

MASARYKOVA UNIVERZITA

Lékařská fakulta



**EMBRYONÁLNÍ VÝVOJ OKA. VROZENÉ OČNÍ
ANOMÁLIE**

Bakalářská práce

Vedoucí práce:

MUDr. Petr Kus

Vypracovala:

Barbora Hašková

Optika a optometrie

Brno, duben 2015

Anotace

Bakalářská práce zpracovává poměrně obsáhlé téma. První část práce je zaměřena na embryonální vývoj oka. Popisuje diferenciaci očních struktur a jednotlivé periody vzniku. Následující část je věnována problematice teratologie a teratogenních látek. Informuje o příčinách a principech vzniku kongenitálních vad. V práci je také zahrnuta problematika faktorů ovlivňujících vývoj plodu a jejich možné následky. Dále jsou zmíněny obecné základy genetiky. Závěrečná část pojednává o nejčastějších kongenitálních anomáliích jednotlivých struktur oka. Zde jsou popsány příčiny jejich vzniku, klinické obrazy, prevalence a možnosti léčby.

Klíčová slova

Embryonální vývoj oka, teratologie, teratogeny, genetika, kongenitální anomálie, dystrofie, retinopatie nedonošených, kongenitální glaukom, kongenitální katarakta, retinoblastom

Abstract

The bachelor thesis contains broad topic. The first part of thesis is focused on embryonal development of the eye. It describes the differentiation of ocular structures and each period of creation. The following section is devoted to teratology and teratogenic substances. It informs about causes and principles of congenital defects. Thesis also included issue of factors affecting fetal development and their possible consequences and also discussed general basics of genetics. The final section discusses the most common congenital anomalies of the various structures of the eye. Here is described their causes, clinical pictures, prevalence and treatment options.

Key words

Embryonal development of the eye, teratology, teratogens, genetics, congenital anomalies, dystrophy, retinopathy of prematurity, congenital glaucoma, congenital cataract, retinoblastoma

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem tuto bakalářskou práci na téma: *Embryonální vývoj oka. Vrozené oční anomálie* zpracovala samostatně. Veškeré prameny a zdroje informací, které byly použity k sepsání práce, jsou uvedeny v seznamu použité literatury.

Souhlasím, aby práce byla uložena v knihovně Lékařské fakulty Masarykovy univerzity v Brně a byla zpřístupněna ke studijním účelům.

V Brně dne 16. dubna 2015

.....

Poděkování

Ráda bych tímto poděkovala vedoucímu bakalářské práce MUDr. Petru Kusovi za cenné rady a připomínky, které mi byly poskytnuty při zpracování této práce.

Dále bych chtěla poděkovat i své rodině za projevenou podporu.

OBSAH

ÚVOD.....	11
1. EMBRYONÁLNÍ VÝVOJ JEDNOTLIVÝCH ČÁSTÍ OKA.....	13
1.1 Prvopočáteční vývoj oka.....	13
1.2 Vývoj pevného obalu oka a komorového úhlu.....	14
1.2.1 Rohovka.....	14
1.2.2 Bělima a komorový úhel.....	14
1.3 Vývoj vyživujících struktur oka.....	15
1.3.1 Arteria hyaloidea.....	15
1.3.2 Pupilární membrána.....	16
1.3.3 Duhovka.....	16
1.3.4 Řasnaté tělísko.....	17
1.3.5 Cévnatka.....	18
1.4 Vývoj vnitřní vrstvy oka.....	18
1.4.1 Sítnice.....	18
1.4.2 Zrakový nerv.....	18
1.5 Vývoj intraokulárních tkání.....	19
1.5.1 Nitrooční čočka.....	19
1.5.2 Sklivec.....	20
1.6 Vývoj ochranných a pomocných tkání oka.....	21
1.6.1 Očnice.....	21
1.6.2 Oční víčka.....	21
1.6.3 Zevní okohybné svaly.....	22
1.6.4 Spojivka.....	22
1.6.5 Slzné ústrojí.....	22
2. TERATOLOGIE.....	24
2.1 Příčiny vzniku kongenitálních vad.....	24
2.2 Principy teratogeneze.....	25
2.3 Projevy vývojového poškození plodu.....	26
2.4 Vznik vývojových vad.....	27
3. FAKTORY OVLIVŇUJÍCÍ VÝVOJ OKA.....	28
3.1 Vnější faktory podmiňující oční anomálie.....	28
3.1.1 Radiace.....	28
3.1.2 Hypertermie.....	28

3.1.3 Léky.....	28
3.1.4 Chemikálie.....	30
3.1.5 Infekční agens.....	30
3.1.6 Faktory ovlivněné matkou.....	34
3.2 Vnitřní faktory podmiňující oční anomálie.....	35
3.2.1 Monogenní dědičnost.....	35
3.2.2 Chromozomální dědičnost.....	37
3.2.3 Multifaktoriální dědičnost.....	38
4. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE POSTIHUJÍCÍ BULBUS.....	40
4.1 Kyklopie.....	40
4.2 Anoftalmie.....	40
4.3 Mikroftalmie.....	41
4.4 Kryptoftalmus.....	41
5. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE ROHOVKY.....	42
5.1 Megalocornea.....	42
5.2 Mikrocornea.....	42
5.3 Cornea plana.....	42
5.4 Keratoglobus.....	43
5.5 Zadní embryotoxon.....	44
5.6 Axenfeldova anomálie.....	44
5.7 Riegrova anomálie.....	44
5.8 Sklerokornea.....	45
5.9 Vrozené dystrofie rohovky.....	45
5.9.1 Coganova dystrofie.....	46
5.9.2 Reisoa-Bucklersova dystrofie.....	46
5.9.3 Granulární dystrofie.....	47
5.9.4 Makulární dystrofie.....	48
5.9.5 Mřížková dystrofie.....	48
5.9.6 Fuchsova dystrofie.....	49
5.9.7 Zadní polymorfní dystrofie.....	50
6. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE ŽIVNATKY.....	52
6.1 Kolobomy uveální tkáně.....	52
6.2 Aniridie.....	53
6.3 Albinismus.....	53

