

PŘÍRODOVĚDECKÁ FAKULTA UNIVERZITY PALACKÉHO V OLOMOUCI  
KATEDRA OPTIKY

## **VROZENÉ VADY OKA**

Bakalářská práce

**VYPRACOVALA:**

Klára Herdová

Obor B5345R008 OPTOMETRIE

Studijní rok 2014/2015

**VEDOUCÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE:**

Mgr. Eliška Najmanová

**Čestné prohlášení**

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně pod vedením  
Mgr. Elišky Najmanové, za použití literatury uvedené v závěru práce.

V Olomouci dne

.....

Klára Herdová

### **Poděkování**

Na tomto místě bych chtěla poděkovat všem, kteří mi pomáhali v průběhu psaní bakalářské práce, zejména Mgr. Elišce Najmanové za rady a připomínky v průběhu psaní práce.

Tato práce byla vypracována za podpory projektu IGA PřF UP v Olomouci s názvem Optometrie a její aplikace č. IGA\_PrF\_2015\_016.

# Obsah

Obsah .....	5
1 Úvod.....	5
2 Vývoj a charakteristika očních struktur .....	6
2.1 Vývoj oka .....	6
2.2 Anatomie a fyziologie .....	9
3 Vrozené vady oka .....	15
3.1 Vrozené vady jednotlivých částí oka a jednotlivých struktur zapříčiněné chybným vývojem.....	15
3.1.1 Vady postihující celé oko .....	15
3.1.2 Vady postihující sítnici .....	17
3.1.3 Vady postihující zrakový nerv .....	19
3.1.4 Vady postihující sklivec.....	20
3.1.5 Vady postihující čočku .....	20
3.1.6 Vady postihující rohovku.....	22
3.1.7 Vady postihující bělimu.....	24
3.1.8 Vady postihující duhovku .....	25
3.1.9 Vady postihující oční víčka .....	28
3.2 Vybrané oční choroby s genetickou etiologií.....	31
4 Závěr .....	34
Seznam použité literatury .....	35
Seznam obrázků.....	38

# 1 Úvod

Pro každého z nás je zrak jeden z nejdůležitějších smyslů. Každý den ho využíváme a neuvědomujeme si, jaké by to bylo ho nemít. Jaké by bylo se pohybovat bez pomoci zraku nebo využívat jen jeho část. Pro člověka, který trpí jakoukoli poruchou zraku, bývá velmi složité se s tím vypořádat, začlenit se do společnosti, najít si koníček či práci a v neposlední řadě ho to omezuje při studiu. Zrak je obecně velmi složitý a ke vzniku vjemu je zapotřebí mnoho fyziologických procesů, které spolu blízce souvisí. Už v průběhu těhotenství se začíná vše vyvíjet, a pokud dojde k jakékoli poruše vývoje, může to mít za následek i těžkou poruchu zraku.

K pochopení základních principů jak oko funguje, je důležité znát anatomii jednotlivých struktur v oku. Jde o složitý proces, který probíhá už od embryonálního vývoje až do 6-7 let věku dítěte. Je velmi důležité, aby se během těhotenství i po porodu prováděly testy, které by mohly případně odhalit vrozenou vadu, která se nemusí projevit ihned po narození.

Cílem této bakalářské práce je obecné seznámení se s anatomii vybraných struktur oka, které jsou stěžejní pro pochopení problematiky vrozených vad oka. Dále pak seznámení se s prenatálním vývojem daných očních struktur. Stěžejní kapitola je věnována vybraným vrozeným očním vadám, které jsou stále aktuálním tématem. A v poslední řadě je cílem seznámení se s nejvýznamnějšími očními chorobami s genetickou etiologií, protože ne všechny vady jsou zapříčiněny chybným vývojem v prenatálním období.

## 2 Vývoj a charakteristika očních struktur

Ke správnému pochopení fungování oka je důležité znát anatomii, fyziologii a vývoj jednotlivých struktur. V následujících kapitolách jsou proto dané struktury stručně popsány.

### 2.1 Vývoj oka

Pro obratlovce v osvětleném prostředí je zrak primárním smyslem. Většina z nás je schopna vnímat a vytvářet víceméně dokonalé vizuální obrazy okolního prostředí. Pro toto je potřeba propojení mozkové kůry a periferního senzoru – v tomto případě oka. Zrakový aparát se začíná vyvíjet jako výběžek nediferencovaného předního mozkového váčku v časně embryonální době. V podobě očního váčku se tento výběžek vchlipuje proti ektodermu – zárodečnému listu. V důsledku vchlípení těchto tkání následně vzniká oční pohárek. Zbytněním ektodermu se vytvoří základ pro budoucí čočku a sítnice vznikne z očního pohárku. Z mezenchymu, okolní tkáně, se diferencují ostatní vrstvy sítnice – vazivový a cévnatý obal. V následujících podkapitolách bude popsán vývoj jednotlivých očních struktur. [1, 5]

#### Vývoj sítnice

Jednotlivé vrstvy sítnice se nevyvíjí současně. Limitující membrány se vytváří při uzavírání pohárku a bezjaderná zóna se vytváří na bazálních vrstvách. Bezjaderná zóna souvisí s vývojem primárního sklivce, je důležitá pro neurologii a je základem pro podpůrné tkáně. Gangliové buňky se začínají objevovat až u 13mm zárodku, hromadí se v okulární oblasti a jejich vrstva se vytváří mitotickým dělením. V ní jsou patrná nervová vlákna mířící ke stonku očního pohárku.

Dendritická větvení u gangliových buněk se objevují koncem třetího měsíce stáří plodu. Avšak tyto gangliové buňky dozrávají koncem osmého měsíce. Spojením horizontálních a bipolárních buněk s dendritickým větvením vzniká vnitřní plexiformní vrstva. Zevní plexiformní vrstva dozrává koncem pátého měsíce. Následně vznikají obě jádrové vrstvy sítnice a to oddělením vrstvy čípkových buněk z primitivní jádrové zóny. Tyčinky a čípky vznikají na zevní limitující membráně a po dokončení vývoje tuto membránu prostupují. Svého tvaru dorostou až po vytvoření zevního a vnitřního výběžku. Do té doby jsou oba dva druhy smyslových buněk vysoké cylindrické epitelové buňky.

Na ztlustělém místě sítnice, které se nazývá area centralis, vzniká základ pro foveu. Ta se začíná vyvíjet v šestém měsíci v důsledku ztenčení vrstvy gangliových buněk. Až několik měsíců po narození dochází k úplnému dokončení vývoje centrální jamky.

Optická část sítnice dosahuje z počátku k limbu, následně se přesouvá směrem k ekvátoru. Z buněk zevního listu vzniká pigmentový epitel sítnice. Chemickou cestou se v buňkách začne vytvářet pigment. [2]

### **Vývoj očního nervu**

Mozek je s očním pohárkem propojen stopkou očního pohárku, která je ve spodní straně vchlípená v rýhu neboli fisuru choroideu. Do vnitra protoplazmy gliálních buněk, které vznikly z buněk stonku, prorůstají nervová vlákna směrem k mozku. Tímto dochází k formování očního nervu a zesílení stonku. Dále se kolem očního nervu vyvine zevní gliální plášť.

Do očního nervu vstupují uprostřed třetího fetálního období cévy ve formě sept. A ty se pak do nitra oka dostávají skrze sklěru, a to v posledním měsíci těhotenství. Z hlavového mezodermu se posléze diferencují pochvy optiku spolu se zadními úseky sklěry. Všechny tři vrstvy, které odpovídají obalům mozku, jsou diferencované v pátém měsíci.

Těsně před porodem dochází k vývoji dřevných pochev nervových vláken a ani po porodu není úplně skončen. Základ pro vznik samostatného krevního oběhu sítnice je dán rozšířením cév do sítnicové periferie. [2, 19]

### **Vývoj sklivce**

Primární sklivec je tvořen tím, že do sklivcového prostoru vycházejí z primitivní sítnice velmi primitivní fibrily. Později začnou do sklivce pronikat mezodermální elementy, které jsou důležité pro tvorbu cévního systému. Činností speciálních ektodermálních buněk následně vzniká sklivcová tekutina.

Sekundární hyaloidní sklivec se začíná tvořit od poloviny třetího měsíce za pomoci gliálního pláště arterie hyaloidei. Posledním stupněm je vývoj definitivního terciálního sklivce a vláken zonuly. [2]

## **Vývoj čočky a závěsného aparátu**

Sklivcová vlákna, která jsou zvláště diferenciována, tvoří závěsný aparát čočky. Nejprve, kdy byl vývoj oka ve stádiu pohárku, se čočková ploténka vsunula do očního pohárku. Dalším vývojem se čočková ploténka mění v čočkový váček, který má v sobě dutinu, a to v důsledku přiblížení epitelových okrajů.

