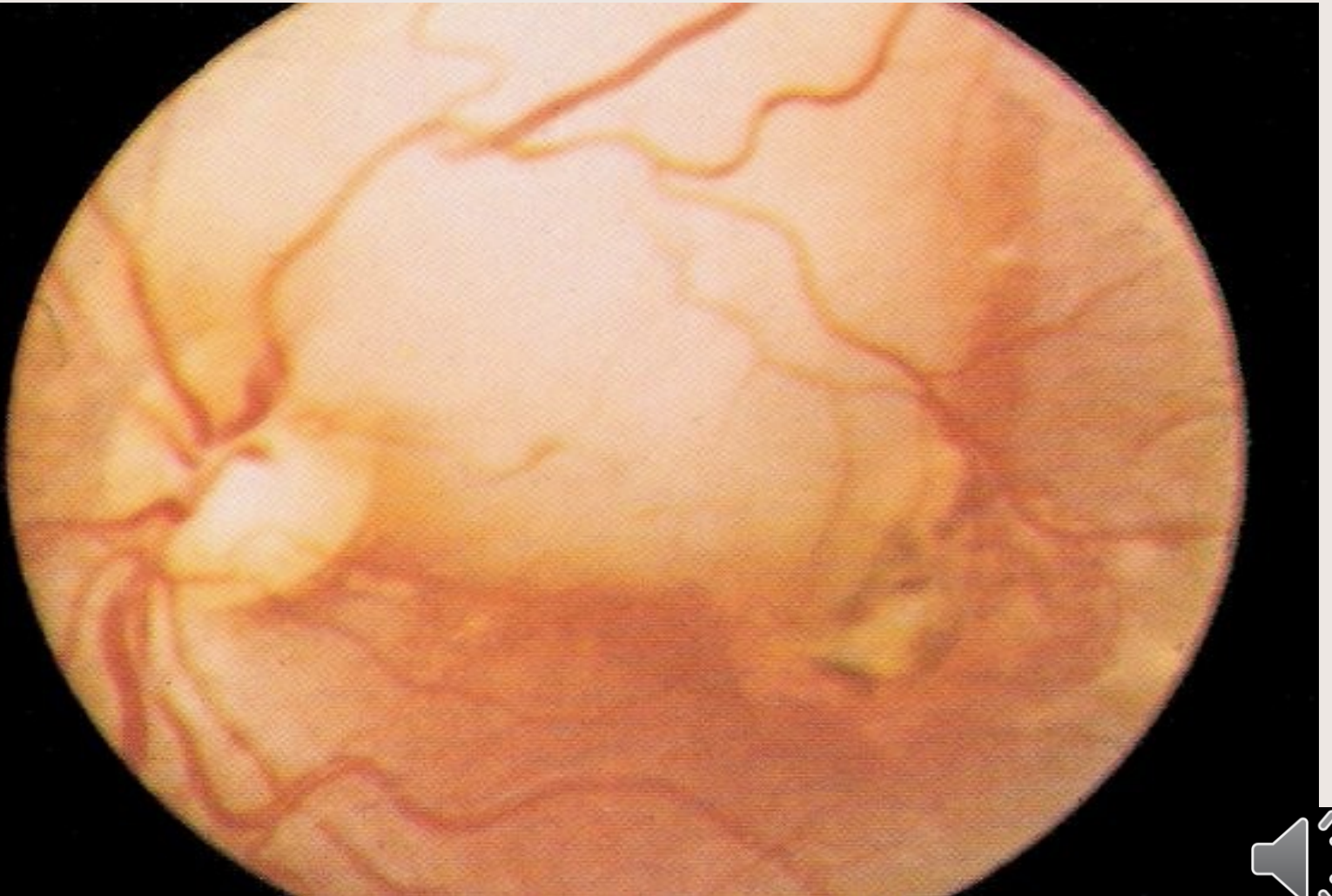
# Vrozené postižení sítnice

- **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

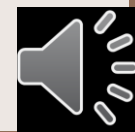




# Retinoblastom



# Retinoblastom – extrabulbární růst





# Vrozené postižení cévnatky

- **choroiderémie** - X.d.