6.4 Perzistentní pupilární membrána.....	54
6.5 Změny tvaru zornice.....	54
7. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE SÍTNICE.....	55
7.1 Aplazie a hypoplazie makuly.....	55
7.2 Myelinové pochvy papily a sítnice.....	55
7.3 Coatsova choroba.....	56
7.4 Vrozená noční slepota.....	57
7.5 X-vázaná recesivní retinoschíza.....	57
7.6 Sticklerův syndrom.....	58
7.7 Stargardtova choroba.....	59
7.8 Bestova choroba.....	60
7.9 Familiární exsudativní vitreoretinopatie.....	60
7.10 Retinopatie předčasně narozených dětí.....	61
7.11 Hereditární sítnicové dystrofie.....	64
7.11.1 Retinopathia pigmentosa.....	65
7.11.2 Generalizované choroidální dystrofie.....	66
8. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE PAPILY.....	67
8.1 Hypoplazie zřetivého nervu.....	67
8.2 Kolobomy papily.....	67
8.3 Inverzní papila.....	67
8.4 Bergmeisterova papila a epipapilární membrána.....	68
8.5 Drúzy terče zřetivého nervu.....	68
8.6 Hereditární atrofie optiku.....	69
9. KONGENITÁLNÍ GLAUKOM.....	70
9.1 Příznaky primárního kongenitálního glaukomu.....	70
9.2 Farmakologická léčba.....	71
9.3 Chirurgická léčba.....	72
9.3.1 Goniotomie a trabekulotomie.....	72
9.3.2 Trabekulektomie.....	73
9.3.3 Glaukomové drenážní implantáty.....	73
9.3.4 Cyklodestruktivní metody.....	73
10. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE ČOČKY.....	74
10.1 Katarakty dětského věku.....	75
10.1.1 Diagnostika.....	76

10.1.2 Nitrooční čočky u dětí.....	77
10.1.3 Konzervativní léčba.....	77
10.1.4 Chirurgická léčba.....	77
11. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE SKLIVCE.....	79
11.1 Perzistující primární hyperplastický sklivec.....	79
12. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE OČNICE.....	80
12.1 Orbitální cefalokéla.....	80
12.2 Kolobomatózní cysta očnice.....	80
13. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE VÍČEK.....	81
13.1 Kongenitální kolobomy.....	81
13.2 Epiblefaron.....	81
13.3 Euryblefaron.....	81
13.4 Epikantus.....	82
13.5 Telekantus.....	82
13.6 Ankyblefaron.....	82
13.7 Blefarofimóza.....	82
13.8 Distichiáza a trichiáza.....	83
13.9 Kongenitální ptóza.....	83
13.10 Retrakce horního víčka.....	84
14. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE OČNÍCH SVALŮ.....	85
14.1 Kongenitální esotropie.....	85
14.2 Duanův retrakční syndrom.....	85
14.3 Vrozený nystagmus.....	85
15. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE SLZNÝCH CEST.....	86
15.1 Vrozená neprůchodnost slzovodu.....	86
15.2 Amniotokéla.....	87
15.3 Atrezie slzného bodu a kanálku.....	88
15.4 Vrozená píštěl.....	88
15.5 Poruchy slzné žlázy.....	88
16. RETINOBLASTOM.....	89
ZÁVĚR.....	91
SEZNAM LITERATURY.....	92
SEZNAM INTERNETOVÝCH ZDROJŮ.....	93
SEZNAM ZKRATEK.....	94

ÚVOD

Zrak je nejdůležitějším lidským smyslem s ohledem na to, že prostředí kolem nás vnímáme převážně očima. Mnozí z nás si život v permanentní tmě nedokáží vůbec představit. Málokdo ovšem ví, jak je celý proces vývoje zraku komplikovaný a jak málo stačí k tomu, aby došlo k vážnému poškození očí nebo nenávratné ztrátě zraku. Pokud dítě po narození nejeví žádné známky oční patologie, neznamená to, že se u něj určitá vrozená vada nemůže projevit v pozdějších letech. Opomenout ovšem nemůžeme ani fakt, že vývoj oka není dokončen ihned po narození. Dítě se v podstatě musí naučit správně dívat oběma očima postupně.

