

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

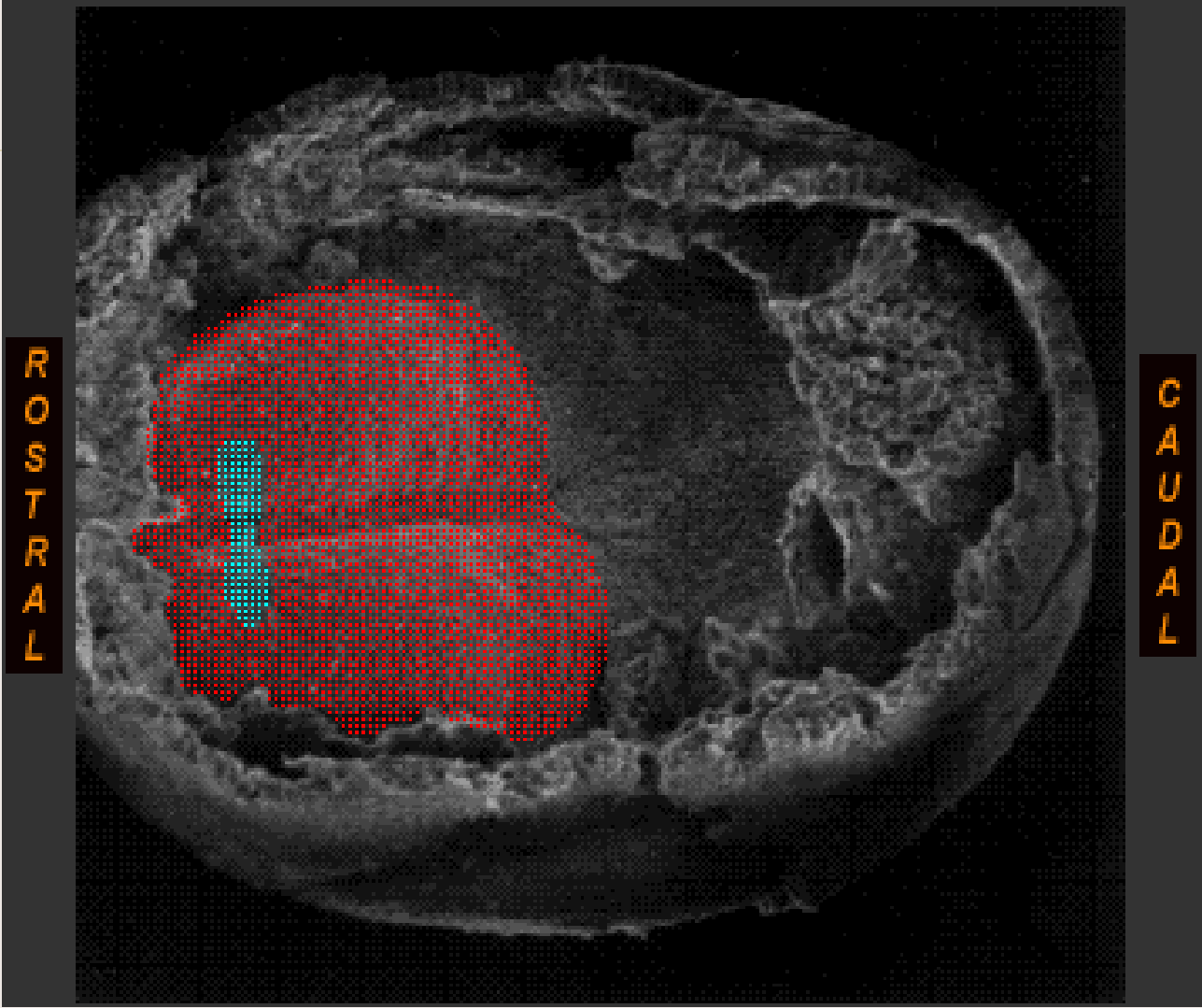
- rychlá diferenciacce a vyžívání očních tkání
sítnice (makula) 4 – 6 měsíc po narození
duhovko - rohovkový úhel
pigmentace duhovky
ciliární sval
zprůchodnění slzných cest
- růst oka definitivně ukončen v 25 letech
- čočka roste stále během života



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





R
O
S
T
R
A
L

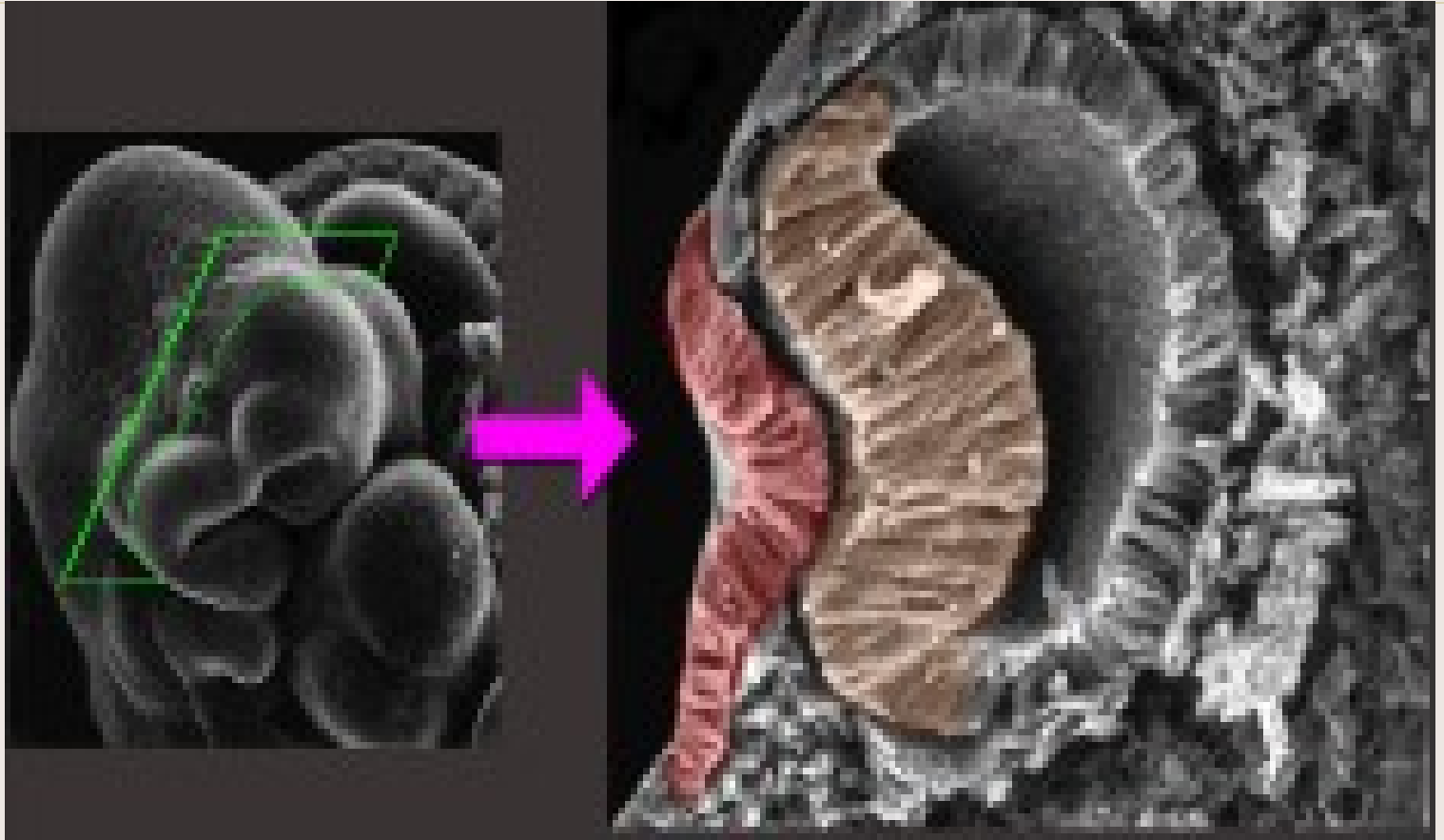
C
A
U
D
A
L



Embryonální období (4. – 8. týden)

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

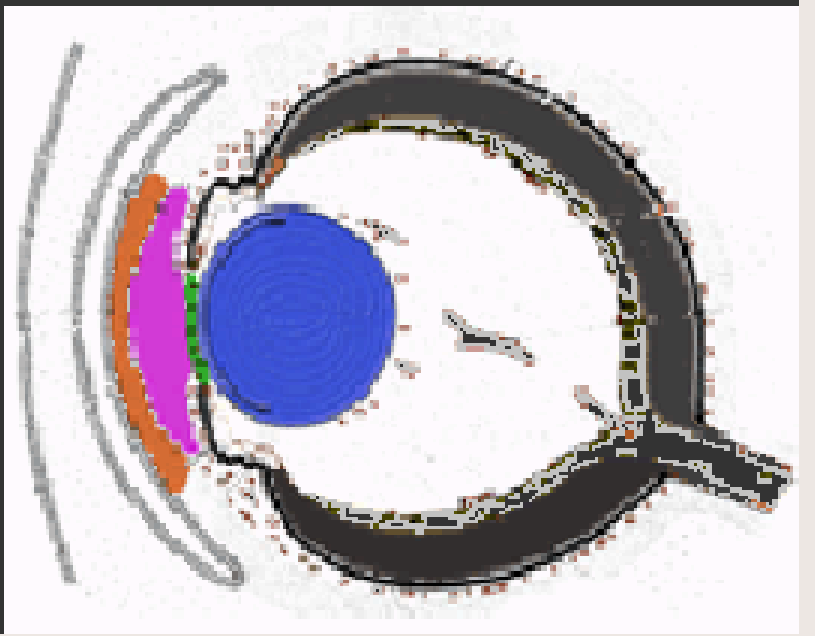
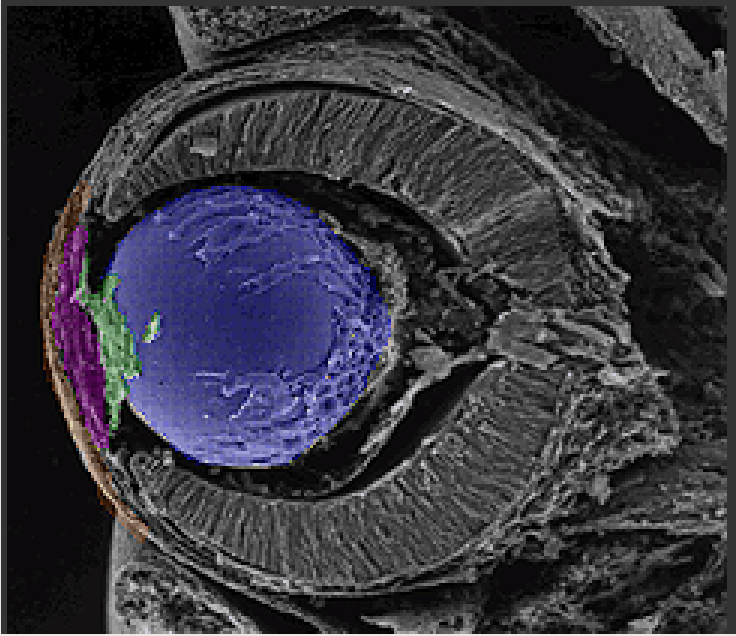




Embryonální období – 5. týden

- vývoj mozkových hemisfér, páteře
- invaginací optického vřetku → **optický pohárek**
- diferenciace buněk na vnitřním povrchu → vrstvy sítnice
- z čočkové ploténky → **čočkový vřetek**
- **primární sklivec a hyaloidní cévní systém** mezi čočkovým vřetkem 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 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 diferenciacie 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

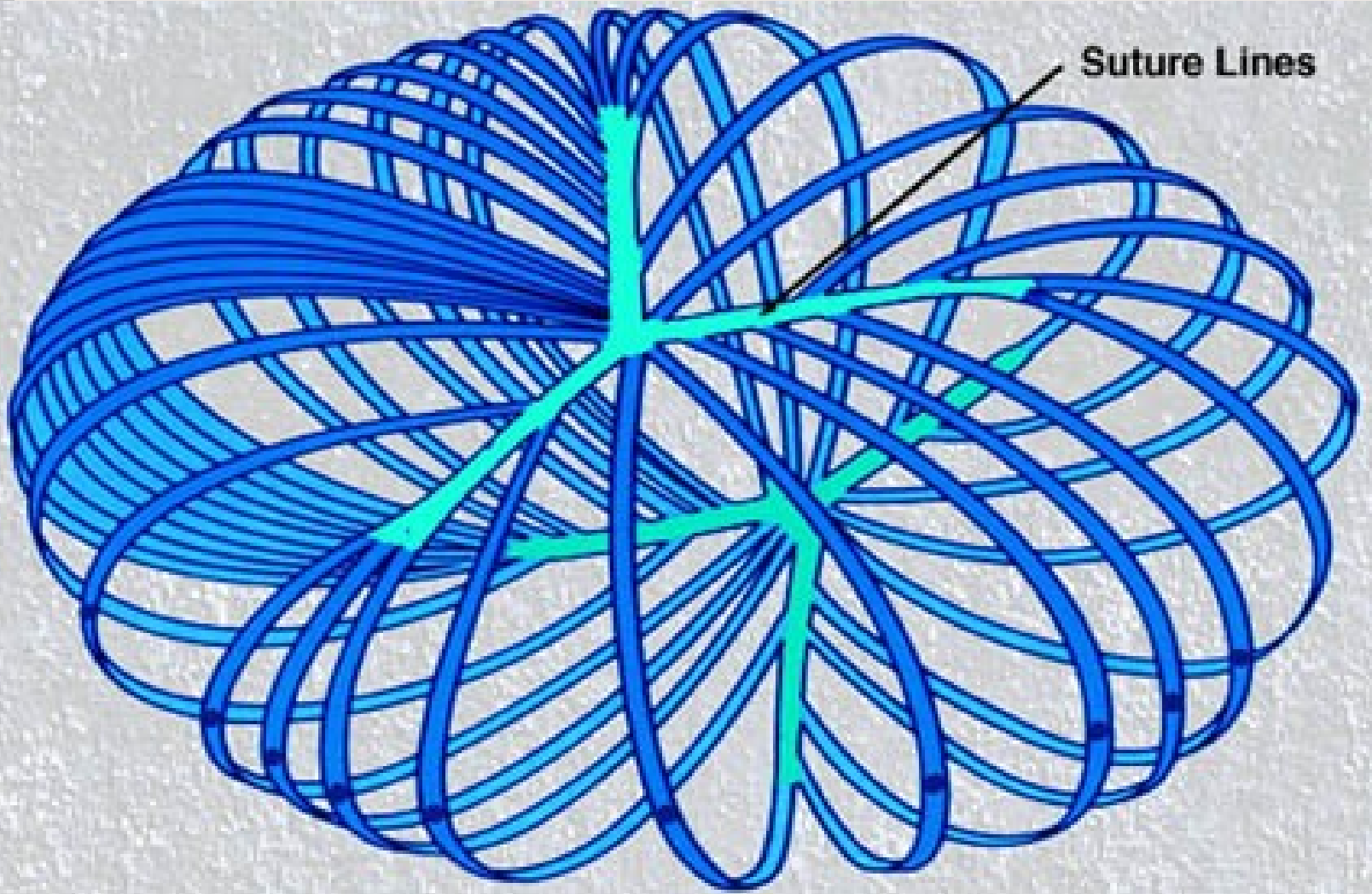
- **čočkový váček** = 1 vrstva epitelálních buněk
vrchol (apex) bb. → směřuje do dutiny váčku
baze bb. → bazální membrána povrchu č. váčku
→ vznik pouzdra čočky
zadní epitelální bb. → vyplní lumen č. váčku, ztrácí
buněčné organely a jádra, stanou se transparentní →
primární čočková vlákna = **embryonální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