Jednoduchá vrstva mezenchymálních buněk se vsune mezi ektoderm a čočkový váček, který byl nejdříve od ektodermu odloučen. Buňky, které jsou na zadní stěně čočkového váčku, se protahují do dlouhých vláknitých útvarů, primárních čočkových vláken. Čočka se stává kulovitou u 17-18 mm velkého embrya. Čočkové pouzdro se vytváří růstem čočkových vláken směrem k ekvátoru. Srůstem těchto vláken se na předním i zadním pólu čočky tvoří čočkové švy, které jsou viditelné už na začátku třetího měsíce vývoje plodu. [2]

## **Vývoj rohovky**

Rohovka vývojově pochází jak z mezenchymální tak ektodermální tkáně. Rohovkové stroma a epitel vznikají z kožního epitelu, tj. z ektodermu. V uveálním mezenchymu má původ endotel a Descemetova membrána. V důsledku růstu rohovky dochází k úbytku buněk. Od svého vzniku je rohovka průhledná tkáň. [2]

## **Vývoj bělimy**

Ztlušťováním hlavového mezodermu se vytváří bělima. Elastická vlákna se u ní začínají objevovat již ve třetím měsíci. Zároveň s vývojem bělimy se vyvíjejí i šlachovité úpony očních svalů. Vyvíjí se zprvu v předních partiích a později se posouvá dál, spolu s ní se posouvá i rohovka. K ukončení vývoje bělimy dochází až v 5. měsíci. [2]

## **Vývoj duhovky**

Nejdůležitější pro vývoj duhovky je především vývoj zorničkového svěrače. Až teprve ve druhé polovině čtvrtého měsíce těhotenství dochází k vlastnímu vývoji duhovky. K diferenciaci v řasnaté tělíčko a pupilární membránu dochází pomalým růstem směrem k čočkovému pólu.

Kolem pátého měsíce embryonálního vývoje je duhovka ještě skryta za limbem a působí to dojemem aniridie. Proces plošného vývoje duhovky je velmi pomalý. Ke konci osmého měsíce se zornice začíná zužovat. Po narození dochází k dokončování vývoje předního listu duhovky a k pigmentaci duhovkových buněk. [2]



## Vývoj očních víček

Začátkem druhého měsíce embryonálního vývoje se začínají vyvíjet oční víčka tím, že dojde k zesílení kožního základu v krajině ekvátoru. 35 mm velké embryo má rohovku zcela překrytou víčky, která začínají srůstat, až plně srostou. Kolem sedmého až osmého měsíce se víčka začnou oddělovat.

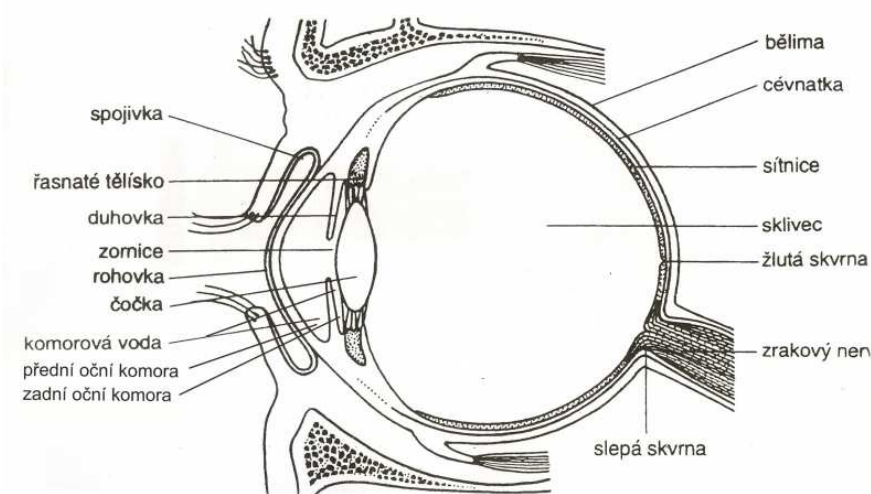
Z mezenchymálních buněk se ve víčkách uprostřed třetího měsíce vytváří tarzus a svěrač víček je zřetelně viditelný. U 8 cm velkého plodu se z epitelu víčkového okraje vyvíjejí řasy a až u 15 cm plodu víčkové žlázy. [2]

## 2.2 Anatomie a fyziologie

Důležité pro pochopení komplikovaných funkcí oka je znát přesnou stavbu jednotlivých struktur. Oční koule, která se skládá z několika struktur, se nachází v očníci neboli orbitě.

Oční koule se skládá z povrchové, střední a vnitřní vrstvy a z nitroočního prostoru. Povrchová vrstva je v přední části tvořena rohovkou a v zadní, bělimou. Ve střední vrstvě nalezneme cévnatku, řasnaté tělísko a duhovku a vnitřní vrstva je tvořena sítnicí. Do nitroočního prostoru patří přední a zadní oční komora, čočka a sklivec.

Dále je podstatné zmínit přídatné orgány oka, do kterých můžeme zařadit oční víčka, spojivku, slzné ústrojí a okohybné svaly. V následujících podkapitolách budou důležité výše zmíněné struktury popsány. [2, 3]



Obr 1. Řez okem [8]

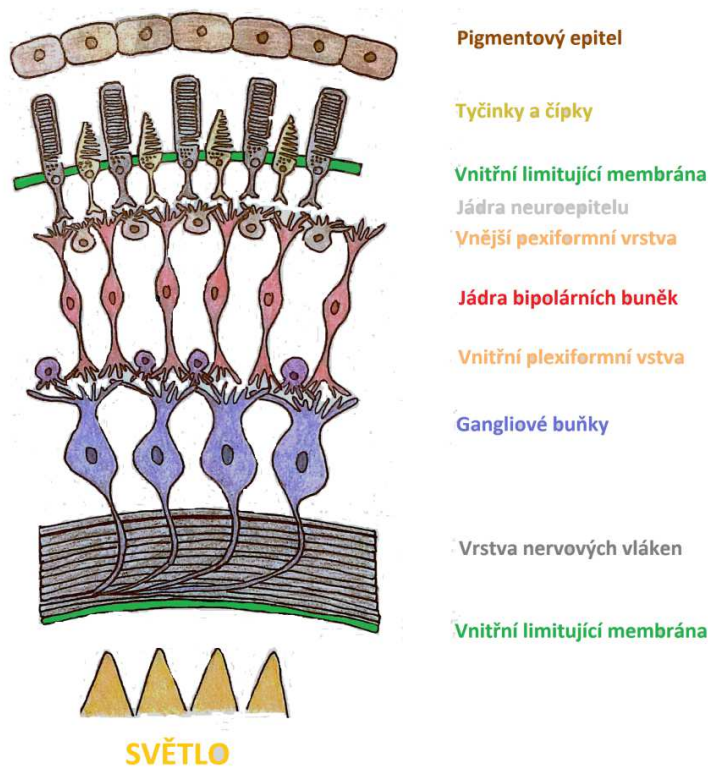
## Sítnice

Odštěpením z mozkového základu vzniká jemná průhledná blána, sítnice, která je zrakovou drahou spojena s mozkem. Sousedí s cévnatkou, ke které je volně přiložena, ale v místě terče zrakového nervu (papily) a zubovité linie (ora serrata) je pevně fixována. Síla sítnice se pohybuje mezi 0,1 až 0,3 mm a má růžové zbarvení, které vzniká prosvícením cév cévnatky.

Sítnici můžeme rozdělit na slepou a optickou část. Slepá část, která jde od ora serrata k řasnatému tělísku až k duhovce, je tvořena pouze pigmentovou vrstvou, tudíž neobsahuje žádné nervové a smyslové buňky. Kdežto optická část jde od ora serrata až k papile.

V optické části sítnice máme 10 vrstev, pigmentový list, receptory (tyčinky a čípky), membránu lamitans externa, vnější zrnitou vrstvu (jádra neuroepitelu), vnější plexiformní vrstvu, vnitřní zrnitou vrstvu (jádra bipolárních buněk), vnitřní plexiformní vrstvu, gangliové buňky, vrstvu nervových vláken a membránu lamitans interna. Vzájemné propojení nervových buněk považujeme za základ složité stavby sítnice. Za důležité považujeme vrstvu tyčinek a čípků, díky jejichž podráždění začíná proces vidění. Smyslových buněk neboli receptorů je v lidské sítnici okolo 130 milionů. Čípků je 6 až 7 milionů, nejvíce je jich v místě nejostřejšího vidění a do periferie jich ubývá a slouží nám k vnímání barev. Naopak tyčinek je na 120 milionů. Slouží nám k rozeznání tmy a světla.

Žlutá skvrna má průměr asi 3mm a je kruhovitěho až eliptického tvaru. V jejím středu je jamka, tzv. fovea centralis, místo nejostřejšího vidění. V této oblasti se nachází jen čípky. Asi 4mm nazálním směrem od žluté skvrny je místo, kudy vystupuje z oční koule zrakový nerv, tzv. slepá skvrna. Je kruhovitěho tvaru o průměru přibližně 1,5 mm a směrem do středu se prohlubuje, má tzv. fyziologickou exkavaci. [2, 3, 6,]



Obr 2. Sítnice

### Zrakový nerv

Vlákna zrakového nervu jsou velice tenká, jsou obalena plenami mozkovými a vedou až k chiasmatu. Jeho délka je velmi individuální, pohybuje se mezi 35 – 55 mm. Má několik úseků, intrasklerální, orbitální, intrakanalikulární a intrakraniální.

Skrz bělimu, o délce 0,5 mm, prochází intrasklerální úsek, který má průměr 1,5 mm. Po opuštění bulbu se jeho průměr zvyšuje na 4 – 4,5 mm. Nejdelší, esovitě prohnutý je orbitální úsek, který měří 25 – 30 mm. Dále pak intrakanalikulární úsek je asi 7 mm dlouhý a úsek intrakraniální jen 10 mm.