V současné době se můžeme s některými očními anomáliemi setkat s větší prevalencí, než tomu bylo v minulosti. To je zapříčiněno například tím, že moderní lékařská péče dokáže udržet při životě i nedonošené děti. Tito jedinci sice mají šanci na život, nicméně je v mnoha případech doprovází trvalé následky. Na základě této příčiny se v dnešní době setkáváme s mnohem větší prevalencí například retinopatie nedonošených, která v tom nejhorším stádiu může vést až k amoci sítnice a tím i k trvalé slepotě daného jedince. Vliv na vyskytující se anomálie má samozřejmě i vnější a vnitřní prostředí. V posledních letech prudce stoupl výskyt nádorových onemocnění, a tak se i v oční patologii můžeme setkat s větší prevalencí retinoblastomu. Na druhou stranu, jsou již v současné době známy teratogenní účinky některých látek a tak se poměrně dobře daří minimalizovat jejich následky. S některými anomáliemi se v podstatě již nesetkáme vůbec nebo pouze v ojedinělých případech.

Tato bakalářská práce má čtenáři přiblížit problematiku embryonálního vývoje oka a kongenitálních očních anomálií. V úvodní kapitole bude čtenář seznámen s podrobným výkladem embryonálního vývoje oka, kde je uveden jeho prvopočáteční vývoj. Následuje popis vývoje jednotlivých vrstev oka a intraokulárních tkání. Závěr této kapitoly se věnuje vývoji ochranných a pomocných orgánů oka. Druhá kapitola je věnována teratologii. V obecném měřítku má čtenáři přiblížit cíle zkoumání této vědní disciplíny. Popsány jsou principy teratogeneze, příčiny vzniku kongenitálních vad a projevy vývojového poškození plodu. Třetí kapitola je věnována vlivům vnějšího i vnitřního prostředí, které určitou mírou ovlivňují vývoj oka. Poté co je čtenář obeznámen s výše zmíněnou problematikou, může se v následujících kapitolách dočíst o jednotlivých anomáliích oka. Výklad je také doplněn o četné obrazové ilustrace, které by čtenáři měly napomoci k pochopení dané problematiky. Jednotlivé anomálie jsou v práci řazeny ve stejném pořadí, jako tomu bylo v úvodní kapitole. Čtenář je tedy nejprve seznámen s anomáliemi celého oka, dále s jednotlivými vrstvami oka a na závěr opět s anomáliemi jeho ochranných a pomocných orgánů.

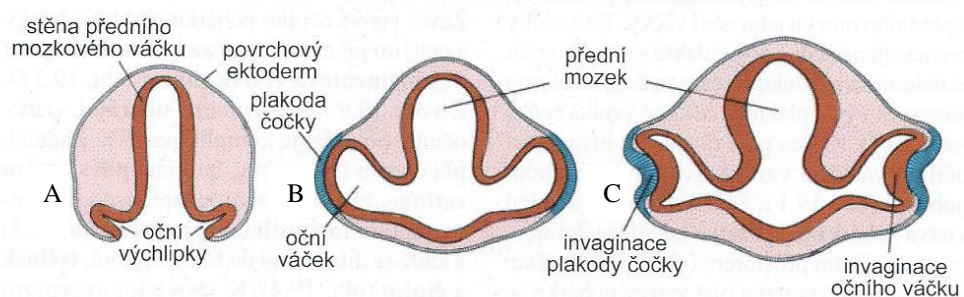
V práci nebylo možné zahrnout všechny doposud známé kongenitální anomálie oka. Vybrány byly jen ty anomálie, se kterými se můžeme v běžné praxi setkat. Informace nezabíhají do podrobných detailů, ale rozhodně se nejedná pouze o stručný výčet fakt. Čtenář bude seznámen s problematikou dané anomálie, jejím klinickým obrazem, prevalencí a následnou terapií. Podrobněji práce popisuje kongenitální glaukom a kataraktu, retinopatii nedonošených a retinoblastom.

Zajisté by bylo přínosem, navázat na tuto práci popisem postnatálního vývoje oka a to především vývojem binokulárního vidění. Rozsah ani téma této bakalářské práce však neumožnilo tuto problematiku zahrnout. Řešení jednotlivých klinických projevů a následků kongenitálních anomálií oka rozhodně nebude, díky neustále se zdokonalující technice a medicínským poznatkům, stejné. Proto by bylo vhodné neustále se orientovat v nových studiích, postupech a principech léčby.

1. EMBRYONÁLNÍ VÝVOJ JEDNOTLIVÝCH ČÁSTÍ OKA

1.1 Prvopočáteční vývoj oka

Vývoj oka je velice dynamický proces. Již u embrya starého pouhých 22 dnů si můžeme povšimnout jeho primitivního základu. Rychlost procesu jeho následného vývoje je dána tím, že oko je v podstatě předsunutou částí mozku. Vyvíjí z předního mozku, kde dochází k vychlípení jeho laterální stěny a následného vytvoření očních jamek. Vývojově můžeme zařadit jako přímou součást mozku vnitřní vrstvu oka (tunica interna) a zrakový nerv. Sítnice má stejný základ jako centrální nervový systém a vyvíjí se přímo z nervového ektodermu. Vývoj oka můžeme rozdělit do čtyř základních etap: 1. oční jamka; 2. oční váček; 3. oční pohárek; 4. embryonální oko. [3, 10, 15]



Obr. 1: Transverzální řez předním mozem embrya [15]

A – patrné výchlípky očního váčku (22. den)

B – kontakt očního váčku s plakodou čočky (4. týden)