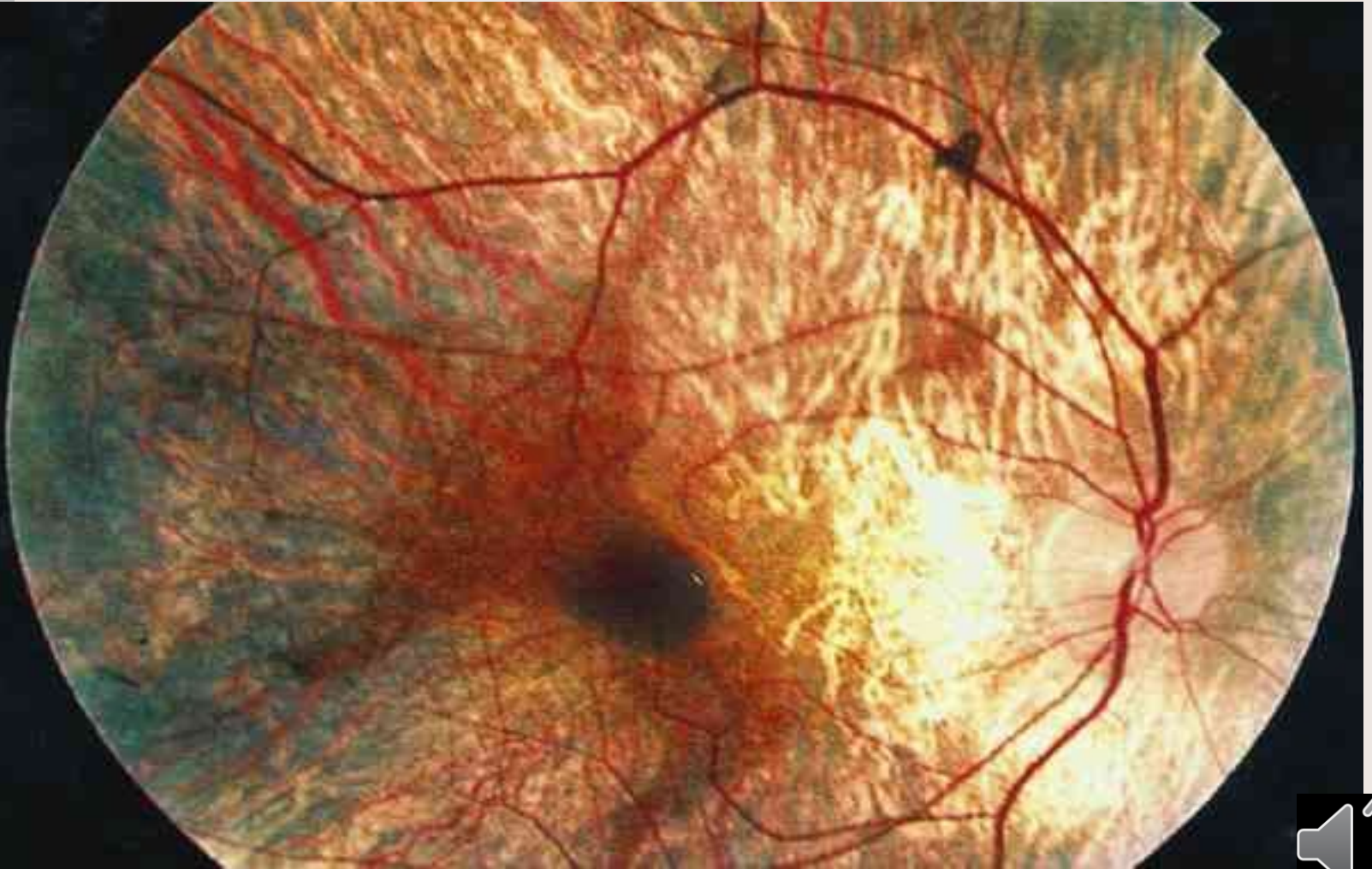
poruchy barvocitu a pigmentové změny až vymizení cévnatky, šeroslepost, defekty zorného pole, vymizelý ERG a ztráta zraku kolem 50. roku věku

- **atrophia gyrata** – r.d., d.d.