### Sklivec

Prostor mezi čočkou, sítnicí a řasnatým tělískem se nazývá sklivec. Jde o rosolovitou bezbarvou hmotu, která vyplňuje 80 % obsahu oka a je z 98% tvořen vodou. Tlakem na bulbární obaly udržuje formu bulbu a řadí se mezi průhledná optická média oka.

Obsahuje speciální bílkovinu – vitrein, který má za následek tvorbu trámčiny sklivce. Při poruše neregeneruje a bývá nahrazen komorovou vodou, má tentýž index lomu 1,336 jako sklivec. Neobsahuje cévy ani nervy. [2, 3]

### **Čočka a závěsný aparát**

Je bikonvexního tvaru a má zakulacený okraj. Nalézá se v prohloubenině sklivce, za duhovkou. Ve své poloze ji drží vlákna závěsného aparátu. Je transparentní, elastická a po narození jedince má hmotnost asi 90 mg. Je uložena v pouzdře a svůj tvar mění tahem vláken závěsného aparátu podle různého stupně akomodace. Průměr čočky (ekvatoriálně) v dospělém věku je přibližně 9 mm a tloušťka 4-5 mm, ale to vše opět závisí na stupni akomodace. Optická mohutnost čočky je asi 19D. S přibývajícím věkem klesá průhlednost čočky, jádro je žlutavé, hnědavé či červeno-hnědé.

Vlákna závěsného aparátu se podílejí na akomodaci a drží čočku na svém místě. Nacházejí se mezi čočkou a řasnatým tělískem a věkem ztrácí svou elasticitu a jsou křehčí. [2, 4]

### **Rohovka**

Je průhledná, lesklá a hladká. Tloušťka rohovky se pohybuje okolo 1 mm, ale není všude stejná. Ve středu bývá nejtenčí, asi 0,8 – 0,9 mm a kolem okraje netlustší, asi 1,0 – 1,2 mm. Svislý průměr rohovky je přibližně 11,5 mm a horizontální 12 mm.

Jedná se o nejcitlivější část lidského těla, kvůli vysokému obsahu nervových vláken. Je bezcévná, a proto potřebuje pro výživu podstatný přísun kyslíku z vnějšího prostředí. Směrem dovnitř je v kontaktu s komorovou vodou.

Rohovka je tvořena pěti vrstvami. Zevně je rohovka kryta pětivrstevným epitelem, který má rychlou a dobrou regeneraci, ale je velmi citlivý. Pod epitelem se nachází Bowmanova membrána. Ta se při poranění znovu neregeneruje a za normálních okolností bývá transparentní. Bowmanova membrána splývá s rohovkovým stromatem, další vrstvou rohovky. Stroma tvoří asi 9/10 z celkové tloušťky rohovky a je tvořeno svazky kolagenních lamel. Mezi stromatem a zadní plochou, endotelem, je Descemetova membrána, která je velmi odolná vůči poranění a infekcím. Má elastická vlákna, kvůli kterým je elastická a brání průniku leukocytů do stromatu. Poslední vrstva, endotel, slouží k aktivnímu transportu tekutin.

Optická mohutnost rohovky je 43D a tudíž je nejdůležitější složkou optického systému oka. V místě označovaném limbus přechází rohovka do bělimy. [2, 3, 7]

## **Bělina**

Jedná se o tuhou vazivovou blánu, která tvoří 5/6 pevného obalu oka. Bělina není ve všech místech stejně tlustá. V místě úponu okohybných svalů, v oblasti ekvátoru je nejtenčí, okolo 0,3 mm. Na zadním pólu je nejtlustší, má asi 1 mm. U limbu, kde bělima přechází v rohovku je silná 0,6 mm. Jedná se prakticky o bezcévnou blánu bílé barvy. Barva se věkem mění, v mládí bývá tmavší, spíše do modra a ve stáří vlivem ukládání pigmentu z opotřebení nažloutlá.

Část bělimy, která je umístěna nejzevněji a je tvořena řídkým vazivem se nazývá episkléra. Obsahuje velké množství cév a přechází v elastickou membránu, Tenonské pouzdro. Přecházejí sem obaly zevních očních svalů. [2, 6]

## **Duhovka**

Tvoří přepážku, která odděluje přední a zadní komoru. Uprostřed duhovky se nachází zornice (pupila). Na duhovce je pupilární oblast a ciliární oblast. Hranici mezi nimi tvoří duhovkové okružní. Na povrchu duhovky se nacházejí drobné prohlubeniny, krypty nebo lakuny. Ty jsou tvořeny řídkým vazivem, ve kterém se nachází četné pigmentové buňky, sítě cév a hladké svalové buňky.

Duhovka bývá nejsilnější v oblasti duhovkového okružní, okolo 0,6 mm a při kořenu naopak nejtenčí, okolo 0,1 mm. Podle velikosti zornice se dá určit šířka duhovky, udává se mezi 2 - 8 mm.

Směrem k pupile, od kořene duhovky je v duhovkovém stromatu rozprostřena tenká vrstva svalových vláken. Jedná se o svěrač zornice, musculus sphincter pupillae, který způsobuje miózu, neboli zúžení pupily. A dále o rozvěrač zornice, musculus dilatator pupillae, u něhož dochází k mydriáze, neboli rozšíření pupily. Oba tyto svaly duhovky jsou ovládány nervy, sympatikem a parasympatikem.

Na množství pigmentu a na skladbě duhovkové tkáně závisí barva duhovky. Během prvních let života se barva duhovky mění. K ustálení může dojít až kolem desátého roku života. [2, 6]

## **Oční víčka**

Oko je proti vnějším vlivům chráněno víčky. Víčka jsou modifikované kožní řasy, které mrkáním roztírají slzy po přední ploše bulbu a zajišťují tím hydrataci rohovky. Mezi horním a dolním víčkem, přičemž horní je větší než dolní, je oční štěrbin, která je patrná při otevřených očích. Délka mezery mezi vnitřním a zevním

očním koutkem, kde se víčka setkávají, je dlouhá asi 3 cm a vysoká přibližně 1 – 1,5 cm.

Na přední ploše víček je jemná kůže, která víčka kryje. Na zadní ploše je víčková spojivka, která je přirostlá k tarzální ploténce a naléhá na oční kouli. Slzné body, které leží ve vnitřním koutku a mají průměr asi 0,25 mm, rozdělují okraj víčka na část lakrimální a ciliární. Kde část ciliární má řasy a ústí víčkových žlázek a část lakrimální neobsahuje řasy.

Každý člověk má řasy individuálně dlouhé a má rozdílný počet. Na horním víčku dorůstají 8 – 12 mm a na spodním jsou kratší. [2, 6]

### 3 Vrozené vady oka

Vrozené vady oka mohou vzniknout buď genetickou mutací, nebo špatným vývojem v embryonálním období jedince. Na vzniku vad jak genetických, tak prenatálních se může podílet mnoho faktorů a jejich kombinací. Zjistit příčinu některých vrozených očních vad je v některých případech obtížné. Eva Bermejo a María-Luisa Martínez-Frías v článku Congenital eye malformations uvádějí, že 57,97 % očních vad z 1,124,654 zkoumaných případů vznikly z neznámé příčiny. [9] Dále pak uvádějí minimální odhadované hodnoty prevalence různých očních vad zjištěné v prvních 3 dnech života. Anoftalmie (absence bulbu) a mikroftalmie (zmenšení oční koule) byly nejčastější a to 21,34 na 100,000 novorozenců. U vrozené katarakty byla zjištěna prevalence 6,31/100,000, následovaly kolobomy 4,89, zakalení rohovky 3,11, vrozený glaukom 2,85 a zbylé oční vady měly menší porodní prevalenci. [9]

#### 3.1 Vrozené vady jednotlivých částí oka a jednotlivých struktur zapříčiněné chybným vývojem

V následujících podkapitolách se budu věnovat anomáliím, které vznikají v nejdůležitější době vývoje oka, v embryonálním období. Tyto vady způsobují poškození oka jako celku, nebo mohou postihnout pouze jednotlivé oční struktury. Oční postižení vzniklé v prenatálním období může postihnout buď jen jedno oko, nebo se vyskytne na obou očích současně.

Průběh těhotenství má na vývoj oka zásadní vliv. Tento proces může ovlivnit několik faktorů. Mezi ně patří například infekční onemocnění matky během těhotenství, jako jsou například herpetická onemocnění, zarděnky, nákaza virem HIV anebo různé genetické mutace. Mezi další faktory ovlivňující vývoj oka patří nezdravý životní styl matky (kouření, užívání návykových látek). [31]

##### 3.1.1 Vady postihující celé oko

###### Anophthalmus

Jde o úplnou absenci bulbu, které je relativně vzácné. Častěji lze nalézt v oku rudimentální zbytky oka, kde bývá nalezena mezodermální tkáň, která odpovídá cévnatce a bělimě. Anophthalmus může být oboustranný i jednostranný, kde oboustranný je častější a u jednostranného může být druhé oko normální nebo spojeno

s nejrůznějšími anomáliemi po celém těle. Může být i získaný, a to po enukleaci bulbu.[2]



Obr 3. Anophthalmus [20]

### **Microphthalmus**

Kritické období pro vznik vrozeného zmenšení oční koule neboli microphthalmu je ve 3 měsíci těhotenství. Čistý microphthalmus, který se vyskytuje samostatně, bývá vysoce hypermetropický, až 25D. Rozměry rohovky jsou menší a i po korekci je zraková ostrost snižena.