C – invaginace váčku a epitelu plakody čočky u 5 mm embrya

Vznik oční jamky byl popsán výše. Posunutím očních jamek, původně umístěných na laterální straně, směrem dorzolaterálně a opětovným vyklenutím se oční jamky přemění v oční váčky. Ty tvoří výstupky mozku, tvarem připomínající bubliny. Oční váčky jsou v přímém spojení s předním mozem pomocí dutiny recessus opticus. Stěna očního váčku je jednoduchá. Následným vývojem optického váčku se začne oplošťovat jeho distální konec a poté se u embryonálního oka vytváří stopka. Současně s oploštěním očního váčku probíhá i jeho vchlípení. Tímto procesem se vytváří oční pohárek, který má již stěnu dvojitou. Zevní vrstva stěny se diferencuje na pigmentový epitel sítnice, který je pro oko nepostradatelný díky umožnění látkové výměny buněk smyslových receptorů. Vnitřní vrstva stěny se diferencuje ve fotoreceptory (tyčinky a čípky), bipolární a gangliové buňky. Tyto struktury tvoří jednotlivé vrstvy sítnice. [3, 10, 15]

Oční pohárek se postupně uzavírá, až nakonec zůstane pouze zářez na jeho okraji. Uzavírání očního pohárku nastává přibližně kolem pátého týdne embryonálního vývoje. Neustálé spojení očního pohárku se základem mozku se děje prostřednictvím stopky,

kteřá se kontinuálně zužuje a prodlužuje. Úplný uzávěr pohárkové šterbiny probíhá v několika fázích. V počátku se přiblíží okraje pohárkové šterbiny, které následně srostou. Následně dojde k uzavření proximálního a poté i distálního konce. Konečné uzavření šterbiny se odehrává na okraji očního pohárku mezi čtvrtým a pátým týdnem. Uzavření pohárkové šterbiny je velmi důležité s ohledem na to, že v rámci něho dochází k propojení vnitřního listu sítnice a stopky. Tímto spojem následně do oka vstupuje arteria hyaloidea spolu se zrakovým nervem. Přibližně v sedmém týdnu embryonálního vývoje můžeme mluvit o vzniku embryonálního oka, ve kterém bude i nadále probíhat diferenciacie očních tkání, jež bude popsána v následujících částech této práce. [3, 10, 15]

Závěrem můžeme konstatovat, že u embrya o délce 18 až 20 mm je vyvinut úplný základ očních orgánů. Současně s tím však nesmíme opomenout, že vývoj oka není zcela ukončen ani po narození dítěte. Novorozenec například není schopen používat obě oči zároveň. Až do druhého měsíce života tak využívá střídavě buďto jedno nebo druhé oko, přičemž jeho jednoduché binokulární vidění se postupně vyvíjí až do jeho jednoho roku. Také zraková ostrost novorozence není hned po narození 6/6. Tohoto vízu dítě dosahuje obvykle kolem šesti let věku. [3, 10, 15]

1.2 Vývoj pevného obalu oka a komorového úhlu

1.2.1 Rohovka

Stavba rohovky vychází jak z ektodermální, tak mezenchymální tkáně. Z ektodermu vzniká vícevrstevný epitel a také stroma rohovky. Vlastní rohovkové stroma se utváří růstem rohovkových vláken směrem k povrchu. Tyto vlákna se zahušťují a pod epitelem vytváří Bowmanovu membránu, která je pozorovatelná v pátém měsíci intrauterinního vývoje. Mezenchymální buňky se také podílejí na vzniku rohovkového stromatu. Z mezenchymálních buněk se následně vytváří fibroblasty. Tyto buňky se podílejí na vzniku elastických a kolagenních vláken rohovky. Descemetova membrána je rozpoznatelná až v šestém měsíci intrauterinního vývoje. Tato membrána je produktem endotelových buněk. Přestože je rohovka tvořena stejným typem vláken jako bělima, je tato přední část oční koule již od prvopočátku průhledná. [10]

1.2.2 Bělima a komorový úhel

Počátek vývoje bělimy začíná v její přední části, kdy se ztlušťováním hlavového mezodermu vytváří fibrilární vlákna, účastníci se na její stavbě. Elastická vlákna jsou v této části oka až ve třetím měsíci. Zpočátku bělima nedosahuje na oční kouli takových rozměrů

jako v postnatálním období, a to z důvodu, že zasahuje až za oblast, kde se vytváří základy řasnatého tělíska. Postupně se však rohovka posouvá směrem dopředu a s ní se rozšiřuje i bělima. Ta není plně diferenciována současně na všech místech. U zadního pólu oka probíhá diferenciaci pomaleji. S ohledem na tento fakt můžeme plně vyvinutou bělimu pozorovat až u embryí starých pět měsíců. [10]

Ze stejného materiálu jako bělima vzniká i Tenonská membrána. Vývoj této membrány je stejný jako u bělimy – nejprve se diferencuje v přední části oční koule. Membrána je již od počátku tvořena spojkami mezi tkáněmi bulbu a orbity. [10]