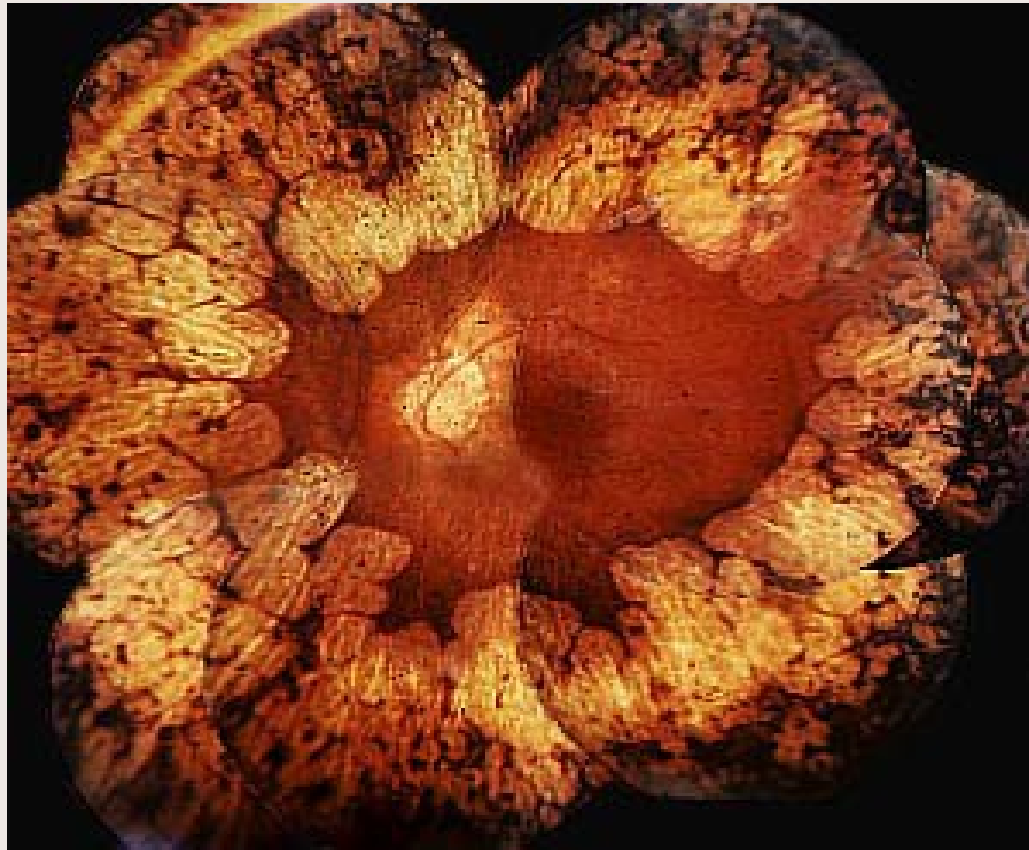
noční slepota, progresivní úbytek zorného pole, pigmentové změny s bledým očním pozadím, ale normální makula a terč ZN