Může být microphthalmus bez kolobomu, ale bývá spojován s dalšími vrozenými anomáliemi anebo se může vyskytovat microphthalmus s kolobomem. Ten může být také doprovázen dalšími těžkými vrozenými anomáliemi. V nitru oka se mohou tvořit sítnicové řasy a zbytky mezodermální tkáně ve sklivci. Oční čočka je často vysunuta ze svého místa a je zkalená, oční nerv rudimentální a u sítnice je změněna struktura. V takovémto případě je značně snižené vidění. [2]

### **Kyklopie**

Kyklopie se řadí mezi vývojová znetvoření hlavy. Dochází k poškození předního mozku, základu očí a nosu. Vyskytuje se velmi vzácně a embrya, která jsou postižena kyklopií, nejsou schopna života. Oko je uloženo v místě kořene nosu.

Kyklopie může mít několik forem. Očnice mohou být mezi sebou oddělené, je zřejmý nosní otvor a dva základy oka jsou blízko u sebe. V dalším případě mohou spolu oba základy oka splynout. Toto vývojové znetvoření bývá součástí těžkých systémových a kraniálních abnormalit. [2, 3]

Kyklopie u dítěte může být způsobena diabetem či alkoholismem u matky. Pokud jsou tyto toxiny přítomny během vývoje plodu, tak může dojít ke špatnému vývoji mozku a to tak, že se začne vyvíjet jen jedna hemisféra místo dvou. Riziko



výskytu kyklopie u dítěte, jehož matka byla silná alkoholička v době těhotenství je asi 200x vyšší než u matky bez těchto problémů. [28]



Obr 4. Kyklopie [21]

### **3.1.2 Vady postihující sítnici**

#### **Vrozené odchlípení sítnice**

Kvůli nerovnoměrnému růstu obou listů pohárku dochází k vrozenému odchlípení sítnice, nedojde zde k fúzi zevního a vnitřního listu. Může se jednat jak o částečnou tak o úplnou vadu. Dochází ke zhoršení vidění, a to kvůli hromadění se tekutině mezi oběma vrstvami. [4]

#### **Retinopatie nedonošených**

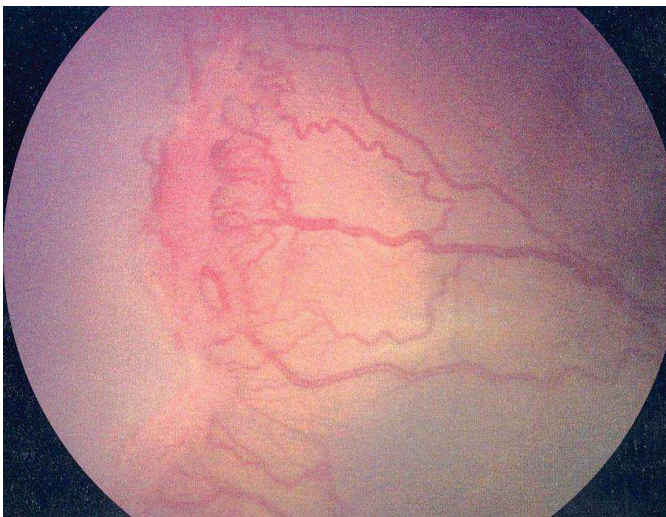
Jedná se o závažné onemocnění, které se vyskytuje u předčasně narozených dětí. Mezi nejrizikovější skupinu patří děti, které se narodily kolem 25. gestačního týdne s porodní hmotností nižší jak 1000g.

Retinopatie nedonošených (ROP) má ne zcela ujasněné faktory, které by mohly způsobit její vznik. Hlavní příčinou je nepřiměřené množství kyslíku v prostředí, kde je nedonošené dítě ošetřováno. Dále pak stupeň nezralosti dítěte, čím je dítě nezralější, tím více je ohroženo těžkou formou ROP.

Mezi cévnatou a bezcévnou částí sítnice dochází k nejdůležitějším patologickým změnám. V těchto místech dochází k zastavení dalšího vývoje sítnice. Následně dojde k růstu novotvořených cév a vaziva, pokud tyto struktury prorostou do sklivce, tak může mechanickým tahem vzniknout částečné nebo úplné trakční odchlípení sítnice.

Po vyjmutí nedonošených dětí z prostředí s nepřiměřeným množstvím kyslíku dochází z patologicky vyvinutých cév ke krvácení do sítnice a do sklivce. Periferie sítnice se zakalí a odchlípí a sroste s vazivově změněným sklivcem. Jde o nejčastější příčinu slepoty u dětí. [3, 10]

Necelých 70 % dětí po proběhnuté ROP, je nevidomých. U 60 % až 80 % onemocnění dochází ke spontánnímu ústupu bez významnějších trvalých následků, jak funkčních, tak anatomických a asi u 10 % až 30 % dětí s ROP dochází k jizevnatému poškození sítnice, totální amoci a odpovídající ztrátě zraku. Jde o oboustranné onemocnění, ale průběh a poškození bývá asymetrické. Incidence dětí s ROP s porodní vahou pod 1000g je přibližně 55 – 88 % a u dětí nad 1000g je incidence 34 – 60 %. [29]



Obr 5. Retinopatie nedonošených [10]

### **Kongenitální glaukom**

Kongenitální glaukom se neřadí mezi časté vady, ale je u něj vysoké riziko, že vznikne trvalé a výrazné postižení zrakových funkcí. V těchto případech nestačí konzervativní léčba a je tedy nutný včasný chirurgický zákrok. Kongenitální glaukomy se projevují do třech měsíců věku dítěte, na rozdíl od infantilních glaukomů, které se projevují od tří měsíců do tří let věku. Tento typ glaukomu můžeme rozdělit na primární a sekundární kongenitální glaukom.

Primární vrozený glaukom je zapříčiněn poruchou vývoje úhlu přední komory. Častěji se vyskytuje u chlapců a může být jednostranný i oboustranný. Za vznik sekundárního vrozeného glaukomu může porušený oční vývoj, například dystrofie

rohovky, nádory a katarakty. Vrozený glaukom má triádu prvotních příznaků, slzení, světloplachost a blefarospasmus. Do tří let věku dítěte je při zvýšeném nitroočním tlaku pozorováno rozpínání oka a zvětšování jeho objemu. Může dojít i ke zvětšení průměru rohovek, které bývá v některých případech doprovázeno snížením průhlednosti rohovek. [1, 3]

### **3.1.3 Vady postihující zrakový nerv**

#### **Hypoplazie zrakového nervu**

Z patogenetického hlediska se jedná o vývojovou poruchu oční fetální štěrbin. Dochází k narušení diferenciaci gangliových buněk kvůli zanoření mezodermálního základu retinálních cév do oční štěrbin. U terče zrakového nervu jsou známky zmenšení a to o 1/3 až 1/2 normálního průměru a dvojitý prstenec atrofované cévnatky a pigmentového listu ho lemují. Hypoplazie může být v kombinaci s jinými vrozenými vadami centrální nervové soustavy, ale i samostatně. Pokud se jedná o oboustrannou hypoplazii, tak ta může způsobit praktickou slepotu s nystagmem. [4]

#### **Kolobom zrakového nervu**

Následek nedokonalého uzavření fetální oční štěrbin je kolobom zrakového nervu, který se projevuje různými způsoby. Může se spojit s kolobomem sítnice či cévnatky a může být od rudimentálních forem až do těch těžkých. U zrakových funkcí může jít jak o prakticky normální vidění, ale i o závažné výpadky zorného pole v horní polovině.

#### **Jamka terče zrakového nervu**

Ve většině případů jde o jednostrannou anomálii, která se vyskytuje sporadicky a nemá zcela jasnou patogenezi. Nejčastěji ji nalezneme na temporálním okraji terče. Je to prohloubení okrouhlého či vertikálně oválného tvaru různé hloubky a velikosti. Zrakové funkce nejsou sníženy, avšak v některých případech se může rozvinout makulopatie s cystoidní degenerací, která může poškodit zrakovou ostrost. [4]

### 3.1.4 Vady postihující sklivce

#### **Persistující hyperplastický primární sklivce**

Jedná se o jednostranné vývojové postižení často spojené s mikroftalmickým okem. Čočka bývá na zadním pólu zkalena. Ve středu sklivcové dutiny mezi zadním pólem oka a čočkou leží primární perzistující sklivce, který obsahuje cévy a pojivové membrány.

Při svaštění primárního sklivce může dojít k tahu ciliárních výběžků řasnatého tělíska vzad a to způsobí uzávěr duhovko-rohovkového úhlu, který následně způsobí sekundární glaukom. Bývá vždy příčinou závažné poruchy vidění, kterému nezabrání ani včasná vitrektomie. [3, 4]

#### **Persistující arteria hyaloidea**

Za intauterálního života vystupuje tato arterie z papily zrakového nervu, postupuje středem sklivce k zadní ploše čočky a zde se větví v pouzdru čočky. Ještě před narozením se resorbuje a obliteruje. V některých případech mohou zůstat její zbytky, eventuálně mohou být zbytky vaskularizace na zadním pólu čočky. Zpravidla nedochází k poruše zrakových funkcí.