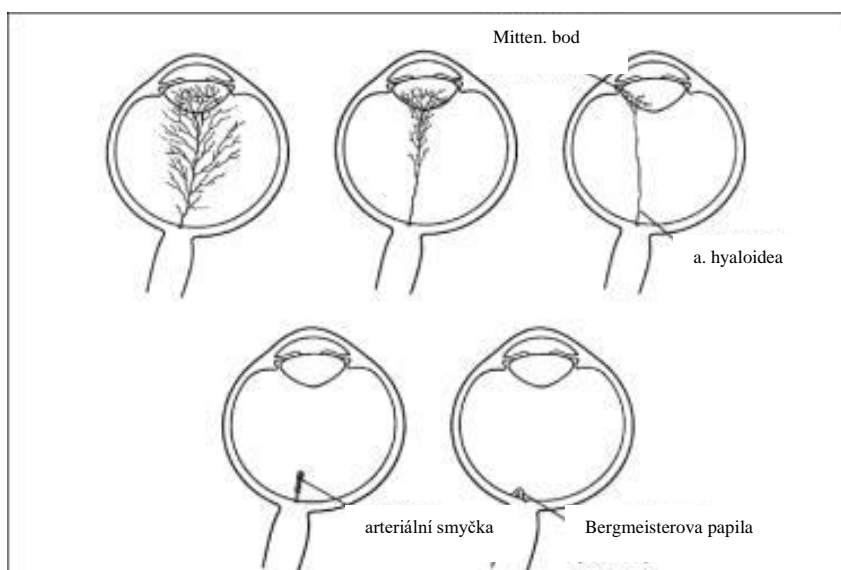
Vložením mezodermální tkáně mezi okraj očního pohárku a základ rohovky s bělimou, dochází k vytvoření tkáně komorového úhlu. V místě vložení mezodermální tkáně se následně odštěpují dvě buněčné skupiny. První skupinu tvoří sklerální část komorového úhlu. Druhá skupina se nachází hlouběji v oční kouli, přičemž dává mezodermální základ uveální tkáním úhlu, duhovce a pupilární membráně. Teprve v osmém měsíci se vytváří přední komora. [10]

1.3 Vývoj vyživujících struktur oka

1.3.1 Arteria hyaloidea

Arteria hyaloidea je zcela nepostradatelná v období intrauterinního života. Její úlohou je výživa nitrooční čočky, sklivce a v neposlední řadě také sítnice. Arterie je tvořena cévním mezodermem, který vstupuje do oční koule přes spodní část stopky. Tato arterie je větví a. ophthalmica. Do oka prostupuje v místě papily a pokračuje směrem k zadnímu pólu čočky, čímž vytvoří rozsáhlou cévní pletěň, vyplňující celou sklivcovou dutinu. Cévy hyaloidního systému dosahují až k ekvátoru čočky a duhovkovým cévám. V devátém týdnu těhotenství nastává vrcholný rozvoj této arterie. [3, 10, 18]

Postupným vývojem dochází k regresi této arterie, a to až do okamžiku kdy z oční koule zcela vymizí (viz Obr. 2). Regrese začíná již ve třetím měsíci fetálního vývoje. Pozůstatkem hyaloidních cév je arteria a vena centralis retinae. U některých jedinců může a. hyaloidea přetrvávat i v postnatálním období života. Zbytek arterie zůstává na zadním pólu čočky v podobě tzv. Mittendorfova bodu, který můžeme pozorovat šterbinovou lampou. Tento bod člověka nijak neomezuje ve vidění. Dalším pozůstatkem hyaloidního systému může být Bergmeisterova papila. Jedná se o gliální fibrózu ve formě stonku vycházející z papily. [3, 10, 18]



Obr. 2: Postupná regrese arterie a její pozůstatky [16]

1.3.2 Pupilární membrána

Formování pupilární membrány se odehrává v období vzniku endotelu rohovky. Její následný vývoj pak souvisí s mezodermem pupilárního okraje. Posléze se začíná pupilární membrána posunovat po tkáni duhovky směrem dozadu a upíná se na periferním okraji pupilárního svěrače. [10]

Jedná se o jemnou, cévami propletenou blanku, jež se rozprostírá na přední ploše čočky a současně překrývá budoucí zornici. Spolu s hyaloidním systémem se membrána podílí na výživě oka v intrauterinním stádiu života. Výživa pupilární membrány není stejná jako u arterie zmíněné výše. Její cévní pleteně jsou vyživovány zadními dlouhými ciliárními arteriemi. [10]

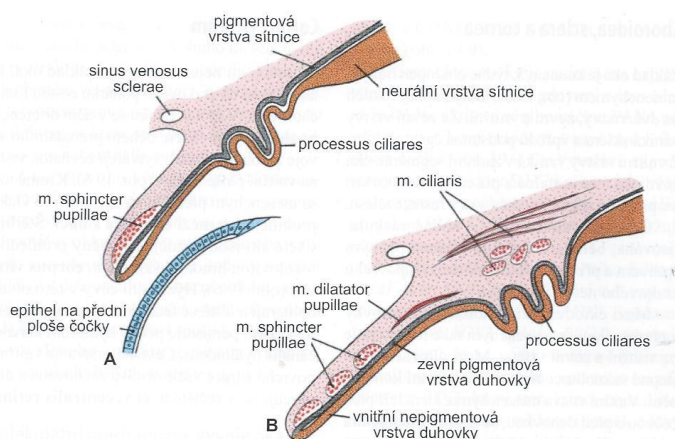
Tak jako hyaloidní systém, také pupilární membrána před narozením dítěte zaniká. Regrese začíná v osmém měsíci, přičemž do narození tato membrána zpravidla zcela vymizí. Přirozená regrese nemusí být vždy úplná. Z tohoto důvodu můžeme u některých jedinců pozorovat zbytky pupilární membrány v podobě tzv. perzistentní pupilární membrány. [10]

