

PŘÍRODOVĚDECKÁ FAKULTA UNIVERZITY PALACKÉHO V OLOMOUCI
KATEDRA OPTIKY

VYBRANÉ OČNÍ PORUCHY A JEJICH VLIV NA RŮZNÉ ASPEKTY ŽIVOTA JEDINCE

Bakalářská práce

VYPRACOVALA:

Markéta Štěpková

Obor: 5345R008 OPTOMETRIE

Studijní rok 2020/2021

VEDOUCÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE:

Mgr. Eliška Najmanová, Ph.D.

Čestné prohlášení

Prohlašuji, že svou bakalářskou práci "Vybrané oční poruchy a jejich vliv na různé aspekty života jedince" jsem vypracovala samostatně pod vedením Mgr. Elišky Najmanové, Ph.D. a s použitím odborné literatury a dalších informačních zdrojů, které jsou citovány v práci a uvedeny v seznamu literatury na konci práce.

V Olomouci dne 12. května 2021

Markéta Štěpková

Poděkování

Děkuji Mgr. Elišce Najmanové, Ph.D. za její pomoc, cenné rady a připomínky při zpracování této bakalářské práce. Dále děkuji své rodině, která mě podporovala po celou dobu mého studia. Tato práce byla vytvořena za podpory projektů IGA PřF UP v Olomouci s názvem “Optometrie a její aplikace“, č. IGA_PrF_2020_008 a IGA_PrF_2021_012.

Vybrané oční poruchy a jejich vliv na různé aspekty života jedince

Klíčová slova: oční poruchy, kvalita života jedince, psychosociální vlivy, emoční stav, každodenní aktivity

Selected eye defects and their effect on various aspects of an individual's life

Keywords: eye defects, individual's quality of life, psychosocial impact, emotional status, everyday activities

OBSAH

1 Úvod.....	7
2 Prenatální vývoj vidění.....	8
2.1 Prenatální vývoj jednotlivých struktur oka	8
2.2 Genetická regulace ve vývoji očí	12
3 Vrozené oční abnormality a onemocnění oka.....	13
3.1 Vrozená katarakta	13
3.2 Vrozená aniridie	15
3.3 Kolobomy duhovky, řasnatého tělesa	16
3.4 Peterova anomálie	18
3.5 Novorozenecký retinoblastom.....	21
3.6 X-vázaná retinoschíza	24
3.7 Retinopatie nedonošených	27
4 Sítňicové choroby oka, keratokonus	29
4.1 Glaukom	29
4.2 Věkem podmíněná makulární degenerace	32
4.3 Diabetická retinopatie	35
4.4 Ektázie rohovky – keratokonus	38
5 Závěr	41
Literatura	42

1 Úvod

Člověk si mnohdy neuvědomuje, co má, dokud o to nepřichází. Podobné je to se zrakem u lidí. Počátky poruch vidění mohou být nenápadné a někdy se nemusí vůbec projevit, ale jakmile už jsou zpozorovatelné a zřetelné, oční onemocnění bývá již výrazně pokročilé a patologické změny většinou nevratné. Tito pacienti zprvu procházejí psychickými změnami, depresivními stavy a úzkostmi spojené s postupnou ztrátou zraku, než se s tím časem nějak vyrovnají, a poté přichází na řadu adaptace na novou situaci. Změny se týkají hlavně fyzické aktivity, společenského života a emoční stránky věci.

První část práce je věnována prenatalnímu vývoji dítěte, kdy může docházet ke genetickým chybám, jež mohou vést k vrozeným očním onemocněním. Dále jsou vybrány a popsány některé vrozené poruchy očí a jejich vliv na kvalitu života jedince. Poslední kapitola pojednává o charakteru nejčastějších chorob oka způsobující slabozrakost až slepotu, o keratokonu postihující zejména mladé lidi, a jakým způsobem ovlivňují různé aspekty v životě pacienta.

Téma jsem si zvolila proto, že považuji za důležité mít povědomí o uvedených očních poruchách, a případně být obeznámen s následky. Práce je zajímavá především tím, že propojuje oftalmologická onemocnění s fyzickou a psychickou stránkou člověka.

Cílem této práce je zhodnotit a přiblížit čtenářům kvalitu života pacienta související se zrakem, ovlivněnou vrozenými očními poruchami a získanými očními chorobami, postihující v různé míře různé aspekty bytí.

2 Prenatální vývoj vidění

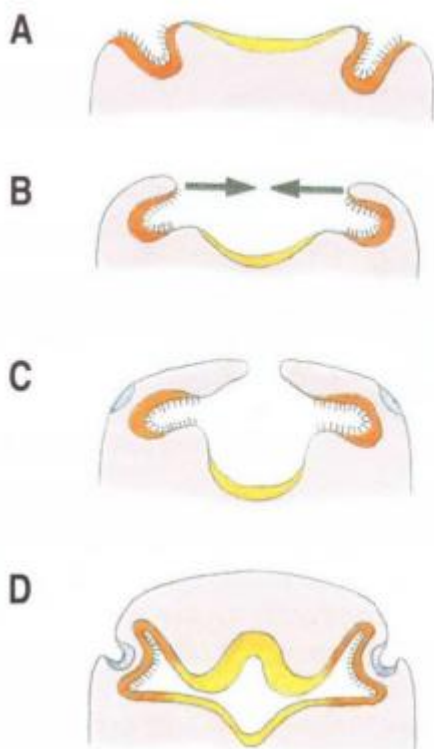
Vývoj lidského oka je velmi sofistikovaný komplexní proces a dělí se na vývoj prenatální a postnatální. Oko se řadí mezi orgány s nejsložitější stavbou a jeho vznik je dán sérií opakovaných indukcí, kdy nově vytvořená část podmiňuje formování dalších struktur (Rozsival 2006).

2.1 Prenatální vývoj jednotlivých struktur oka

Oční tkáň se vyvíjí ze čtyř embryonálních struktur, mezi které patří ektoderm, jenž se dále dělí na povrchový ektoderm a nervový ektoderm, buňky neurální lišty a mesoderm. Hlavní struktury oka jsou odvozeny od ektodermu jak povrchového (čočka), tak nervového (sítnice).

Formování základu oka se u embrya poprvé objevuje 22. den vývoje jedince, v tzv. somitovém stádiu, kdy ještě není uzavřený neuroporus anterior. Optické jamky se tvoří na vnitřní straně prosencefala v bazální části budoucího diencefala. Ty se dále zvětšují a 24. den vývoje dochází k uzavření neuroporus anterior společně s prohloubením jamky v oční váček se stopkou. Stěna váčku je tvořena diencefalem a obklopena mesenchymem pocházejícím z buněk neurální lišty a mezodermu. Formování tohoto mesenchymu kolem očního váčku nastává 24. až 26. den vývoje (De Haan et al. 2006; Guercio & Martyn 2007; Čihák 2016).

Ve 4. týdnu se vyvíjející se oční váček dostává do kontaktu s povrchovým ektodermem a indukuje vznik čočkové plakody (ztluštění buněk ektodermu), následně pak čočkové jamky. Tento růst stále pokračuje a v 5. týdnu současně probíhají dva děje: tvorba čočkového váčku vklesnutím čočkové plakody pod povrch ektodermu a formování očního pohárku postupným prohýbáním zevního okraje očního váčku dovnitř.



A – základ centrální nervové soustavy (CNS) je otevřený, ze stran jsou oční jamky se světločivými elementy přivrácené ke světlu

B – uzavírání nervové trubice, postupná změna očních jamek v oční váčky, světločivné elementy se odvracejí od světla

C – uzavírání pokračuje a proti očním váčkům se zakládají čočky

D – Uzavření CNS je dokončeno; oční váček jdoucí proti čočce se prohlubuje ve dvojvrstevný pohárek s vnitřní stěnou, budoucí sítnicí, pokrytou světločivnými elementy a vnější stěnou měnící se v pigmentový epitel sítnice

Obr. 1 SCHÉMA FYLOGENETICKÉHO VÝVOJE INVERSNÍHO OKA

žlutě – základ diencefala; oranžově – základ sítnice; černé čárky – světločivé elementy sítnice; modře – základ čočky

převzato z: Anatomie III, Čihák R.

V brzkém vývoji počíná proliferace sítnice. Po 26 dnech jsou přítomny tři až čtyři řady buněk a po 32 až 33 dnech pět až šest řad lemuje vnitřní vrstvu optického pohárku. Zrání a melanizace retinálního pigmentu začíná pozadu v místě předpokládané makuly a probíhá periferně. Koncem 2. měsíce vývoje se buňky vnitřní vrstvy sítnice – pars optica retinae – diferencují. Nejprve vznikají gangliové buňky, následují kuželovité fotoreceptory (čípky), horizontální a amakrinní buňky, tyčinkové fotoreceptory, a nakonec bipolární a Mullerovy buňky.

Diferenciace sítnicových buněk postupuje od centra směrem k periférii. Nervová vlákna sítnice, tedy neurity (axony) gangliových buněk rostou z periferie do centra a vrůstají do diencefala oční stopkou a mění se ve zrakový nerv. Prořezání počáteční nadprodukce axonů ústí v určitá trvalá spojení a eliminaci nefunkčních procesů; přibližně 1,2 milionu aktivních vláken zůstává s určitým crossoverem v optickém chiasmu. Myelinizace zrakového nervu probíhá mezi 5. až 8. měsícem a postupuje z geniculárních

těl do oční bulvy. Ektopická myelinizace vrstvy nervových vláken v oku může být u některých pacientů vnímána jako plochý nadýchaný, lesklý bílý lesk na povrchu sítnice. Ze zevní vrstvy pohárku vzniká pigmentová vrstva.

Během 4. – 6. týdne vzniká základ primárního sklivce v podobě vysoce vaskularizovaného gelu, poté je do 4. měsíce nahrazen avaskulárním sekundárním sklivcem, a nakonec terciálním sklivcem (suspenní zonule). Dále pokračuje vchlipování očního pohárku na spodní stranu a tvorba embryonální rýhy – fissura choroidea – na spodu stopky. Dovnitř rýhy se vkládá arteria hyaloidea, což je hlavní tepna v embryonálním vývoji oka zásobující vnitřek pohárku a vyvíjející se čočku. Uzavření fissura choroidea mezi 5. – 7. týdnem prostřednictvím buněčného dělení a apoptózy je rozhodující pro normální vývoj duhovky. Melanogeneze při uzavření rýhy vede k vakuolizaci vnitřních vrstev optické stopky, aby se přizpůsobila nervovým vláknům vyslaným diferenciací neuronů sítnice (Guercio & Martyn 2007).

Rohovka a duhovka se zakládají kolem 6. týdne embryonálního vývoje. Ten prochází třemi vlnami migrací mezenchymálních buněk. Bazální vrstva buněk povrchového epitelu vytváří vláknité bezbuněčné primární rohovkové stroma, na jehož vnitřní část migrují buňky z neurální lišty a formují endotel rohovky a trabekulární síťovinu. Poté endotelové buňky produkují kyselinu hyaluronovou do stromatu, čímž vzniká vhodné prostředí pro další migraci buněk mezenchymu z neurální lišty. Tyto buňky produkují hyaluronidasu odbourávající hyaluronidát vážící vodu, a tím vznikající rohovka ztrácí vodu a zprůhledňuje se. Rohovkové stroma po druhé migraci mezenchymových buněk se nazývá sekundární rohovkové stroma.

Poslední vlna migrace buněk vytváří duhovková stroma, ve kterém se zakládá *m. sphincter pupillae* a *m. dilatator pupillae* z materiálu neurální lišty. Uvnitř stromatu duhovky rovněž probíhá diferenciace melanocytů pocházejících z neurální lišty, jejichž množství dohromady s pigmentovou vrstvou *pars iridica retinae* určuje barvu duhovky. Ta bývá finální až kolem 10. postnatálního měsíce, zatímco duhovka novorozence je šedomodrá, světlá.

Tvorba řasnatého tělesa (*corpus ciliare*) vzniká na podobném principu jako duhovka a jeho správný vývoj závisí na hodnotách nitroočního tlaku. *M. ciliaris* se vytváří z materiálu neurální lišty.

Vývoj čočky je urychlen atrofii hyaloidní tepny a uzavřením lumenu vakuu čočky v 7. týdně. Je odvozená z povrchového epitelu a vyvinutá tvorbou primárních vláken, ze kterých vzniká *nucleus lentis*, a sekundárních vláken, ze kterých vzniká *cortex lentis*,

začíná snižovat syntézu DNA v zadním pólu, což vede k prodloužení buněk a vývoji organizované řady krystalů a dalších proteinů.

Další tkáňové struktury, jimiž jsou cévnatka (choroidea) a skléra jsou tvořeny kondenzacemi mezenchymálních buněk neurální lišty. Tuhá vazivová skléra se spojí s okrajem rohovky, vaskularizovaná cévnatka se spojí s mezenchymem řasnatého tělesa a duhovky.

Vznik očních komor je dán rozestupem mezenchymového materiálu. Mezi zadní plochou rohovky a čočkou vzniká přední oční komora. Mezenchym se přikládá dopředu k rohovkovému základu a přispívá k tvorbě endotelu rohovky, a také dozadu na povrch duhovky – ten existuje jen do narození, a poté vymizí. Zadní oční komora se vytváří na stejném principu mezi zadní plochou duhovky a čočkou a přes závěsný aparát čočky dosahuje až ke sklivci.

Základ extraokulárních svalů z masy paraxiálního mesodermu se vytváří 4. – 5. týden se sklerálním zavedením do druhého měsíce těhotenství. Levator palpebrae superioris je poslední formující se příčně pruhovaný extraokulární sval, objevující se během 3. měsíce těhotenství.