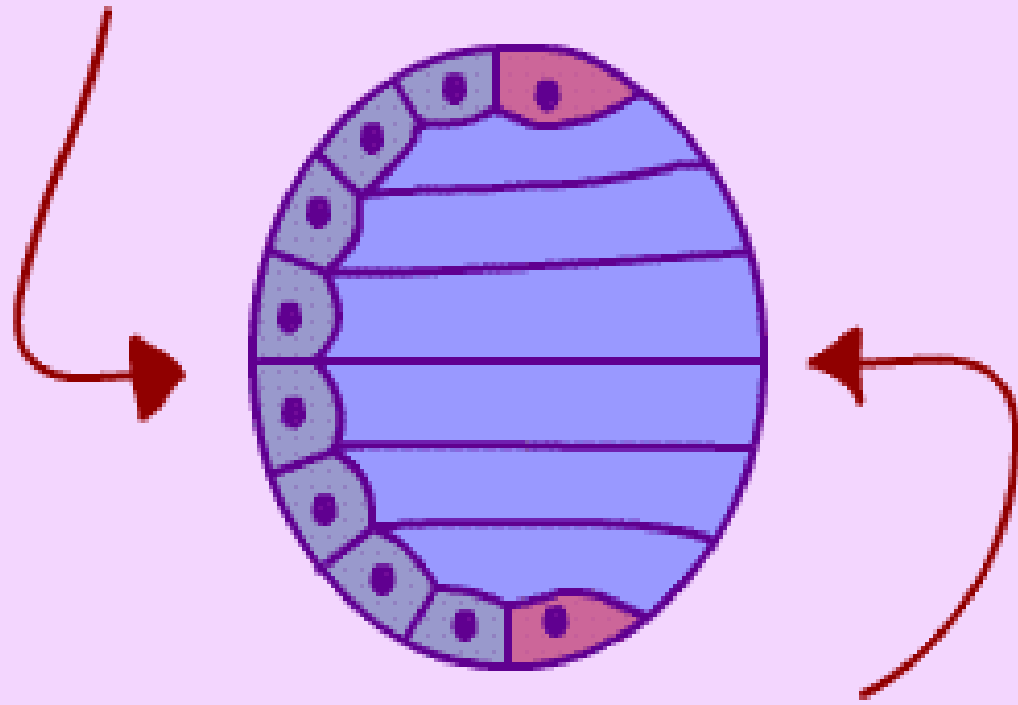




Suture Lines



Anterior



Posterior



Vývoj čočky

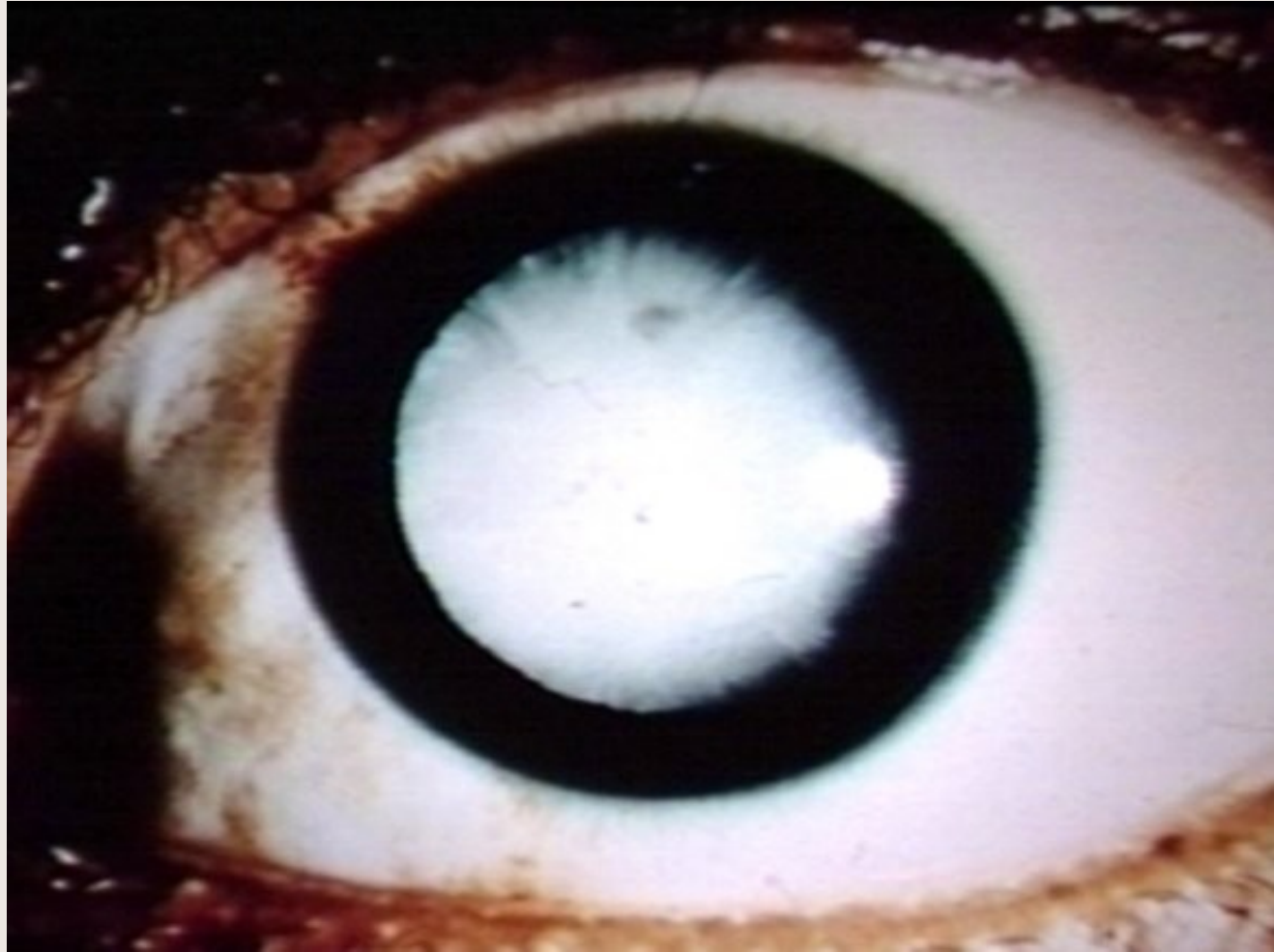
- **kortikální čočková vlákna**
 - kolem fetálního jádra mitotickou aktivitou předních epiteliálních bb.
 - tvoří čočkové švy
 - klinicky fetální jádro část centrální čočky uvnitř Y – švů
- **katarakty dětského věku** lokalizované uvnitř Y švů nebo včetně Y švů = **kongenitální katarakty**
- **kortikální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



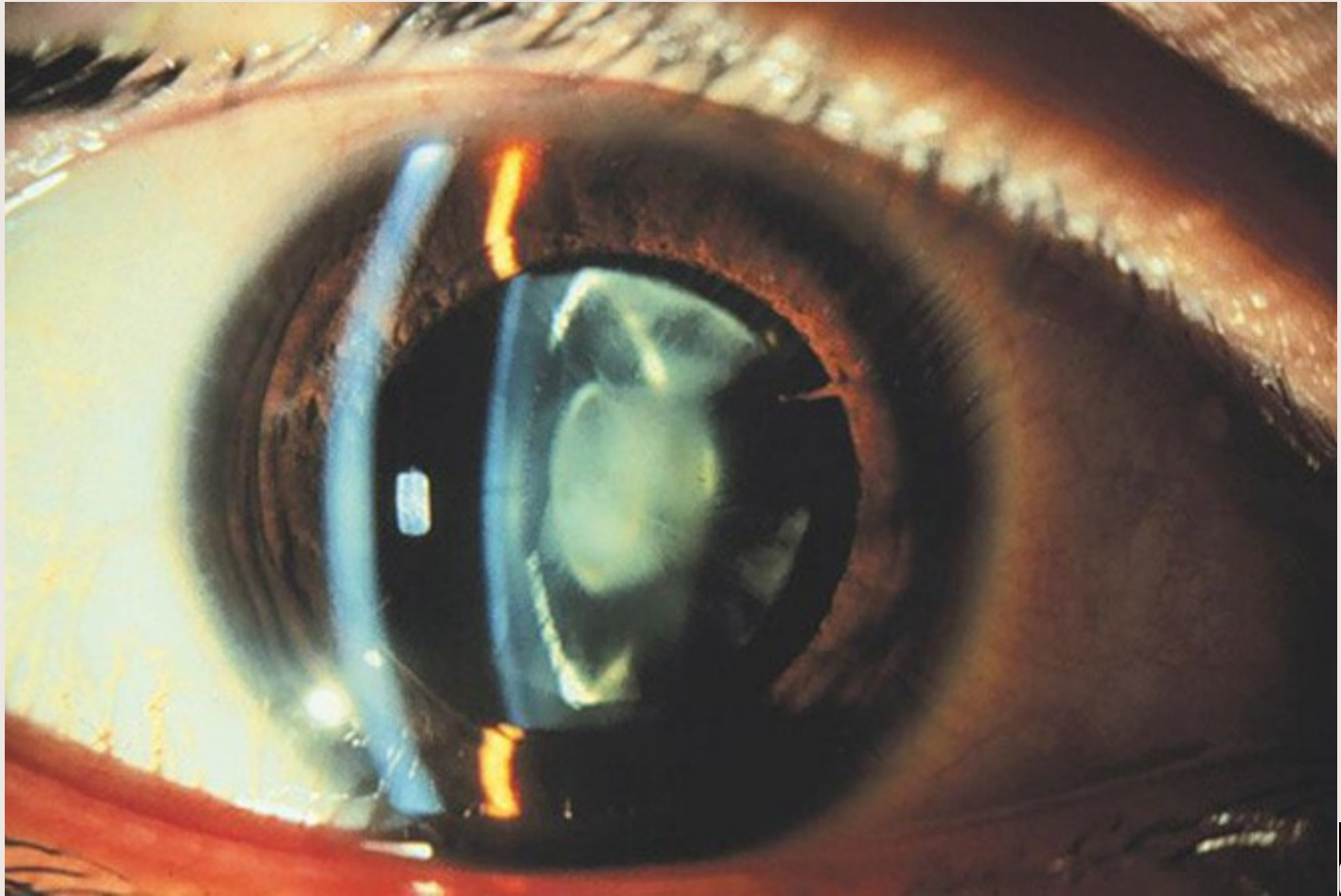
Kongenitální katarakta



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

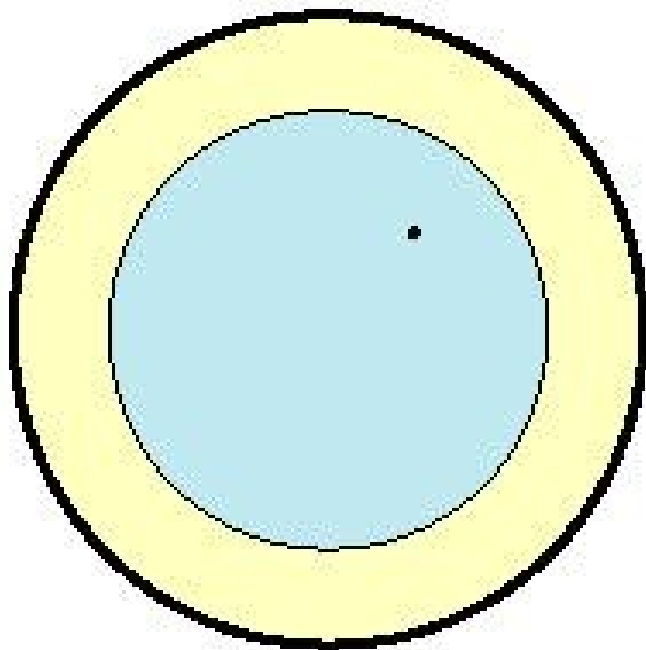


Poruchy zániku hyaloidního systému

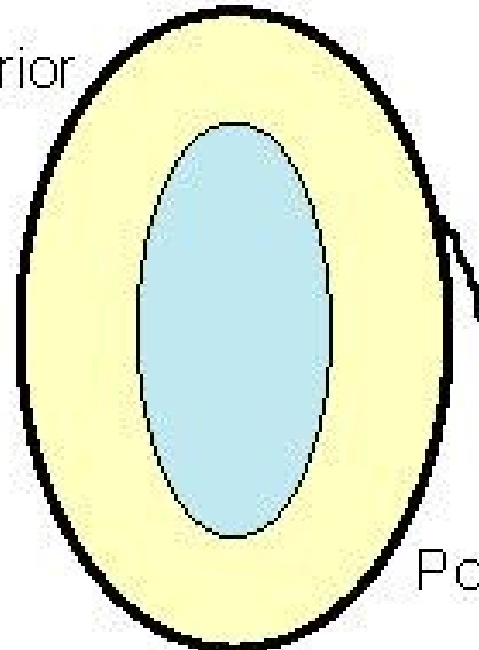
- **Mittendorfov bod** = malá oblast fibrózy na zadním pouzdře čočky (\varnothing 2mm)
→ inkompletní regrese a. hyaloidea
- **persistence primárního hyperplastického sklivce**
→ závažná vrozená anomálie způsobená regresí hyaloidních cév
- **persistence pupilární membrány**
→ inkompletní regrese tunica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



Mittendorfvúv bod



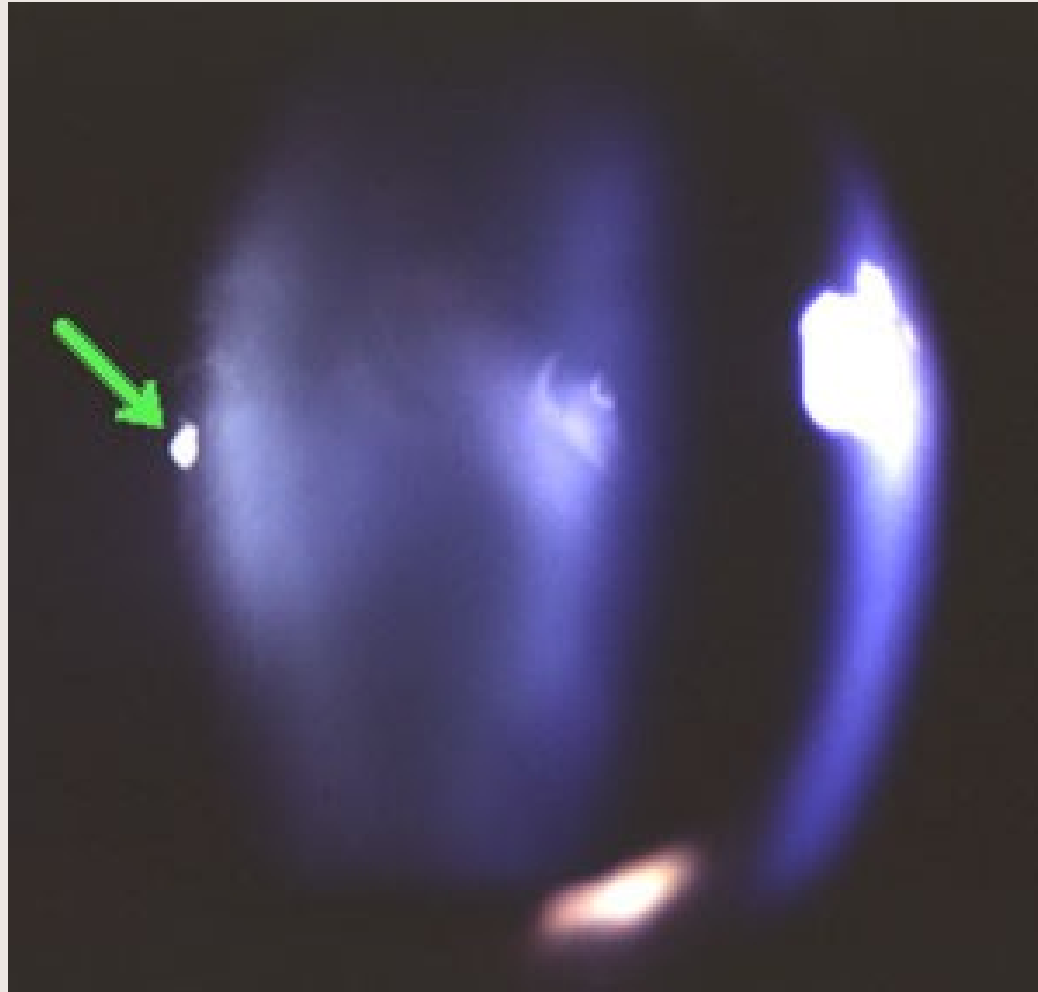
Anterior



Posterior



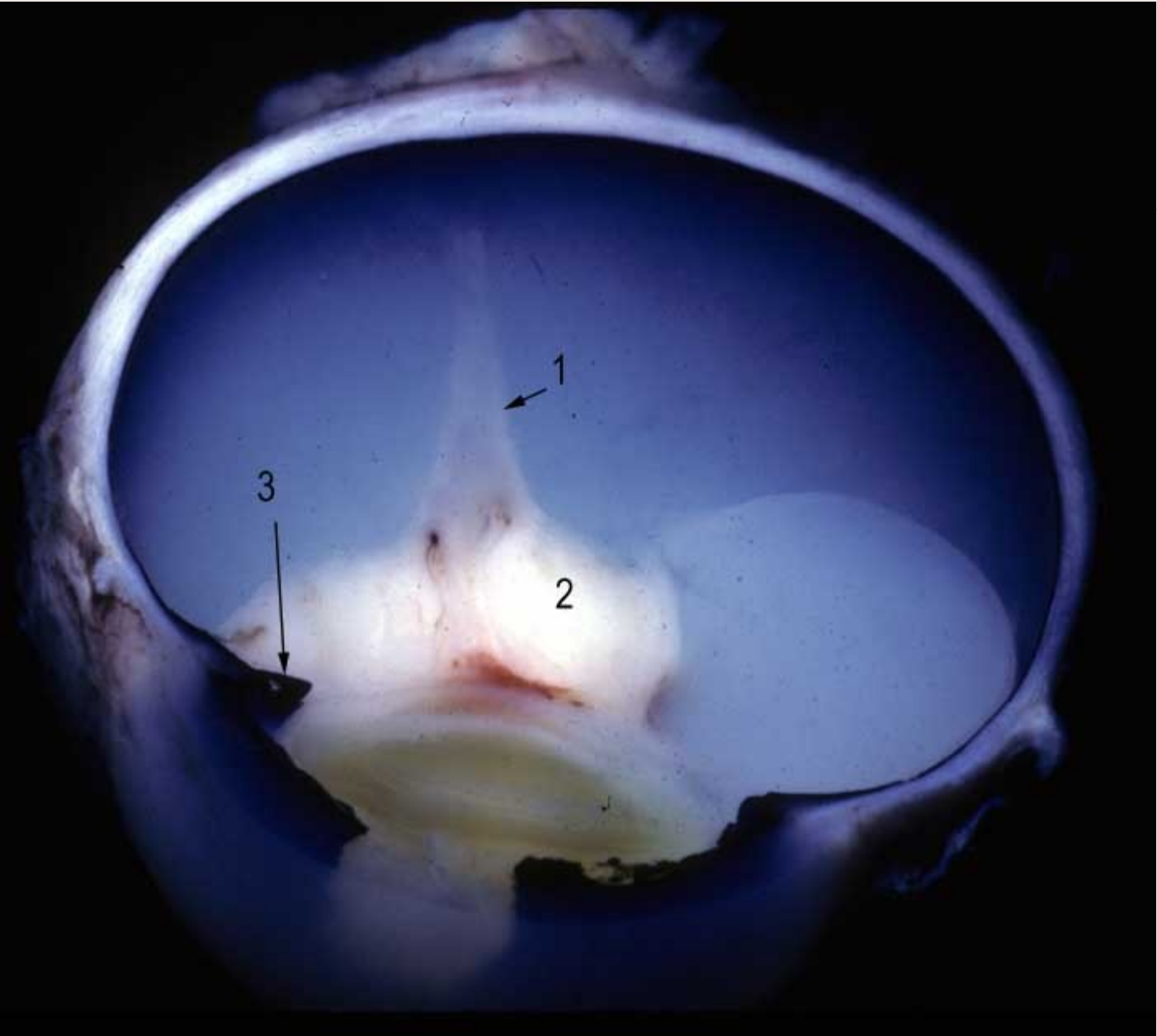
Mittendorfův bod



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 primární 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

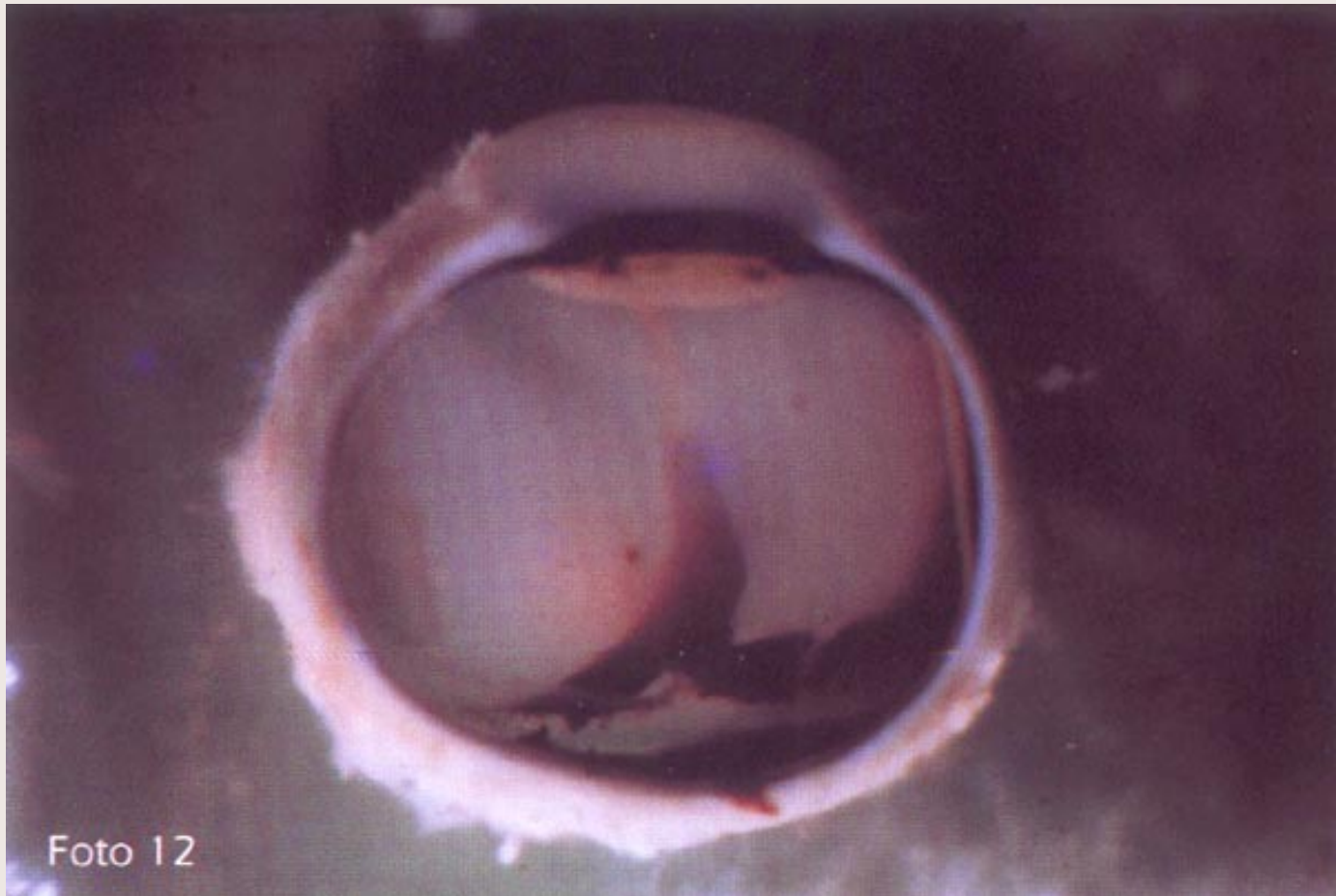


Foto 12



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 štěrbiny
 - 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