# Choroiderémie



# Atrophia gyrata

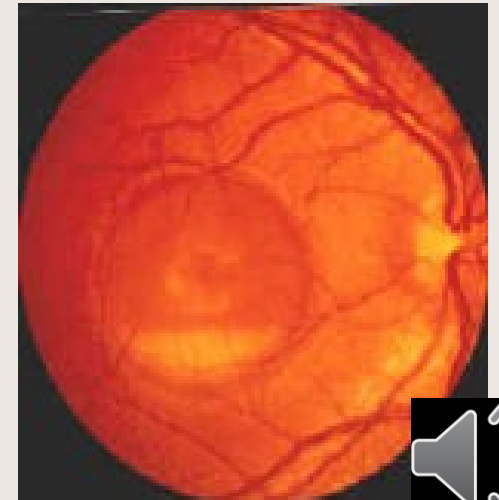
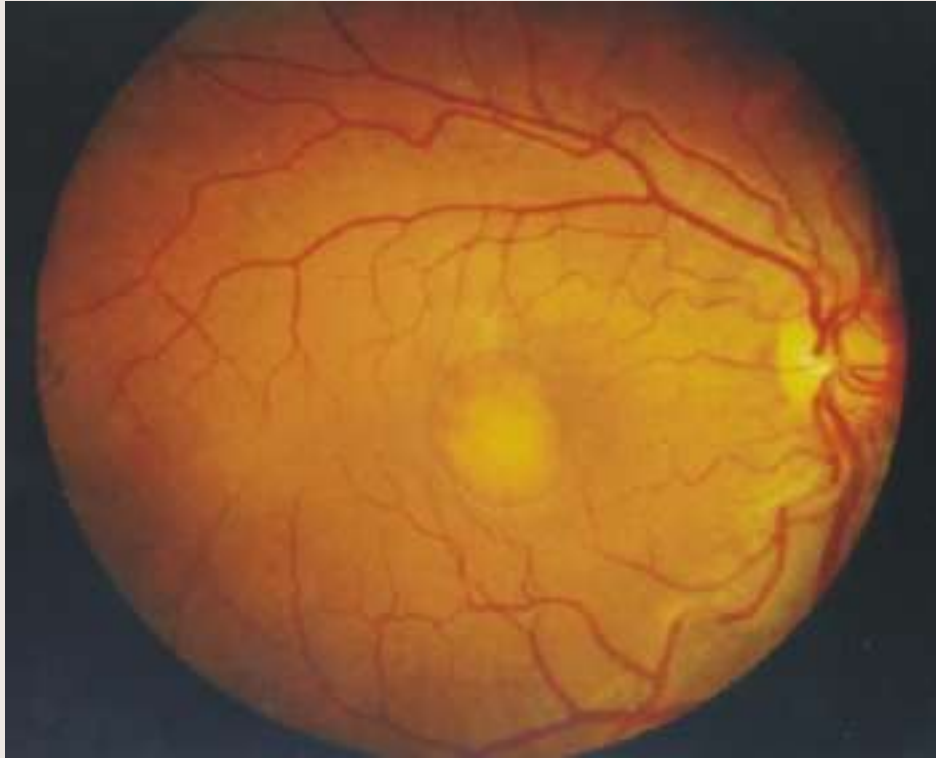