### 3.1.5 Vady postihující čočku

*Vrozená afakie* neboli bezočí je považována za vážnou, ale relativně vzácnou poruchu, oko se vůbec nevyvine. Pokud dojde ke zpomalení vývoje, může nastat *mikroafakie*, u níž je čočka menší nebo *sferofakie*, u které má čočka kulovitý tvar. Obě tyto vady můžeme nalézt u ektopie čočky a je u nich známá vysoká myopie. Bývají zpravidla oboustranné a bývají součástí Marfanova syndromu. Ten je znám dlouhými a křehkými kostmi, převážně končetin. Dále pak srdeční anomálií, arachnodaktylií a deformací hrudníku. K očním projevům mohou patřit kromě změn na čočce také sekundární glaukom, odchlípení sítnice a myopie.

Mezi další vrozené vady čočky patří *kolobom čočky*, který bývá v častějších případech spojen s kolobomy duhovky, řasnatého tělíska a cévnatky a jen vzácně se vyskytuje samostatně. V kolobomatozních místech bývá porušen závěsný aparát. Dále pak *lenticonus anterior et posterior*, kulovité vyklenutí čočkové tkáně, který je častěji na zadním, ale i na předním pólu. Čočka může být i mírně zkalená. *Lenticonus* může být spojen i s mikroftalmem, kolobomem duhovky, perzistující pupilární membránou a změnami v úhlu. [2, 3]

## **Ectopia lentis**

Jedná se o vrozenou poruchu polohy čočky. Posunutí je oboustranné a symetrické a příčinou je abnormální vývoj závěsného aparátu. Vychýlení čočky bývá směrem nahoru a poněkud temporálně a v méně případech směrem dolů. Při větším poškození závěsného aparátu může dojít až k luxaci čočky. Při pohledu na zornici může být viděna část bez čočky a část s čočkou, a proto má oko v obou částech rozdílné refrakce. [2, 3]

## **Catarakta congenita**

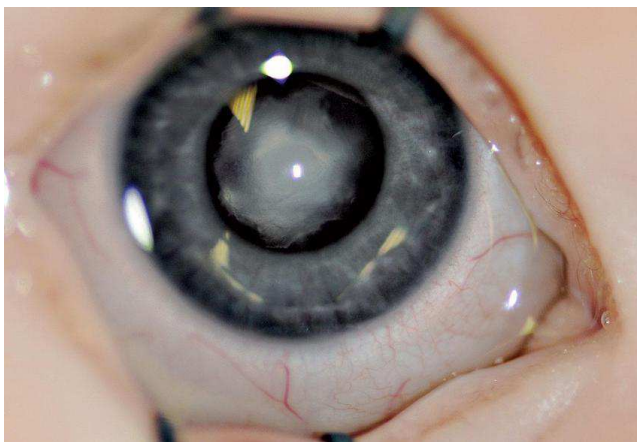
Vrozená katarakta neboli šedý zákal, bývá velmi častý. Může být především u kolobomatózních očí a u mikroftalmu, ale může se vyskytovat i samostatně. Vzniká kvůli dědičným predispozicím, ale i během embryonálního života jako komplikovaný zákal u nitroočních zánětů, poruch vývoje a při infekčních chorobách a intoxikacích matky během gravidity. Katarakta může být jak jednostranná tak i oboustranná.

Rozlišujeme různé formy vrozené katarakty. Pokud jde o úplné zkalení, tak mluvíme o totálním šedém zákalu. Jedná-li se o částečné, tak mluvíme o parciálním šedém zákalu. U totální katarakty může jít o dědičnost nebo o zarděnky u matky v graviditě. Jde obvykle o oboustranné zakalení, které značně snižuje vidění. U parciálního šedého zákalu jsou nejčastější formou polární katarakty. Jejich umístění bývá na předním nebo zadním pólu čočky. Bývají přesně ohraničené, hutné, malého rozsahu a zrakovou ostrost podstatně neovlivňují. Čočková hmota je beze změny, zkalením je poškozeno pouze čočkové pouzdro.

U vrozené katarakty se dá také rozeznat střídající se zkalení a nezkalení jednotlivých vrstev. Tyto typy katarakty označujeme jako zonulární, perikapsulární či koronární katarakta. U zonulární katarakty je zkalena jen určitá vrstva čočkových lamel, nešíří se, ale potřebuje operaci. Koronární katarakta se projevuje jako spousty ostře ohraničených drobných zákalků v kortexu, které ale neruší vidění. Je stacionární, v pozdějším věku u tohoto typu dochází k progresi zkalení čočky. Pro vznik katarakty je kritické období od 2. do 4. měsíce těhotenství, což je poměrně dlouhá doba.

Podle zrakové ostrosti, tj. podle rozsahu zákalu se určuje léčba vrozených katarakt. Dalším hlediskem je, zda je zákal na jednom či na obou očích, popřípadě zda jsou přítomny i další oční změny. Pokud se jedná o jednostrannou kataraktu, musíme brát v úvahu, že jednostranná afakie může způsobit amblyopii afakického oka. A u oboustranné katarakty se rozhoduje podle kvality vidění do blízka. Prognóza bývá

u vrozené katarakty nejistá, převážně u jednostranné. Po operaci je nutné afakické oko korigovat, a to za pomoci brýlí, kontaktních čoček, popř. implantace nitrooční čočky. U oboustranné katarakty je operace nutná v podstatě ihned po zjištění, tj. před 6 měsícem věku, jinak by mohlo dojít k amblyopii. Zhoršení vidění by poté mohlo mít nepříznivý vliv na psychiku dítěte. U velmi malých dětí se implantace nitrooční čočky (IOL) neprovádí, kvůli tomu, že u novorozence by hodnota kontaktní čočky měla být +40 D. Tato hypermetropie velmi rychle klesá a ve dvou letech by činila +20 D a stále by klesala. Podle zkušeností za posledních pár let by implantace mohla být úspěšná po 2. eventuálně po 3. roce života. [2, 3]



Obr 6. Vrozená katarakta [11]

### 3.1.6 Vady postihující rohovku

Mezi nejznámější vady postihující rohovku můžeme zařadit větší či menší průměr rohovky. Pokud jde o větší průměr, mluvíme o vadě s názvem *megalocornea*. Vrozený zvětšený průměr rohovky je nad 13 mm, ale o megalocornee mluvíme jen v případě, že za zvětšení nemůže zvýšený nitrooční tlak. V případě megalocorney je přední komora hlubší a nález je na obou očích stejný. Může být přítomné chvění duhovky neboli iridodonéza či okrajové zkalení rohovky. Po korekci refrakční vady je zraková ostrost dobrá, tudíž nedochází ke zhoršení vidění.

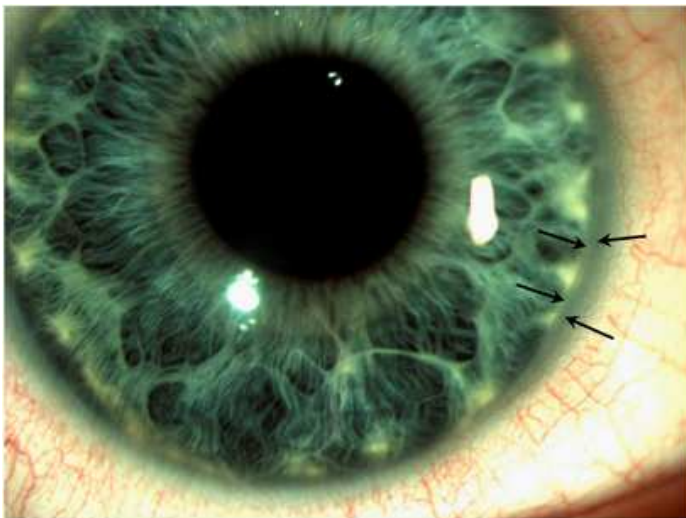
Naopak pokud jde o vrozené zmenšení rohovky, kde horizontální průměr je menší jak 11 mm, mluvíme o vadě s názvem *microcornea*. Ta se může vyskytovat buď samostatně či ve spojení s mikrofilmem. Dále se může vyskytovat spolu s kolobomy uvey a optiku, zákaly a ektopií čočky. Většinou případů s oploštěním rohovky. Zraková ostrost u této vady je dobrá, ale obvykle jsou oči krátké a malé.

## **Embryotoxon**

Mezi další vrozené vady rohovky patří *embryotoxon*, který se projevuje jako úzký poloměsíčitý nebo kruhovitý proužek zkalené rohovky. Může být jak jednostranný tak i oboustranný. Má dvě formy.

První forma je *embryotoxon anterius*, může být jak vrozený, tak vzniklý v prvních letech života. Tato forma embryotoxonu může vzniknout tukovou infiltrací povrchních a hloubkových vrstev rohovky. Může ho doprovázet dystrofie rohovky, modré skléry, megalocornea nebo hypercholesterinémie.