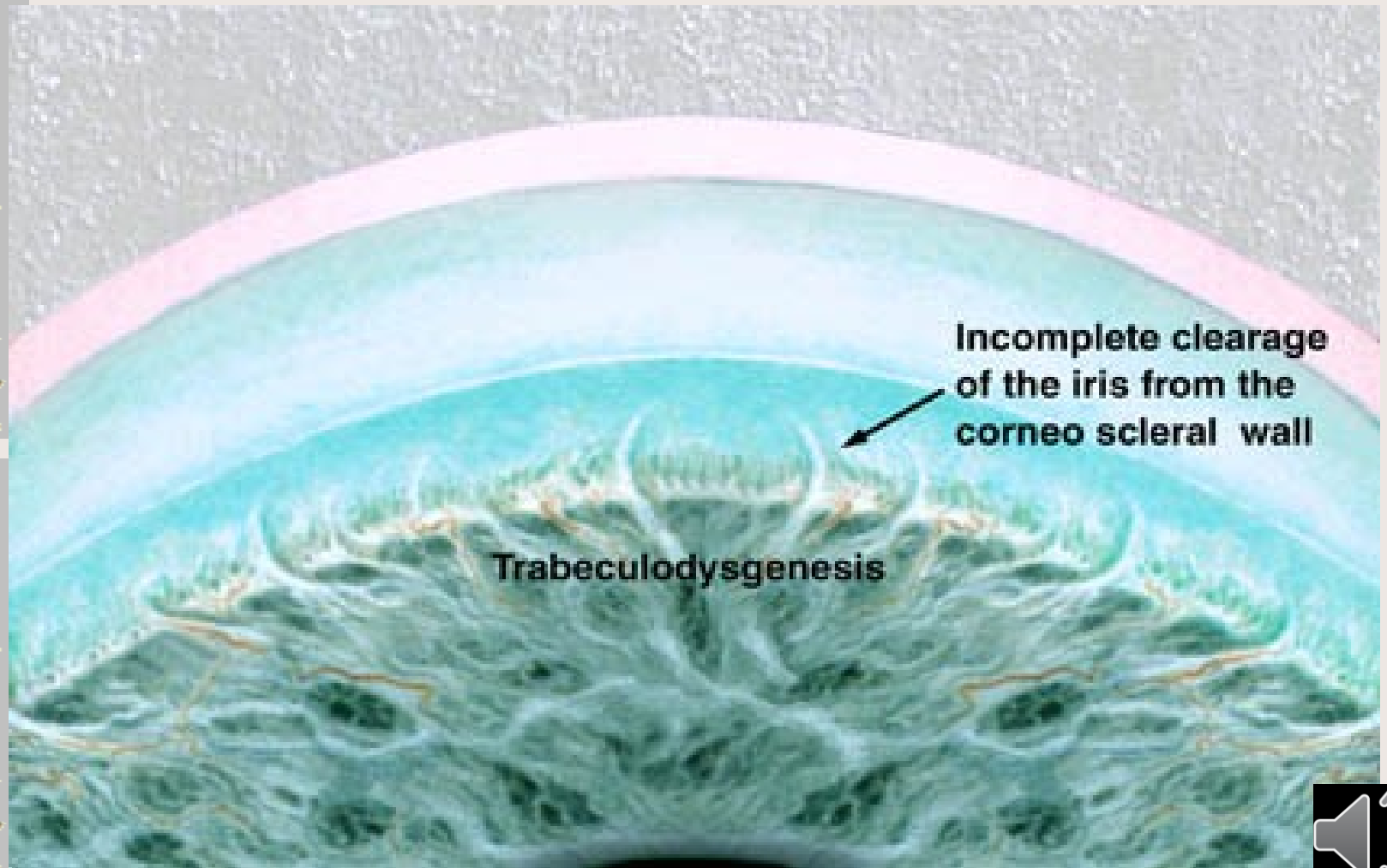


Vývoj rohovky, duhovky a komorového úhlu

- 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

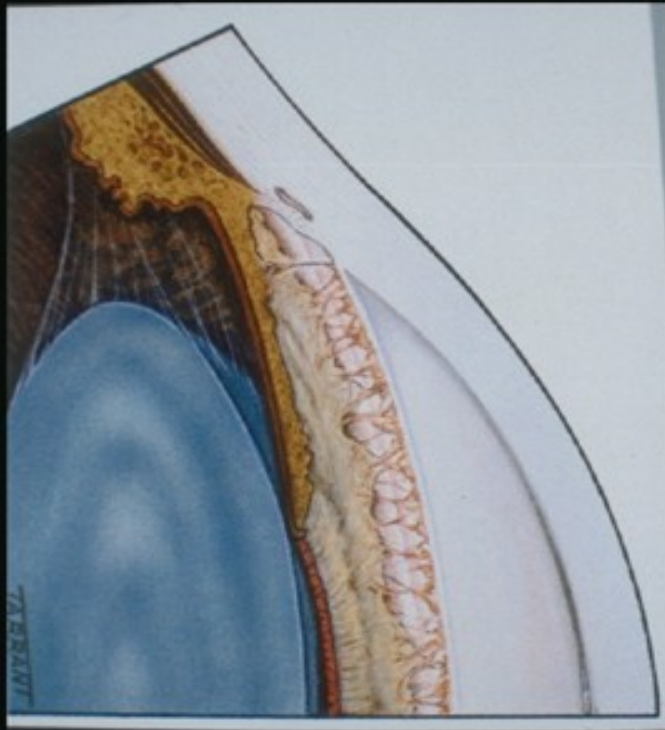
- abnormality vývoje předního segmentu
 - **zadní embryotoxon** → posun Schwalbeho linie dopředu
 - **Axenfeldova anomálie** → přední posun Schwalbeho linie s pruhy duhovky
 - **Petersova anomálie** → centrální zákal rohovky s chyběním Descemetovy membrány a endotelu v místě zákalu rohovky



Embryotoxon posterior



Axenfeldova anomálie





Petersova anomálie



Petersova anomálie

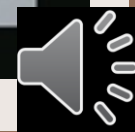
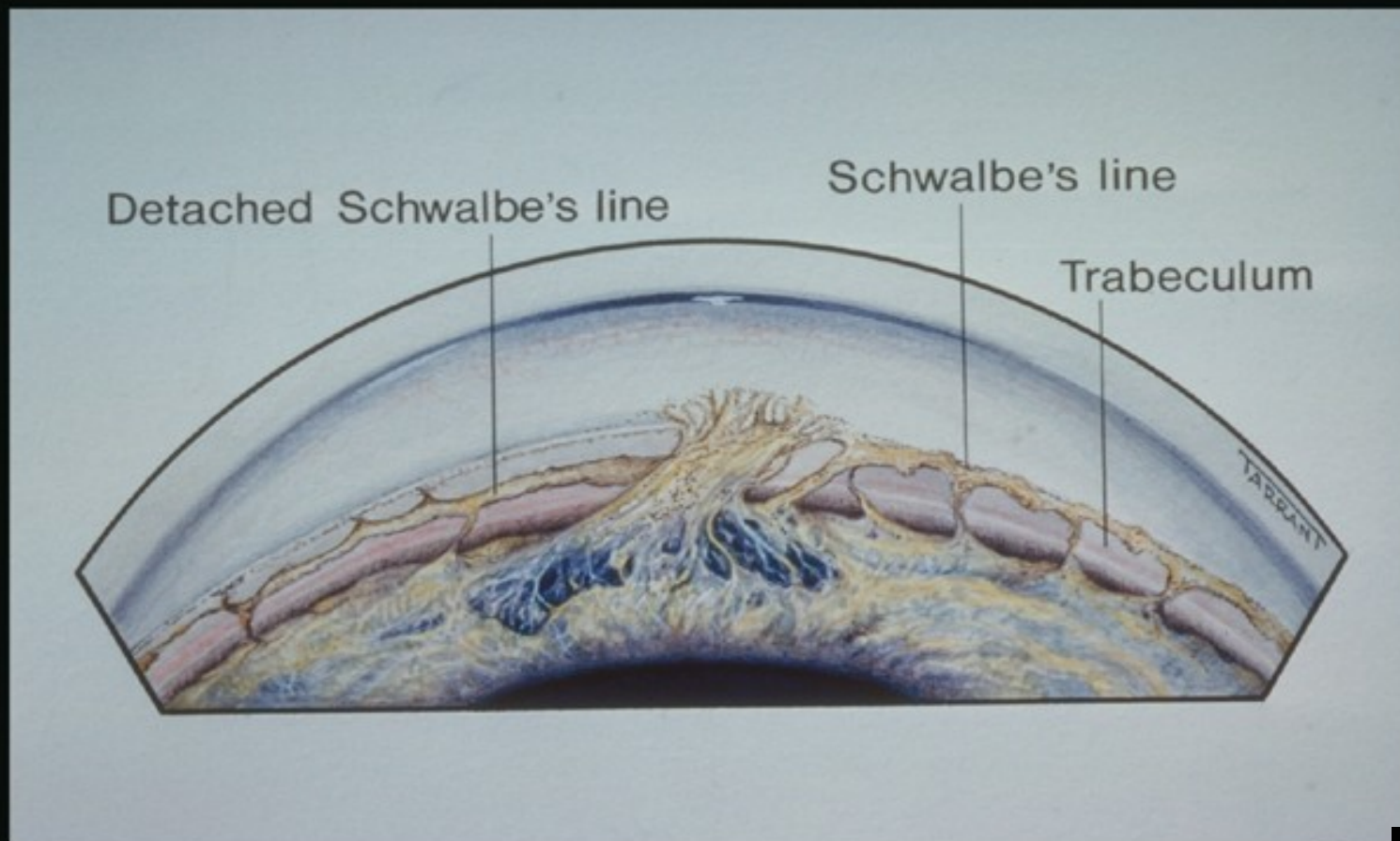


Dysgeneze předního segmentu

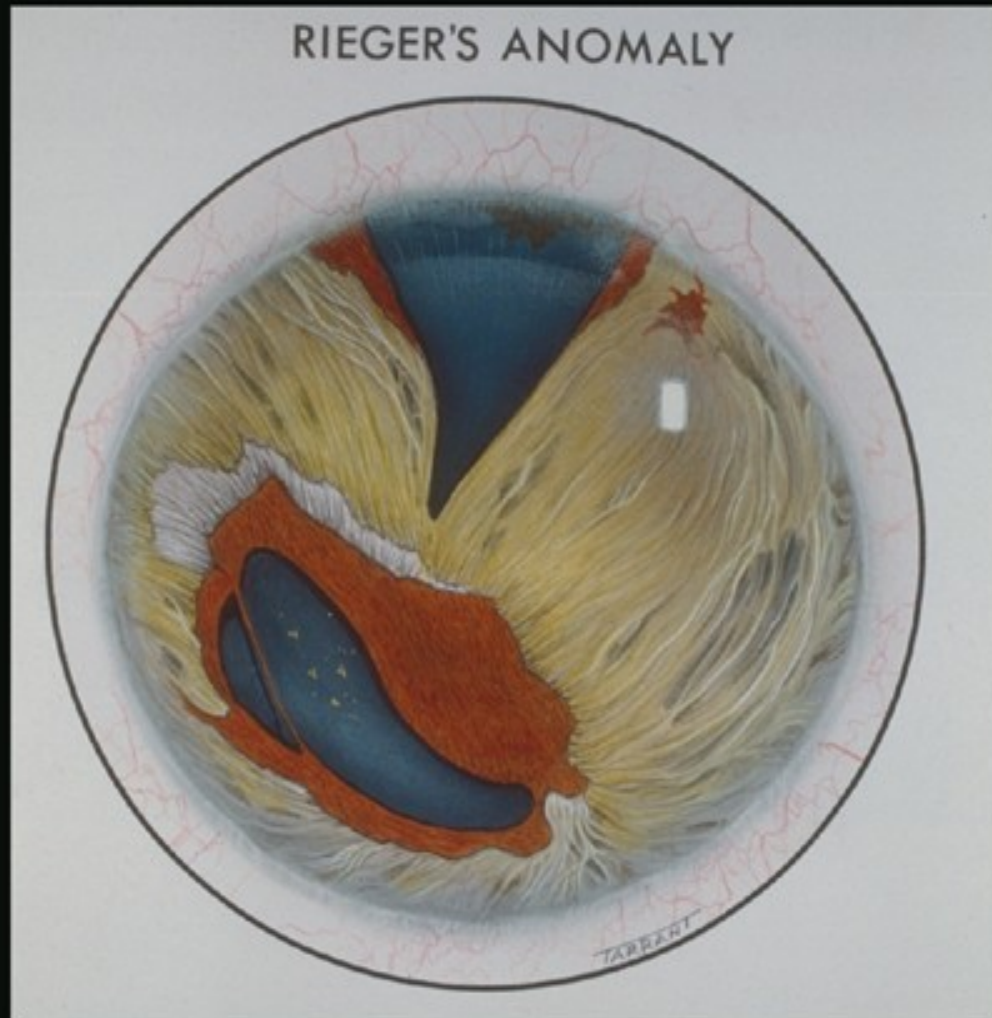
- abnormality vývoje předního segmentu
 - **Riegerova anomálie** → hypoplázie stromatu duhovky s iridokorneálními fibrózními pruhy
 - **cornea plana** → vrozeň plochá rohovka
 - **sclerocornea** → nezřetelný korneosklerální přechod s pokračováním skléry směrem dopředu