# Makulární degenerace

- **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



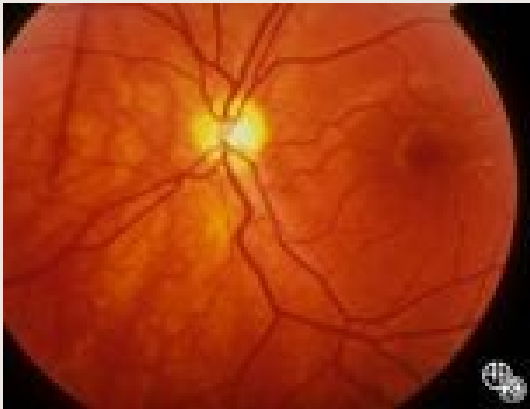
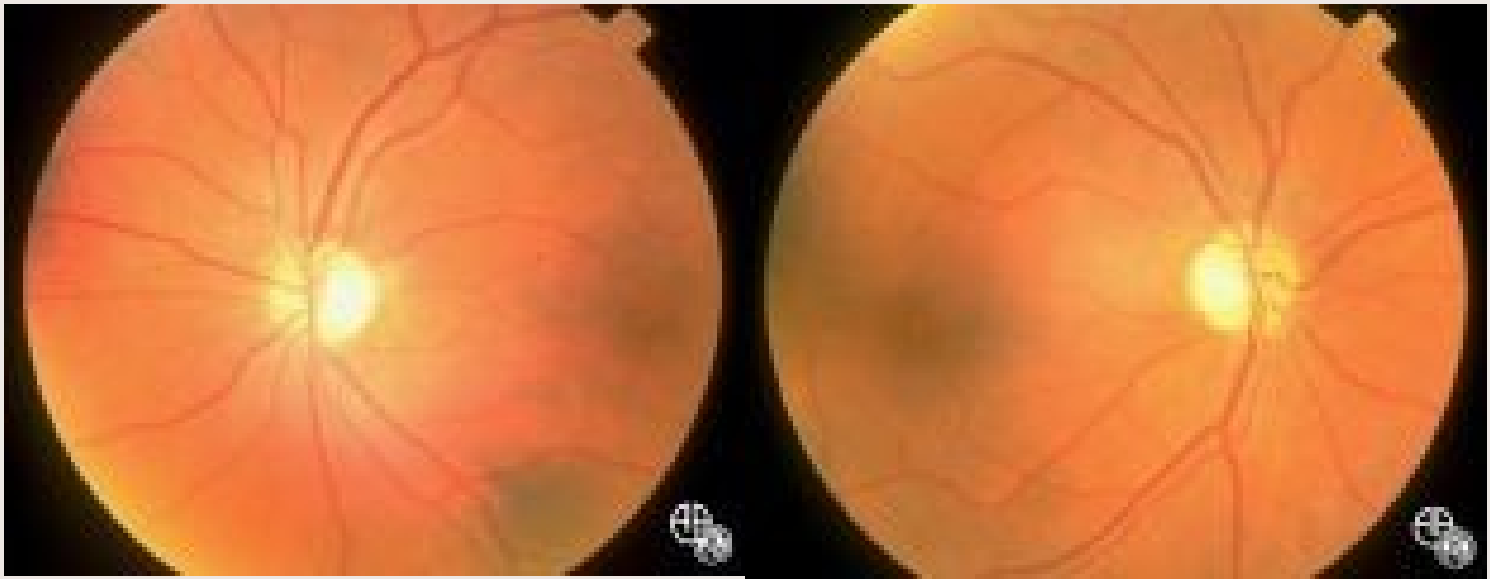


# Dědičné onemocnění zřakového nervu

- **fibrae medullares**- d.d., obvykle jednostranné, spojeno s myopií nebo neurofibromatosou
- **vrozená atrofie optiku** – r.d., d.d., slabozrakost, nystagmus
- **aplázie nebo hypoplázie optiku** – spojeno s mikroftalmem nebo kyklopií
- **kolobom zřakového nervu** - spojeno se slabozrakostí
- **situs inversus** – obrácení očního pozadí
- abnormální EOG