Další formou je *embryotoxon posterius*. Tato dědičná vrozená anomálie zasahuje hloubkové vrstvy rohovky. Je charakteristický okrajovým zkalením rohovky a předsunem Schwalbeho linie v komorovém úhlu. Pokud je zadní embryotoxon spojen s glaukodem či anomáliemi v komorovém úhlu, jedná se o Axenfeldův syndrom. Pokud ještě došlo k atrofii stromatu duhovky tak mluvíme o Riegrově anomálii. [2, 3]



Obr 7. Embryotoxon posterius [22]

## **Petersova anomálie**

Petersova anomálie se vyznačuje tím, že se nachází na předním segmentu oka. Dochází k neúplnému oddělení rohovky od duhovky nebo čočky, to způsobuje zkalení rohovky a následkem je rozmazané vidění. Zkalení může být jak malé, tak ve větším rozsahu. Může se nacházet ve středu rohovky, ale i mimo střed. Větší problémy však tvoří velké, centrálně umístěné zákaly. Ve většině případů je Petersova anomálie

oboustranná, ale zrakové postižení může být na obou očích odlišné. Často bývá spojena s jinými vadami jako je glaukom, katarakta či mikroftalmus.

Petersovu anomálii můžeme rozdělit na dva typy. U anomálie I dochází k neúplnému oddělení rohovky a duhovky s mírným až středně těžkým zákalem rohovky. U typu II není rohovka úplně oddělena od čočky a dochází k těžkému zkalení, které může postihnout celou rohovku.

Prevalence této anomálie je neznámá. Postihuje přibližně 3 až 6 jedinců na 100 000 narozených dětí. Téměř polovina dětí má slabý zrak již v raném věku a přibližně čtvrtina je v důsledku této vady slepá. [12]



Obr 8. Petersova anomálie [23]

### 3.1.7 Vady postihující bělimu

Vrozené i získané vady bělimy jsou spojeny převážně se změnou tloušťky bělimy a přítomností cizího materiálu. Tloušťka bělimy v oblasti úponů přímých svalů má přibližně 0,3 mm a směrem ke zrakovému nervu se ztlušťuje až na 1,0 mm a u limbu má 0,8 mm. U ztenčení bělimy neboli *Modré skléry* může být v prvních měsících, zejména u nedonošených dětí namodralý nádech. Ten je způsoben průsvitem uveální tkáně ztenčenou bělimou. Pokud tento stav nevymizí, můžeme ho považovat za patologický.

Modrá skléra bývá spojována s některými celkovými onemocněními, jako je například osteogenesis imperfecta, která se vyznačuje křehkostí a deformací kostí, ztrátou sluchu a lomivostí kostí, a Marfanovým syndromem, u kterého je typická



vysoká postava, dlouhé a tenké končetiny, hubené a dlouhé prsty a dislokace oční čočky. Dále je pak spojována s očními onemocněními jako je axiální myopie, keratoglobus (vyklenutí celé rohovky), keratokonus a buftalmus (neboli hydroftalmus, kde dochází ke zvětšení celého bulbu v důsledku zvýšeného nitroočního tlaku).

Mezi další vrozené vady bělimy patří *nanoftalmus*, který se vyznačuje proporcionálně malým a hypermetropickým bulbem spolu se ztlustělou neelastickou bělimou. A vedlejším znakem může být glaukom úzkého úhlu. [3]



Obr 9. Modrá skléra [24]

### 3.1.8 Vady postihující duhovku

Převážně se bude jednat o vrozené vady duhovky, ale v některých případech vada postihuje všechny části živnatky. Neúplným uzávěrem fetální štěrbinu očního pohárku může dojít k vrozeným *kolobomům živnatky*. Ty jsou orientovány převážně nazálně dolů a mají pigmentový lem. Kolobom nemusí postihovat všechny tři části živnatky současně. Nejčastější bývá kolobom duhovky, který může přejít na řasnaté tělíčko či cévnatku, ale mohou se vyskytovat samostatně. A dochází k hrubému porušení vidění.

Aplazie duhovkového listu, které se mohou nacházet v místě typickém pro kolobomy, se podobají zornicovému otvoru. V tomto případě mluvíme o *nepravé polykorii*. V případě vzácné *pravé polykorie* se jedná o několik pupil, kde každá má svůj sfinkter. Vrozené vady duhovky bývají spojeny s mikroftalmem, ektopií čočky, kataraktou, s nystagmem a aplazií makuly.

Další vrozenou vadou je *ektopia pupillae*. Jedná se o vysunutí zornice ze středu duhovky oválného tvaru a obvykle je spojena s dalšími očními změnami.

*Heterochromie* je označení pro rozdílné zbarvení duhovky, za které může postupující ektodermální atrofie a může být spojena se zánětem.



Obr 10. Kolobom duhovky [25]

### **Albinismus**

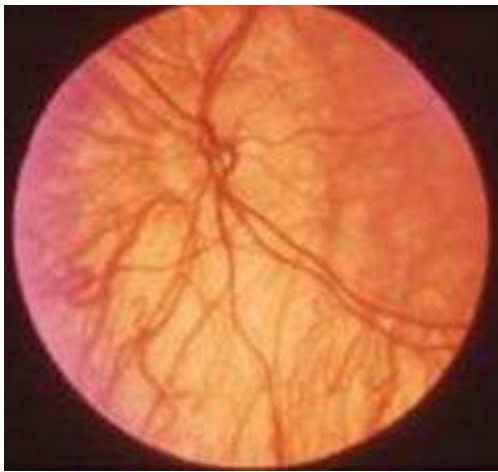
Jde o vzácné onemocnění, kde kvůli deficitu enzymu tyrozinázy nedochází k tvorbě pigmentu v melanocytech. Pigment může chybět úplně nebo jen z části. U očního albinismu chybí pigment v duhovce, řasnatém tělísku a pigmentovém epitelu sítnice.

Na první pohled je nápadný červený reflex zornice a narůžovělý odstín světlomodré transparentní duhovky. Člověka s očním albinismem obtěžuje světloplachost a dost často je s tím spojena porucha vývoje žluté skvrny, což má za následek snížení zrakové ostrosti a nystagmus. [2, 3, 4]

Incidence u narozených je asi 1/20000, ale u Afrických Američanů ve Spojených Státech je incidence 1/12000. V některých regionech jako je Niger je incidence 1/1000. Pacienti, kteří trpí albinismem, se musí chránit před ultrafialovým zářením. Za takovou ochranu je považováno používání delších rukávů, čepic a opalovacích krémů. Pro dosažení maximální zrakové ostrosti je potřeba korigovat krátkozrakost a astigmatismus. Oční kontrola by měla být prováděna každý rok. [30]



Obr 11. Oční albinismus při osvitě zornic [26]



Obr 12. Sítňice albína s nedostatkem pigmentu [26]

### **Aniridie**

Dana Liláková a spol. ve svém článku Aniridie popisuje aniridii jako vzácné kongenitální onemocnění s incidencí mezi 1:64 000 až 1:96 000. Udává, že se jedná o oboustranné onemocnění, které se vyskytuje jako dědičné onemocnění v rodině či sporadicky, postihuje celé oko. Typická je absence duhovky v celém rozsahu, kde v komorovém úhlu mohou být patrné zbytky duhovkové tkáně. A že mezi další příznaky patří třeba mikrokornea, dislokace čočky, katarakta, sekundární glaukom, nystagmus, postižení očního nervu, ptóza, rohovkové dystrofie. Dále pak uvádí, že je ovlivněno i vidění, za které nemůže přímo aniridie, ale již zmíněné oční poruchy.

McKusickův katalog monogenně dědičných chorob rozděluje aniridii do několika forem a to podle kvality vidění a případných dalších změn. První typ aniridie popisuje nemocné s dobře zachovaným viděním, druhý typ má zrakové funkce špatné v důsledku výše uvedených symptomů (katarakta, glaukom, nystagmus, dystrofie

rohovky). U třetího typu aniridie se k očním potížím přidává i mentální retardace a čtvrtý typ bývá spojen s nefroblastomem neboli Wilmsovým tumorem, genitálními abnormalitami a delecí krátkého raménka jedenáctého chromosomu. Dále pak mezi velmi vzácné onemocnění patří Gillespielův syndrom, při kterém je známa aniridie, mentální defekt a cerebrální ataxie a zcela ojedinělé případy jsou familiární aniridie s chyběním pately popřípadě aniridie spojená s mikrokorneou a spontánně resorbující kataraktou, která se ale vyskytuje již po několik generací. [13]



Obr 13. Aniridie [14]

### **3.1.9 Vady postihující oční víčka**

#### **Kryptophthalmus congenitus**

Řadí se mezi velmi vzácné vrozené vývojové anomálie. Při této vadě bývá krajina oka přetažena obličejovou kůží a pod ní se rýsuje pohyblivý kulovitý útvar. V tomto případě se jedná o náhradu rohovky kůží, nikoli o srůst víček, protože tato kůže v sobě nemá základy víčka. Po jejím protěti se dostaneme do nitra oka. Ve většině případů jde o oboustrannou anomálii, pokud se jedná o jednostrannou tak druhé oko bývá kolobom víčka. Člověk s touto vadou mívá obvykle i jiné vývojové anomálie těla.