Riegerova anomálie – komorový úhel



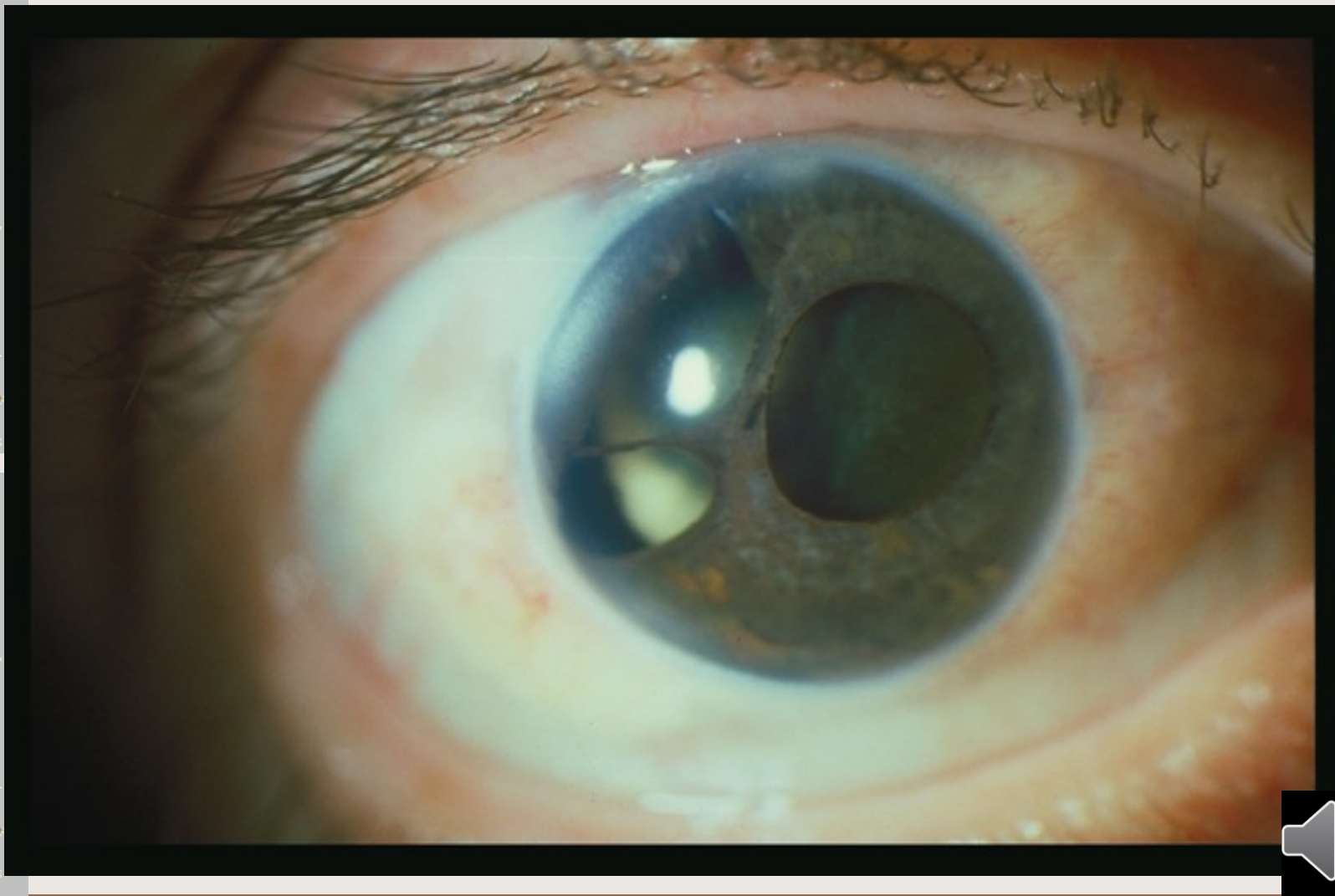
Riegerova anomálie



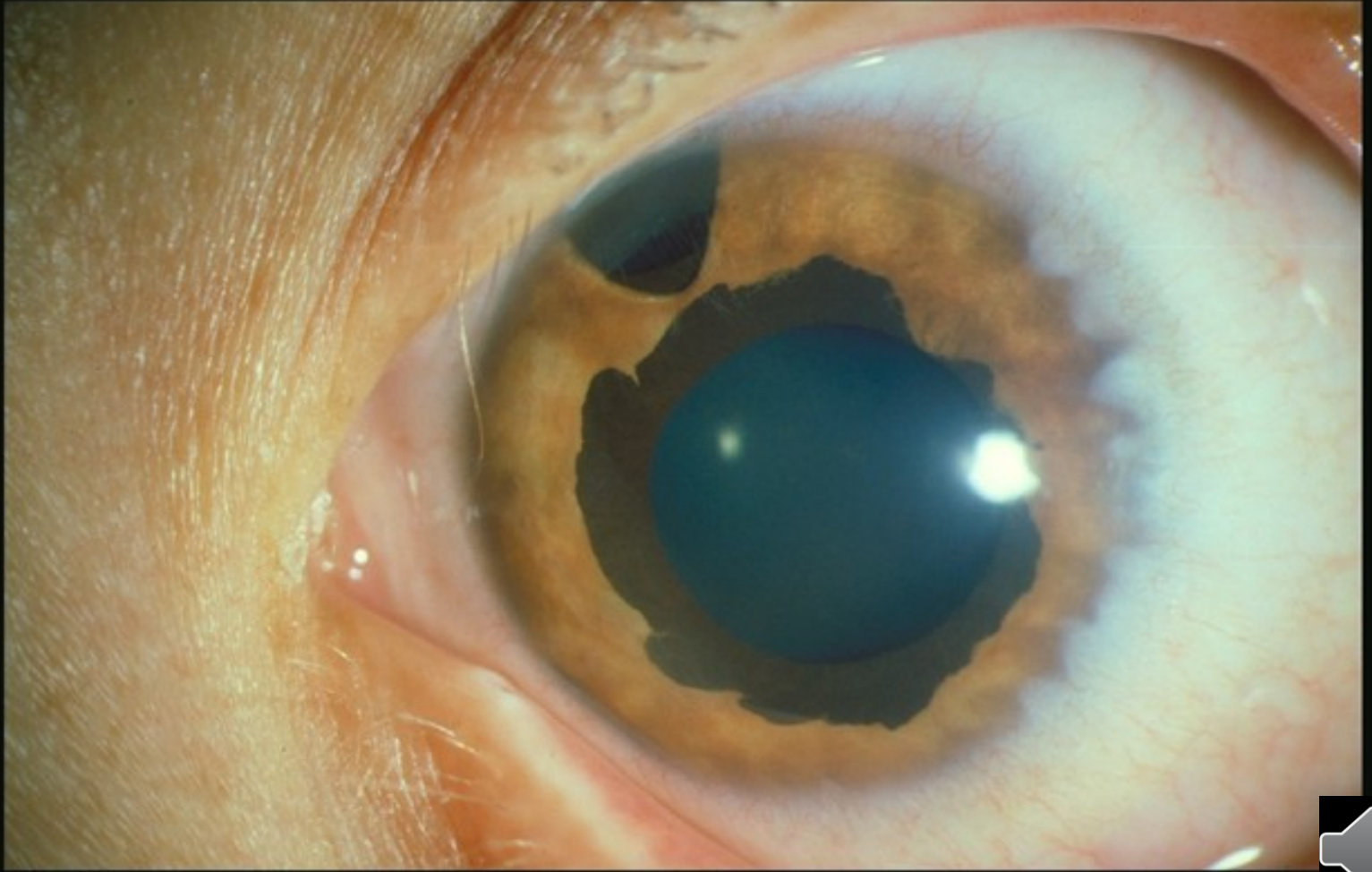
Riegerova anomálie – mírný stupeň



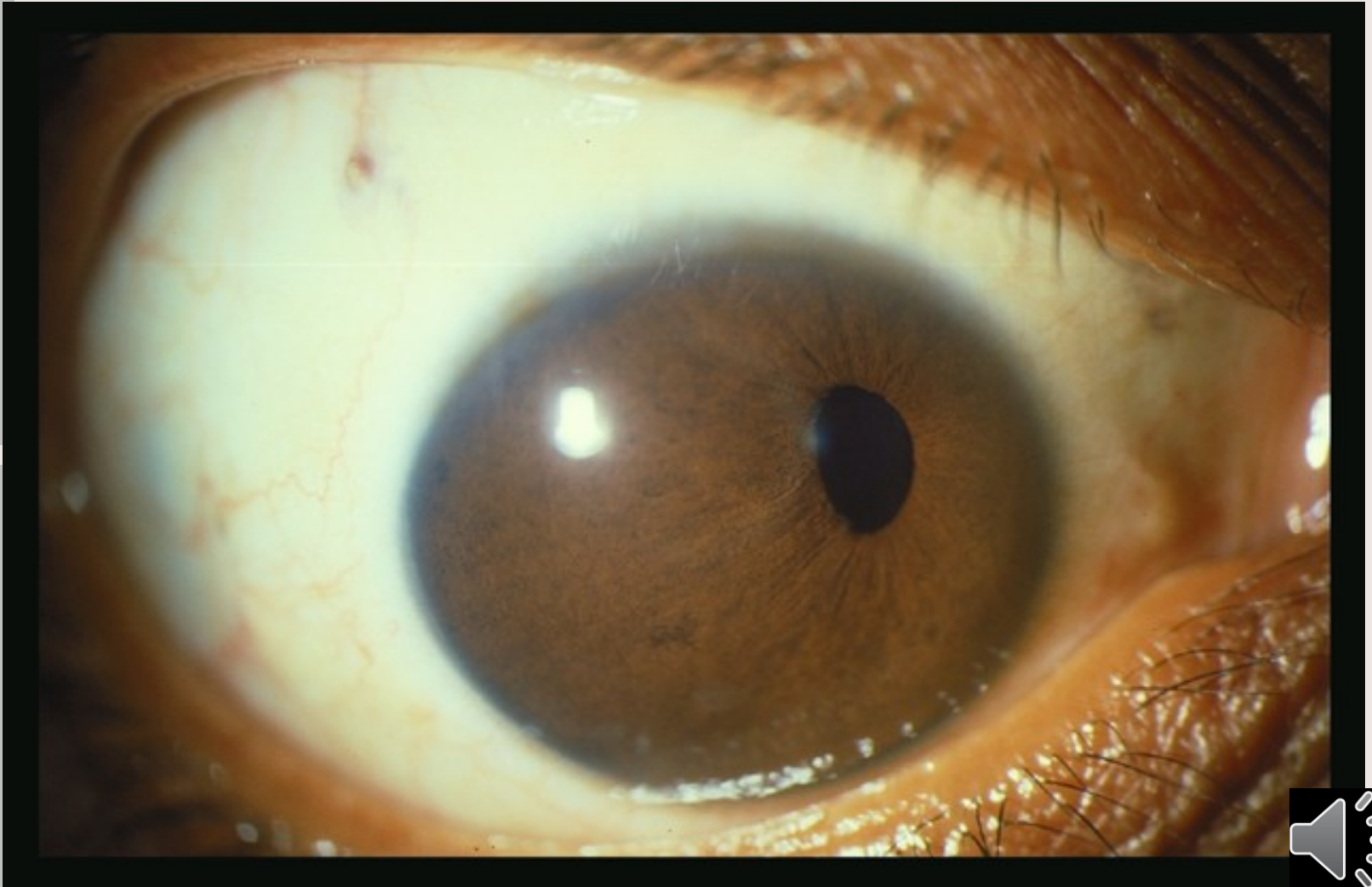
Riegerova anomálie – těžký stupeň



Kongenitální ektropium živnatky



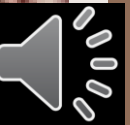
Ectopia pupillae



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!**



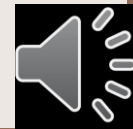
Vývoj makuly

- 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**

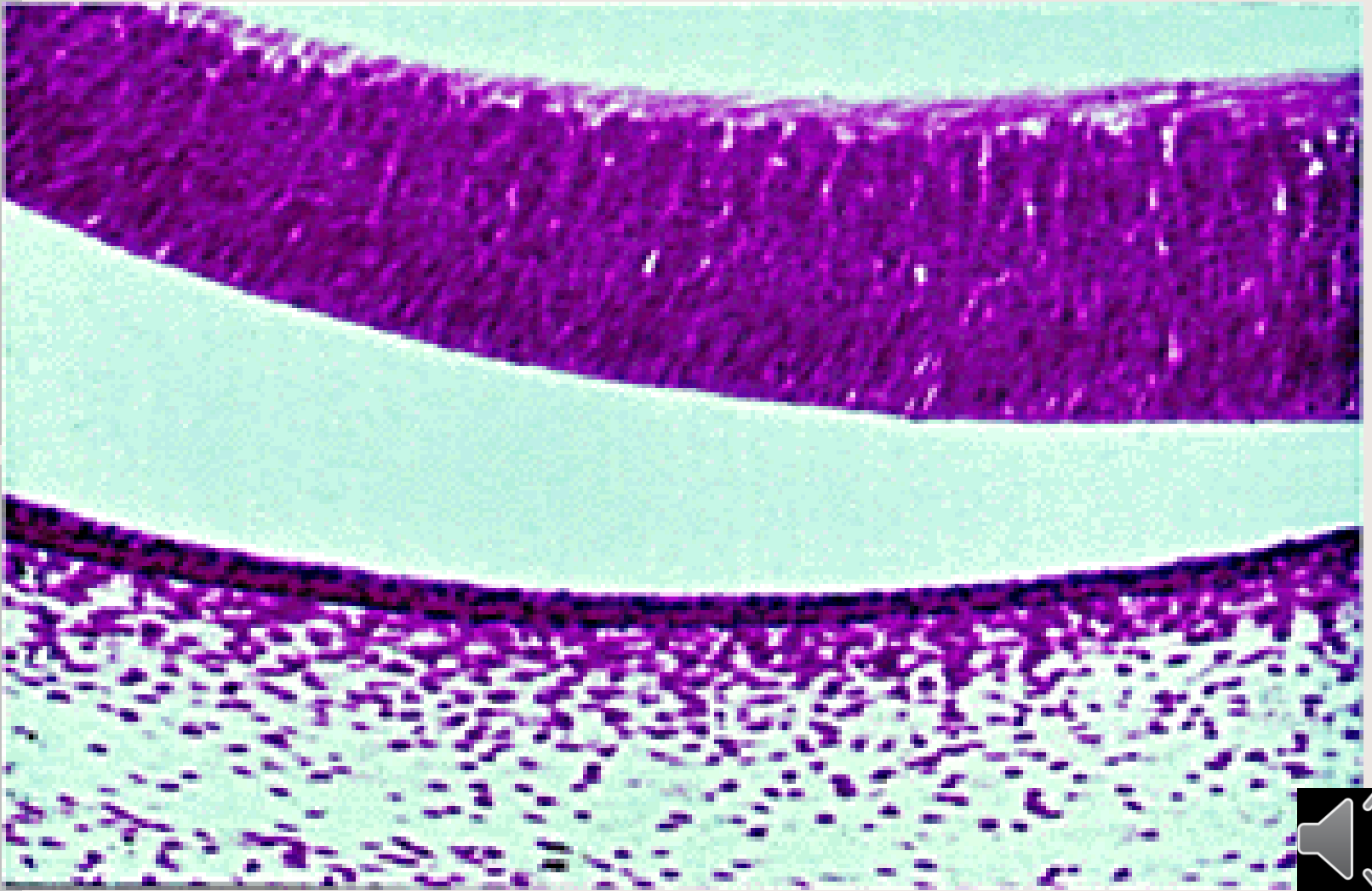
→ mesenchymální bb. hyaloidní žíly
pronikají do vrstvy nervových
vláken

- **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

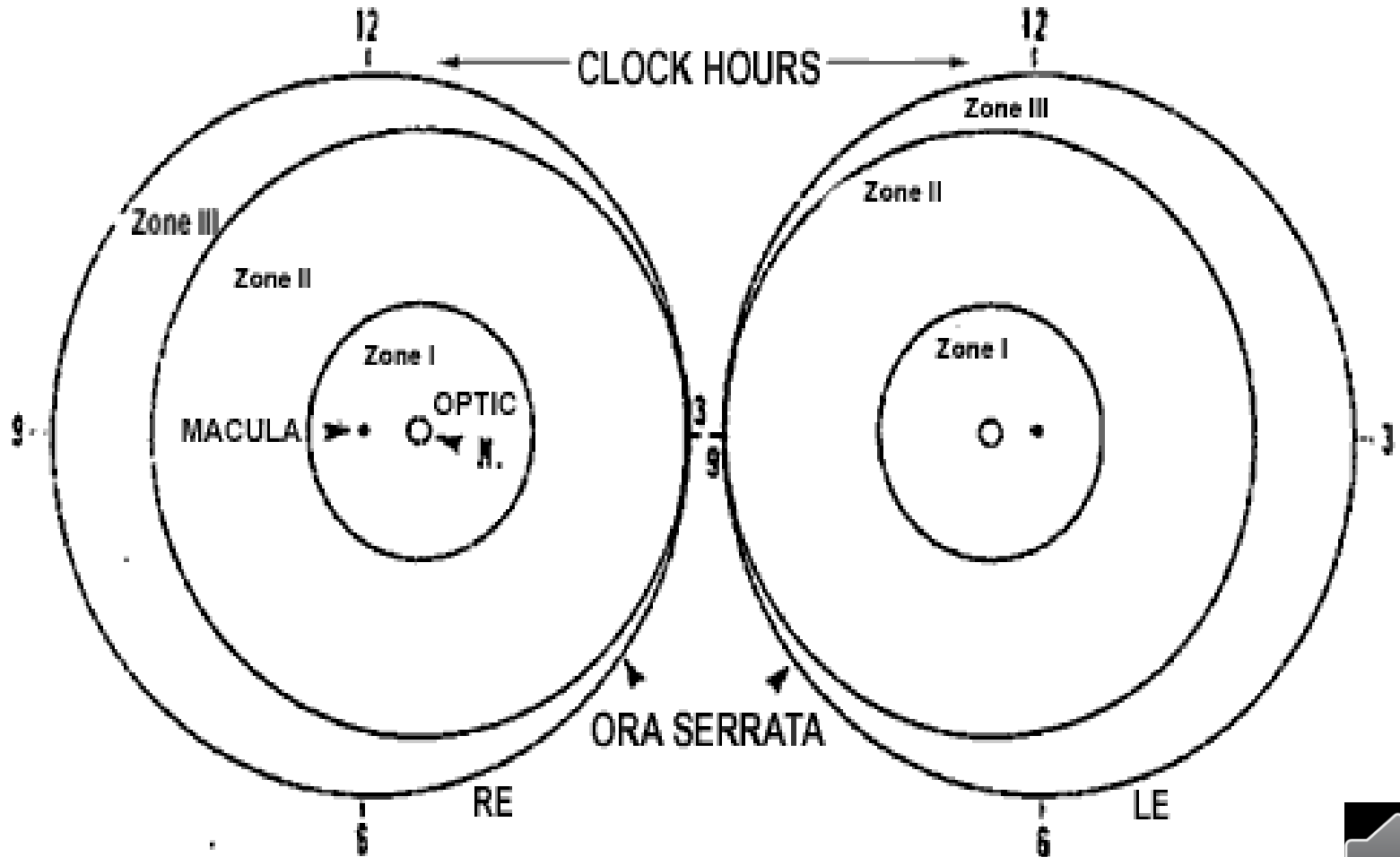
→ sekundární růst cévních endotelií a
neovaskularizace



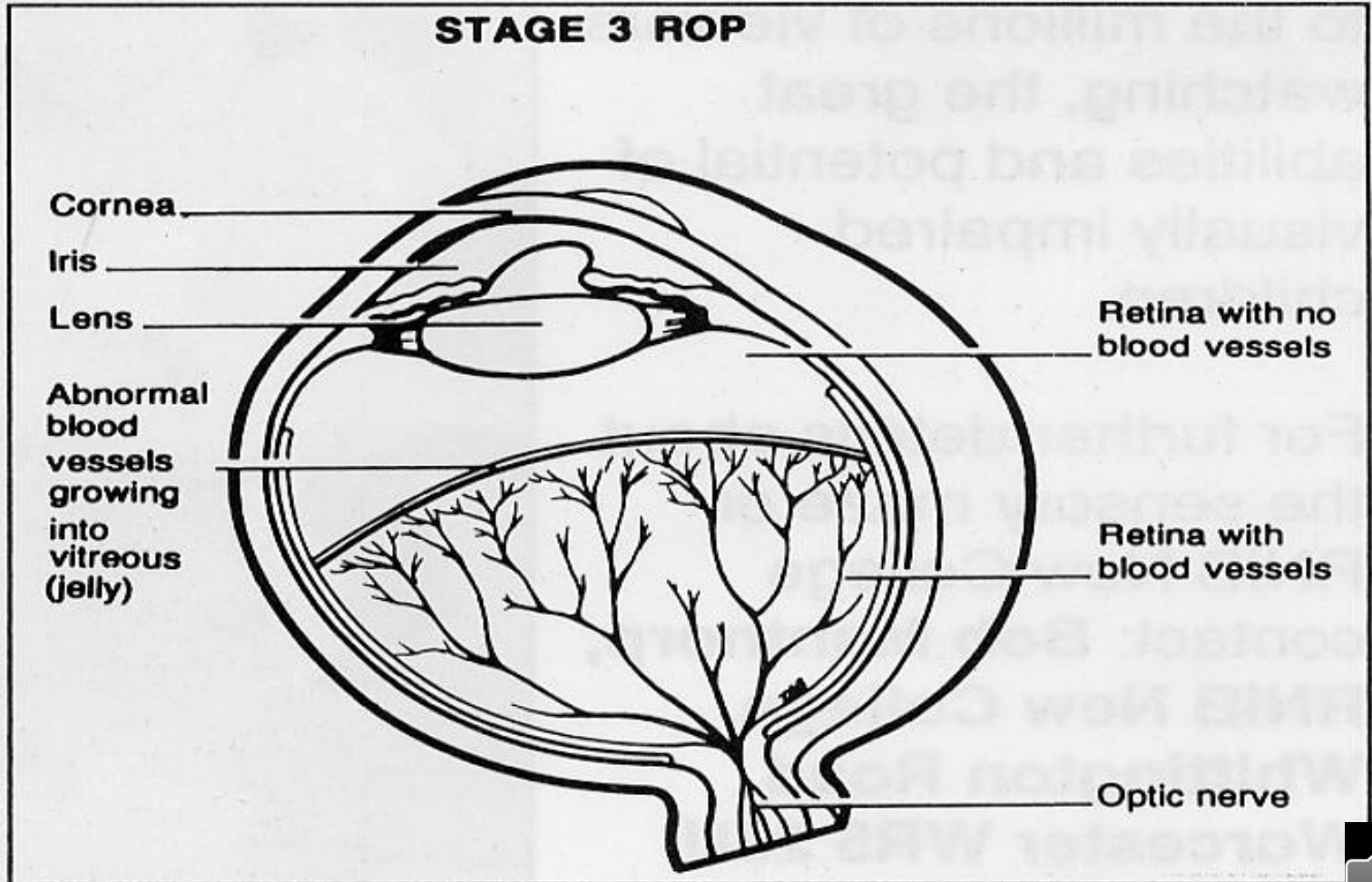
Retinopathie nedonošených (ROP)