Oční víčka se vyvíjejí z ektodermu, mesodermu, a v případě tarsální spojivky a pojivové tkáně víčka z mezenchymálních buněk neurální lišty. Tyto struktury se začínají diferencovat v 6. týdnu a spojují v 8. týdnu. Oddělování očních víček nastává v průběhu 5. – 7. měsíce, nejprve nasálně a prodlužují se dočasně s kompletní separací do sedmého měsíce. Mezitím se diferencují další struktury, jako jsou základy očních řas a žlázek ústících na okrajích víček. Vyklenutím epitelu vnitřní plochy víček na okraj skléry vzniká horní a dolní spojivkový vak.

Slzné žlázy se poté formují z epiteliálních čepů vycházejících z bazální epiteliální vrstvy spojivky na kraniolaterální straně horního víčka. Při narození slzná žláza ještě není funkčně vyzrálá, funkce se spouští až kolem 6. postnatálního měsíce.

Odvodné slzné cesty se začínají tvořit ve 3. měsíci těhotenství a obvykle jsou dokončeny v 6. měsíci. Zakládají se jako párový epitelový pruh, který zůstal v hloubce po srůstu a vymizení párové embryonální nasolakrimální rýhy. Epitelový pruh roste do délky a zanořuje se do boční stěny vyvíjející se dutiny nosní. Dva růstové pupeny vysílané z kraniálního konce pruhu a rostoucí proti očním víčkům tvoří základy pro slzné kanálky. Ty potom splynou s povrchovým epitelem víček v budoucím umístění slzných bodů. Kaudální konec pruhu dorůstá až do epitelu zevní stěny nosní, pod dolní skořepu nosní. Od 3. do 4. měsíce vývoje dochází k luminisaci epitelového pruhu a jeho změně v slzný

vak (saccus lacrimalis), který je spojený s oběma slznými kanálky, a slzovod (ductus lacrimalis). U 8 – 10 % novorozenců se může v různých formách vyskytnout vrozená obstrukce slzných cest (Guercio & Martyn 2007; Čihák 2016).

2.2 Genetická regulace ve vývoji očí

Genetická regulace je rozhodující pro úspěšnou oční embryogenezi. Byly popsány dva nejdůležitější geny v očním vývoji: PAX6 a CRX. Včasná indukce obou genů spouští řadu genových aktivací a depresí, jež vedou k normálnímu vývoji oka. PAX6 i CRX jsou exprimovány v prolifерujících buňkách a PAX6 také v povrchovém ektodermu čočkové plakody. Gen CRX je spojován s proliferací sítnice, přesněji je to regulátor transkripce fotoreceptorů. Prokázalo se, že mutace genu PAX6 vedou k aniridii, vrozené kataraktě, Petersonově anomálii a defektům ve střední linii, a absence PAX6 způsobuje anoftalmii, což je stav, kdy oko zcela chybí.

Také mnoho dalších genů má vliv na vývoj různých tkání oka. V případě anomálií předního segmentu se jedná o geny PITX2, PITX3, FKHL7 a rovněž výše zmíněný PAX6. Dystrofie čípků jsou spojeny s mutacemi v genech CRX, RETGC1 (GMP regulátor ve fototransdukci), PRPH (komponent vnějšího segmentu fotoreceptoru) a RPE65 (specifický RPE-protein). Všechny se konkrétně týkají vývinu a výživy sítnice. Další významný gen PAX2 je exprimován ve stopce očního pohárku a ztráta jeho funkce přispívá ke kolobomu zrakového nervu.

V neposlední řadě se do vývoje zapojují další tři neméně důležité geny, jejichž poruchy mohou zavinit vývojové vady. Jde o HESX1, jehož homozygotní mutace se podílí na vzniku septo-optické dysplazie, PAX3 je spojován s Waardenburgovým syndromem prvního typu a ztráta funkce JAG1 zahrnuje Alagille syndrom (Guercio & Martyn 2007).

3 Vrozené oční abnormality a onemocnění oka

V posledních desítkách let pokročila znalost vrozených anomálií oka a orbity prostřednictvím zkoumání genetického základu vývojových očních onemocnění. Několik specifických genových rodin nebo jednotlivé geny byly označeny jako odpovědné za různé syndromy a abnormality oka a očníce. Značná část vrozených anomálií postihuje přední segment oka, jsou vzácné, a zahrnují rohovku, duhovku, řasnaté tělísko a čočku. Nejběžnější z těchto neobvyklých poruch se nazývá Axenfeld-Riegerovo spektrum anomálií, které zahrnuje různé abnormality, jako je například zadní embryotoxon (obloukovitá bílá linie v periferii rohovky), abnormalita tvaru a umístění zornice, polykorie a adheze mezi duhovkou a rohovkou (Guercio & Martyn 2007).

3.1 Vrozená katarakta

Cataracta congenitalis neboli vrozený šedý zákal je zneprůhlednění oční čočky a může mít více příčin vzniku. Příčiny mohou být dědičné i nedědičné, zahrnující chromozomální aberace, vrozené metabolické poruchy, multisystémové genetické syndromy, vrozené oční malformační syndromy - Peterova anomálie nebo aniridie, a také infekce matky v těhotenství toxoplazmou nebo zarděnkami ve 4. -7. týdnu (Rozsival 2006; Guercio & Martyn 2007).

Zákaly se rozlišují jednak podle rozsahu, a jednak podle oblasti čočky, ve které se vyskytují. Zrakovou ostrost výrazně ovlivňují především zkalení čočky, nacházející se na centrální zrakové ose a kritické období pro vznik katarakt je poměrně dlouhé, trvající od 2. do 4. měsíce těhotenství (Kvapilíková 2000).

Léčba katarakt ovlivňujících centrální zrakovou ostrost by měla být zahájena ihned po detekci, kterou provádí pediatr vyšetřením červeného reflexu oka. Ten se objeví buď částečně v závislosti na velikosti a umístění zákalu, nebo vůbec nevznikne. Pokud se jeví nějaké abnormality zahrnující asymetrii mezi očima a přítomnost bílého nebo tmavého reflexu, je nutné okamžité odeslání k oftalmologovi, aby stanovil diagnózu a zvolil terapii. Při podezření na vrozenou kataraktu v prvním roce života, zejména v prvních 6 týdnech až 3 měsíce, se pacienta neprodleně odesílá na operaci.

Terapie vrozených katarakt, u kterých nefunguje dilatace a kontrakce pupily, zahrnuje odstranění zakalené čočky (afakii) co nejdříve, aby nedošlo k nevratnému selhání vývoje zraku z nedostatku podnětů vcházejících do postiženého oka – amblyopii.

Výsledný chirurgický zákrok je poté korigován buď brýlemi, kontaktními čočkami nebo intraokulární čočkou (IOL) implantovanou při operaci (Guercio & Martyn 2007).

Vliv na kvalitu života

Katarakta jako většina očních onemocnění zhoršuje vidění a samozřejmě ovlivňuje kvalitu života pacienta v různých oblastech. Tímto problémem se zabývala americká studie (Castañeda et al. 2016), a to konkrétně kvalitou života a funkčním viděním týkající se dětí se šedým zákalem a jejich rodičů. Výzkum byl prováděn pomocí polostrukturovaných rozhovorů s rodiči dětí s kataraktou a s dětmi samotnými. Na tomto základě byly zjištěny specifické obavy a identifikováno několik rozsáhlých témat. U dětí se jednalo zejména o vizuální funkce (100 %), začlenění do kolektivu – socializaci (94 %), léčbu (81 %), starosti (75 %), pocity (63 %) a fyzické nepohodlí (63 %). Většina dětí tedy uvedla obavy ohledně aktuálních potíží se zrakem, nejčastěji šlo o snížené vidění, zahrnující komentáře jako například: „Na tohle oko nic nevidím; mé vidění není moc dobré; vidím rozmazaně na toto oko,“ a problém se socializací, protože se cítí být odlišní od ostatních. To bylo vyjádřeno větami: „Mohli by si mezi sebou povídat, jak rozdílně od ostatních jsem vypadal; jedno oko je menší než to druhé a jsou jinak zbarvené a někdy se jedno oko vytočí mimo; musím ve třídě sedět vždy vpředu a ostatní nemusí.“ Hodně dětí také oznámilo obavy týkající se zraku v budoucnu.

Z pohledu rodičů to byly především obavy ohledně vidění, starosti s léčbou a strach z budoucnosti, kdy byly řečeny otázky typu: „Jak bude pokračovat další schůzka; progreduje to; kam až se to dostane? Jestli bude mít další oční operace, nestane se nic tomu druhému, dobrému oku? Bude mít v budoucnu v pořádku vidění, pokud budeme správně postupovat v terapii? Bude mít zrak dost dobrý, aby mohla dostat řidičský průkaz až jí bude 16?“ Každý rodič též zmínil obavy týkající se péče o dítě a zajištění toho, aby mělo nasazené kontaktní čočky vždy, když jde ven nebo do školy, a s sebou fyziologický roztok s novými čočkami, kdyby se něco stalo a bylo potřeba je vyměnit. Dále opatrnost při sportech kvůli možnosti odchlípení sítnice, zvažování, zda je sport pro dítě bezpečný a vybírání sportovní aktivity, která by fyzicky oči nepoškozovala, a také včas domluvit místo k sezení ve škole: „Vždycky předem posílám učiteli e-mail, kterým žádám, zda by mohl dítě udržet blízko tabule.“ Rozhovory s rodiči byly rovněž zaměřeny na vyjádření obav, tentokrát ale z pohledu svého dítěte. Nejčastěji uváděli léčbu (90 %), a s ní spojené komentáře se primárně týkaly okluze: „Opravdu se cítila zranitelnější s jedním zakrytým

okem;“ a brýlí: „Ona musí nosit takové velké silné brýle a každý si říká proč? Proboha vidíš to?“ nebo že dítě řekne: „Ne, já nechci nový brýle; Já je prostě nosit nechci“.

Výsledky studie přinesly informace, že nejvíce dětí vyslovalo obavy nad svými zrakovými funkcemi, viděním v budoucnu a sociálním začleněním, že se bude cítit jiný než ostatní. Ačkoli několik rodičů mělo podobné obavy, byly v mnohem nižší četnosti než u dětí samotných (Castañeda et al. 2016).

3.2 Vrozená aniridie

Aniridie je považována za vzácnou oční poruchu charakterizovanou deficiencí duhovkové tkáně. Ta může znamenat buď jen mírnou hypoplázií duhovkových listů, přičemž zůstává zachován malý kořenový proužek, nebo úplné chybění duhovky (aplazie). S tím jsou spojeny také změny dalších struktur oka, včetně rohovky, čočky, zrakového nervu a sítnice. V 3/4 případů se jeví jako familiární autozomálně dominantní onemocnění, zatímco zbylé případy jsou výsledkem sporadické genové mutace. Může se objevit samostatně, ale i jako součást systémových abnormalit.

Pacienti trpí časným nástupem nystagmu, fotofobií (nejběžnější problém), amblyopií a závažně sníženou zrakovou ostrostí. Také v některých případech mívají problém s rozlišováním barev, vyskytuje se spasmus akomodace, postrádají prostorové vidění a může se u nich objevit kompenzační držení hlavy (Kvapilíková 2000; Guercio & Martyn 2007).

Ke zhoršenému vidění přispívají četné faktory, jako například velké množství světelných paprsků vstupujících do oka, což pacienti nemohou nijak regulovat, rohovkové a čočkové zákalky, glaukom – může vést ke slabozrakosti nebo i ke slepotě, hypoplazie optického nervu a fovey – způsobuje zhoršené vidění především do blízka, nystagmus a vysoká myopie (zhruba u 64 % případů). Nejlépe korigovaná zraková ostrost je obecně nízká.

Pro plánování rehabilitační terapie je nezbytné kompletní oftalmologické vyšetření zahrnující posouzení zrakových funkcí dítěte a zjištěné informace slouží k sestavení fungujícího léčebně-rehabilitačního plánu. Oční vyšetření se provádí každých šest měsíců, častěji ve věku pacienta do dvou let, nebo pokud jsou přítomny komplikace rohovky, čočky či glaukom.

Cílem léčby je zvládat oční poruchy spjaté s aniridií, které narušují vizuální funkce, zlepšovat zrakový výkon rehabilitačními strategiemi a pomůckami, odstranit nebo ulevit

od symptomů. U pacientů se slabozrakostí jde o podporu učení, komunikace a dovednosti každodenního života, podpora společenské a školní účasti, a také vývoje a celkové pohody dítěte (Parekh et al. 2015).

Vliv na kvalitu života

Terapie za účelem zlepšení kvality života je zaměřená na využití speciální optických pomůcek – brýle s UV filtrem nebo spektrálními filtry a speciální kontaktní čočky vytvářející umělou zornici, ale také na přijetí a osvojení si jistých opatření za účelem redukce vstupujícího světla do oka. Další faktor pro zvýšení míry kvality života jedince jsou zrakové rehabilitace zahrnující použití elektronických/optických a neoptických přístrojů podle kognitivního vývoje pacienta. Rehabilitační pomůcky a zařízení jsou zaměřeny především na zajištění optimálního osvětlení a správného držení těla, přizpůsobení kontrastu kvůli stereopsi, zvládání nystagmu a usnadnění dovedností v prostředí spolu s úpravou domácího prostředí. Zároveň spolu s učením orientace, to vše posílí samostatný pohyb dítěte doma i ve škole. Aby byla rehabilitace úspěšná, je potřeba rodičovská podpora získaná na základě upřímné diskuze s oftalmologem. Oftalmolog také v rámci terapie poskytuje školám učební plán pro slabozraké děti a další rehabilitační pomůcky či jiná zařízení.

Následkem různých poruch zrakových funkcí souvisejících s aniridií mohou být děti vývojově opožděné a trpět poruchami chování, což vyplývá z psychologického účinku slabozrakosti na sebe samé a sebeúctu, nespokojenosti související se vzhledem s asistenčními či adaptivními pomůckami, nebo z jiných příčin. Těmto dětem se proto doporučuje psychologická podpora (psycholog).