#### **Víčkový kolobom**

Jde o absenci části víčka obvykle trojúhelníkového tvaru, které je poměrně vzácné. Spolu s ním mohou být přítomny další anomálie oka, například zkalení rohovky, mikroftalmus, epibulbární dermoidy. V některých případech může kolobom víčka zasahovat do kůže víčka a někdy až do obličejového rozštěpu. Bylo prokázáno, že

dominantní úlohu při vzniku hrají tzv. amniové pruhy, mohou být příčinou vzniku kolobomů víček nebo se může jednat jen o pouhé zbrzdění růstu. [2]



Obr 14. Víčkový kolobom [27]

### **Vrozené entropium**

Vrozené entropium se nachází převážně na spodním víčku, kde dochází k chybnému růstu řas, které jsou obráceny směrem do oka. K vrozenému entropiu dochází jen ve vzácných případech. U vrozeného typu nedochází k výraznému dráždění spojivky a rohovky. Je to způsobeno tím, že u novorozenců jsou řasy ještě měkké. Při mikroftalmu, epikantu nebo enoftalmu může být v některých případech vrozené entropium sekundární. Tato vada se dá vyřešit chirurgicky, a to v případě, že pozorujeme porušenou integritu povrchu oka (eroze, slzení či větší defekty epitelu rohovky).

### **Vrozené ektropium**

Jeho výskyt je sporadický v případě samostatné jednotky. V průběhu života, jak obličej roste, spontánně vymizí. Jde o ochabnutí dolního víčka, kde dojde až k vyvrácení okraje od povrchu bulbu. V mnoha případech je spojené s vrozenou ptózou, inverzním epikantem a blefarofimózou. U menších případů ektropia spočívá léčba v sešití laterálních okrajů víček. U rozsáhlejších případů se kůže posouvá. [2, 4]

### **Epikantus**

Epikantus řadíme mezi nejčastější vývojovou anomálii víček. Jde o kožní řasu, která obloukovitě překrývá vnitřní koutek oka. V některých případech u malých dětí může působit dojmem konvergentního strabismu (pseudostrabismus), jelikož je bělima ve vnitřním koutku zakryta kožní řasou. Strabismus od epikantu můžeme odlišit zakrývacím testem. Vyskytuje se u orientálních etnik a bývá často v kombinaci s řasou

kůže horního víčka (mongolská řasa) a u Downova syndromu. U předškolních dětí jde o vzácnost, s růstem obličeje totiž vymizí. Je oboustranný a bývá často doprovázen s jinou vývojovou anomálií víček a obličeje. [3, 4]

### **Blefarofimóza**

Jde o vzácné kongenitální onemocnění, zkrácení oční štěrbiny horizontálním i vertikálním směrem. Může být spojeno s ptózou, epikantem a v některých případech i s ektropiem. Bývá špatná funkčnost zvedače očního víčka a zároveň bývá víčko vyhlazené. Léčba je závislá na stupni ptózy, je zde riziko vzniku amblyopie.

V případě *ankyloblefaronu* jde o spojení víčkových okrajů tudíž k zúžení oční štěrbiny. Nejčastější případy jsou srůsty víček temporálně. [2, 3, 4]

### **Kongenitální ptóza**

Tento typ ptózy se objevuje již při narození a jeho výskyt lze označit za familiární. Tato ptóza může být jednostranná, ale v častějších případech bývá na obou očích. Horní víčko se nepohybuje směrem nahoru spolu s okem a oční štěrbina je užší. Dítě při zakrytí zrakových os obou očí víčky zaujímá charakteristické postavení – hlavu mívá zakloněnou a čelo svraštělé, kvůli tomu, že se pomocí *m.frontalis* snaží zdvihnout pokleslé víčko.

Léčba kongenitální ptózy je závislá na závažnosti stavu, tj. na uzavření oční štěrbiny. Pokud víčko nezakrývá zornici nebo je přítomno oboustranné postižení, je možné operaci víčka odložit do věku mezi 4.- 6. rokem. Avšak pokud víčko zakrývá zrakovou osu oka, je potřeba provést operaci časně, jelikož je zde riziko vzniku amblyopie. [3, 4]



Obr 15. Kongenitální ptóza [15]

## **3.2 Vybrané oční choroby s genetickou etiologií**

### **3.2.1 Základní pojmy genetiky**

Pro dobrou orientaci v dané problematice musí být na úvod popsány některé základní pojmy genetiky. Geneticky podmíněná neboli hereditární choroba je taková choroba nebo znak, který přímo souvisí se zvláštní genetickou strukturou. Dědičné vady mohou, ale také nemusí být kongenitální neboli nalezené při narození. Za základní genetické faktory považujeme geny, které nesou jednoduchý znak, který označujeme jako genotyp. Fenotyp je vnější znak, vzniklý interakcí mezi vnějšími vlivy a již zmíněným genotypem. Geny se váží na chromozomy, kterých máme 23 párů. U člověka nalezneme 22 párů, a každý tento chromozom je označován jako autozomní. 23. pár u žen má dva chromozomy X a u mužů chromozom X a Y. Tyto chromozomy označujeme jako heterozomní. Místo na chromozomech, kde se nachází genový pár, nazýváme alela. Pokud jsou geny stejné, jedná se o homozygota, pokud rozdílné, tak jde o heterozygota.

Další důležitou věcí je způsob přenosu. Gen se může přenášet dominantně či recesivně. Podle Mendelova zákona u dominantního typu dědičnosti se patologický znak může přenášet přes mnoho generací. Znak ale může úplně vymizet a následně se objevit, ale jen při malém počtu potomků. U recesivního typu dědičnosti jsou obě alely patologickým genem postiženy, jinak se neprojeví. U homozygotů se to stát může, ale u heterozygotů je patologický gen překryt normálním. Nejlepším příkladem pro recesivně dědičné choroby jsou příbuzenské sňatky. [2]

### **3.2.2 Dědičné vady oka**

Geneticky podmíněná oční onemocnění jsou složitá. Asi u 2 % novorozenců je při narození zjištěna vrozená vada. Tyto choroby lze podle příčiny zařadit do 4 skupin. První jsou peristaltické vlivy, ty mohou za 45 % vrozených vad oka a mezi ně můžeme zařadit působící faktory během těhotenství, například hypoxii, chemické vlivy, poruchy výživy a metabolismu. Druhou skupinou jsou chromozomové aberace, u kterých dochází ke změně počtu chromozomů či změně jejich hmoty v průběhu prenatálního vývoje. Jejich výskyt je sporadický, asi okolo 2 % a nejznámější je Downův syndrom. Další skupinou je kombinace peristaltických a genetických vlivů. Tato skupina se podílí na vzniku vrozených poruch z 33 %. Podstatnou a zároveň poslední skupinou jsou dědičné faktory, ty mohou za vznik vrozených poruch z 20 %. [2]

Mezi poměrně známou dědičnou vadu postihující oči můžeme zařadit *refrakční vadu*. Je 33-60% pravděpodobnost, že dítě bude mít refrakční vadu, pokud refrakční vadou trpí oba rodiče. Pokud má jen jeden rodič refrakční vadu, tak se pravděpodobnost snižuje na 23-40 %. Jestliže, ale ani jeden rodič netrpí refrakční vadou, tak riziko vzniku této vady u dětí je asi 6-15 %. [16]

*Věkem podmíněná makulární degenerace (VPMD)* patří mezi nejčastější získané poruchy zraku. Vyskytuje se asi u 30 % osob ve věku nad 70 let. U VPMD je oproti zdravé populaci asi 4krát větší riziko, že se bude opakovat u dětí či sourozenců. [16]

U totálního *albinismu* je recesivní typ dědičnosti, což znamená, že jsou postiženy obě alely. Naopak dominantní typ dědičnosti nalezneme u *ptózy*, *epicanthu*. Také u *ectopia lentis* u Marfanova syndromu je typ dědičnosti dominantní. V případě že je *ectopia lentis* spojena s *ectopií pupily*, tak jde o recesivní typ dědičnosti. [2] *Keratokonius* může mít recesivní i dominantní typ dědičnosti, v 10 % případů bývá dědičný a je nejčastěji u atopie a Downova syndromu. U primárního *glaukomu* mluvíme o recesivní dědičnosti, kdežto u ostatních typů *glaukomu* spíše o dominantním typu. U *glaukomu* je pravděpodobnost dědičnosti asi 50 %. [2, 16]

Dále pak *strabismus*, ten bývá často u sourozenců, ale výsledky různých studií se liší. Někdo udává incidenci *strabismu* v rodině se *strabujícími* členy 47,5 % a někdo zas více či méně. Takovéto rozdíly ve výsledcích jsou dány tím, že se studie lišily, například nebyly rozlišovány specifické typy *strabismu*. Za jeho vznikem může stát anomální refrakce, motorika či sensorika a bývá polygenně recesivní. [17]

U *kongenitální katarakty* je dominantní dědičnost. Okolo 25-50 % *kongenitálních katarakt* je genetických a u dvojčat je vysoká pravděpodobnost přesné formy zkalení. Z 30 % dědičných vrozených katarakt je ve 40 % katarakta oboustranná a ve 30 % dojde k úplnému zkalení. [2, 16]

*Barvoslepost* bývá spojena s nystagmem a dysplazií makuly a jde o recesivní typ dědičnosti. Incidence plně vyjádřené poruchy barvocitu je 8/100 u mužů a 4/100 u žen. Jedná se o dědičnou chorobu na pohlaví vázanou a v rodině by se měl vyskytovat stejný typ dědičnosti. [1, 2]

Četnost *retinoblastomu*, zhoubného nádoru oka, který má původ na sítnici, je 1/18 000 novorozenců za rok. Vykazuje nepravidelnou dominantní dědičnost. Dědičnou formu *retinoblastomu* má asi 40-50 % dětí, vzniklou ve většině případů zárodečnou bodovou mutací RB1 genu. [18]



*Retinitis pigmentosa* (RP) je geneticky heterogenní onemocnění, u kterého dochází k progresivní ztrátě visu a je charakteristické degenerací pigmentu či abnormalitami fotoreceptorů. Prevalence v Evropě činí 1/3500-1/4000. U 10-40 % RP není známá genetická etiologie a v dalších případech je 50% pravděpodobnost dědičnosti. [1, 16]

## 4 Závěr

Tato bakalářská práce je zaměřena primárně na vrozené vady oka, které jsou stále aktuálním tématem. Pro rychlé zorientování v dané problematice byl na úvod zmíněn vývoj, anatomie a fyziologie oka. Hlavní část práce byla rozdělena na dvě oblasti. Oční vady vzniklé v embryonálním vývoji jedince a na oční choroby, které nebyly zapříčiněny chybným vývojem během embryonálního období, ale dědičností. V této bakalářské práci byly popsány nejvýznamnější vrozené a dědičné vady oka, se kterými se můžeme setkat.