Retinopatie nedonošených (ROP)



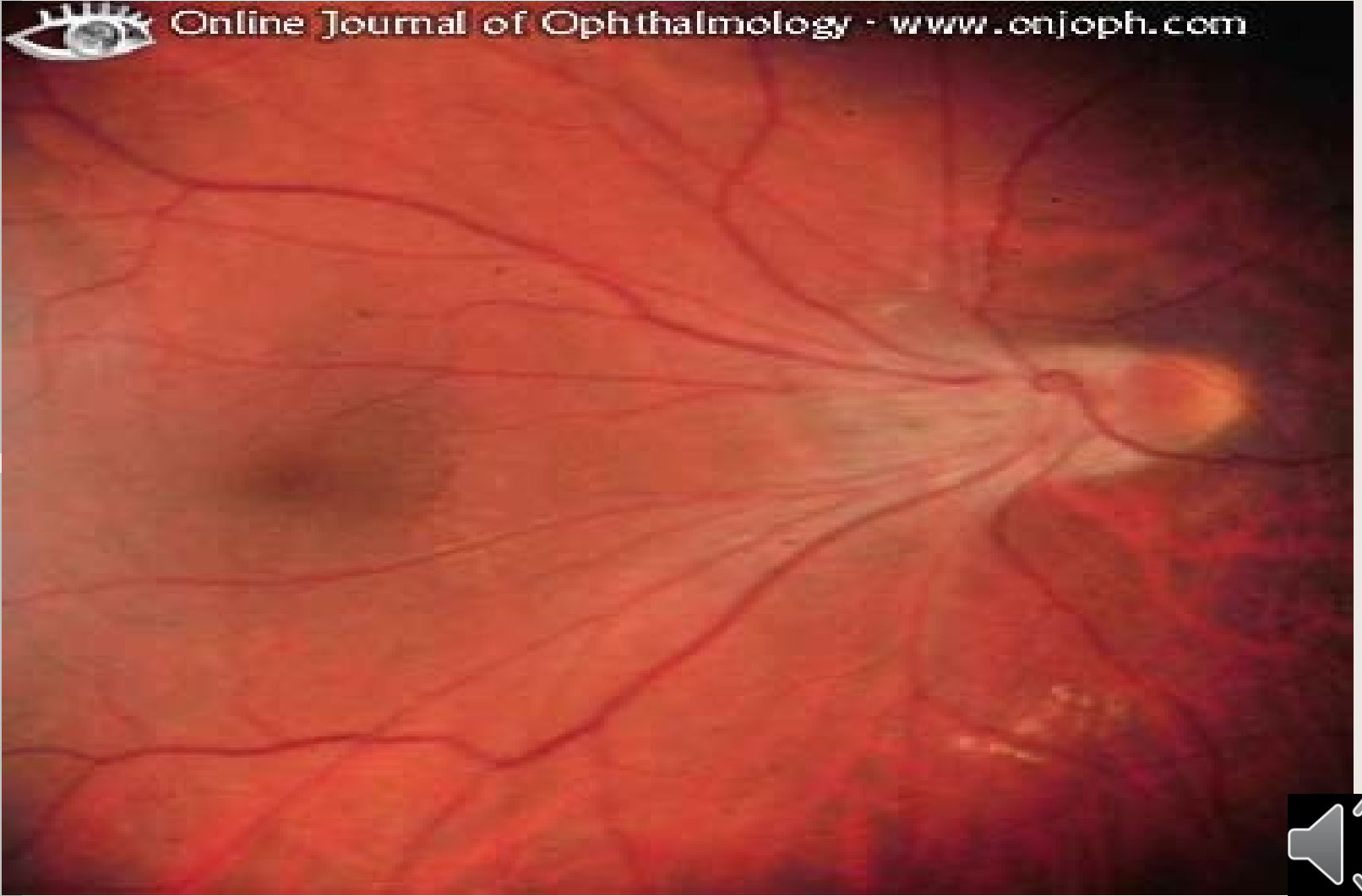
Retinopatie nedonošených (ROP)



Retinopatie nedonošených (ROP)



Online Journal of Ophthalmology - www.enjoph.com



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

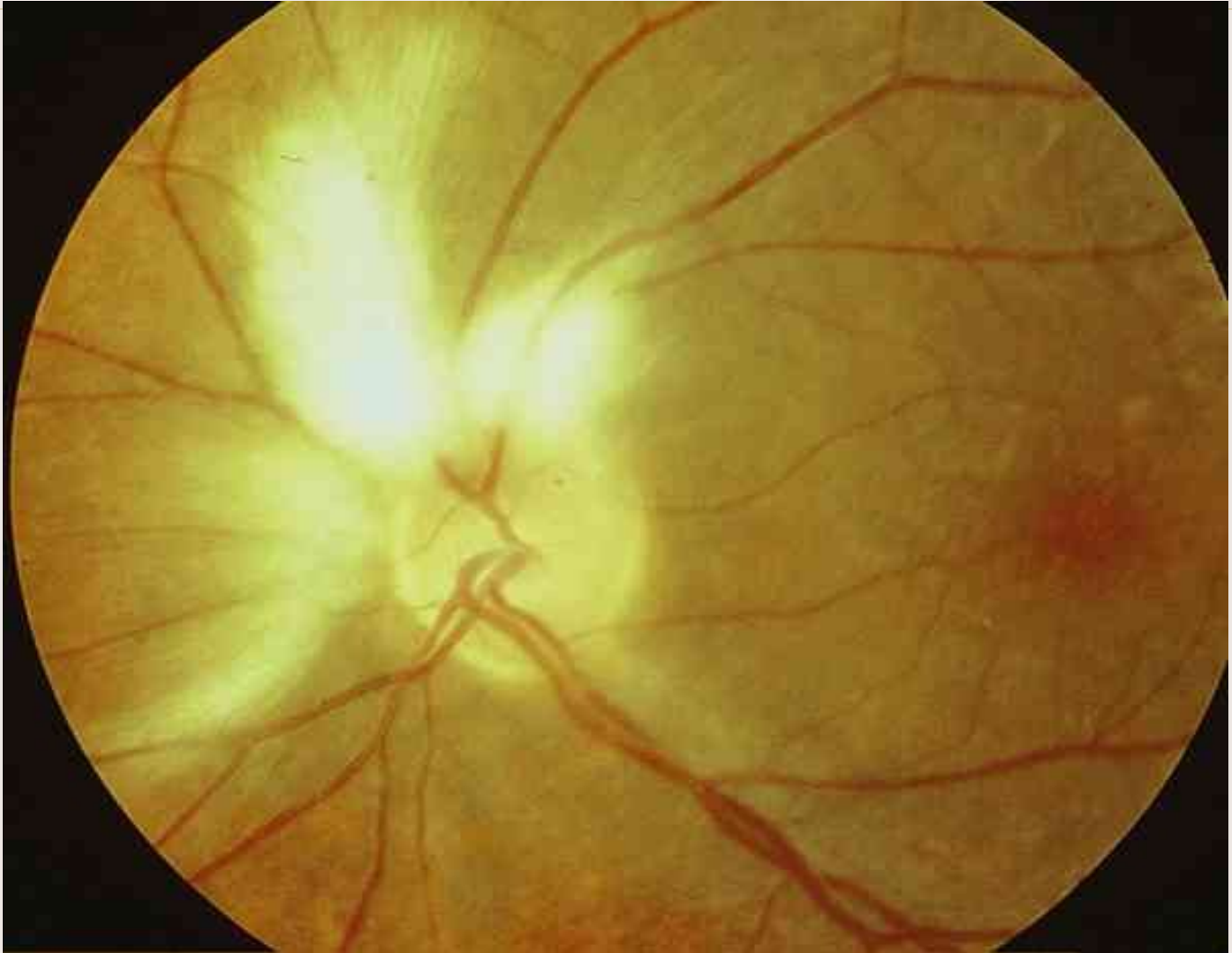


Vývoj zrakového nervu (ZN)

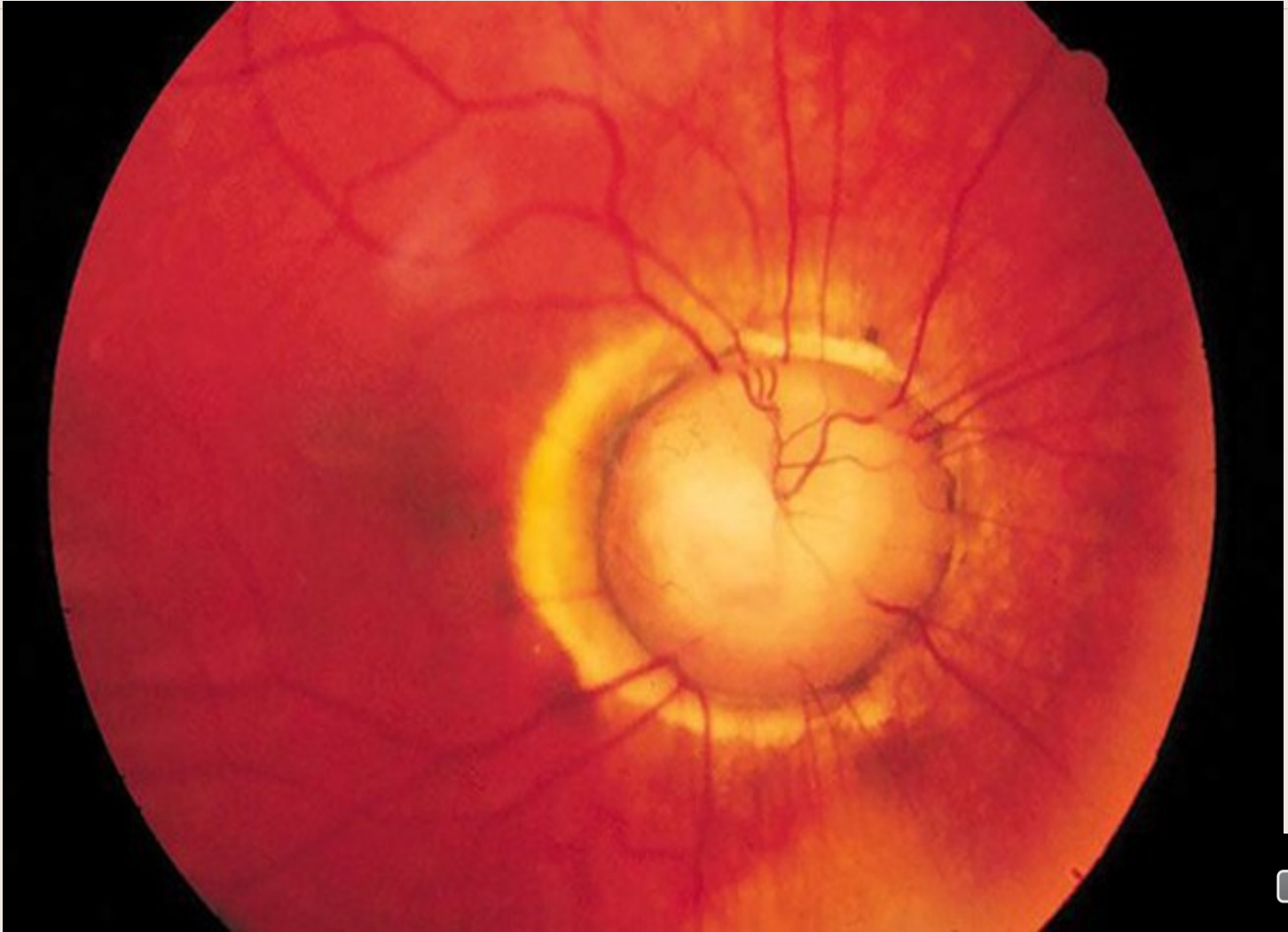
- **vrozená abnormalita myelinizace ZN**
- **fibrae medullares**
 - myelinizace terče ZN a nervových vláken sítnice
 - myelinizovaná nervová vlákna sítnice
 - často spojeno s vysokou myopií a amblyopií obvykle dobře léčitelnou



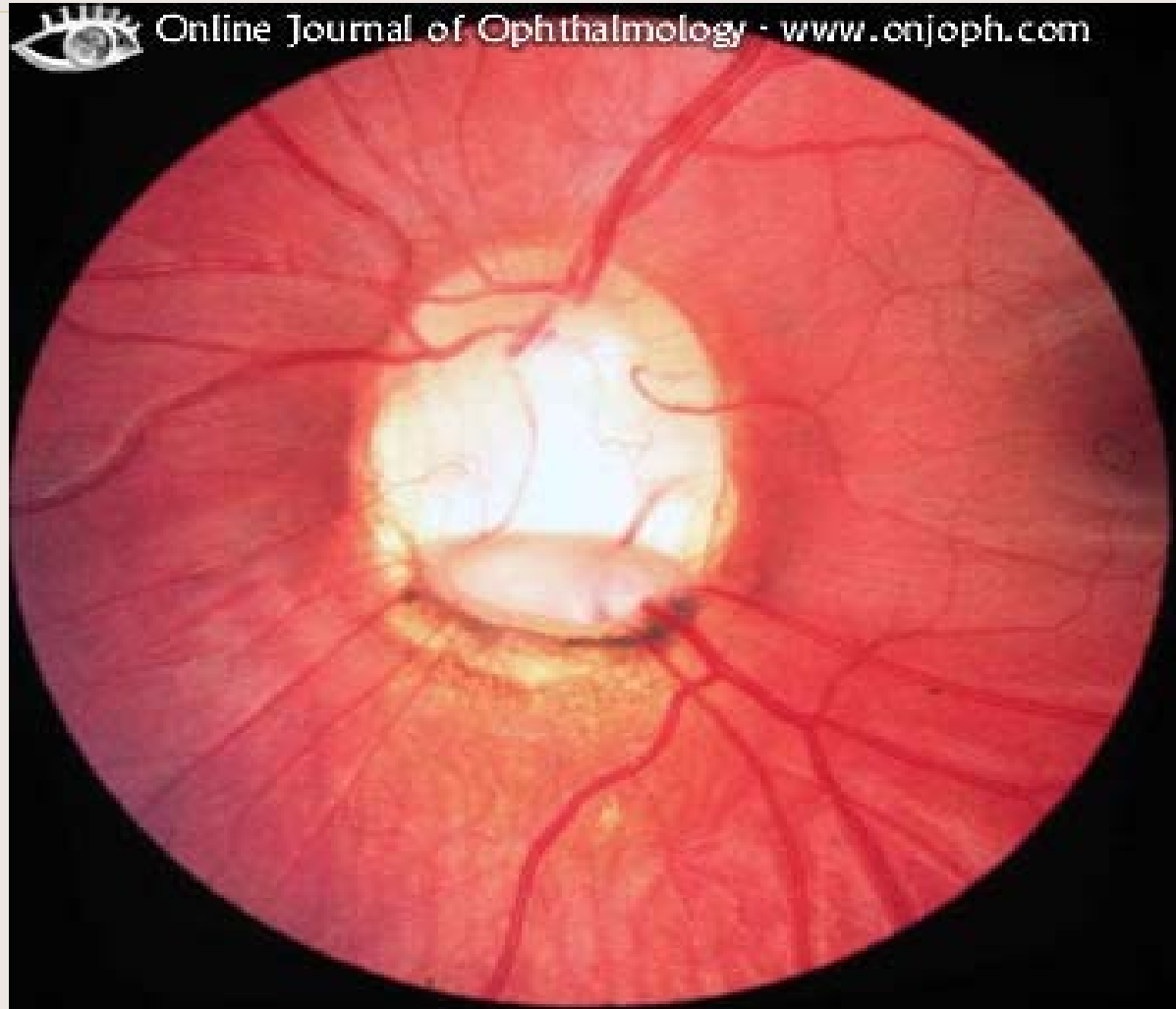
Fibrae medullares



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**

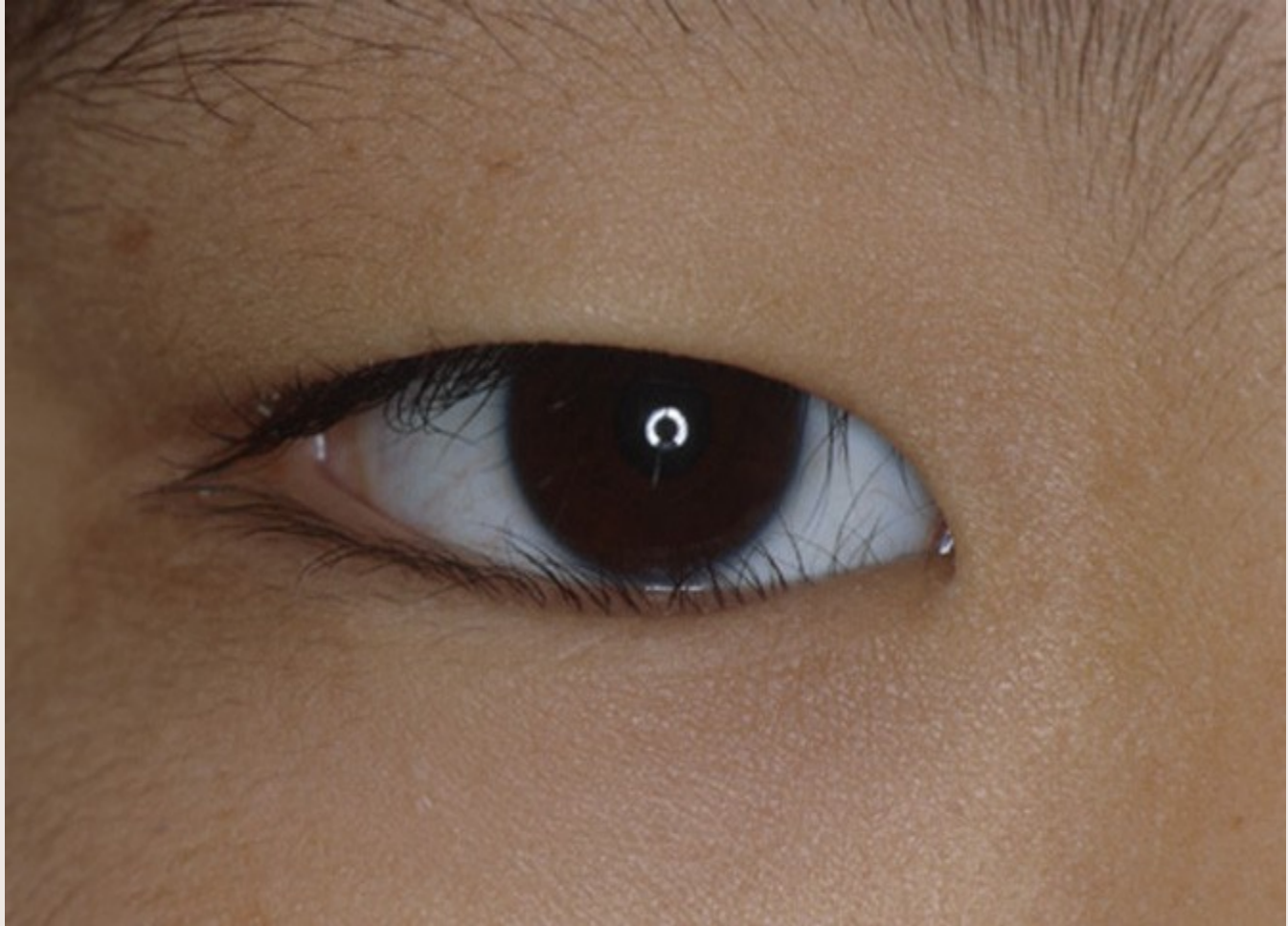
- ektopické uložení povrchového ektodermu v dolním víčku, které se diferencuje v čočku