Důležité je brát v úvahu, že všeobecné schéma preferencí a postupů v rehabilitaci může reagovat na potřeby většiny dětí s aniridií, ale nemůže pokrýt všechny situace. Nicméně všeobecně platí, že včasná diagnóza, pečlivé zhodnocení, léčba komplikací a specifický rehabilitační přístup může zlepšit vizuální funkční výsledek tak, aby byla zajištěna lepší kvalita života dětí s vrozenou aniridií (Parekh et al. 2015).

3.3 Kolobomy duhovky, řasnatého tělesa

Duhovka má důležité fyziologické funkce, mezi které patří regulace množství světla vcházejícího do očí, zvýšení hloubky ostrosti a snížení aberací optické soustavy oka. Porušení integrity duhovky, nebo její ztráta může být způsobena například vrozenou

dysplázií, úrazem, či oční operací a normální tvar a velikost zornice jsou poškozeny – duhovkový defekt. Kromě toho tito pacienti mívají ještě kataraktu a dislokaci oční čočky.

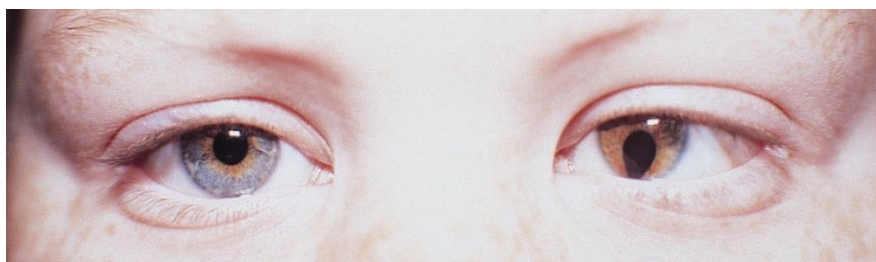
Pojem kolobom znamená tedy defekt ve vnitřních tkáních oční koule, jinými slovy rozštěp. Svým typickým nálezem v nazálním dolním kvadrantu prokazují vývojovou souvislost s chybnou fúzí fissura choroidea, jak je již zmíněno v kapitole o prenatálním vývoji oka. Tyto poruchy časově spadají do 5. – 7. vývojového týdne, kdy normálně dochází k uzavěru rýhy a vyskytují se izolovaně nebo jak součást multisystémových syndromů postihujících různé orgány (Kvapilíková 2000; Guercio & Martyn 2007).

Kolobomy duhovky a řasnatého tělesa se nacházejí v předním segmentu bulbu. Vznikají z neúplného uzavření embryonální rýhy a bývají spojeny s mikroftalmií. Rozštěp duhovky je nejčastěji lokalizován mezi 5-6 číslicí na ciferníku a tvar šterbiny je různě široký – obvykle připomíná klíčovou díрку. Někdy se mu také říká syndrom kočky, díky získanému tvaru pupily. Kolobom řasnatého tělesa je poměrně malý a špatně přístupný svým uložením, protože je krytý velkými ciliárními výběžky. Z těchto důvodů je těžko diagnostikovatelný a uniká pozornosti. Pacienti se závažným kolobomem duhovky vykazují několik symptomů, zahrnující významnou fotofobii, monokulární diplopii, oslnění a neuspokojivé vidění i po vykorigování očí (Kvapilíková 2000; Li et al. 2014; Čihák 2016).

Různé techniky léčby a implantace IOL (intraocular lens) jsou vybírány na základě stupně kolobomu duhovky a čočkového pouzdra. Pacienti s nižším stupněm kolobomu duhovky a neporušeným pouzdem jsou léčeni stehem na duhovce a implantací IOL do zadní oční komory. Pokud je kolobom omezen na jeden kvadrant, pacient má vážnou duhovkovou atrofii a významný kolobom čočkového pouzdra, léčba představuje prstencový steh na okraji zornice a implantaci IOL do přední oční komory. Případy, kdy se vyskytuje větší stupeň duhovkového kolobomu a pouzdro čočky je neporušeno, řeší se to implantací umělé duhovky a IOL. Po operaci jsou pacienti po dobu pět měsíců až pět let sledováni a během toho jsou získávána data vztahující se k vidění, fotofobii, lokaci IOL a léčby. Vidění pacientů bylo vylepšeno v různé míře s výjimkou pacientů s amblyopií nebo vážnými jizvami na rohovce. Fotofobie se také zlepšila a úroveň vizuálního komfortu a spokojenosti pacientů byla považována za přijatelnou (Li et al. 2014).

Vliv na kvalitu života

Obdobně jako u aniridie, tak u kolobomů duhovky pacienti trpí na fotofobii, značně sníženou hloubku ostrosti a kvalita života u těchto pacientů je velice podobná těm, kteří mají vrozenou aniridii. Tvar pupily je mnohdy nevzhledný až děsivý v porovnání s druhým, zdravým okem a ve společnosti to může vyvolat vlnu negativních emocí až šikanu. Ke zlepšení podmínek vidění, zlepšení sociální kvality života a ulehčení denních činností se využívají krycí čočky stejně tak, jako při úplném chybění duhovky, a formují normální kulatý tvar pupily.



Obr. 2 KOLOBOM DUHOVKY NA LEVÉM OKU, NEPRAVIDELNÉ ROZMÍSTĚNÍ DUHOVKOVÉHO PIGMENTU

převzato z: <https://jamanetwork.com/journals/jamaophthalmology/article-abstract/413852>

3.4 Peterova anomálie

Děti narozené s charakteristickým bílým zákalkem na rohovce jsou klasifikovány jako děti s Peterovou anomálií. Zákalek je obvykle, ale ne nutně, avaskulární centrální defekt, který způsobuje výrazné narušení vidění. Charakteristickými znaky jsou také synechie mezi duhovkou a rohovkou, mělká přední komora a vada v Descemetově membráně. Pacienti tak mívají vyšší incidenci glaukomu. Případy mohou být unilaterální bez přidružených malformací, i bilaterální spojené s mikroftalmií, aniridií, kataraktou a mnohonásobnými systémovými malformacemi (Guercio & Martyn 2007; Bhandari et al. 2011).

V poslední době byla Peterova anomálie rozdělena na Peterovu anomálii I. typu charakterizovanou centrálním rohovkovým zákalkem s iridokorneální adhezí, Peterovu anomálii II. typu zahrnující centrální defekt na rohovce se šedým zákalem nebo s korneolentikulárními adhezemi a Peterův plus syndrom charakterizován Peterovou anomálií v souvislosti s rozštěpem rtu/patra, nízkým vzrůstem, abnormálníma ušima a

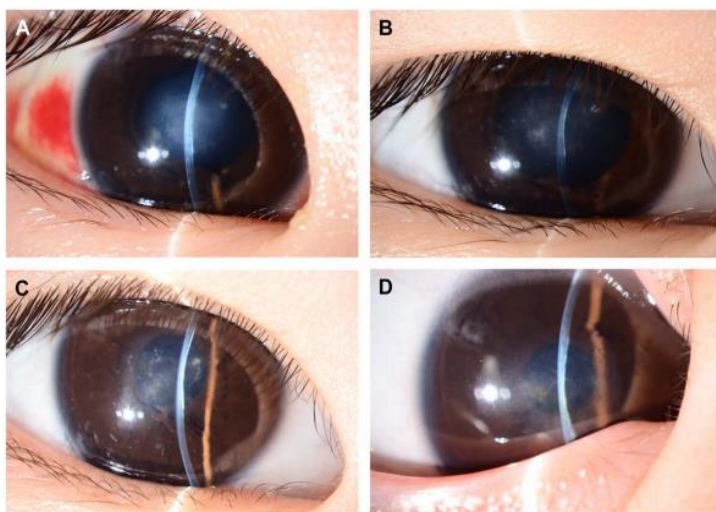
opožděným vývojem. Za příčinu vzniku jsou považovány konkrétně mutace v rámci genů PAX6, PITX2 a FOXC1, které jsou spojeny se selháním odloučení váčku čočky od povrchového ektodermu. Většina případů je sporadických, avšak byly objeveny autozomálně recesivní a dominantní vzorce dědičnosti mezi pokrevními příbuznými, a také specifické chromozomální abnormality byly zjištěny jako jeden z důvodů Peterovy anomálie (Guercio & Martyn 2007).

Z anglické oftalmologické literatury bylo přezkoumáno 58 případů pacientů s Peterovou anomálií. U každého případu byly zaznamenány rysy zahrnující pohlaví pacienta, laterality onemocnění, systémové a oční malformace, chirurgický zákrok, výsledek a chromozomální analýzu. Z těchto údajů bylo poté zjištěno, že vyšší výskyt Peterovy anomálie je u mužů (56 %), než u žen (44 %). Co se týče laterality, 67,2 % případů bylo bilaterálních oproti 32,8 % unilaterálních. Zajímavé je, že z uvedených dat vyplývá existence silnější asociace bilaterální Peterovy anomálie se systémovými malformacemi v porovnání s jednostrannými případy Peterovy anomálie téměř o polovinu (Bhandari et al. 2011).

Konzervativní možnosti léčení v podobě mydriatických kapek a okluze se využívají u mírných centrálních zakalení rohovky. Rozsáhlejší centrální defekty s iridokorneálními nebo korneolentikulárními adhezemi jsou řešeny chirurgicky. Děti mající Peterovu anomálii typu I. by měly být zváženy pro operaci penetrující keratoplastikou během prvního roku života, aby se zabránilo vzniku amblyopie, avšak u dětí s Peterovou anomálií II. typu nese tento zákrok vysokou míru selhání. Penetrační keratoplastika je operace technicky velice náročná a může zde nastat velké množství pooperačních komplikací jako například sekundární glaukom, který zhoršuje vizuální rehabilitaci. Bezpečná a efektivní alternativa penetrující keratoplastiky u jistých pacientů je optická sektorová iridektomie, a to v případě, že existuje čistá periferní zóna rohovky (Rao et al. 2008; Bhandari et al. 2011; Suwannaraj et al. 2015).

Zajímavá je také studie (Soh & Mehta 2018) ze Singapurského institutu pro výzkum očí zaměřená na léčbu Peterovy anomálie pomocí selektivního odstranění endotelu rohovky. Jedná se o minimálně invazivní zákrok bez dlouhodobých pooperačních komplikací, zejména potřeby imunosuprese a rizik následného selhání či odmítnutí štěpu. Z důvodu minimálně invazivní povaze endotelového škrábání je tato operace provedena bezpečně i u velmi mladých pacientů. Úspěšnost uzdravení endotelu po zákroku silně závisí na přítomnosti zdravých periferních endoteliálních buněk rohovky. V této studii (Soh & Mehta 2018) je uveden příklad tříměsíčního dítěte, které mělo na pravém oku

rohovkový stromální zákal zamlžující centrální osu vidění o průměru 5 mm. Ultrazvukovou biomikroskopií byla na pravém oku zjištěna přítomnost paracentrální iridokorneální adheze s neporušenou čočkou a absencí keratolentikulárních adhezí. Dále bylo provedeno vyšetření očního pozadí, měření axiální délky oka ultrazvukem 17,6 mm a 18,4 mm pravé a levé oko v tomto pořadí a měření NOT (nitrooční tlak) – obě oči kolem 15 mmHg. Vízus pravého oka byl 0,02 a levého 0,15 a cykloplegická retinoskopie indikovala refrakční sférickou vadu + 5,00 D v levém oku, + 4,00 D v pravém oku. Pacient neměl žádné systémové anomálie. Z těchto nálezů byla stanovena diagnóza izolované Peterovy anomálie typu I. Na pravém oku. Nejprve byly předepsány mydriatické oční kapky a okluzní terapie levého oka. Ve věku 18 měsíců nenastalo žádné zlepšení pravého oka a bylo požádáno o alternativní léčebnou možnost. Rodiče dítěte byli následně poučeni o možnostech adheziolýzy kombinované buď s penetrující keratoplastikou nebo s endoteliální keratoplastikou. Byla mu také nabídnuta alternativa chirurgické adheziolýzy s centrálním odstraněním endotelu. Tento postup byl proveden v srpnu roku 2016, kdy byl pacient ve věku 21 měsíců. Během operace v celkové anestezii byl odstraněn poškozený endotel, zatímco Descemetova membrána zůstala neporušená. S čočkou se při operaci nemanipulovalo a nebyly zaznamenány žádné nečekané intraoperační komplikace. Chirurgický zákrok byl zakončen reformací přední komory a uzavřením veškerých řezů rohovky nylonovými stehy. Pooperačně bylo pacientovi předepsáno zúžení dávky lokálních steroidních léků a pokračování dál s mydriatickými očními kapkami ve spojení s okluzní terapií do levého oka. Došlo k postupnému snižování centrální neprůhlednosti rohovky a zlepšení vízu pravého oka. Vyšetření v anestezii intrakamerální injekcí trypanové modři bylo provedeno v sedmém pooperačním týdnu, během něhož absence absorpce barviva na zadním povrchu rohovky indikovala rozlišení endotelového defektu. Poslední hodnocení pacienta v prvním pooperačním roce ukazovalo zlepšení vízu na 0,66. Cykloplegická retinoskopie indikovala refrakci + 6,50 D s cylindrem = 3,50 D v ose 180° pro pravé oko a + 4,00 D s cylindrem = 1,75 D v ose 180° pro levé oko. Použití barvení trypanovou modří při operaci nevedlo k žádným anatomickým změnám jádra nebo pouzdra čočky, zůstává slabý zbytkový centrální opar na rohovce. Nitrooční tlaky zůstaly stabilní na 15 mmHg, bez známek tvorby glaukomu nebo katarakty. Pacient byl odstaven od všech lokálních a systémových léků (Soh & Mehta 2018).