Mezi příčiny vrozených vad patří chybný vývoj oka během embryonálního vývoje (infekční onemocnění matky) a nezdravý životní styl (kouření, užívání návykových látek). Další rizikový faktor pro vznik vrozených očních vad je například předčasný porod. Narozený jedinec je ošetřován v inkubátoru a kvůli nepřiměřenému množství kyslíku může být postižen. Bohužel, etiologie vrozených očních vad je z velké části nejasná.

Jak už bylo řečeno v úvodu, cílem této bakalářské práce bylo seznámení se s danou problematikou, s anatomíí, fyziologií a vývojem jednotlivých očních struktur. Dále pak shrnout nejvýznamnější vrozené a dědičné oční vady, aby daná problematika byla srozumitelná jak odborníkům, tak i laické veřejnosti.

## Seznam použité literatury

- [1] KUCHYŇKA, Pavel a kol. *Oční lékařství*. 1.vyd. Praha: Grada, 2007. [40], 768 s. ISBN 978-80-247-1163-8.
- [2] KVAPILÍOVÁ, Květa. *Anatomie a embryologie oka*. Vyd. 1. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2000. 206 s. ISBN 80-7013-313-9.
- [3] AUTRATA, Rudolf a VANČUROVÁ, Jana. *Nauka o zraku*. Vyd. 1. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2002. 226 s. ISBN 80-7013-362-7.
- [4] ROZSÍVAL. P. *Oční lékařství*, Praha: Galén, 2006, ISBN 80-7262-404-0
- [5] Zrak.cz. *O vašem zraku* [online]. [cit. 2015-01-08].  
Dostupné z: <http://www.zrak.cz/o-vasem-zraku.html>
- [6] SYNEK, Svatopluk a SKORKOVSKÁ, Šárka. *Fyziologie oka a vidění*. 2., dopl. a přeprac. vyd. Praha: Grada, 2014. 96 s., xi s. obr. příl. ISBN 978-80-247-3992-2.
- [7] Videni.cz. *Rohovka* [online]. [cit. 2015-01-19].  
Dostupné z: <http://www.videni.cz/oko/60-rohovka>
- [8] NOVOTNÝ, Ivan a Michal HRUŠKA. *Biologie člověka*. 3., rozš. a upr. vyd. Praha: Fortuna, 2002, 239 s. ISBN 80-7168-819-3.
- [9] Bermejo, E. and Martínez-Frías, M.-L. (1998), Congenital eye malformations: Clinical-epidemiological analysis of 1,124,654 consecutive births in Spain. *Am. J. Med. Genet.*, 75: 497–504. doi: 10.1002/(SICI)1096-8628(19980217)75:5<497::AID-AJMG8>3.0.CO;2-K
- [10] ODEHNAL, Milan. *Retinopatie nedonošených*. [online]. [cit. 2015-02-24].  
Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/sestra/retinopatie-predcasne-narozenyh-deti-449185>

- [11] HLOŽÁNEK, Martin. Vrozená katarakta [online]. [cit. 2015-03-05]. Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/sestra/komplexni-pece-o-deti-s-sedym-zakalem-449187>
- [12] Genetics home reference: *Peters anomaly* [online]. [cit. 2015-03-09]. Dostupné z: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/peters-anomaly>
- [13] Česká a slovenská oftalmologie: *Aniridie*. Praha: Česká lékařská společnost J.E.Purkyně, 2002, roč. 58, č. 3. ISSN 1211-9059.
- [14] Online journal of ophthalmology: *Aniridia* [online]. [cit. 2015-03-09]. Dostupné z: [http://shop.onjoph.com/catalog/product\\_info.php?manufacturers\\_id=11&products\\_id=662&osCsid=3f9ee31973e766bc69ca3ae084ca3602](http://shop.onjoph.com/catalog/product_info.php?manufacturers_id=11&products_id=662&osCsid=3f9ee31973e766bc69ca3ae084ca3602)
- [15] Medspace: *Congenital Ptosis* [online]. [cit. 2015-03-12] Dostupné z: <http://emedicine.medscape.com/article/1212815-overview>
- [16] Česká oční optika: *Dědičnost v anamnéze*. Praha 4: Společenstvo českých optiků a optometristů, 2011, roč. 2011, č. 3. ISSN 1211-233X.
- [17] MARY A. O'HARA AND LEONARD B. NELSON. *Duane's Ophthalmology: Heredity of Strabismus* [online]. 2006 [cit. 2015-03-23]. Dostupné z: <http://www.eyecalcs.com/DWAN/pages/v9/v9c059.html>
- [18] KEPÁK, Tomáš. *Detskaonkologie.registry.cz: Retinoblastom* [online]. [cit. 2015-03-23]. Dostupné z: <http://detskaonkologie.registry.cz/index.php?pg=klasifikace--retinoblastom>
- [19] SADLER, Thomas. *Langmanova lékařská embryologie*. 1. české vyd. Praha: Grada, 2011, xviii, 414 s. ISBN 978-802-4726-403.
- [20] Online journal of ophthalmology: *Anophthalmus* [online]. [cit. 2015-04-01] Dostupné z: [http://shop.onjoph.com/catalog/product\\_info.php?products\\_id=7502&language=en](http://shop.onjoph.com/catalog/product_info.php?products_id=7502&language=en)

- [21] Pingje: *Cyclopia* [online]. [cit. 2015-04-01] Dostupné z: <http://www.pingje.org/out/cyclopia-penyakit-yang-menakutkan-dan-nger/>
- [22] Imgarcade: *Posterior embryotoxon* [online]. [cit. 2015-04-01] Dostupné z: <http://imgarcade.com/1/posterior-embryotoxon/>
- [23] Hereditary Ocular Disease: *Petersova anomálie* [online]. [cit. 2015-04-01] Dostupné z: <http://disorders.eyes.arizona.edu/disorders/peters-anomaly>
- [24] Pixgood: *Modrá skléra* [online]. [cit. 2015-04-01] Dostupné z: <http://pixgood.com/blue-sclera-baby.html>
- [25] Ohio Lions Eye Research Foundation: *Kolobom duhovky* [online]. [cit. 2015-04-01] Dostupné z: <http://www.ohiolionseyereseearch.com/eye-center/glossary/coloboma/>
- [26] Ocutech: *Albinismus* [online]. [cit. 2015-04-01] Dostupné z: <http://www.ocutech.com/low-vision-guide/albinism.aspx>
- [27] Anomalias congenitas: *Víčkový kolobom* [online]. [cit. 2015-04-01] Dostupné z: [http://pt.atlaseclamc.org/palpebra/18-anomalias\\_das\\_palpebras-Q10.3#!image\[mg\\_2\]/2/](http://pt.atlaseclamc.org/palpebra/18-anomalias_das_palpebras-Q10.3#!image[mg_2]/2/)
- [28] Babymed: *Cyclops - One Eyed Baby* [online]. [cit. 2015-04-04]. Dostupné z: <http://www.babymed.com/complications/cyclops-one-eyed-baby>
- [29] Dětské oční lékařství: *Retinopatie nedonošených* [online]. [cit. 2015-04-04] Dostupné z: <http://telemedicina.med.muni.cz/pdm/detske-ocni-lekarstvi/index.php?pg=retinopatie-nedonosnych>
- [30] Albinismo: *Albinismus a terapie* [online]. [cit. 2015-04-05] Dostupné z: <http://www.albinismo.eu/en/index.asp>
- [31] Abctěhotenství: *Okno, těhotenství a první měsíce života*. [online]. [cit. 2015-04-19]. Dostupné z: <http://www.abctehotenstvi.cz/txt/oko-tehotenstvi-a-prvni-mesice-zivota>

## **Seznam obrázků**

- Obr 1. Řez okem
- Obr 2. Sítnice
- Obr 3. Anophthalmus
- Obr 4. Kyklopie
- Obr 5. Retinopatie nedonošených
- Obr 6. Vrozená katarakta
- Obr 7. Embryotoxon posterius
- Obr 8. Petersova anomálie
- Obr 9. Modrá skléra
- Obr 10. Kolobom duhovky
- Obr 11. Oční albinismus při osvětlení zornice
- Obr 12. Sítnice albína s nedostatkem pigmentu
- Obr 13. Aniridie
- Obr 14. Víčkový kolobom
- Obr 15. Kongenitální ptóza