1.3.3 Duhovka

Duhovka se vyvíjí ve druhé polovině čtvrtého měsíce těhotenství. Počátek vývoje je z mezodermální tkáně na periferii očního pohárku. Vývoj předního listu duhovky se uskutečňuje až po regresi pupilární membrány. Přední list duhovky má základ v mezodermu, kdežto zadní list duhovky z ektodermu. V pátém měsíci těhotenství duhovka ještě nedosahuje svého postnatálního plošného rozsahu. Úzký pás duhovky je skryt

za limbem. Oko tedy působí dojem aniridie. Teprve až po narození se plně dokončí vývoj předního listu současně s pigmentací duhovkových buněk. [10]

Svaly duhovky - musculus sphincter pupillae a musculus dilatator pupillae, jsou ektodermálního původu. Ve vývoji těchto duhovkových svalů je však rozdíl (viz Obr. 3). Svěrač zornice má původ v pigmentovém epitelu. Vzniká tvarováním svalových fibril. U tohoto svalu se tvoří pravá svalová buňka z původně celé epitelové buňky. Již v šestém měsíci je tento sval propleten cévami, pojivovou tkání a pigmentovými výběžky z pigmentového epitelu. U dilatátoru zornice se tvoří pravá svalová buňka pouze z části epitelové buňky. Tato část epitelové buňky musí být bazální a natočena k duhovkovému stromatu. Dilatátor se vyvíjí později než sfinkter. Časově vývoj odpovídá přelomu šestého až sedmého měsíce těhotenství. [10]



Obr. 3: Vývoj svalů duhovky a řasnatého tělíska [15]

A – šestý měsíc fetálního vývoje

B – přelom šestého až sedmého měsíce fetálního vývoje

1.3.4 Řasnaté tělísko

Řasnaté tělísko se vyvinulo z ektodermální tkáně. Ciliární výběžky se vytváří prohlubeninami v pigmentovém epitelu, které jsou následně zřasený. Do těchto prohlubenin mohou lehce vnikat cévy a tkáň mezenchymu. Pars plana řasnatého tělíska se formuje posunem všech vrstev sítnice k ora serrata v období pátého měsíce fetálního vývoje. V ciliárních výběžcích je uložena tkáň mezenchymu, ze které se vytváří ciliární svalovina. Brückeův meridionální sval se vytváří koncem čtvrtého měsíce. Müllerův koncentrický sval se diferencuje později, až v období šestého měsíce. Tyto svaly jsou v postnatálním období života zcela nepostradatelné pro schopnost akomodace (Müllerův sval) a desakomodace (Brückeův sval). [10]

1.3.5 Cévnatka

Mezenchym, který zpočátku obklopuje oční váček a z něhož vyrůstají cévy pro výživu oka, je výchozí tkáň pro tvorbu stromatu cévnatky. Zpočátku vývoje je cévní síť omezena pouze na choriokapilaris. Všechny tři vrstvy (suprachoroidea, stroma, choriokapilaris) má cévnatka již v pátém měsíci. Pigmentové buňky jsou v cévnatce hojně zastoupeny až v sedmém měsíci těhotenství. Původ těchto pigmentových buněk je v gangliových buňkách ektodermu. [10]

1.4 Vývoj vnitřní vrstvy oka

1.4.1 Sítnice

V prvopočátcích vývoje oka sehraává sítnice velmi důležitou úlohu. Jak již bylo zmíněno v úvodu této kapitoly, základ sítnice je v nervovém ektodermu, přičemž její jednotlivé vrstvy se vyvíjí s určitým časovým odstupem. Oblast makuly si udržuje v sítnicovém vývoji neustálý náskok. Vývojový proces fovey je velice zdoluhavý. Započíná ztenčením vrstvy gangliových buněk v 6. měsíci fetálního vývoje. Dokonalá diferenciacce není ještě patrná ani v osmém měsíci. Fovea ukončuje svůj vývoj až několik měsíců po narození. Teprve poté získává funkční nadřazenost nad ostatními částmi sítnice. [10]

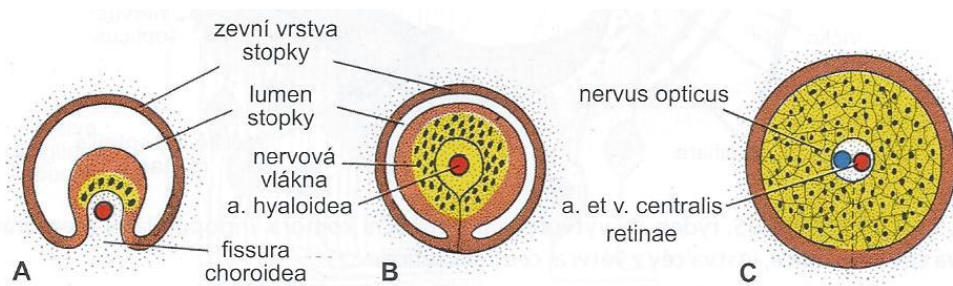
Pigmentový epitel sítnice se vytváří ze zevní vrstvy očního pohárku, který obsahuje drobné buňky s pigmentovými zrny. Daleko komplikovanější je vývoj neurální části sítnice, jež se vyvíjí z vnitřní vrstvy očního pohárku. Budoucí pars optica retinae obsahuje zadních pět čtvrtin této vnitřní vrstvy. Diferenciací buněk v tomto prostoru vznikají fotoreceptory. Plášťová vrstva nasedající na fotoreceptory vytváří neurony a gliové buňky. Tato vrstva zahrnuje zevní jadernou vrstvu (tvořena jádry fotoreceptorů), vnitřní jadernou vrstvu bipolárních buněk a vrstvu gangliových buněk. Nejprve se pars optica retinae rozprostírá až k limbu a až později se posouvá do oblasti ekvátoru. Pars caeca retinae je vytvořena přední pětinou vnitřní vrstvy očního pohárku, přičemž obsahuje pouze vrstvu pozměněných gliových buněk tvořících pigmentovou vrstvu sítnice. Ta v přední části oka volně přechází v řasnaté tělíčko a duhovku (viz Obr. 3). [10, 15]