# Vrozená atrofie zrkovového nervu

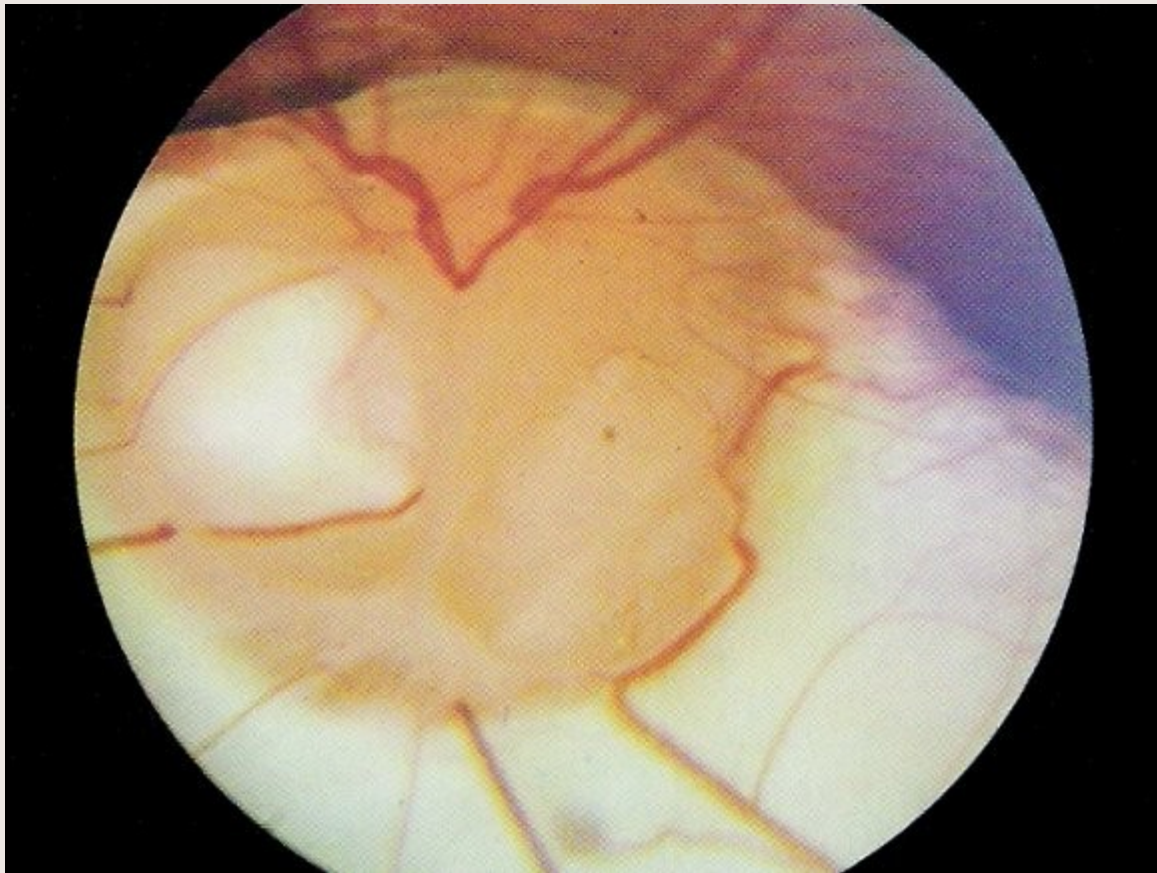


**Aplázie zrkovového nervu**

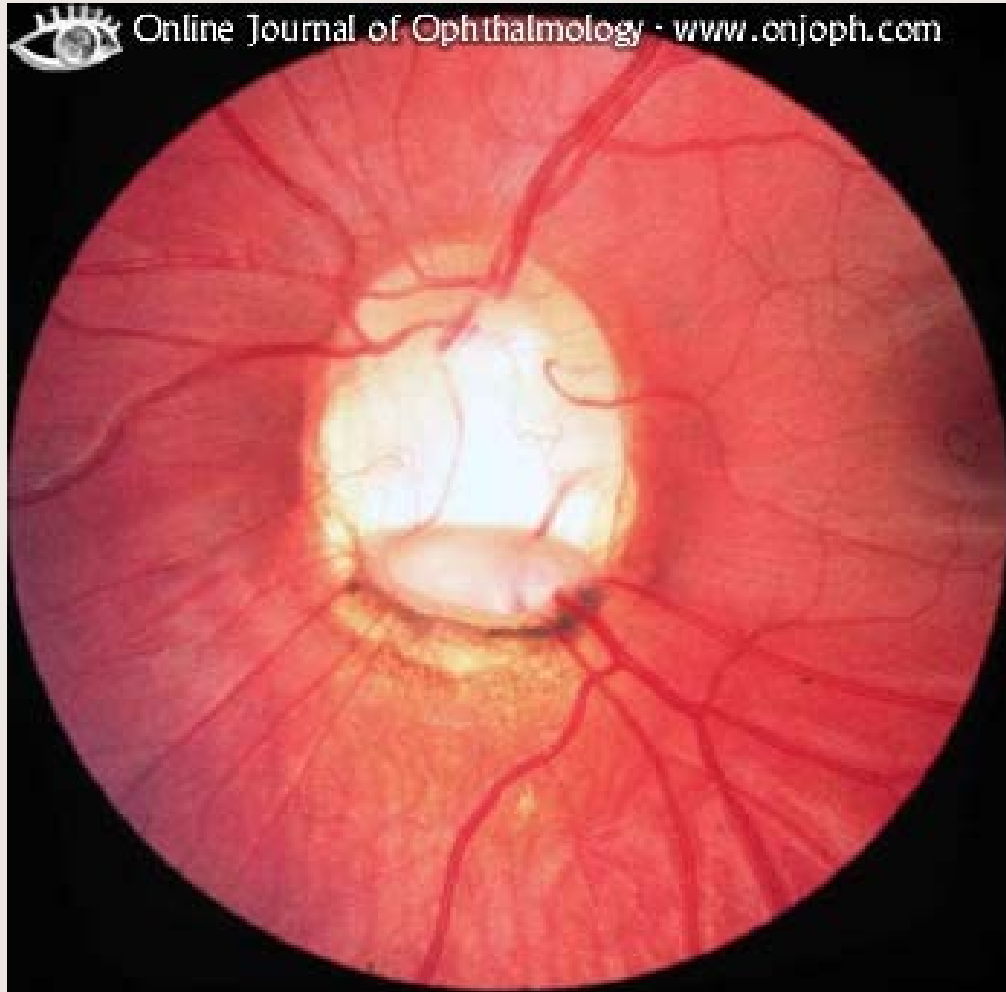




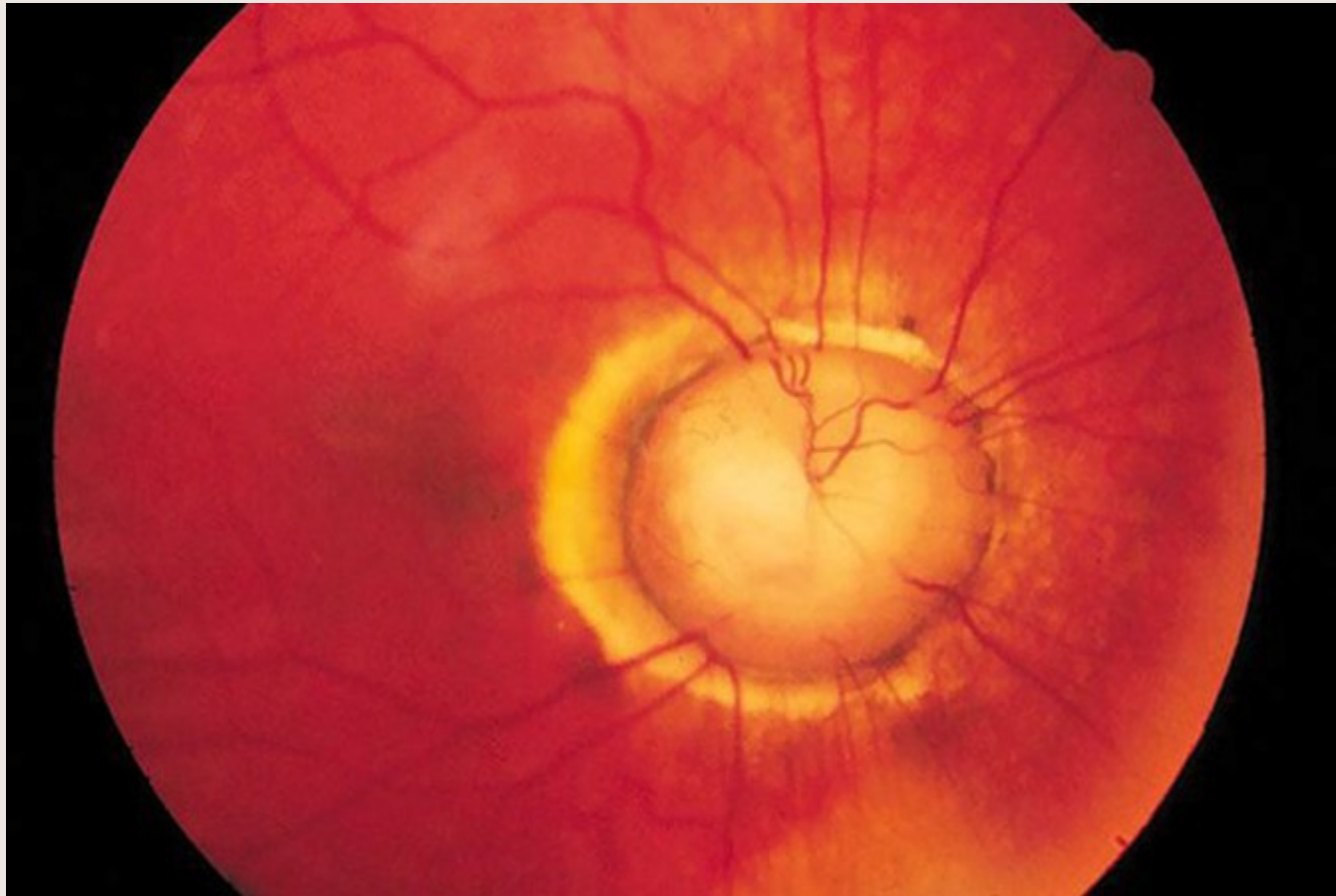
# Kolobom zrakového nervu



# Kolobom zrkového nervu



# Kolobom zrkového nervu



# Dědičné postižení očních svalů

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