Ankyloblepharon



Epiblepharon



Kolobom víčka



Kolobom víček



Dermoidální cysty

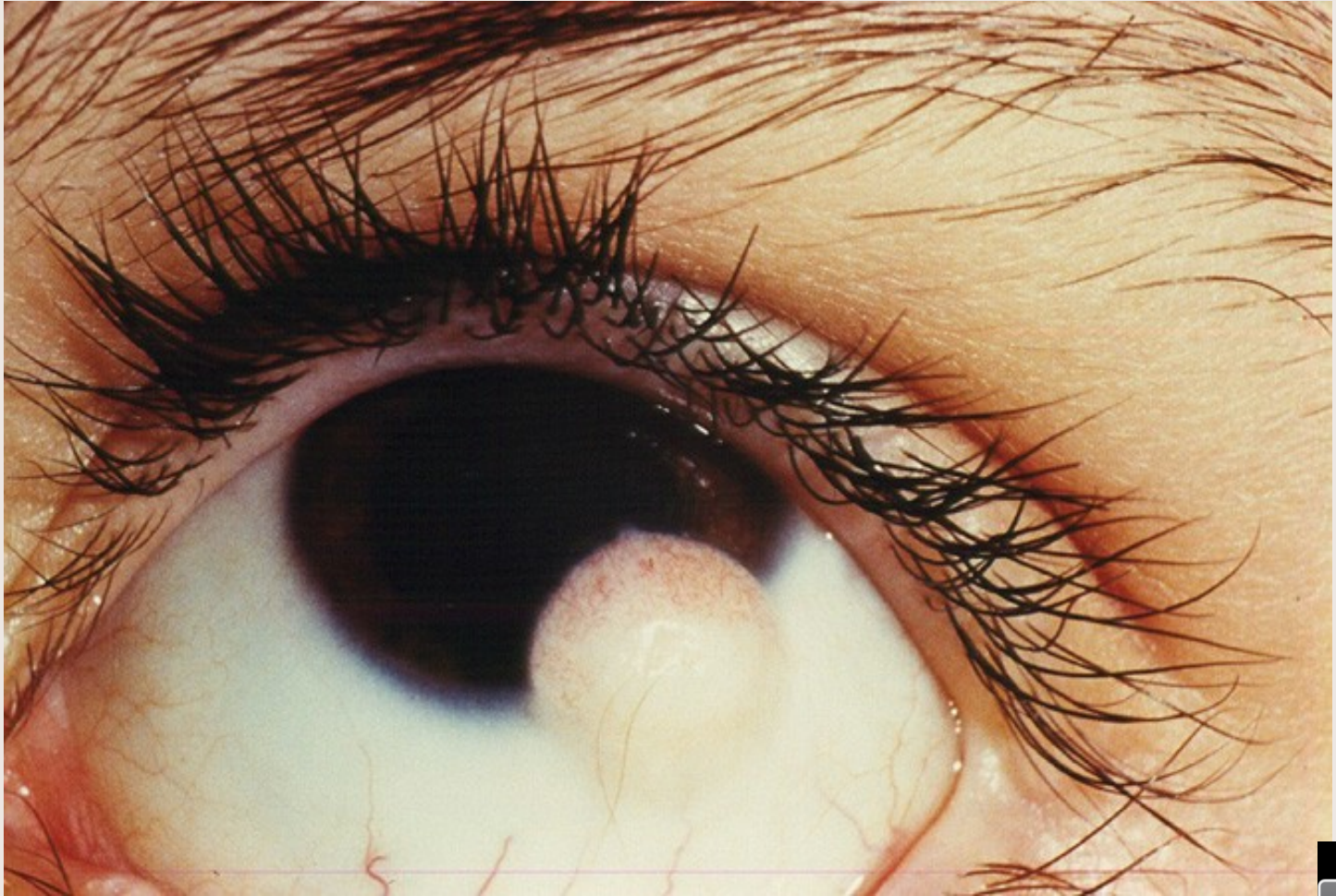
- **Dermoidy = Choristomy**
 - zbytek epidermálních a dermálních tkání v hlouběji uložených tkáních
 - cysty s obsahem tuku, vlasů, epitelu a mazovitého sekretu
- **Výskyt**
 - limbální dermoid (u Goldenharova syndromu)
 - dermolipom (ve spojivce)
 - subkutánní dermoid (v očníci)



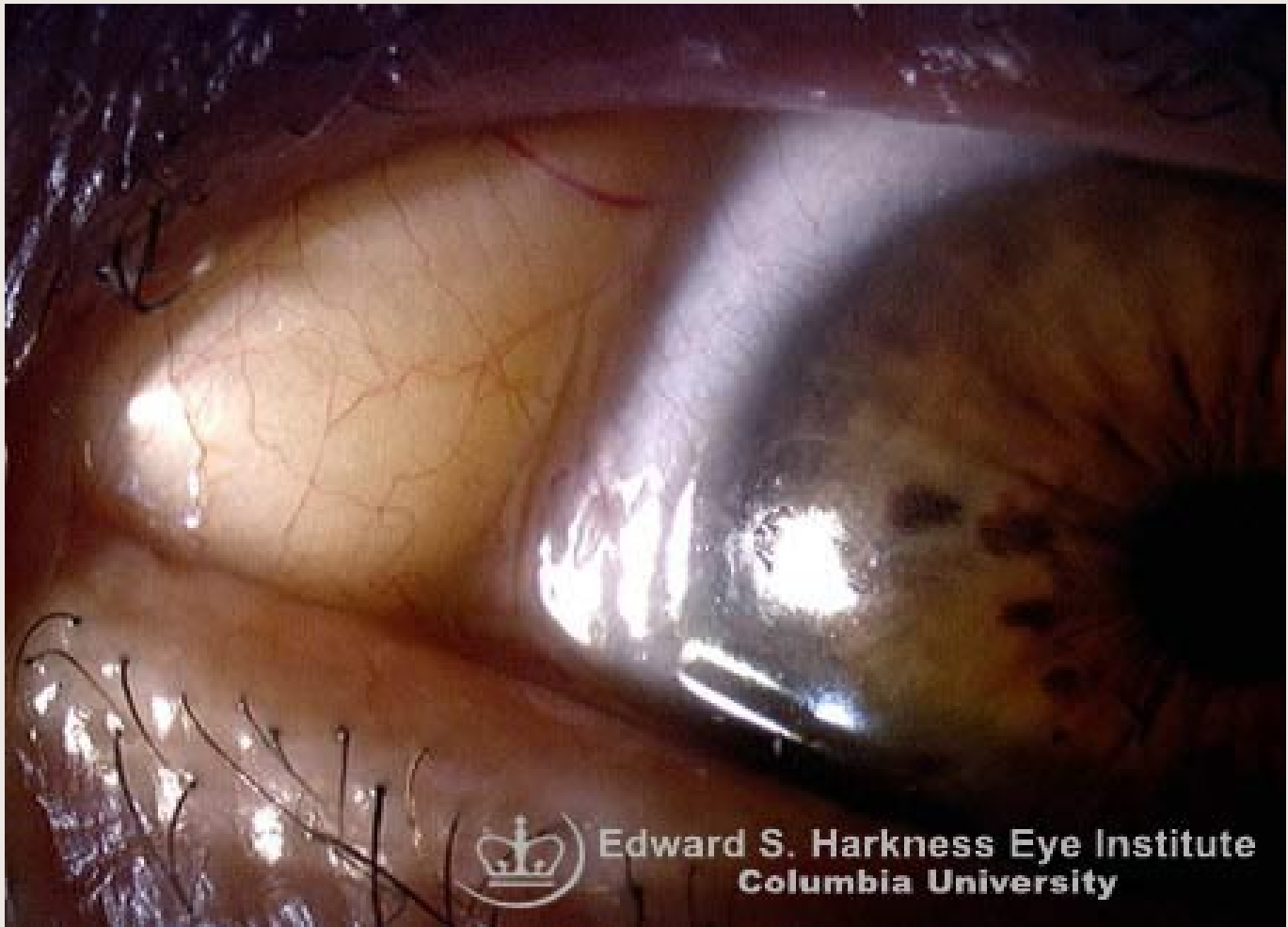
Limbální dermoid



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 nestejné 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



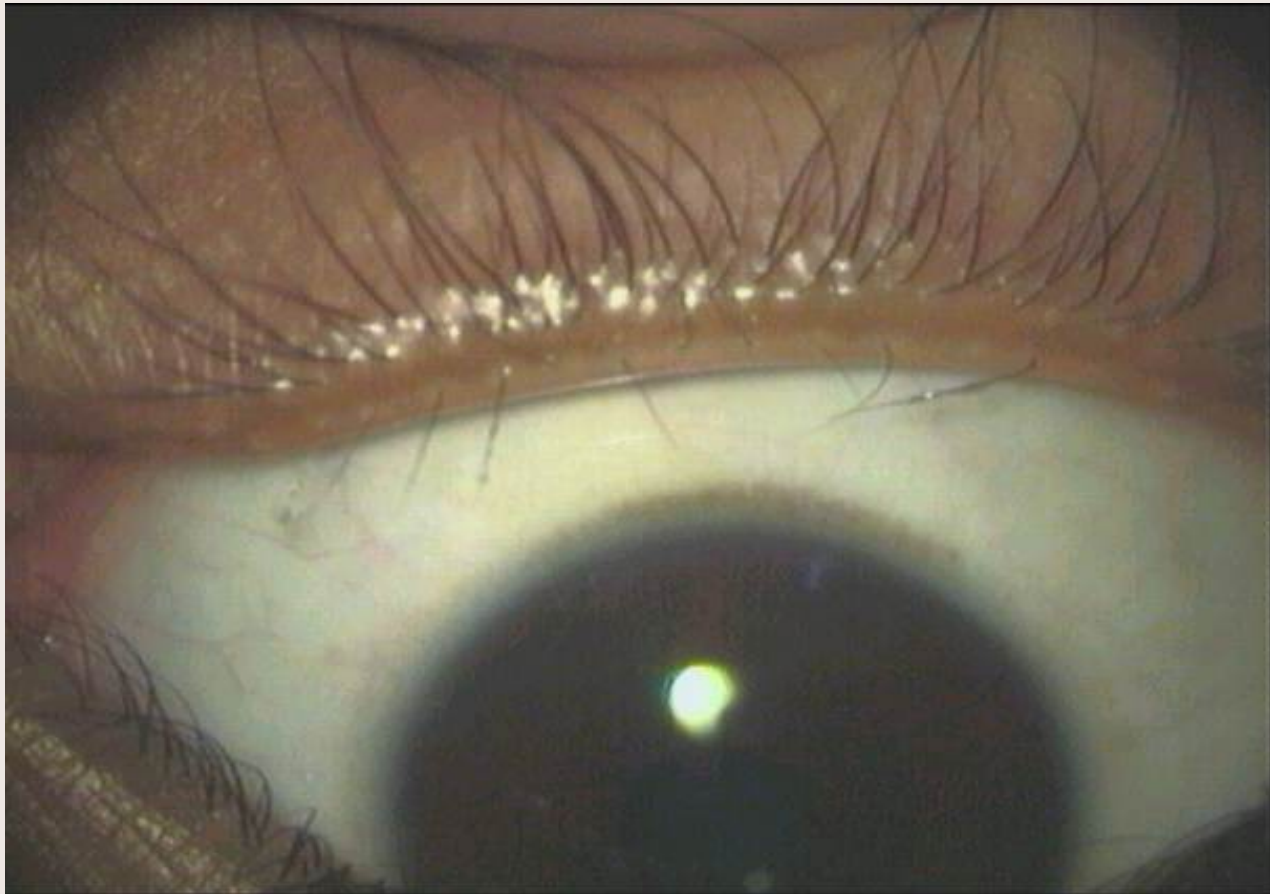
Vrozená ptóza



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

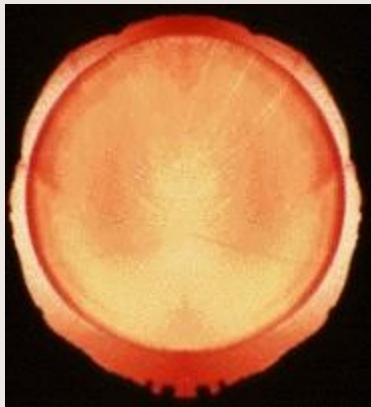
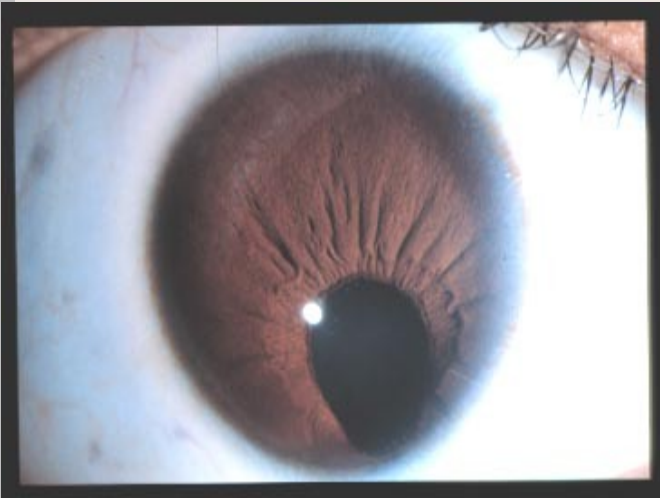


Vrozené anomálie duhovky

- **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

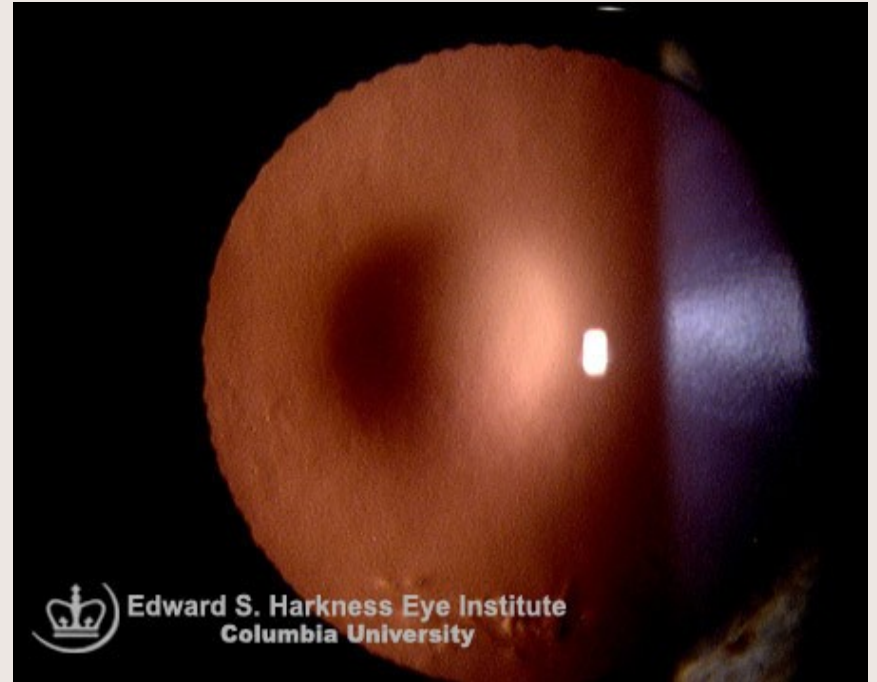


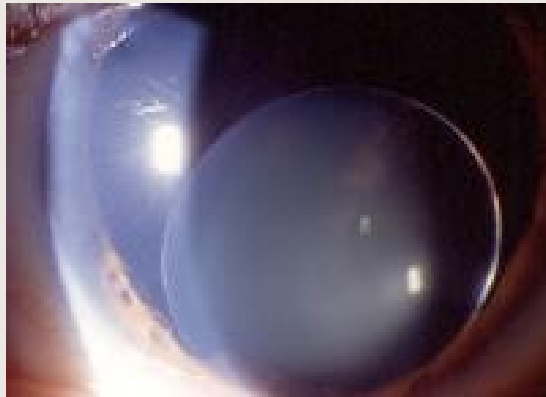
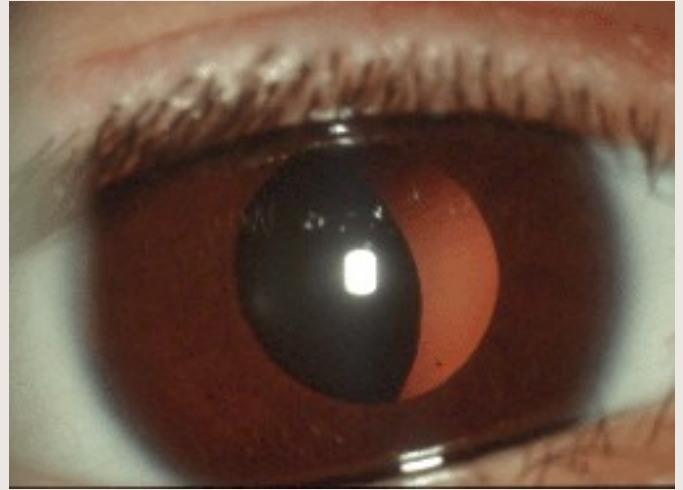
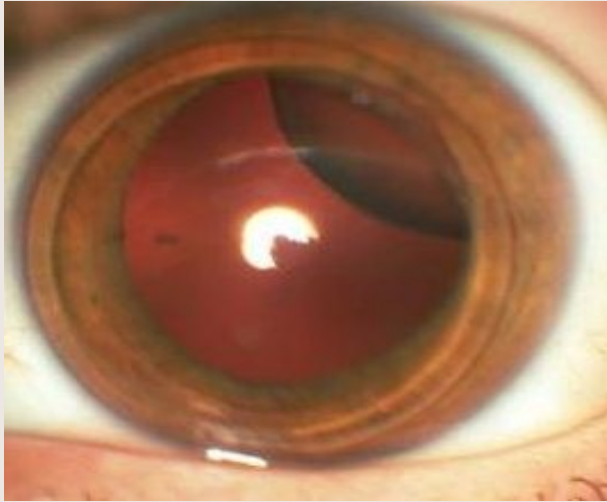
Vrozené anomálie čočky