1.4.2 Zrakový nerv

Základ zrakového nervu nalézáme ve stopce očního pohárku. Ve stopce je na spodní straně patrná rýha (fisura choroidea), která obsahuje arterii a věnu centralis retinae. Mezi buňkami vnitřní stěny stopky probíhají nervová vlákna, směřující do mozku. Rýha ve stopce

se uzavírá během sedmého týdne embryonálního vývoje a tím vzniká úzký tunel. Neustálým navyšováním počtu nervových vláken dochází ke zvětšování obvodu vnitřní stěny, až dojde ke srůstu okrajů. Gliální buňky jsou zprvu ve zrakovém nervu neuspořádané. Teprve od třetího měsíce jsou seřazeny paralelně v ose očního nervu (viz Obr. 4). [10, 15]

Stejně jako mozek je také zrakový nerv obalen mozkovými pleny. Pia mater a arachnoidea jsou vytvořeny diferenciací zevní vrstvy buněk. Dura mater se utváří z mezenchymu. Pochvy nervových vláken se vyvíjí teprve před porodem. Ani po porodu ovšem není vývoj nervových pochev zcela dokončen. [10, 15]



Obr. 4: Vývoj zrakového nervu [15]

A – šestý týden intrauterinního vývoje

B – sedmý týden intrauterinního vývoje

C – devátý týden intrauterinního vývoje

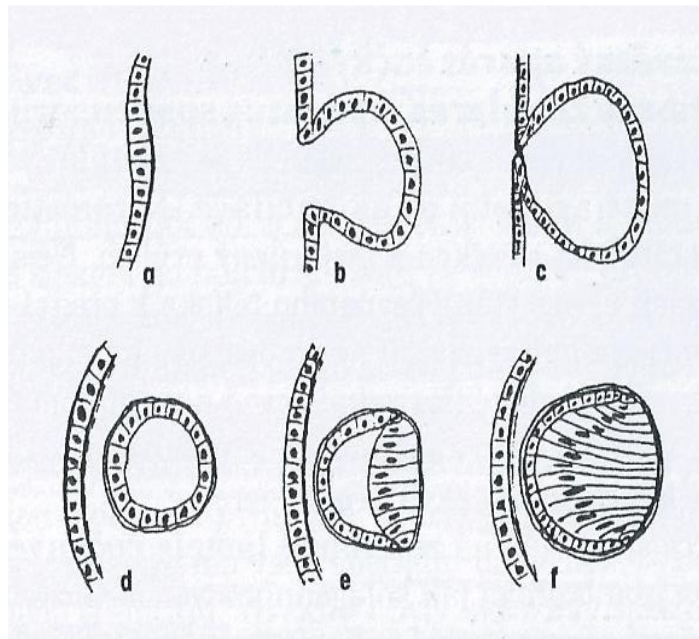
1.5 Vývoj intraokulárních tkání

1.5.1 Nitrooční čočka

Čočka se vyvíjí již v raných stádiích vývoje oka. Její vývoj můžeme rozdělit do dvou fází: 1. čočková ploténka, 2. čočkový váček. V době, kdy dochází ve vývoji oka k přeměně z očního váčku na oční pohárek, nastává ztlustění zevního ektodermu. Tento ektoderm se poté jako čočková ploténka vsune do očního pohárku, čímž se vytvoří dutý váček. Přiblížením epitelových okrajů se formuje čočkový váček, jehož vznik spadá do období prvního měsíce fetálního vývoje. Poté dojde k odloučení čočkového váčku od ektodermu. Buňky u zadního pólu čočky začnou narůstat a tvarově připomínat cylindrické buňky. Jejich protažením čočka získává primární čočková vlákna. Postupným nárůstem buněk se vyplní čočkový váček a čočka nabývá kulovitěho tvaru. [10]

V buňkách tvořící vlákna dochází k mitotickému dělení. Poté co vlákna dosáhnou určité délky, omezí se mitotické dělení pouze na oblast ekvátoru, kde se epitelové buňky seřazují do linií, ze kterých vybíhají radiálně uspořádaná čočková vlákna. Na předním i zadním pólu čočky se následně vytváří čočkové švy, které mají na předním pólu tvar písmene Y

a na zadním pólu tvar obráceného písmene Y. Tyto švy vznikají stykem jednotlivých vláken, vyrůstajících z oblasti ekvátoru a jsou patrné již ve třetím měsíci. Nejstarší švy v čočce vytváří embryonální jádro čočky, které je obklopeno jádrem fetálním a věkem podmíněným jádrem, které je patrné od 10 let věku. Růst čočky periodicky pokračuje i v postnatálním věku. [10]