A – první pooperační týden

B – třetí pooperační měsíc (vívus 6/39; CCT: 528nm)

C – šestý pooperační měsíc (vívus 6/28,2; CCT: 509nm)

D – první rok po operaci (vívus 6/9; CCT: 465nm)

CCT: centrální tloušťka rohovky měřená optickou koherentní tomografií

Obr. 3 FOTOGRAFIE OKA DEMONSTRUJÍCÍ POSTUPNÉ ZPRŮHLEDNĚNÍ CENTRÁLNÍ ZRAKOVÉ OSY A ROZLIŠENÍ CENTRÁLNÍHO STROMÁLNÍHO EDÉMU ROHOVKY; převzato z:

https://journals.lww.com/corneajrnl/Abstract/2018/03000/Selective_Endothelial_Removal_for_Peters_Anomaly.19.aspx

Vliv na kvalitu života

Vliv Peterovy anomálie na kvalitu života lze přirovnat k výše zmíněnému onemocnění vrozené katarakty a k tomu vázající se kvality života, jelikož se jedná také o zákalek nacházející se v centrální ose vidění. V tomto případě ne čočkový, nýbrž rohovkový.

3.5 Novorozenecký retinoblastom

Jedná se o vrozený, vysoce maligní nádor oka s charakteristickým, často multicentrickým růstem v sítnici dětského oka a řadí se mezi pravé embryonální nádory. Může dlouhou dobu zůstat ohraničen intrabulbárně, ale také se může velmi rychle šířit zrakovým nervem, metastazovat krevní cestou ze sítnice nebo napadené cévnatky, a dokonce i lymfatickým systémem. Neléčen začíná slepotou a prakticky bez výjimky končí letálně. Ve zdravotnicky vyspělých zemích v současné době přežívá více než 90 % dětí díky včasné a správné diagnóze a různým léčebným metodám.

První příznaky tohoto nádorového onemocnění mohou přijít hned po narození, ale s největší pravděpodobností se objevují v prvních měsících až konec druhého roku. Poté se křivka výskytu začíná snižovat a výskyt se stává vzácným. Nádor může být jak jednostranný, tak oboustranný, který má závažnější průběh s horší prognózou a je dědičný s familiárním postižením.

Růst retinoblastomu začíná v embryonálním období v podobě okrouhlých, šedobílých ložisek, vyvyšujících se nad okolní sítnicovou tkáň. Po několika týdnech až měsících od tohoto časného stádia se objevují manifestní klinické příznaky. K nejčastějším přítomným projevům onemocnění patří leukokorie – bílá zornice. Světlo vstupující do oka se odráží od šedobílé masy nádoru a vytváří bílý reflex místo červeného reflexu u zdravé sítnice. Velmi častý projev retinoblastomu bývá také strabismus obojího typu. Mnohem méně obvyklými projevy jsou zánětlivá postižení, poruchy zrakových funkcí, které se hůře rozpoznávají vzhledem k mladému věku nemocných, jednostranná mydriáza a heterochromie duhovky. Za velmi vzácné manifestace se u nás i ve světě považuje nystagmus, spontánní intrakamerální krvácení a někdy i bělavé skvrny povrchu duhovkového stromatu. Zcela zvláštní je diagnostika retinoblastomu dle exoftalmu, tedy až při zvětšení orbity (Baráková 2002; Aerts et al. 2006; Balmer & Munier 2007).

Hlavním cílem léčby je zachránit pacientovi život a v rámci možností zachovat užitečné vidění. Provádí se eliminace nádoru při současné minimalizaci poškození okolní tkáně. Prioritami jsou rovněž prevence metastáz a redukce dlouhodobých sekundárních nádorů (osteosarkomů). Rozhodující faktory pro terapii jsou věk, zdraví pacienta, přítomnost rozsevu ve sklivci, laterálita, stádium, lokalizace a rozsah nálezů. Mírnější stádium nemoci je stále ještě léčitelné oftalmologem, avšak u závažnějších forem je vyžadována spolupráce oftalmologa s onkologem nebo aktinoterapeutem. V poslední době zvýšené používání intraarteriálních a intravitreálních typů chemoterapie s fokální konsolidací (laserová fotokoagace, termoterapie, kryoterapie či brachyterapie) spolu se sníženým používáním systémové chemoterapie, enukleace (ve specifických případech život zachraňující zákrok) a zevní radiační léčby přispěly ke zlepšení míry přežití a záchrany oka, a zároveň snížily nežádoucí účinky související s léčbou (Mendoza & Grossniklaus 2016).

Vliv na kvalitu života

Přeživší retinoblastomu (RB) podobně jako u jiných očních nemocí trpí na následky onemocnění, což zahrnuje ztrátu zrakových funkcí nebo úplnou ztrátu oka, vznik sekundárních malignit, genetické predispozice a pochopitelně s tím spojenou sníženou kvalitu života. Studie (Weintraub et al. 2011) se problematikou kvality života zabývala a zkoumala zapojení se přeživších retinoblastomu do aktivit každodenního života v různých oblastech, jako je vzdělávání, práce, společenský život a péče o sebe samé. Zjišťování výsledků probíhalo pomocí průzkumu sledujícího děti po prodělaném onemocnění a jejich rodiny. Kvalitu života posuzovaly jak děti samotné, tak i rodiče ze svého pohledu a z pohledu svého dítěte.

Děti, které přežily retinoblastom, měli vyšší stupeň zrakového postižení, a také emoční problémy. Pociťovaly nechuť chodit do školy z důvodu nepříliš citlivého přístupu učitelů, který hraje významnou roli v ovlivnění kvality života dětí ve školním prostředí. Důležitou úlohu tvořily také převážně negativní vztahy se spolužáky.

Rodiče, a to zejména matky, které se dítěti nejvíce věnují, na sobě vnímaly nižší fyzickou zdatnost, slabší psychiku a sociální kvalitu života. Obecně u všech přeživších retinoblastomu bylo pozorováno horší duševní zdraví, a u dospělých i zdraví celkově. Předmětem zkoumání byly také problémy s chováním u dětí a dospělých a z výpovědi rodičů byl zjištěn vysoký výskyt poruch chování, až 30 %. Samotní přeživší však mnohdy toto chování nepřiznali. Rizikem pro vznik patologického chování byly zejména nějaká dědičná nemoc, intenzivní terapie nebo rozpad rodiny.

Dlouhodobé výsledky po zvládnutí nemoci rovněž souvisí s lateralitou RB. Výrazně aktivnější v domácím prostředí i ve společnosti byly děti s unilaterálním retinoblastomem než děti s bilaterálním retinoblastomem.

Na kvalitě života přeživších RB se podepsala i intenzivní chemoterapie. Rodiče dětí, které chemoterapii podstoupily, uvedli, že jejich ratolesti se zapojují méně do skupinových aktivit, mají sociální a emoční bariéry a často vykazují problémové chování. Hůře zvládají domácí práce, nakupování, pečování o sebe, mívají horší pohyblivost a nehrají si tolik s kamarády. Také se zmínili, že děti po enukleaci (vyjmutí) oka trpí nižším sebevědomím. Nakonec děti samotné v reakci na léčbu zaznamenaly, že mají horší fyzickou kondici.

Studie (Van Dijk et al. 2010) zaměřená na onemocnění retinoblastomem zkoumala naopak omezení činností v každodenním životě přeživších, způsobené zdravotními

postihnutí a specifickými obavami. Omezení se týkala každodenních činností zahrnujících školu, profesi, pohyblivost v prostředí, péče o sebe a intimní vztahy.

U poloviny dětských pacientů byly poruchy zraku natolik závažné, že musely navštěvovat speciální vzdělávání pro zrakově postižené, a také byly šikanovány v určitém věku. Měly větší potíže a s učením (pročítání studijních materiálů), což způsobovalo značnou únavu. To se promítlo se to ve volnočasových aktivitách, které už pak nebyly schopny zvládnout. Nemohly se zbavit pocitu, že nesplňují očekávání a jsou závislé v mnoha věcech na ostatních. Také je trápil neustálý pocit „odlišnosti“ nejen kvůli vzhledu obličeje, ale i proto, že nejsou schopny udržet krok s ostatními např. v týmových a míčových sportech. Souvisí to s právě poruchami zraku, týkajícími se výpadků zorného pole a špatné vnímání hloubky prostoru kvůli chybějící stereopsi po enukleaci oka.

Dospělí se potýkali se zrakovými potížemi v zaměstnání a téměř čtvrtina považovala výběr povolání za omezený důsledky retinoblastomu. Stěžovali si také na obtížné navazování a setrvávání ve společenských a intimních vztazích. Převažovala u nich nejistota, nízké sebevědomí, strach z odmítnutí kvůli kosmetickým deformacím a byli více rezervovaní vůči svému okolí. I jedinci žijící s partnerem vyjádřili obavy z nejisté budoucnosti a stydí se za svou protézu a vzhled obličeje. Partnerský vztah ovlivnil další specifický faktor, a to dopad dědičného RB na touhu mít děti. Vyvolávalo to úzkost a napětí ve vztahu, a u některých párů i přesvědčení děti nemít. Časté obavy se týkaly také zhoršení zrakových funkcí a rozvoje sekundárních malignit, nejvíce sarkomů představujících zhruba 50 % sekundárních malignit u dědičného RB (Van Dijk et al. 2010; Kleinerman et al. 2012).

3.6 X-vázaná retinoschíza

X-vázaná retinoschíza (XLRs) je recesivně dědičné, relativně vzácné sítnicové onemocnění vyskytující se téměř výlučně u mužského pohlaví. Ženy přenašečky x-vázané retinoschízy nevykazují oční defekty, i když v pár případech byly popsány periferní změny retiny obdobné jako u mužů s tímto postižením. Abnormalita se nachází na distální části krátkého raménka chromozomu X a je způsobena mutací genu RS1, který kóduje protein retinoschizin důležitý pro buněčnou adhezi. Nemoc bývá buď stacionární nebo pomalu progredující a je charakterizovaná degenerací sklivce a rozštěpem ve vrstvě nervových vláken na sítnici. První projevy se objevují mezi 5. – 10. rokem života v podobě snížené zrakové ostrosti. Makulární postižení bývá nejčastější a vyznačuje se

četnými radiálními nařazeními fovey – tzv. foveolární schíza – výrazný vzhled malých cyst soustředěných kolem fovey uspořádaných do paprskovitého vzoru. U brzkého výskytu nálezu mohou být přítomny i periferní změny, hojně v dolním temporálním kvadrantu. Rozštěp nervových vrstev později běžně přechází v rozsáhlé trhliny kulatých a oválných tvarů, rovněž se často vyskytuje přemostování retinálních cév a hemoragie do sklivce, což bývá komplikací společně s rizikem schisis amoce. Někdy také mohou být přítomny závojovité sklivcové zákaly vláknitého charakteru, které mohou zhoršovat vizi.

Diagnóza se stanovuje biomikroskopickým vyšetřením fundu, FAG (fluorescenční angiografie) – nevykazuje větší prosakování a ERG (elektroretinografie), čímž se sleduje bioelektrická aktivita neuronů sítnice. Odchytky barevného vidění přímo souvisí se stupněm postižení fovey a na perimetru jsou v místě retinoschízy přítomny absolutní výpadky a častokrát i centrální skotom. Vízus se obvykle pohybuje v rozmezí 0,5 až 0,25, mnohdy se ale zhoršuje až do věku 20 let a nabývá hodnot 0,1. Může však dosáhnout i mnohem nižších hodnot (0,03), kde se pohybujeme už na hranici praktické slepoty.

V současnosti zatím neexistuje žádná terapie, která by řešila pokles vizu způsobený parafoveálními cystickými degeneracemi při retinoschíze, nicméně provádí se výzkumy ohledně genové terapie. Je evidováno jen několik málo případů, kdy medikamentózní léčba centrální i periferní retinoschízi topickými inhibitory karboanhydrázy (dorzolamidu) přinesla úspěch. Konzervativní léčba je indikována až v případě opakovaných krvácení do sklivce či amoce sítnice (C. Brodsky 1996; Cihelková & Souček 2005; Sikkink et al. 2007; Apaolaza et al. 2015; Rao et al. 2018).

Vliv na kvalitu života

Kazuistika: muž (40let) onemocněl x-vázanou retinoschízou a popsal, čím vším procházel a jak to ovlivnilo jeho život. První projevy nemoci byly neschopnost zaostřit – permanentní rozmazání obrazu, silné bolesti hlavy a nevolnost. Několik očních vyšetření prokázalo „díry“ na zadním segmentu očí. Pacient pociťoval úzkost doprovázenou neustálými bolestmi hlavy, a měl negativní myšlenky týkající se i smrti. Po několika léčebných pokusech se mu zrak i nadále zhoršoval, až do stavu těžké slabozrakosti. Ve společnosti byl často přehlížený, nebyly na něj brány ohledy a z hlediska změny práce kvůli ztrátě zraku se cítil nedoceněný. Po psychické stránce je pro něj velice těžké se se ztrátou zraku vyrovnat, naopak fyzicky se naučil rychle se přizpůsobit a záhy dělat věci z paměti. Dlouhý čas odmítal pomoc od okolí, než se smířil s tím, co se mu stalo. Mnoho

lidí se ztrátou zraku také často postihuje deprese a sebevražedné myšlenky (Chong et al. 2020).

Studie (Turriff et al. 2020) se zabývala zkoumáním zkušeností rodičů svých synů s XLRS se zaměřením na reakci rodičů při seznámení s diagnózou, mateřskou vinu a post-diagnostický život. Rodiče popsali první seznámení s diagnózou svého syna jako šokující, a zároveň naprosto zničující: „Je velmi těžké to vysvětlit. Skoro jako by Vám řekli, že život vašeho dítěte skončil.“

Matky svých synů cítily vinu za x-vázanou dědičnost tohoto stavu. Vinily sebe samé za přenesení nemoci na svého potomka a považovaly se za důvod, proč dítě nebude schopné v budoucnu dělat to, co ho baví.