- **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

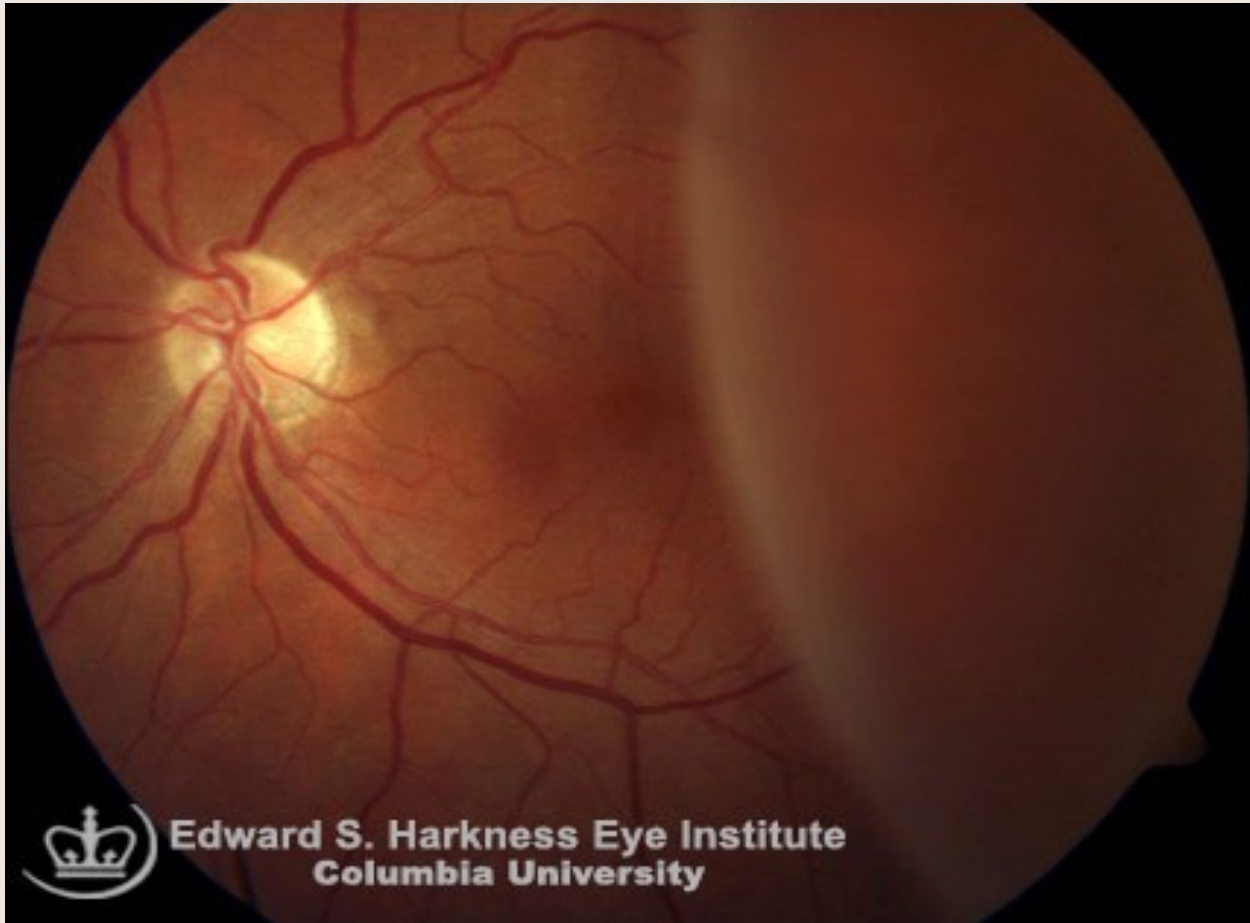


Vrozené postižení sítnice

- **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

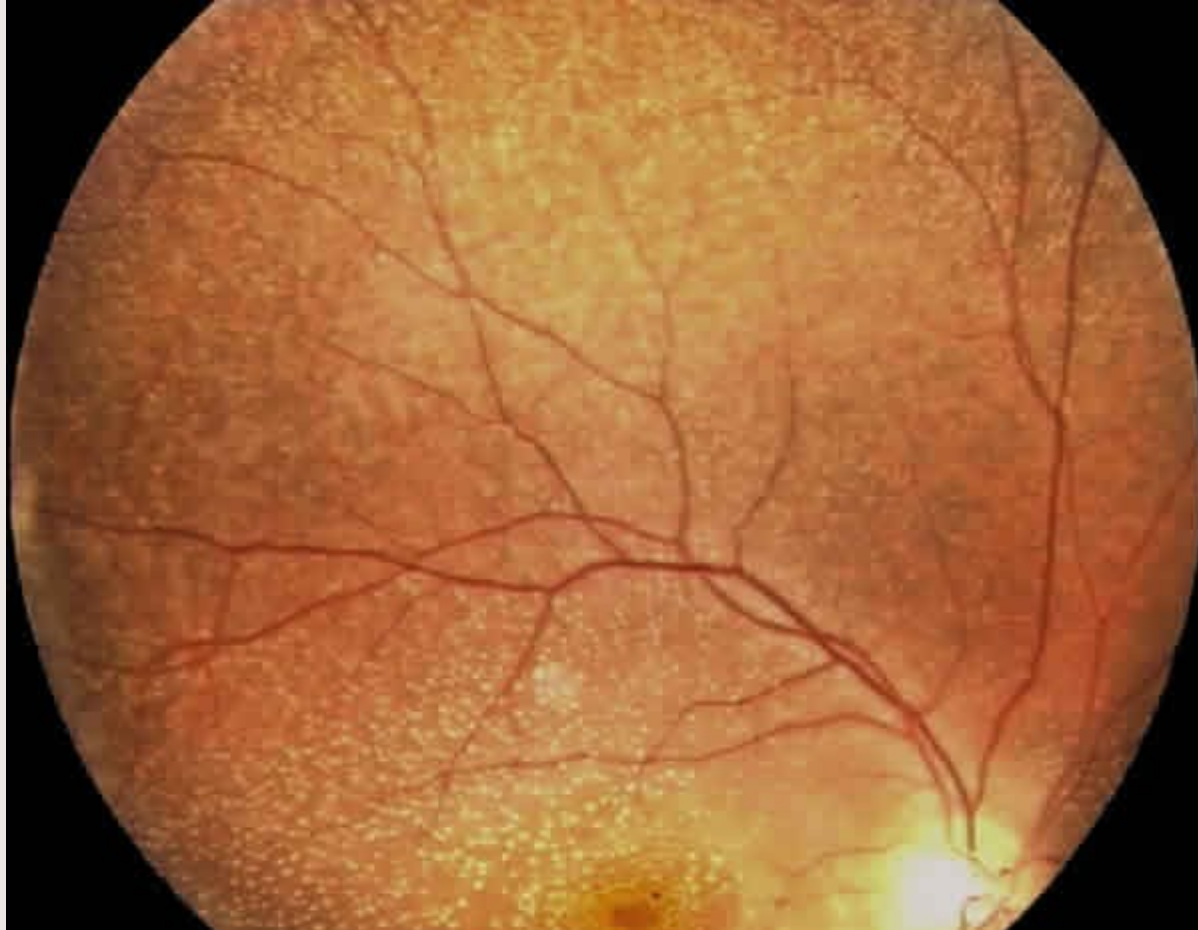


Vrozené postižení sítnice

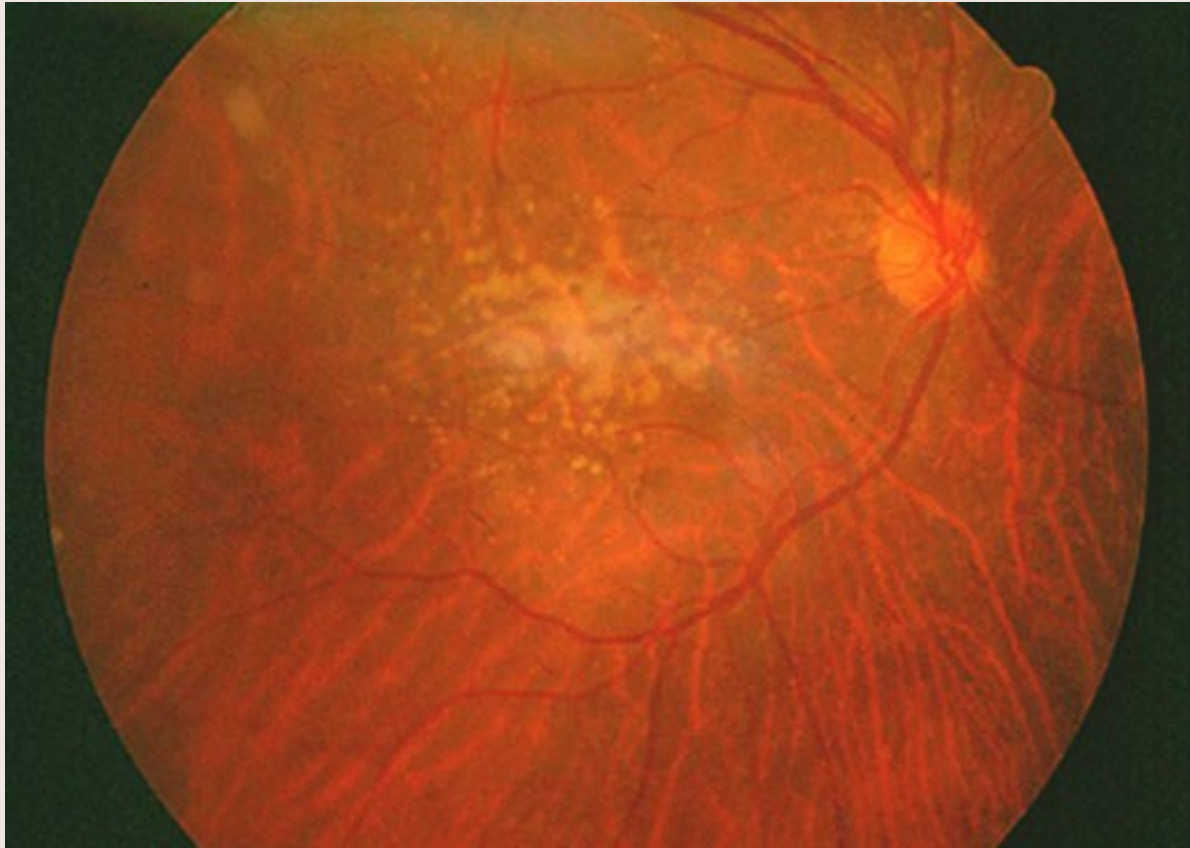
- **retinitis punctata albescens** - r.d.
příznaky podobné jako u pigmentové degenerace, na sítnici bělavé tečky
- **fundus albipunctatus** – r.d.
noční slepota, šedobělavá ložiska na sítnici,
ERG fyziologické
- **fundus flavimaculatus** – r.d.
běložlutá ložiska na zadním pólu oka, postupný pokles vidění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



Fundus albipunctatus



Fundus flavimaculatus

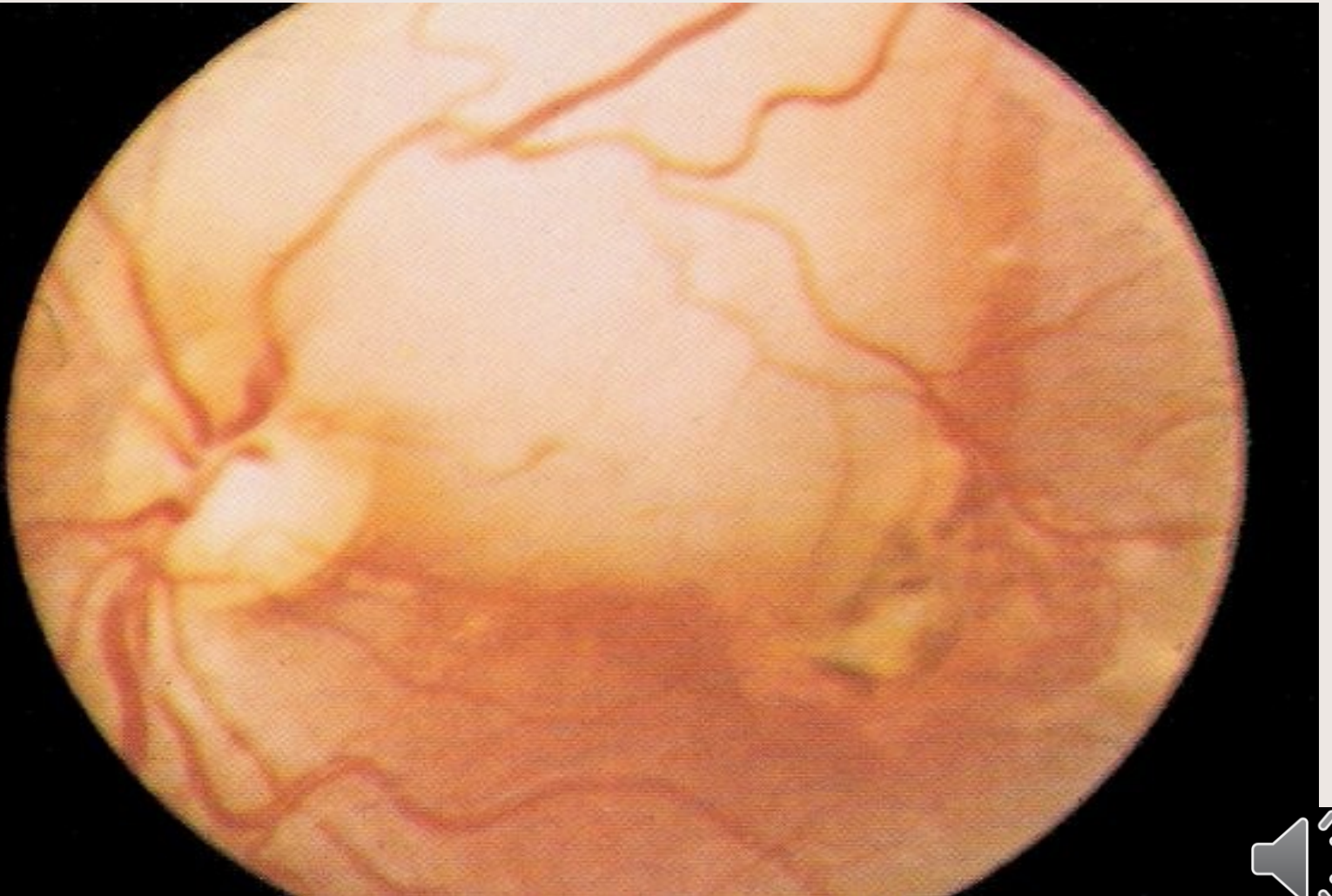


Vrozené postižení sítnice

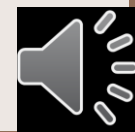
- **retinoblastom** - d.d.
maligní novotvar (nádor) sítnice z jaderné vrstvy, ve 25% je postižení oboustranné, amaurotické kočičí oko, leukokorie, extrabulbární růst a metastazování , přežívání dobré, v dospělosti častější jiné nádory



Retinoblastom



Retinoblastom – extrabulbární růst



Vrozené postižení cévnatky

- **choroiderémie** - X.d.

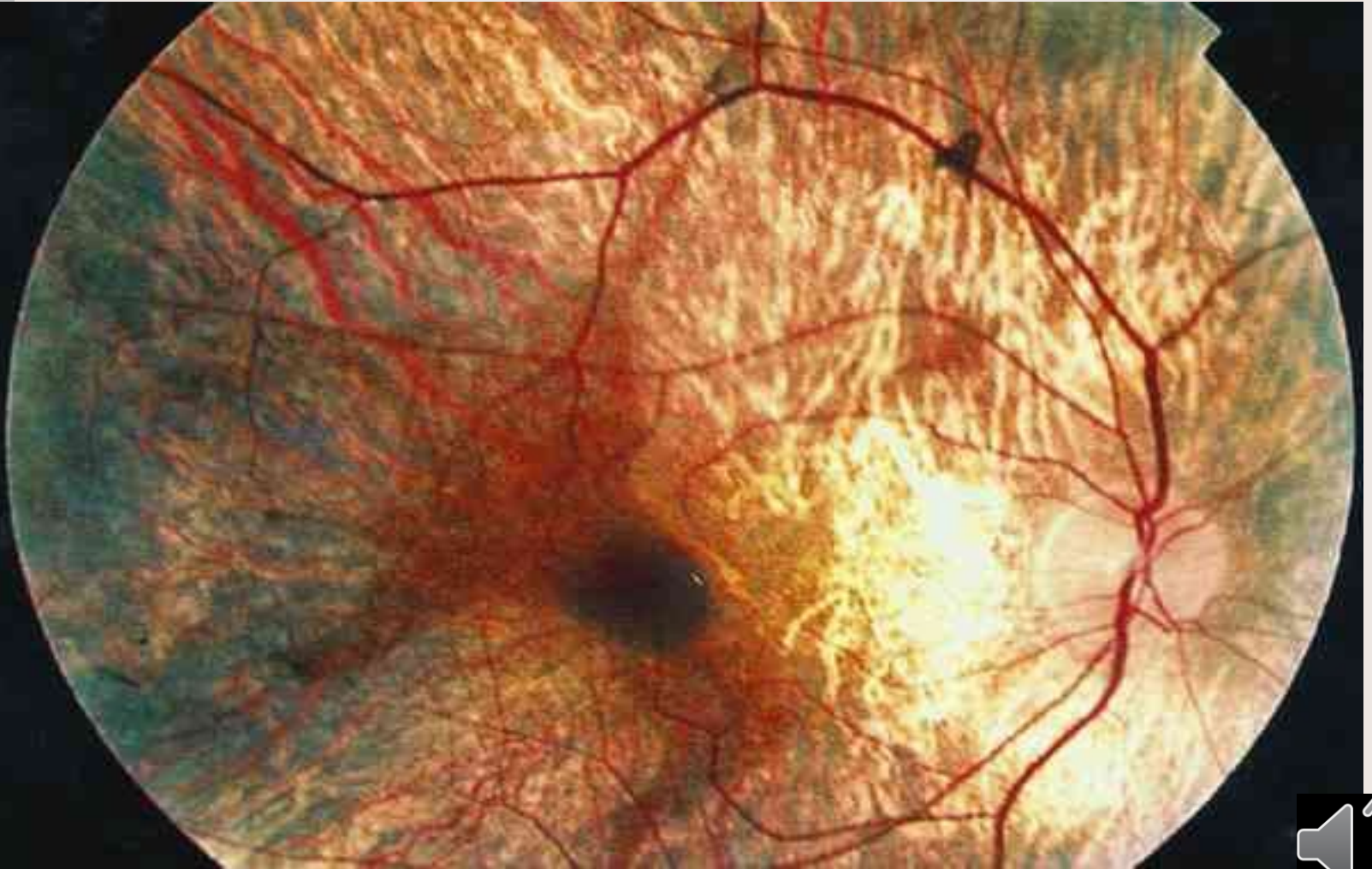
poruchy barvocitu a pigmentové změny až vymizení cévnatky, šeroslepost, defekty zorného pole, vymizelý ERG a ztráta zraku kolem 50. roku věku