# Duanův syndrom





# Kongenitální esotropie

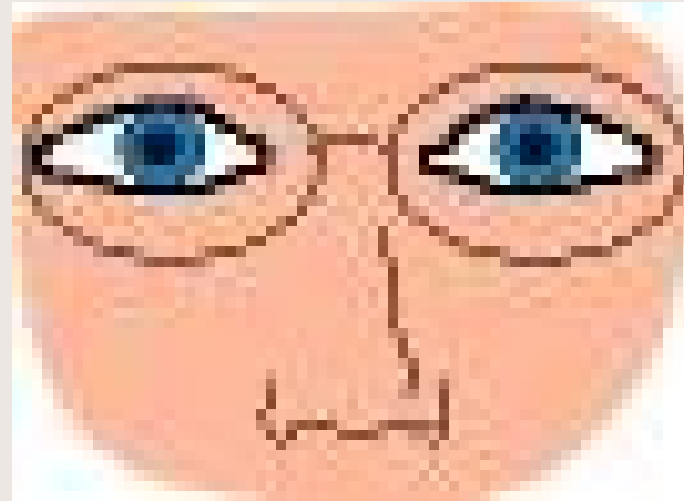


# Dědičné postižení očních svalů

- **akomodativní esotropie** - d.d., obvykle hypermetropie, začátek ve 2-3 letech
- **progresivní svalová dystrofie**  
**(chronická progresivní zevní oftalmoplegie)** – d.d., oboustranná ptóza a zevní oftalmoplegie, spojeno s pigmentovou degenerací sítnice, abnormalitami srdce
- **strabismus fixus** – konvergence očí, způsobeno nahrazením m. r. int. fibrózními pruhy



# Akomodativní esotropie





# Chronická progresivní zevní oftalmoplegie



# Chronická progresivní zevní oftalmoplegie



# Dědičné refrakční vady

- **vyšoká hypermetropie** - d.d.
- **vyšoká 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.



**Bye bye 😊**