Po počáteční krizi ohledně sdělené diagnózy se rodiče postupem času přizpůsobovali dané situaci, učili se zvládat negativní emoce a tvořili si novou strategii výchovy a péče o syna. Snažily se také udržovat sami sebe a své děti pozitivní a podporovat je: „XLRS je nedefinuje. Je to jen malá část toho, kým jsou. Myslím, že jako rodič se nejvíc starám o to, abych mu pomohl pochopit, že i s tímto postižením může dělat tolik skvělých věcí.“

Přetrvávající obavy všech rodičů byl strach z odchlípení sítnice. Měli touhu chránit zrak svých synů, ale zároveň nechtěli omezovat jejich svobodu a nejrůznější aktivity, které je baví: „Oba jsou to aktivní chlapci ... je tu neustálá obava, že by mohli spadnou z koně nebo dostat baseballovým míčkem do hlavy, a to by mohlo způsobit trvalé poškození očí. Ale zároveň se nechce ani jeden vzdát toho, co dělá.“ Dohady o tom, jaké aktivity (sporty) jsou považovány za bezpečné pro jedince s XLRS často přispívají ke stresu rodičů a mohou být zdrojem konfliktů mezi členy rodiny. Omezení sportu mělo dopad na vzájemné vztahy v rodině, nejčastěji mezi otcem a synem.

Většina rodičů pozorovalo, že nejtěžší pro jejich syny bylo cítit se odlišně během období života, kdy je rozhodující zapadnout mezi své vrstevníky: „Myslím, že je pro ně nepříjemné uznat, že něco nevidí v jejich věku, kdy je důležité zapadnout.“ Skutečnost, že jsou takovýmto způsobem jiní, jim činí potíže se začlenit. V pozdějším věku při snaze získat řidičský průkaz mělo několik rodičů pocit, že to bylo vůbec poprvé, kdy byli jejich synové limitováni XLRS.

Zkušenost s x-vázanou retinoschíziou přinesla rodičům i pozitivní výhled a četné výhody. Zahrnovalo to pocity vděčnosti, obnovené životní hodnoty, hlubší empatii, silnější pouto mezi členy rodiny a silnější víru (Turriff et al. 2020).

3.7 Retinopatie nedonošených

Retinopatie nedonošených (ROP) představuje cévní onemocnění sítnice u předčasně narozených dětí s porodní hmotností pod 1500 g, které se narodily před 32. týdnem gestace a je nejčastější příčinou vrozené slepoty. Kvůli respirační a oběhové insuficienci novorozence se provádí oxygenoterapie, která může být zároveň příčinou vzniku ROP. Předčasně narozené dítě má v různé míře neúplně vaskularizovanou periferní sítnici, protože proces vaskularizace periferie (spánkové sítnice) probíhá až do 40. týdne těhotenství. Fyziologicky hypoxické prostředí v děloze je sníženo a novorozenec je vystaven stavu vysoké hyperoxie (oxygenoterapií), aby se udržel naživu. Změna prostředí vyvolá snížení hladiny sérového růstového faktoru IGF1. Hyperoxie a nízké hladiny IGF1 (insulin-like growth factor1) v séru mají za následek opožděnou vaskularizaci sítnice, reflexní vazokonstrikci (prodlužuje hyperoxický stav) a následnou vazoobliteraci krevních kapilár. Zároveň periferie sítnice trpí ischemií – hypoxické poškození. Po ukončení oxygenoterapie se rozšiřují cévy z důvodu relativní hypoxie a mezenchymové vřetenovité buňky produkují angiogenní faktor, který iniciuje proces neovaskularizace – vazoproliferativní odpověď na retinální ischemii. Kvůli hypoxickému poškození endotelu cév však vznikají A-V (arteriovenózní) zkraty na rozhraní vaskularizované a avaskulární části sítnice. Angiogenní faktor VEGF (vascular endothelial growth factor) se uvolňuje ve větší míře do sklivce a současně se zvyšují hladiny IGF1 v séru, což usnadňuje účinky VEGF na angiogenezi sítnice. Abnormální cévy vrůstají směrem do sklivce pro jeho vysokou koncentraci VEGF – patologická angiogeneze. Špatnou prognózu a rozvoj nemoci ovlivňují také další predisponující faktory hypotrofie dítěte, intraventrikulární hemoragie, krevní transfúze, acidóza, anémie, septický stav, krvácení do CNS, hydrocefalus a operace v celkové anestezii (Fierson 2013; Zabanová 2016; Dogra et al. 2017).

Onemocnění je klasifikováno pěti stupni (ROP I. – V.). Zprvu se sítnice dělí na centrální vaskulární oblast, kde cévy rostou v povrchových částech sítnice a zajišťují její výživu, a periferní avaskulární oblast, kde se cévy teprve začínají tvořit. Správně by cévy měly dále růst z centra do periferie, ale u prvního stupně ROP přestávají růst a mezi avaskulární a vaskularizovanou částí sítnice se vytvoří bílo-šedavý pruh, tzv. *demarkační linie*. Tento signál upozorňuje na to, že vzniká nějaká patologie. Toto stádium ale bývá pomíjivé, protože může progredovat, ale stejně tak regredovat a normalizace dalšího vývoje se děje během několika týdnů. V druhém stupni ROP cévy nerostou dále do

periferie – růst stagnuje a demarkační linie, která zatím jen rozdělovala sítnici na vaskulární a avaskulární část, se přetváří na val, jenž roste směrem do nitra oka. Třetí stupeň ROP je charakterizován zvětšováním valu a neovaskularizací do sklivce – cévy prorážejí val a začínají růst do nitra oka a táhnou za sítnici. U čtvrtého stupně ROP dochází k parciálnímu odchlípení sítnice z důvodu tahu cév. Čtvrtý stupeň se dále dělí na stupeň 4 A – odchlípení periferní části sítnice (bez makuly) a 4 B – odchlípení centrální části sítnice s postižením makuly. Pátý stupeň ROP je poslední, konečný stupeň představující totální amoci sítnice. Při pohledu do nitra oka přes indirektní oftalmoskop je vidět trychtýřovitě zřasená sítnice za čočkou. U kteréhokoliv stádia ROP může být přítomna tzv. „plus“ forma, která značí velmi zřetelné změny charakterizované dilatací a tortuozitou zadních retinálních cév a výrazné urychlení průběhu choroby. Někdy bývá spojena i s rubeózou duhovky, tuhostí zornic a zákalem ve sklivci (Flynn 1985; Quinn 2005; Dogra et al. 2017).

Léčba časně ROP se provádí ablací periferní sítnice. Dříve se používala metoda kryoterapie, postupem času se přešlo k méně destruktivní terapii laserovou fotokoagací. Mezi nejnovější možnosti se řadí vysoce efektivní anti-VEGF preparáty na léčbu závažnějších případů ROP (Chen et al. 2011).

Vliv na kvalitu života

Retinopatie nedonošených může ovlivnit nejen zrakovou kvalitu života jedince, ale také jeho celkový zdravotní stav. Výsledky studie z CVFQ (Children's Visual Function Questionnaire) odhalily negativní dopad ROP na vizuální kvalitu života u dětí. Míra kvality závisela na několika zkoumaných faktorech – věk rodiče, porodní váha dítěte, gestační věk, vzdělání rodičů. Čím nižší je gestační věk a porodní váha dítěte, tím horší a závažnější bývá stupeň ROP a s tím spojená nízká kvalita života. Ke zlepšení stavu však může přispět právě vyšší vzdělání rodičů, protože dokážou lépe porozumět lékařským informacím. Jako předchozí oční onemocnění, taktéž i ROP může ovlivnit kvalitu života dětí, a to ztrátou získávání dovedností a psychomotorického vývoje, protože nevidí svět kolem sebe.

Vzhledem ke stresu, kterému jsou rodiny s ROP vystaveny, jsou navíc ohroženy psychologickými problémy a poruchami rodinných vazeb. Potřebují podporu, aby si mohli lépe zorganizovat každodenní život, čelit výzvám vyplývajícím z problémů způsobených očním onemocněním a dobře pečovat o své slabozraké děti (Messa et al. 2015).

4 Sítňicové choroby oka, keratokonus

Mezi nejčastější celosvětové příčiny slabozrakosti a slepoty u lidí patří glaukom, diabetická retinopatie a makulární degenerace. Tyto sítňicové oční choroby se bohužel nedají zcela vyléčit, ale lze jejich progresi zpomalit či pozastavit. Důležitá je v tomto případě prevence, včasné odhalení nemoci a zvolení vhodné terapie. Zraková ostrost normálního zdravého člověka je v průměru 1. Slabozrakost je pak definována zrakovou ostroostí lepšího oka s nejlepší možnou korekcí mezi 0,05 až 0,3; v případě postižení zorného pole se jedná o interval od 20 do 10 stupňů. Zrakovou ostroostí nižší než 0,05 lepšího oka s nejlepší možnou korekcí je definovaná praktická slepota. Pokud je omezeno i zorné pole (ZP) v centru či periférii, jde o zúžení ZP na méně než 10°. Zrakové postižení v důsledku těchto „civilizačních“ chorob má vliv nejen na vykonávané aktivity spojené se zrakem, ale i na psychosociální a emoční zdraví pacienta. Zajímavým a neméně důležitým očním onemocněním je keratokonus, objevující se u lidí v poměrně mladém věku. Způsobuje náhlé a velké změny refrakce, které sice nevedou ke slepotě, ale působí pacientům řadu problémů (Taylor & Keefe 2001).

4.1 Glaukom

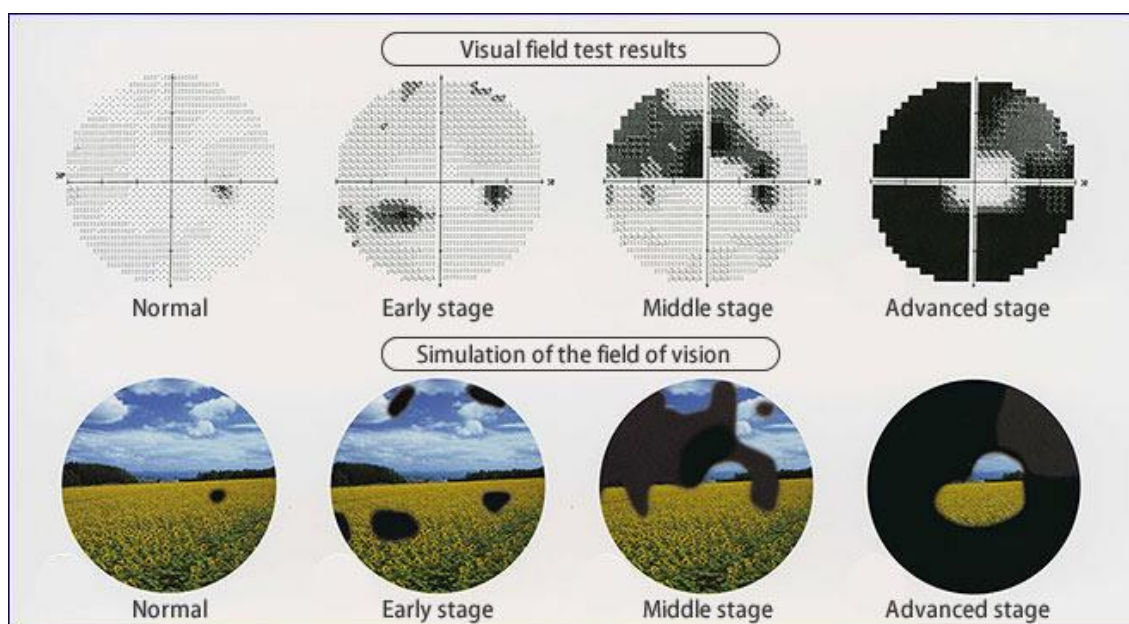
Glaukom neboli zelený zákal je chronická oční ireverzibilní neuropatie zrakového nervu, většinou spojená se zvýšením nitroočního tlaku (NOT) - normální hodnoty se pohybují mezi 10–21 mmHg. Fyziologicky se v oku neustále tvoří nitrooční tekutina, jež oko vyživuje, udržuje stálým tlakem jeho tvar a zároveň jeho správnou funkci. Tato tekutina je produkována v *pars plicata corpus ciliare*, proudí zornicí ze zadní komory do přední komory, kde vyživuje další struktury oka, a nakonec odtéká trámčinou iridokorneálního úhlu do Schlemmova kanálu, odkud se přes episklerální a intrasklerální vény vrací zpět do celkového krevního oběhu. V případě nadbytku tekutiny či zablokování jejího odtoku se zvyšuje NOT, který utlačuje zrakový nerv (ZN) na zadním pólu oka. Pokud pacient nedochází pravidelně na kontroly, může dojít k progresi onemocnění, poruchám zorného pole a vést až ke slepotě. Dochází k postupnému odumírání gangliových buněk ZN a jejich axonů. Tomu pak odpovídají postupné změny (úbytky) zorného pole, a změny na terči zrakového nervu. Glaukom může dlouhou dobu probíhat asymptomaticky a ve chvíli, kdy už pacient vnímá zhoršení centrální zrakové ostroosti, je stádium výrazně pokročilé a následky trvalé. Při akutně probíhajícím

symptomatickém glaukomu může člověk bez okamžité léčby oslepnout již během několika hodin či dnů.

Z epidemiologického hlediska je glaukom považován za druhou nejčastější příčinu slepoty na světě. Postihuje zhruba 2 % populace lidí nad 40 let, a s přibývajícím věkem procento nemocných narůstá. Může se však vyskytnout v kterémkoli věku člověka. V současné době glaukomem trpí asi 67 milionů lidí ve světě a 6 milionů z nich zaznamenalo pokles zrakových funkcí až na hranici slepoty.

Mezi rizikové faktory rozvoje glaukomu patří již výše zmíněný nitrooční tlak, i když někdy se může jednat o tzv. oční hypertenzi, kdy má pacient zvýšený NOT, ale zrakový nerv zůstává nepoškozen. Na druhou stranu se glaukom může rozvinout i v případě normálních hodnot nitroočního tlaku – tzv. normotenzní glaukom. Dále jsou rizikovými faktory genetické predispozice, věk, pohlaví, rasa, refrakční vady (myopie, hypermetropie), a také některá systémová onemocnění.