- **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

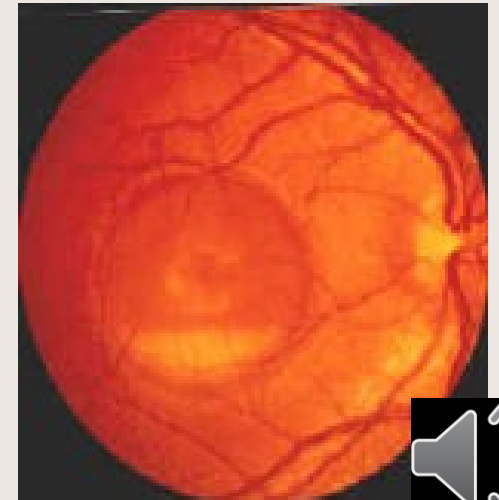
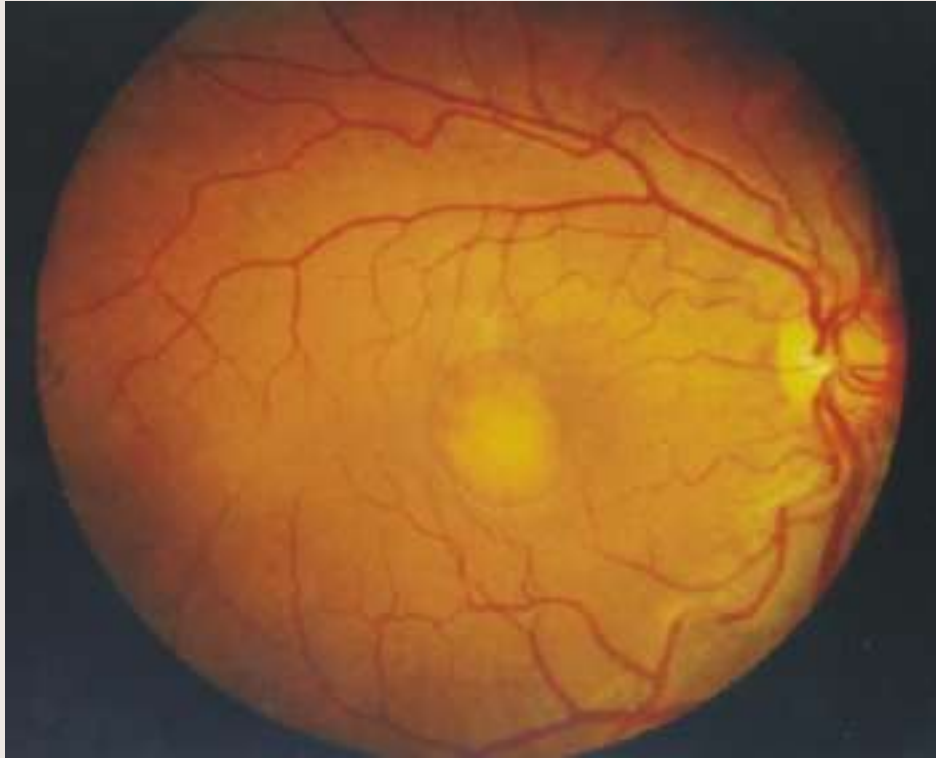


Makulární degenerace

- **vitelliformní degenerace (Bestova choroba)**- d.d.
 1. stádium - žlutkovitá léze v makule, dobrý vizus
 2. stádium – pseudohypopyon (rozpůlená broskev), progresivní 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

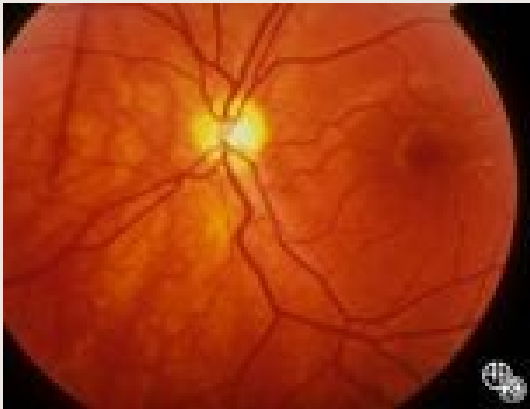
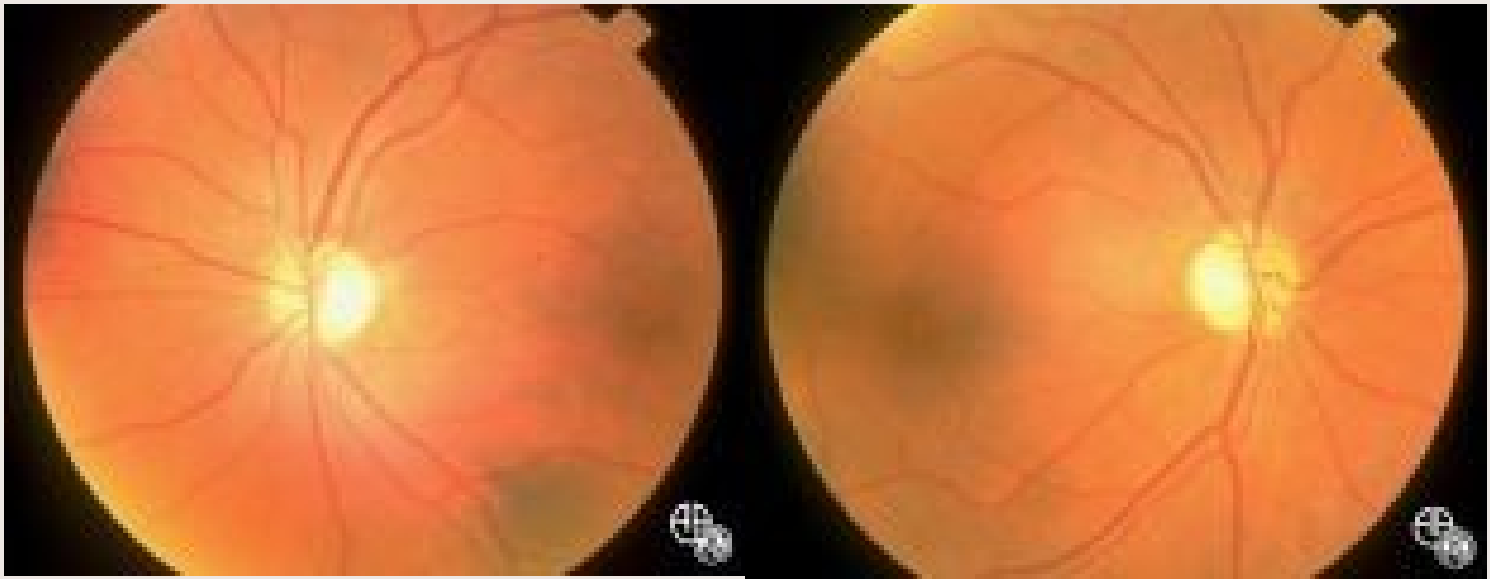


Dědičné onemocnění zřakového nervu

- **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



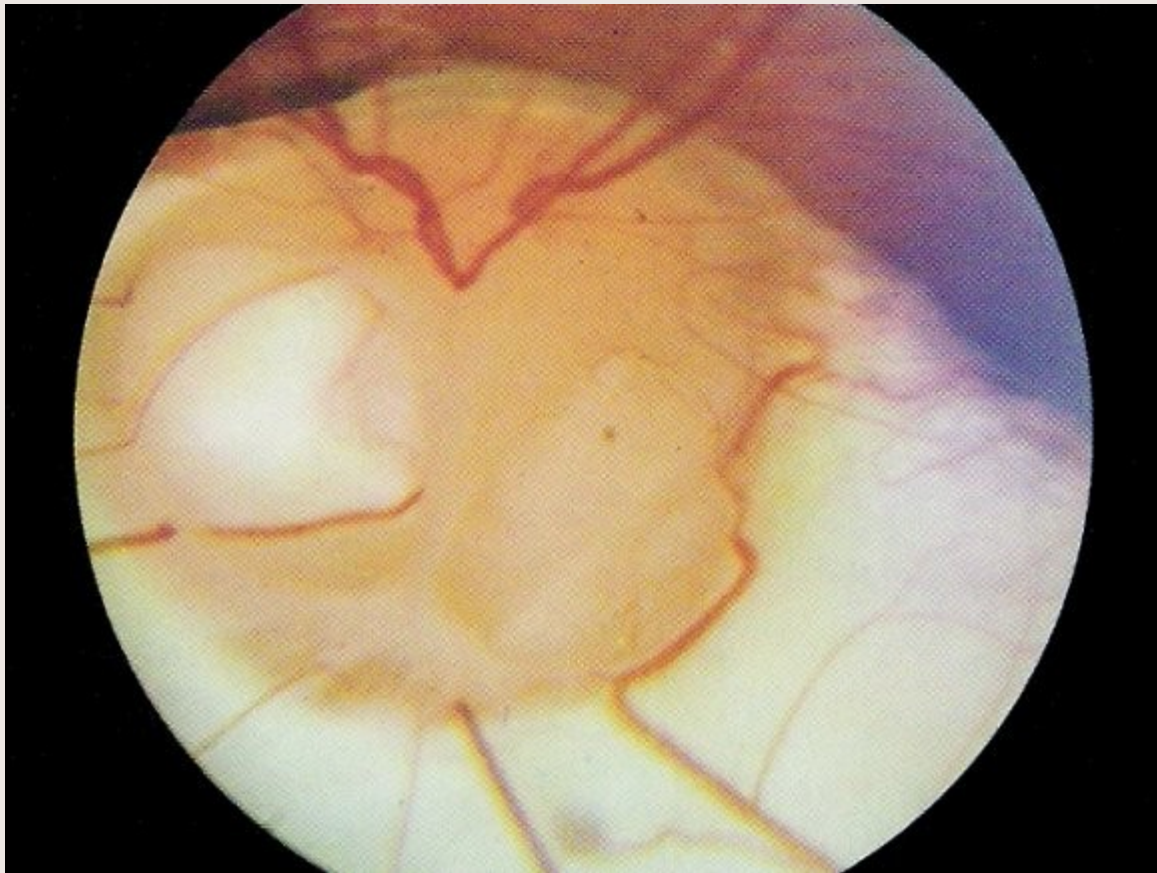
Vrozená atrofie zrkovového nervu



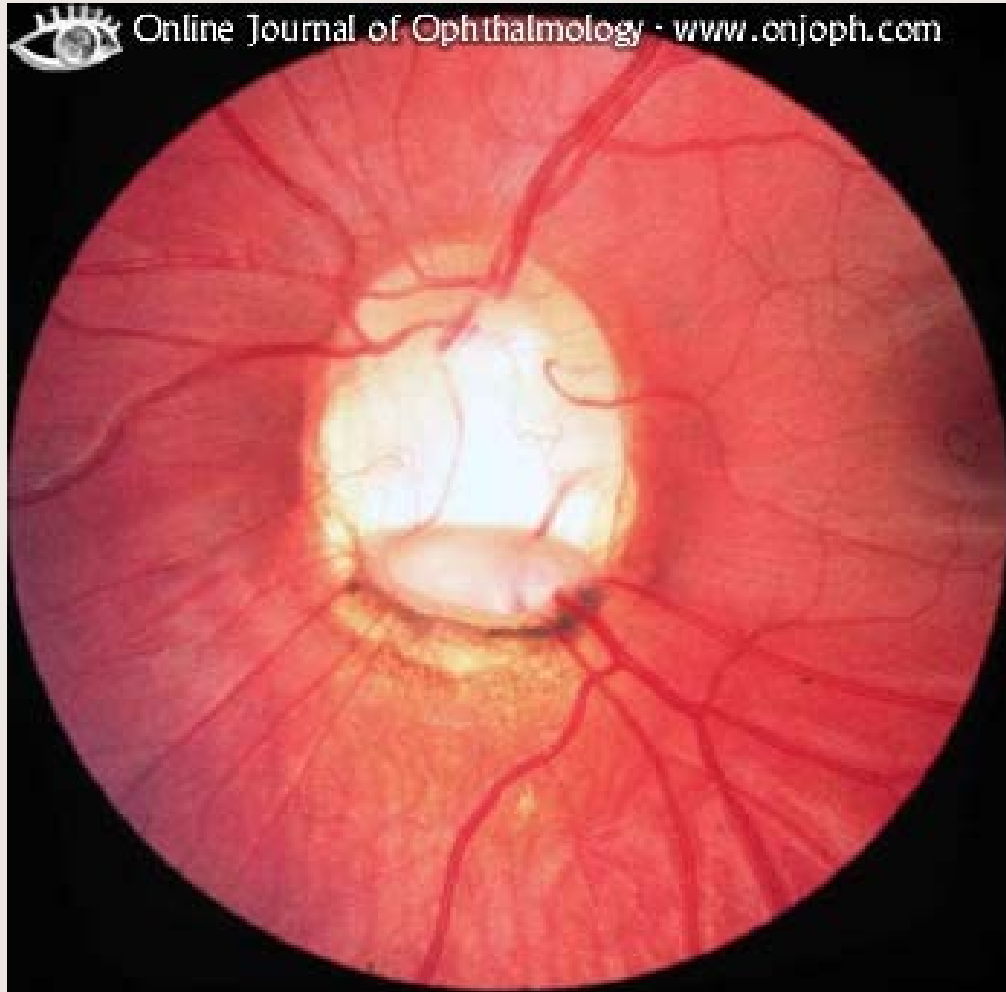
Aplázie zrkovového nervu



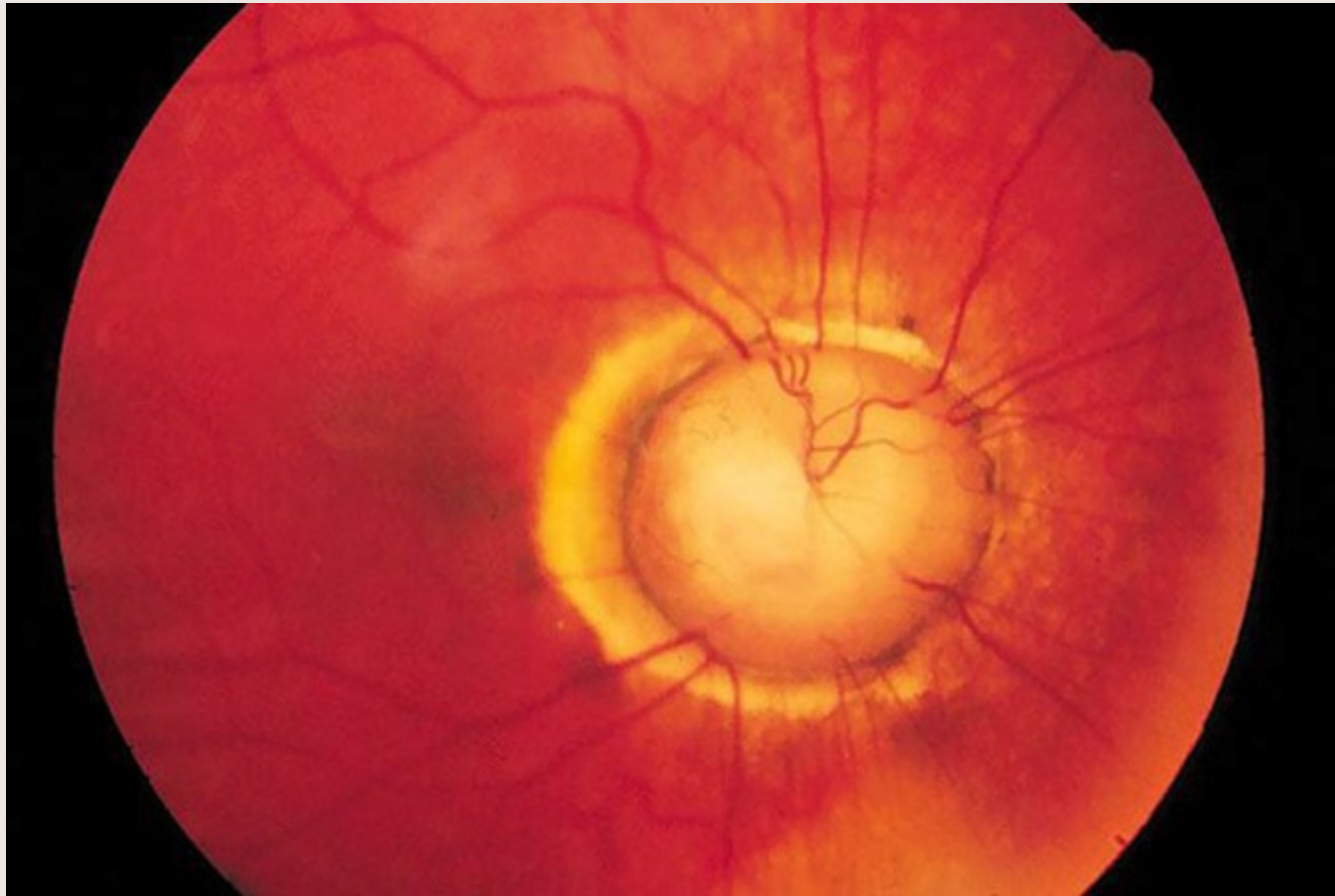
Kolobom zrakového nervu



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

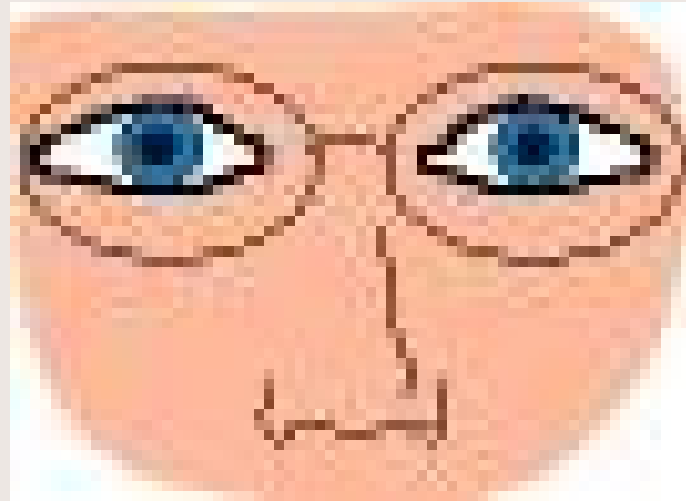
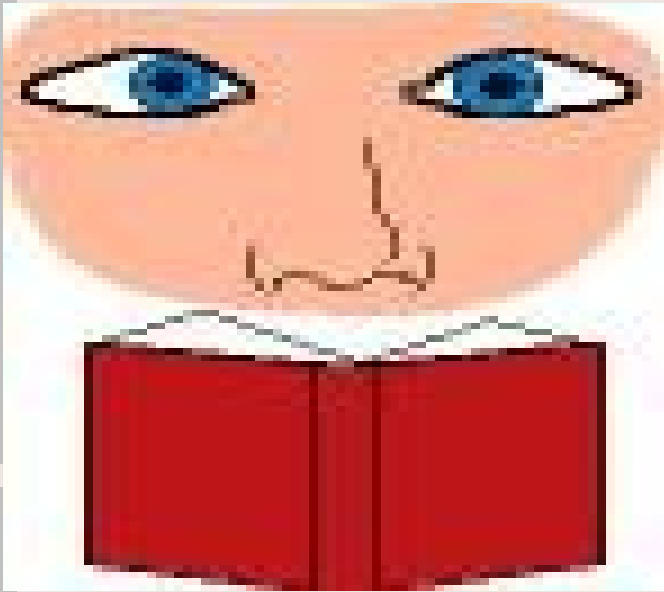


Dědičné postižení očních svalů

- **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 😊