Podle etiologie a mechanismu vzniku dělíme glaukomy na primární a sekundární. Primární glaukomy se ještě dále rozlišují dle šíře komorového úhlu na glaukomy s uzavřeným úhlem (PACG) a glaukomy s otevřeným úhlem (POAG). Akutní glaukomový záchvat u PACG se projevuje krutou bolestí oka, bolest může vystřelovat i do různých částí těla, takže si pacient nemusí uvědomit, že bolest vychází přímo z oka. Objevit se mohou také bolesti břicha, nevolnost a zvracení. Na pohled je vidět zarudnutí oka a očních víček a subjektivně pacient hlásí zhoršení vidění. Primárnímu glaukomu s otevřeným úhlem se říká „plíživý zloděj zraku“ z důvodu dlouhého nepozorovaného nástupu, až několik desítek let, než se první změny projeví. Pacienti mívají občasný pocit diskomfortu, tlak za okem, zhoršené viděním při slabší intenzitě světla a větší akomodační potíže. Postupně ubývá zorné pole od periferie do centra. Zraková ostrost zůstává zachována až do pozdního stádia nemoci. Neléčen dále progreduje a vede k výraznému ireversibilnímu snížení zrakových funkcí – slabozrakosti (Lee 2005; Štrofová Helena 2018).



Obr. 4 ZOBRAZENÍ VÝSLEDKŮ TESTOVÁNÍ ZORNÉHO POLE (nahore); STÁDIA VIDĚNÍ PŘI GLAUKOMU, AŽ „TRUBICOVITÉ VIDĚNÍ“ (dole); převzato z: <https://oharachika-ganka.com/en/guide/glaucoma.html>

Terapie glaukomu spočívá v zachování určité kvality vidění. Důležité je zabránit progresi poškození ZN a snížení vedlejších účinků léčby. U akutního glaukomu se nejprve intenzivně podávají lokální antiglaukomatika na snížení NOT, poté pilokarpin na zúžení zornice, a tím prohloubení komorového úhlu, a nakonec se provádí laserová iridotomie pro zlepšení odtoku komorové tekutiny. Glaukom s otevřeným úhlem se léčí obdobně – podáním léků, laserem či chirurgicky (Rozsival 2006; Štrofová Helena 2018).

Vliv na kvalitu života

Glaukom je jednou z hlavních příčin slabozrakosti a slepoty ve světě a tyto dva stavy mají jednoznačně obrovský vliv na kvalitu života jedince. Ovlivňuje je to především ve dvou hlavních oblastech bytí, a to psychosociální a fyzické oblasti.

Studie ze Singapuru (Lim et al. 2016) se konkrétně zabývala hodnocením vztahu psychických poruch zahrnujících úzkost a deprese ke kvalitě života pacientů s glaukomem pomocí Hamiltonovy stupnice hodnocení psychiky a dotazníku ohledně vizuálních funkcí. Depresivní a úzkostné stavy při glaukomu mohou být zapříčiněny strachem z potenciálního totálního oslepnutí, těžké ekonomické situace způsobené operacemi a užíváním vícera různých léků, a obavou ze zhoršení každodenních činností,

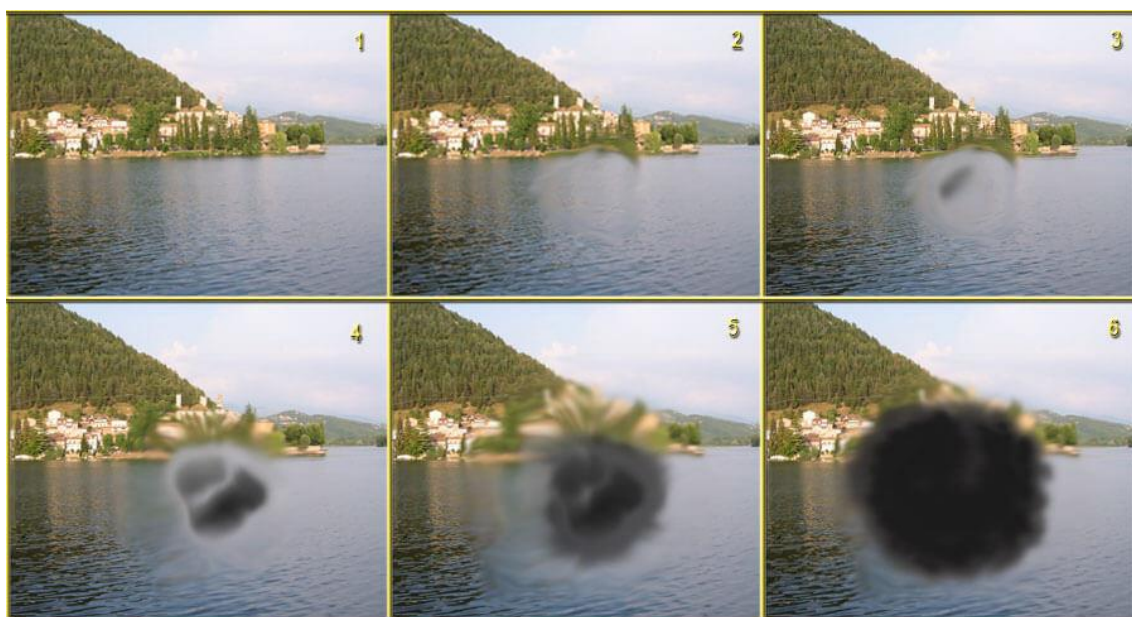
jako např. řízení automobilu a čtení. Bylo zjištěno, že prevalence deprese mezi glaukomatiky je 30 %, a prevalence úzkosti až 64 %.

Další závažné problémy u pacientů s glaukomem zkoumala studie (Huang et al. 2020) a zjistila, že se u nich ve vysoké míře vyskytuje neschopnost běžného fungování ve společnosti, velké bolesti očí, potíže zvládat více věcí/společenských rolí a horší barevné vidění v závislosti na stupni postižení zraku či úplné ztráty vidění. Jednotlivci sami hlásili obtíže při čtení, chůzi a řízení auta. U bilaterálního glaukomu je obzvlášť snížena schopnost, až neschopnost řízení dopravních prostředků kvůli paracentrálním skotomům v zorném poli, pacienti také často naráží do různých předmětů, chodí velmi pomalu, mají potíže se schody a trpí na pády. To vše snižuje míru zapojení se do společenských aktivit, taktéž i úroveň mentálního a fyzického zdraví. Bohužel právě ze strachu z pádů pacienti nechtějí vyvíjet přílišnou fyzickou aktivitu, a to má za následek zhoršení celkové kvality života, vyšší nemocnost, a tím i úmrtnost. (Lim et al. 2016; Huang et al. 2020).

4.2 Věkem podmíněná makulární degenerace

Věkem podmíněná makulární degenerace (VPDM) je chronické degenerativní onemocnění sítnice postihující její centrální část – makulu, a to způsobuje zhoršení a postupnou těžkou ztrátu centrálního vidění. Vyskytuje se oboustranně a asymetricky na obou očích. Nejčastějšími faktory mající vliv na rozvoj VPDM jsou vysoký věk, kouření cigaret, nízký příjem antioxidantů ve stravě, dědičnost, rasa a sluneční UV záření. Raná fáze onemocnění je charakterizována tvorbou měkkých drúz a poruchami retinálního pigmentového epitelu (RPE). Pozdní fáze VPDM se dělí na suchou atrofickou formu (90 %), kdy se vyvine geografická atrofie pigmentového epitelu a vlhkou exsudativní formu (10 %) definovanou ablací RPE od vyživující choriokapilaris, neovaskularizací choroidey či subretinálním krvácením. U suché formy se významná porucha zraku objevuje jen v 15–20 % a pokles centrální zrakové ostrosti nastupuje pozvolna, naopak vlhká forma způsobuje závažnou ztrátu zraku u 85 % případů a projevuje se poměrně rychle. Pacient pociťuje horší vidění na blízko, vnímá deformace obrazu, tzv. metamorfozie, a malé výpadky zorného pole. Postupně vzniká centrální skotom a dochází k naprosté ztrátě schopnosti vykonávat činnosti do blízka i s použitím zvětšovacích pomůcek. Centrální zraková ostrost je snížena také do dálky. Pacient pro rozpoznávání detailů musí natáčet hlavu tak, aby obraz dopadal do nepostižených částí sítnice. Konečné stádium nemoci

snižuje zrakovou ostrost centrální sítnice až na počítání prstů před okem. Periferní vidění však zůstává zachováno, a pacient se tak dokáže orientovat v prostoru.



Obr. 5 POSTUPNÁ PROGRESE VĚKEM PODMÍNĚNÉ MAKULÁRNÍ DEGENERACE (1-6);

převzato z: <http://i2ioptic.mu/age-related-macular-degeneration-progress-risk/>

Vyšetření se provádí subjektivně pomocí Amslerovy mřížky, kdy pacient s VPDM namísto rovných čar vidí čáry různě pokroucené (metamorfopsie), nebo kampimetrií či perimetrií pro zjištění výpadků v ZP. Objektivně se hodnotí nález na sítnici oftalmoskopií, fluorescenční angiografií, nebo také velmi přesným OCT vyšetřením.

Pro léčbu vlhké formy věkem podmíněné makulární degenerace jsou vyvinuty anti-VEGF preparáty, jejichž úkolem je odstranit choroidální neovaskularizace nebo aspoň zpomalit průběh tvorby. Podávají se injekčně do sklivce a patří mezi např. poměrně účinný ranibizumab, který i v celkem vysoké míře zlepšuje vizi pacientů. Terapie suché formy VPDM je prozatím ve výzkumné fázi, kde se testují různé protizánětlivé látky a léky neuroprotektivního charakteru na ochranu fotoreceptorů a RPE (Rozsival 2006; Kuchyňka Pavel a kolektiv 2007; Dubská 2009; Mitchell et al. 2018; Papadopoulos 2020).

Vliv na kvalitu života

Makulární degenerace spojená vyšším věkem rovněž patří k onemocněním oka, které významně ovlivňuje vidění, a s tím také další různé aspekty v životě pacienta. Nejvíce se potýkají s problémy vykonávání činností do blízka, kdy je nejvíce využíváno centrální vidění, které se u VPDM zhoršuje jako první, až dochází k jeho úplné ztrátě. Periferní vidění zůstává obvykle zachováno, ale onemocnění může i tak snížit dovednosti při provádění většiny každodenních aktivit a stěžuje pacientův život tak, že pozbývá nezávislosti (Hassell et al. 2006).

Britská studie (Taylor et al. 2016) se zaměřovala na to, jak věkem podmíněná makulární degenerace ovlivňuje vizuální schopnosti a kvalitu života v reálném světě. V první řadě byla zkoumána adaptace na stav onemocnění. Vnitřní motivace pacienta, jako jsou vynaložený čas a úsilí, měla pozitivní vliv na schopnost provádět každodenní činnosti, stejně tak i vnější intervence, jako například využívání služeb pro zrakově postižené a používání speciálních pomůcek pro slabozraké. Z výsledků vyplynulo, že pacienti s VPDM byli méně spokojeni v životě, měli větší stres, zažívali více emocionálních výkyvů, hůře fungovali ve společnosti a potýkali se s problémy při každodenních aktivitách. Deprese a úzkosti se u pacientů zvyšovaly spolu s postupující ztrátou zraku, a čím hůře se adaptovali, tím spíše deprese přibývaly a prohlubovaly se. Vyskytly se i případy rizika sebevraždy. Změna se týkala také pohybu, kdy chůze lidí postižených VPDM byla pomalejší a opatrnější během adaptace ze světla na tmou, ale i naopak. Trvalo jim déle přecházení silnice, méně cestovali, často měnili styl chůze podle různých typů povrchů a problém jim činilo málo kontrastní prostředí, především při tlumeném osvětlení. Byla u nich zjištěna také horší rovnováha a posturální stabilita, větší riziko pádů s následným zraněním z důvodu horší kontrastní citlivosti a vízu, a to vedlo k omezení pohybových aktivit i k výše zmíněným depresím. Při mírné, počáteční VPDM pacienti řídili méně, nebo se uzpůsobili nové situaci změnou návyků tak, že se např. vyhýbali řízení za šera a v noci, na neznámých místech a cest na dlouhé vzdálenosti. V prostředí snadněji vnímali izolované či ohraničené objekty, a barevné obrazy než černobílé. Lépe též rozeznávali obrázky při nižší prostorové frekvenci, jestliže bylo pozadí ztmavené, a rovněž silně záleželo na míře kontrastu. Špatné rozpoznávání obličejů a výrazů ve tvářích, obtížnější za slabšího osvětlení, bylo zjištěno zhruba u čtvrtiny pacientů. Zaznamenána byla také složitější manipulace a používání počítače. Výhodou pro pacienty se suchou formou onemocnění při práci na počítači se staly sluchové a

haptické feedbacky. Více než třetina pacientů vyžadovala pomoc alespoň při jedné z každodenních činností. Mezi běžně ovlivněné, hůře vykonávané činnosti patřily vaření, cestování, domácí úklid, nakupování, chození po venku, všímání si objektů okolo sebe, volnočasové aktivity, sledování televize, řízení (konkrétně v noci) a čtení – písmena nebyla v jedné linii, ale rozházená buď nad nebo pod řádkem. Znemožněny byly i jemné ruční práce – vyšívání, háčkování či pletení (Hassell et al. 2006; Mitchell & Bradley 2006; Taylor et al. 2016).

4.3 Diabetická retinopatie

Diabetická retinopatie (DR) představuje vaskulární onemocnění sítnice a nastává jako mikrovaskulární komplikace celkového onemocnění – diabetu. Příznaky DR se objevují zhruba po deseti letech trvání nemoci, ale mohou i déle nebo dříve, v závislosti na kompenzaci onemocnění. Diabetická retinopatie je považována za jednu z nejčastějších příčin těžké poruchy zraku projevující se u lidí v produktivním věku a způsobuje závažné zdravotně-sociální problémy. Příčinou poškození stěny sítnicových cév, tzv. mikroangiopatie, je hyperglykémie. Narušení vnitřní struktury cév má za následek prosakování krevního séra do okolní tkáně, a vytvářejí se tak tvrdé exsudáty a edémy sítnice (makuly) narušující centrální vidění. Následně dochází k úplné obliteraci cév vyúsťující v hypoxii v dané části sítnice, která na tento stav reaguje produkcí vazoproliferačního faktoru (VEGF) podněcujícího tvorbu nových cév – neovaskularizaci sítnice. Novotvořené cévy však nemají původní vlastnosti sítnicových cév, jsou křehké, praskají a mohou způsobovat hemoragie na sítnici či do sklivce (Kumar et al. 2012; Štrofová Helena 2018).

Podle různých změn na sítnici rozlišujeme několik forem diabetické retinopatie: Neproliferativní (NPDR), proliferativní (PDR) a diabetickou makulopatii (DMP). Počáteční vývoj neproliferativní DR má charakter mikroaneurysmat, které postupem času praskají a vytváří se tečkovité hemoragie. Vznik edému a tvrdých exsudátů na sítnici je spojen s vysokou permeabilitou cévních stěn. V pokročilejším stádiu je postižena již celá sítnice, dochází k flebopatii, tvorbě měkkých exsudátů (ischemických ložisek) a intraretinálních mikrovaskulárních abnormalit. Proliferativní DR je definována nově vytvořenou fibrovaskulární tkání prorůstající z povrchu sítnici do sklivce, kdy může dojít k hemoftalmu nebo trakčnímu oddělení sítnice a způsobit tak ztrátu vidění. Tyto změny mohou být urychleny hormonálními výkyvy, hypertenzí nebo operací katarakty.

Neovaskularizace se mohou vytvořit i na duhovce nebo na zřetkovém nervu, což vyvolává velmi bolestivý neovaskulární glaukom. Diabetická makulopatie značí edém sítnice zasahující makulární krajinu a má za následek výrazný pokles centrální zřetkové ostrosti, až slepotu (Fong et al. 2004; Rozsival 2006; Kumar et al. 2012).

V raných stádiích onemocnění na sobě pacient dlouhou dobu nepozoruje žádné symptomy a případné sítnicové změny může odhalit pouze oftalmolog během prohlídky očního pozadí. Až v pokročilejších stádiích se změny na sítnici promítnou i na zhoršeném vízu pacienta a obvykle postihne obě oči. Objevuje se rozmazané vidění, které je způsobeno kolísáním hladiny cukru v krvi nebo krvácením do sklivce, bývá porušené barevné vidění – barvy se jeví jako vybledlé, v zorném poli se vyskytují plovoucí skvrny a jejich počet se stále zvyšuje, jsou vnímány bezbarvé nebo tmavé oblasti bránící ve vidění a objevují se velké potíže s viděním za šera. Postupem času bez lékařského zásahu člověk postupně přichází o zrak (Boyd & MD 2020).



Obr. 6 POROVNÁNÍ NORMÁLNÍHO VIDĚNÍ A VIDĚNÍ PŘI DIABETICKÉ RETINOPATII; převzato z: <https://www.randeye.com/diabetic-retinopathy-dibetes/>

Pro terapii diabetické retinopatie je nejdůležitější především přesná kompenzace diabetu a jiných systémových onemocnění. V současné době se nejvíce používá laserová fotokoagulace (makulární/panretinální), která nelepší vízus, ale brání progresi DR. Také se mohou opakovanými intravitreálními injekcemi podávat kortikosteroidy s protizánětlivými účinky a anti-VEGF látky pro inhibici endoteliálního růstového faktoru a eliminaci edému. Léčba v kombinaci laseru a intravitreálních preparátů se osvědčila jako efektivní v případě diabetického makulárního edému a proliferativní

formy DR. Řešení pokročilých stádií proliferativní DR přináší chirurgický zákrok pars plana vitrektomie s laserovým zásahem, kde se nejprve odstraní zakalený sklivce, a poté se zpět přiloží odchlípená sítnice (Bandello et al. 2013; Štrofová Helena 2018).

Vliv na kvalitu života

U pacientů, kteří onemocní diabetem, se u velké většiny rozvine v různém stupni diabetická retinopatie. Za následek to má zhoršení zraku v určitém rozsahu, závislém na stádiu nemoci, a tím také ovlivnění sociální, emocionální a pracovní sféry v životě jedince.

Hlavní dopad diabetické retinopatie podle studie (Fenwick et al. 2012) byl na oblast sociálních vztahů. Pacienti se museli vyrovnávat se ztrátou sociálních kontaktů, rozpadu společenského života, což vedlo k větší izolaci od okolí a nástupu negativních emocí, nejčastěji depresí a frustrací, pocitů méněcennosti a podrážděnosti. Zároveň se cítili zranitelní, procházeli většími výkyvy nálad, považovali sami sebe za přítěž pro ostatní kvůli ztrátě nezávislosti a měli strach z osamocení. Změny životního stylu kvůli DR se promítly i do rodinných vztahů, kde to vyvolávalo větší stres, napětí a podrážděnost mezi členy rodiny a zhoršení rodinných vztahů. Nadměrná pozornost a rozepře jako reakce na stav DR byly některým pacientům nepříjemné. Určitým způsobem byli omezeni ve vykonávání své obvyklé role v rodině a rodinných povinnostech. Zjištěno bylo i zhoršení intimity mezi partnery z důvodu emoční nestability – zármutek ze ztráty zraku. Všechny tyto problémy ztěžovaly fungování rodiny jako celku a často vedly k rozpadu manželství a vyšší rozvodovosti. Avšak v několika málo případech diabetická retinopatie zlepšila rodinné vztahy vzájemnou péčí a laskavostí k ostatním členům. Zkoumaným aspektem byl také vliv na pracovní život jedince. U některých pacientů se stalo zrakové postižení hlavní příčinou nezaměstnanosti, ztráty příjmů a předčasného odchodu do důchodu, rovněž v souvislosti se zdravotním postižením. Závažnost těchto podmínek a omezení je vždy spjatá s typem, stupněm a mírou rozsahu DR (Fenwick et al. 2012; Khoo et al. 2019).

Americká studie (Willis et al. 2017) zkoumala specifické, zrakově vázané funkční potíže u pacientů s diabetickou retinopatií. Bylo zjištěno, že přibližně polovina dospělých američanů kolem 40 a více let trpící závažnou neproliferativní nebo proliferativní formou DR hlásila problémy při plnění jednoho či více úloh vyžadujících dobrý zrak, což mělo negativní vliv na každodenní činnosti. Zahrnovalo to především práci do blízka, čtení, obtížnou chůzi po schodech dolů a řízení auta. Za nesnadné také udávali všímání si

objektů kolem nich během procházky po venku a hledání předmětů na přeplněných poličkách (Willis et al. 2017).

4.4 Ektázie rohovky – keratokonus

Keratokonus je degenerativní onemocnění postihující rohovku. Tvoří se progresivní kónický výběžek rohovky, která se protenčuje, a to vede k nepravidelnému astigmatismu a poruchám vidění. Bývá v zásadě bilaterální, ale může být výrazně asymetrický. Incidence keratokonu se pohybuje mezi 1,3 až 25 případů na 100 000 osob ročně napříč populacemi.

Nástup nemoci přichází nejčastěji během puberty s proměnlivou mírou progresu, která se může vyvíjet až do středního věku (30 až 40 let), než se tvar rohovky ustálí. Jde pravděpodobně o multifaktoriální, multigenní oční poruchu se složitou dědičností, potenciálně může být způsobena i mechanickým traumatem oka. Vyskytuje se buď samostatně nebo s přidruženými nemocemi. Především u pacientů s Downovým syndromem a nezánettivými poruchami pojivové tkáně je potřeba provést pečlivé vyšetření na známky keratokonu (Press 2019).

Pacient v anamnéze uvádí rozmazané vidění a zkreslení obrazu, a také nutnost často měnit brýle kvůli rychlým změnám refrakční vady (myopie). Nepravidelný astigmatismus a „scissoring reflex“ lze odhalit při retinoskopickém vyšetření. Mezi klinické příznaky také patří jizvení rohovky, tzv. Vogtovy strie – paralelní linie viditelné ve stromatu rohovky, dále Fleischerův prstenec formovaný okolo báze kuželovitého vyklenutí rohovky vytvořen ukládáním hemosiderinu, dobře viditelný přes kobaltový filtr. Závažný klinický příznak u pokročilého keratokonu bývá V-tvar dolního očního víčka při pohledu pacienta dolů způsoben deformací rohovkovou kuželovitou protruzí, tzv. Munsonův znak. Specifickým a poměrně vzácným stavem vyskytujícím se u keratokonus je akutní hydrops, vzniklý rupturami v Descemetově membráně. Průnik nitrooční tekutiny do rohovkového stroma způsobí edém rohovky, následně její zkalení, a to má za následek náhlý a razantní pokles vidění.

Pro diagnostiku keratokonu je nutné provést měření a analýzu parametrů rohovky. Keratometrie podává informace o dílčích zakřiveních přední plochy rohovky a keratografie vytváří a analyzuje trojrozměrnou mapu rohovky. V praxi se nejvíce využívá rohovkový topograf Pentacam Oculus (Placidovy prstence promítané topografem na rohovku), který

poskytuje 3D mapování rohovky, včetně přímého měření její přední a zadní plochy, pachymetrie a charakteristiky předněkomorového úhlu.

Léčba refrakční vady u keratokonu v raných fázích lze zvládnout použitím brýlí, u dalších postupných změn tvaru rohovky a vzniku nepravidelného astigmatismu je pak vyžadována korekce měkkými sférickými či tórickými kontaktními čočkami z hydrogelu nebo silikon-hydrogelu. Nejúčinnější a nejčastěji používané u keratokonu bývají pevné plynopropustné kontaktní čočky z důvodu lepšího vyhlazení povrchu rohovky a poskytují adekvátní výměnu slz. Další možná řešení a jejich kombinace jsou zesíťování kolagenu rohovky, tzv. collagen crosslinking, různé typy keratoplastik podle stupně onemocnění, intrastromální prstence, implantovatelné kolamerové čočky (ICL) a fotorefrakční keratektomie přispívající ke stabilizaci onemocnění, snížení refrakční vady a zlepšení zrakové ostrosti (Press 2019).

Vliv na kvalitu života

Postižení keratokonem, nejčastěji vyskytující se u mladých dospělých, přináší celoživotní důsledky ovlivňující kariéru, živobytí a společenskou integraci. Zasaženo bývá i obecné a mentální zdraví, vyskytují se problémy s barevným viděním, periferním viděním a bolesti očí. Zhoršení zraku a zrakových funkcí u pacientů s keratokonem závisí do značné míry na stádiu onemocnění. Vážná poškození vidění pak mívají zásadní dopad na kvalitu života související se zrakem. Bylo prokázáno, že každodenní aktivity a emoční pohoda ubývají s rostoucí závažností keratokonu. Zrakovou ostrost mohou zlepšit jak implantace intrastromálních prstenců, tak metoda collagen crosslinking, a bylo též hlášeno, že mají pozitivní dopad na kvalitu života pacientů.

V případě mírného keratokonu porucha vidění může být rušivá u každodenních činností, jako např. řízení, rozpoznávání tváří v místnosti, sledování TV, čtení miniaturního písma na příbalových letácích léků a obecně malého písma, čtení značek na ulici, denní pohyb venku (kvůli oslnění) apod. V rámci studie (Saunier et al. 2017) se hodnotila kvalita života spojená se zrakem a míra závislosti na okolí u francouzských pacientů s keratokonem pomocí dotazníku ohledně vizuálních funkcí Národního očního institutu. Z 550 dotazovaných velká většina měla partnerský vztah, vlastní bydlení, kvalitní vzdělání a byli zaměstnaní, ačkoliv asi třetina ve své práci zaznamenala jistá omezení v důsledku keratokonu, určité úpravy pracovního prostředí a práce samotné vyžadovalo kolem 10 % tázaných a nutnost změny práce kvůli keratokonu se týkala zhruba 5 %. Bylo také zjištěno, že pacienti mladší 32 let se cítí méně samostatní – 39

pacientů pravidelně potřebovalo asistenci třetí osoby k provádění úkolů v každodenním životě a byli považováni za závislé na okolí. Mladí lidé v období puberty hlásili potíže ve školním studiu, a následně v profesní sféře. Také často žijí ve strachu a úzkosti, že bude v jejich případě nutné podstoupit operaci – keratoplastiku, a obávají se nástupu pokročilého stádia a těžkého poškození zraku. Progrese onemocnění způsobuje u postižených osob výraznější rozmazání a výsledné vizuální zkreslení obrazu vycházející z aberací vyšších řádů. Vážnější případy však neovlivňují jen denní výkonnost pacienta spojenou se zrakem, ale i jeho psychický stav. Má to nepříznivý účinek na emoční stabilitu jedince, tedy vede to k depresím, úzkostem a problémům zvládat obvyklé společenské role. I když keratokonus není nemoc způsobující slepotu, jako je tomu u přechodných očních chorob, může mít nepředvídatelná povaha keratokonu významný dopad jak na vidění a zrakové funkce, tak na emoční pohodu jedince (Gothwal et al. 2013; Saunier et al. 2017; Panthier et al. 2020).

5 Závěr

Cílem této práce bylo prozkoumat veškeré vlivy očních poruch na různé aspekty života jedince, zejména vliv na školní docházku u dětí, sociální vztahy a vnímání nedostatků ze strany pacienta, ale i druhých, ovlivnění v zaměstnání, péči o sebe, vykonávání každodenních činností, orientaci v prostoru u těžce zrakově postižených a psychický stav jedince (sebedůvěra, sebeúcta, úzkost, poruchy chování apod.).

Práce shrnuje základní lékařská fakta o vývoji oka a o vybraných poruchách očí, jak je lze kompenzovat, případně léčit, a jakým způsobem ovlivňují kvalitu života jedince. Vlastní vnímání pacientů s oční poruchou bylo hodnoceno nejčastěji pomocí dotazníků zaměřených na vizuální funkce, polostrukturovaných rozhovorů s dětmi a rodiči, a průzkumů hodnotících psychickou a sociální stránku osobnosti člověka. Bylo zjištěno, že dětské pacienti hodně podléhají negativním pocitům a emocím, které s sebou přináší jinakost vzhledu očí nebo používání korekční či jiné rehabilitační pomůcky. Mají problém se začlenit, bývají šikanováni, a stávají se proto uzavřenější vůči okolí a vyskytují se u nich ve větší míře poruchy chování. Dospělí pacienti také často trpí psychickými poruchami – depresemi a úzkostmi, většina z nich pocítuje jisté problémy se zrakem v zaměstnání, a v některých případech je nutná i změna práce. Všechny zmíněné sítnicové choroby zhoršují pacientovu schopnost řídit, chůzi a orientaci v prostoru a vykonávání každodenních činností, kdy se spoléhají na asistenci a stávají se tak závislí na svém okolí a sami sebe vnímají jako přítěž pro ostatní. Následky očních poruch působí konflikty a podrážděnost také v rodinách pacientů, naopak v určitých případech docházelo k většímu stmelení rodiny a posílení vzájemných vztahů.

Tyto poznatky nám umožní více pochopit lidi s očními poruchami, lépe se do nich vcítit či dokázat jim pomoci, budeme-li o to požádáni. Lékaři a odborníci vyvíjejí nejrůznější rehabilitační, ergonomické pomůcky, aby zlepšili kvalitu života zrakově postižených a co nejvíce usnadnili každodenní činnosti. Rovněž se uzpůsobuje domácí prostředí tak, jak dotyčný potřebuje a existují i speciální centra a školy, které tyto jedinci navštěvují a učí se tam speciální pomůcky a přístroje správně využívat. Klíčem k úspěchu zlepšení kvality života těchto pacientů tkví v uvědomění širší veřejnosti o této problematice a schopnosti umět pacienty dobře namotivovat.

Literatura

- A.Lee JH. 2005. Glaucoma and its treatment. *Hospital Pharmacy* **14**:90–101.
- Aerts I, Lumbroso-Le Rouic L, Gauthier-Villars M, Brisse H, Doz F, Desjardins L. 2006. Retinoblastoma. *Orphanet Journal of Rare Diseases* **1**:1–11.
- Apaolaza PS, Del Pozo-Rodríguez A, Torrecilla J, Rodríguez-Gascón A, Rodríguez JM, Friedrich U, Weber BHF, Solinís MA. 2015. Solid lipid nanoparticle-based vectors intended for the treatment of X-linked juvenile retinoschisis by gene therapy: In vivo approaches in Rs1h-deficient mouse model. *Journal of Controlled Release* **217**:273–283. Elsevier B.V. Available from <http://dx.doi.org/10.1016/j.jconrel.2015.09.033>.
- Balmer A, Munier F. 2007. Differential diagnosis of leukocoria and strabismus, first presenting signs of retinoblastoma. *Clinical ophthalmology (Auckland, N.Z.)* **1**:431–9. Available from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19668520><http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=PMC2704541>.
- Bandello F, Lattanzio R, Zucchiatti I, Del Turco C. 2013. Pathophysiology and treatment of diabetic retinopathy. *Acta Diabetologica* **50**:1–20.
- Baráková D. 2002. Nádory oka. Grada Publishing, Praha.
- Bhandari R, Ferri S, Whittaker B, Liu M, Lazzaro DR. 2011. Peters anomaly: Review of the literature. *Cornea* **30**:939–944.
- Boyd K, MD RBNZG. 2020. What Is Diabetic Retinopathy? American Academy of Ophthalmology. Available from <https://www.aao.org/eye-health/diseases/what-is-diabetic-retinopathy>.
- C. Brodsky M. 1996. *Pediatric Neuro-Ophthalmology*. Springer, New York, NY.
- Castañeda YS, Cheng-Patel CS, Leske DA, Wernimont SM, Hatt SR, Liebermann L, Birch EE, Holmes JM. 2016. Quality of life and functional vision concerns of children with cataracts and their parents. *Eye (Basingstoke)* **30**:1251–1259.
- Chen J, Stahl A, Hellstrom A, Smith LE. 2011. Current update on retinopathy of prematurity: Screening and treatment. *Current Opinion in Pediatrics* **23**:173–178.
- Chong YJ, Price-Hunt G, Denniston A. 2020. Adult Presentation of X-Linked Retinoschisis: Patient and Physician Perspectives. *Ophthalmology and Therapy* **9**:15–19. Springer Healthcare. Available from <https://doi.org/10.1007/s40123-020->

00233-1.

- Čihák R. 2016. Anatomie 3. Grada Publishing, Praha.
- Cihelková I, Souček P. 2005. Atlas makulárních chorob, 1st edition. Grada Publishing, Praha.
- De Haan A, Willekens B, Klooster J, Los A, Van Zwieten J, Botha C, Spekrijse H, Spekrijse S, Simonsz H. 2006. The prenatal development of the human orbit. *Strabismus* **14**:51–56.
- Dogra MR, Katoch D, Dogra M. 2017. An Update on Retinopathy of Prematurity (ROP). *Indian Journal of Pediatrics* **84**:930–936. *The Indian Journal of Pediatrics*.
- Dubská Z. 2009. degenerace a současné možnosti její léčby se zaměřením na biologickou terapii **23**.
- Fenwick E, Rees G, Pesudovs K, Dirani M, Kawasaki R, Wong TY, Lamoureux E. 2012. Social and emotional impact of diabetic retinopathy: A review. *Clinical and Experimental Ophthalmology* **40**:27–38.
- Fierson WM. 2013. Screening examination of premature infants for retinopathy of prematurity. *Pediatrics* **131**:189–195.
- Flynn JT. 1985. An International Classification of Retinopathy of Prematurity: Clinical Experience. *Ophthalmology* **92**:987–994.
- Fong DS, Aiello L, Gardner TW, King GL, Blankenship G, Cavallerano JD, Ferris FL, Klein R. 2004. Retinopathy in Diabetes. *Diabetes Care* **27**.
- Gothwal VK, Reddy SP, Fathima A, Bharani S, Sumalini R, Bagga DK, Sudharman PM. 2013. Assessment of the impact of keratoconus on vision-related quality of life. *Investigative Ophthalmology and Visual Science* **54**:2902–2910.
- Guercio JR, Martyn LJ. 2007. Congenital Malformations of the Eye and Orbit. *Otolaryngologic Clinics of North America* **40**:113–140.
- Hassell JB, Lamoureux EL, Keeffe JE. 2006. Impact of age related macular degeneration on quality of life. *British Journal of Ophthalmology* **90**:593–596.
- Huang W, Gao K, Liu Y, Liang M, Zhang X. 2020. The Adverse Impact of Glaucoma on Psychological Function and Daily Physical Activity. *Journal of Ophthalmology* **2020**.
- Khoo K, Man REK, Rees G, Gupta P, Lamoureux EL, Fenwick EK. 2019. The relationship between diabetic retinopathy and psychosocial functioning: a systematic review. *Quality of Life Research* **28**:2017–2039. Springer International Publishing. Available from <http://dx.doi.org/10.1007/s11136-019-02165-1>.

- Kleinerman RA, Schonfeld SJ, Tucker MA. 2012. Sarcomas in hereditary retinoblastoma. *Clinical Sarcoma Research* **2**.
- Kuchyňka Pavel a kolektiv. 2007. Oční lékařství. Grada Publishing.
- Kumar KPS, Bhowmik D, Harish G, Duraivel S, Pragathi B. 2012. Diabetic Retinopathy- Symptoms , Causes , Risk Factors and Treatment **1**:7–13.
- Kvapilíková K. 2000. Anatomie a embryologie oka, 1st edition. Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, Brno.
- Li J, Li Y, Hu Z, Kong L. 2014. Intraocular lens implantation for patients with coloboma of the iris. *Experimental and Therapeutic Medicine* **7**:1595–1598.
- Lim NCS, Fan CHJ, Yong MKH, Wong EPY, Yip LWY. 2016. Assessment of Depression, Anxiety, and Quality of Life in Singaporean Patients with Glaucoma. *Journal of Glaucoma* **25**:605–612.
- Mendoza PR, Grossniklaus HE. 2016. Therapeutic options for retinoblastoma. *Cancer Control* **23**:99–109.
- Messa AA, Mattos RB, Nema Areco KC, Ferraz Sallum JM. 2015. Vision-related quality of life in children with retinopathy of prematurity. *Arquivos Brasileiros de Oftalmologia* **78**:224–228.
- Mitchell J, Bradley C. 2006. Quality of life in age-related macular degeneration: A review of the literature. *Health and Quality of Life Outcomes* **4**:1–20.
- Mitchell P, Liew G, Gopinath B, Wong TY. 2018. Seminar Age-related macular degeneration. *The Lancet* **392**:1147–1159. Elsevier Ltd. Available from [http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736\(18\)31550-2](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(18)31550-2).
- Panthier C, Moran S, Bourges JL. 2020. Evaluation of vision-related quality of life in keratoconus patients, and associated impact of keratoconus severity indicators. *Graefe's Archive for Clinical and Experimental Ophthalmology* **258**:1459–1468. *Graefe's Archive for Clinical and Experimental Ophthalmology*.
- Papadopoulos Z. 2020. Recent Developments in the Treatment of Wet Age-related Macular Degeneration. *Current Medical Science* **40**:851–857.
- Parekh M, Poli B, Ferrari S, Teofili C, Ponzin D. 2015. Aniridia: Recent Developments in Scientific and Clinical Research. *Page Aniridia: Recent Developments in Scientific and Clinical Research*.
- Press D. 2019. Keratoconus : current perspectives.
- Quinn GE. 2005. The international classification of retinopathy of prematurity revisited: An international committee for the classification of retinopathy of prematurity.

- Archives of Ophthalmology **123**:991–999.
- Rao P, Dedania VS, Drenser KA. 2018. Congenital x-linked retinoschisis: An updated clinical review. *Asia-Pacific Journal of Ophthalmology* **7**:169–175.
- Rao K V., Fernandes M, Gangopadhyay N, Vemuganti GK, Krishnaiah S, Sangwan VS. 2008. Outcome of penetrating keratoplasty for peters anomaly. *Cornea* **27**:749–753.
- Rozsival P. 2006. *Oční lékařství*, 1st edition. Galén, Praha 5.
- Saunier V, Mercier AE, Gaboriau T, Malet F, Colin J, Fournié P, Malecaze F, Touboul D. 2017. Vision-related quality of life and dependency in French keratoconus patients: Impact study. *Journal of Cataract and Refractive Surgery* **43**:1582–1590.
- Sikkink SK, Biswas S, Parry NRA, Stanga PE, Trump D. 2007. X-linked retinoschisis: An update. *Journal of Medical Genetics* **44**:225–232.
- Soh YQ, Mehta JS. 2018. Selective Endothelial Removal for Peters Anomaly. *Cornea* **37**:382–385.
- Štrofová Helena. 2018. *Praktická oftalmologie*. Mladá fronta.
- Suwannaraj S, Spierer O, Cavuoto KM, Chang T, Chang P, McKeown C. 2015. Outcome of optical iridectomy in Peters anomaly. *Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus* **19**:e64. Elsevier Ltd. Available from <http://dx.doi.org/10.1016/j.jaapos.2015.07.206>.
- Taylor DJ, Hobby AE, Binns AM, Crabb DP. 2016. How does age-related macular degeneration affect real-world visual ability and quality of life? A systematic review. *BMJ Open* **6**:1–13.
- Taylor HR, Keeffe JE. 2001. World blindness: A 21st century perspective. *British Journal of Ophthalmology* **85**:261–266.
- Turriff A, Nolen R, D’Amanda C, Biesecker B, Cukras C, Sieving PA. 2020. “There Are Hills and Valleys”: Experiences of Parenting a Son With X-Linked Retinoschisis. *American Journal of Ophthalmology* **212**:98–104. Elsevier Inc. Available from <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2019.11.023>.
- Van Dijk J, Oostrom KJ, Huisman J, Moll AC, Cohen-Kettenis PT, Ringens PJ, Imhof SM. 2010. Restrictions in daily life after retinoblastoma from the perspective of the survivors. *Pediatric Blood and Cancer* **54**.
- Weintraub N, Rot I, Shoshani N, Pe’er J, Weintraub M. 2011. Participation in daily activities and quality of life in survivors of retinoblastoma. *Pediatric Blood and Cancer* **56**.

Willis JR, Doan Q V., Gleeson M, Haskova Z, Ramulu P, Morse L, Cantrell RA. 2017. Vision-related functional burden of diabetic retinopathy across severity levels in the United States. *JAMA Ophthalmology* **135**:926–932.

Zobanová A. 2016. Současný pohled na retinopatii předčasně narozených dětí. *Pediatric pro Praxi* **17**:279–284.

Zdroje obrázků

- Obr. 1: Čihák R. 2016. Anatomie 3. Grada Publishing, Praha.
- Obr. 2: Morrison DA. 2000. Iris Coloboma With Iris Heterochromia. Archives of Ophthalmology **118**:1590.
- Obr. 3: Soh YQ, Mehta JS. 2018. Selective Endothelial Removal for Peters Anomaly. Cornea **37**:382–385.
- Obr. 4: Glaucoma | Chika Ohara Eye Clinic | Fukuoka Tenjin Akasaka Station front. (n.d.). Available from <https://oharachika-ganka.com/en/guide/glaucoma.html> (accessed May 7, 2021).
- Obr. 5: Age Related Macular Degeneration: Progress and Risk | i2iopic.mu. (n.d.). Available from <http://i2iopic.mu/age-related-macular-degeneration-progress-risk/> (accessed May 7, 2021).
- Obr. 6: Diabetic Retinopathy – Diabetes | Rand Eye Institute. (n.d.). Available from <https://www.randeye.com/diabetic-retinopathy-diabetes/> (accessed May 7, 2021).