Obr. 5: Vývoj nitrooční čočky [10]

a – čočková ploténka

b – formování čočkového váčku uvnitř očního pohárku

c – čočkový váček

d – odloučení čočkového váčku od ektodermu

e – nárůst buněk od zadního pólu čočky

f – protažení buněk a vyplnění prostoru původně duté čočky

1.5.2 Sklivec

Sklivec se začíná vyvíjet již ve druhém měsíci embryonálního vývoje. Tento postupný vývoj můžeme rozdělit do tří základních fází: 1. primární sklivec; 2. sekundární sklivec; 3. terciální sklivec. [10]

Primární sklivec je nejprve vytvářen z primitivní sítnice, ze které vychází do sklivcového prostoru zcela primitivní fibrily. Určitou dobu se na vývoji podílí i vlákénka odstupující z čočky. Po vytvoření kapsuly čočky ztrácí čočková vlákénka kontakt se samotnou čočkou. Do sklivcového prostoru poté začnou pronikat mezodermální elementy, které jsou důležité pro tvorbu cévního systému oka. Činností speciálních ektodermálních buněk se vytváří sklivcová tekutina. [10]

Sekundární sklivec se vytváří v šestém embryonálním týdnu. Od sítnice se formuje nová jemná hmota, utlačující primární sklivec do středu. Vzniklým tlakem se uprostřed sklivce vytváří úzký kanál – tzv. Cloquetův kanál. Tímto kanálem, procházejícím napříč celým sklivcovým prostorem od papily až po zadní pól čočky, následně odtéká do perilymfatického cévního systému nitrooční tekutina. [10]

Terciální sklivec vzniká ze slepé ciliární části sítnice. Můžeme říci, že jde v podstatě o pokračování primárního sklivce, jehož vývoj nastává z ektodermu. [10]

1.6 Vývoj ochranných a pomocných tkání oka

1.6.1 Očnice

Na stavbě očnice se podílí sedm lebečních kostí, které jsou na počátku jejich vývoje . pouze chrupavčité. Následná osifikace počíná v průběhu druhého měsíce embryonálního vývoje. Nejprve se vytváří strop očnice, který vychází z ocnicové ploténky jako část čelní kosti. Některé kosti očnice vznikají přímo z mezenchymu. Mělká očnice se neustále prohlubuje, z čehož vyplývá, že ani po narození dítěte není dosaženo její konečné hloubky. Její postupné prohlubování pokračuje postnatálně s růstem hlavy a je ve výsledku rozdílné v závislosti na konkrétní lidské rase. [10]

1.6.2 Oční víčka

Víčka se započínají vyvíjet začátkem druhého měsíce embryonálního vývoje, kdy dochází k zesílení očního základu v oblasti ekvátoru budoucího embryonálního oka. Vývoj kožní řasy se zastaví v temporálním a nazálním koutku. Tvorba horního víčka je oproti spodnímu víčku rychlejší. U embrya dochází ke srůstu víček, přičemž se toto epitelové spojení začne ztenčovat na konci pátého měsíce. Definitivní oddělení víček nastává na přelomu sedmého a osmého měsíce. [10]

Tarzus víček se vytváří z mezenchymu uprostřed třetího měsíce. V tomto období je u plodu již patrný svěrač víček. Víčkové řasy a žlázy se vytváří z epitelu víčkového okraje. Slzná jahůdka vzniká přemístěním mediální části dolního víčka do vnitřního koutku. Ve fetálním věku je ve vnitřním koutku patrný epikantus. Jedná se o konkávní kožní řasu, spojující horní a spodní víčko. V postnatálním věku tato řasa již není obvykle patrná. Pokud ovšem řasa přetrvává, může imitovat šilhání – tzv. pseudostrabismus. [10]

1.6.3 Zevní okohybné svaly

Již u 7 mm embrya se vytváří společný základ očních svalů. Při vývoji musíme rozlišit tři genetické základy. Prechordální mezoderm je výchozí tkání pro vznik okohybných svalů, inervovaných okulomotoriem (m. rectus superior, m. rectus inferior, m. obliquus inferior, m. rectus medialis). Paralelně s touto skupinou svalů se vytváří i m. obliquus superior a m. rectus lateralis. Konečné svalové uspořádání je dosaženo u 4 cm fetu, tedy přibližně ve stáří devíti týdnů. [3, 10]

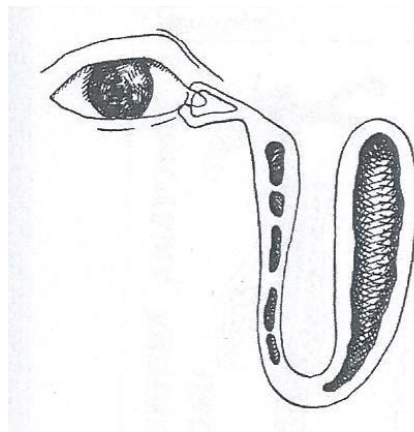
V předním čtverhrbolí mozku se vyvíjí jádra n. okulomotoriu. Z mozkového čtverhrbolí vycházejí vlákna k jednotlivým svalům. Z tohoto místa také vycházejí nervová vlákna k ciliárnímu gangliu a od něj poté postgangliová vlákna k hladkým nitroočním svalům. Buňky ciliárního ganglia a nervová vlákna se diferencují na sympatická, parasympatická a senzitivní vlákna. [10]

1.6.4 Spojivka

Diferenciace spojivky z adenooidního pojiva probíhá až ve třetím měsíci postnatálního života. Proto vývoj této oční tkáně není zařazen do této kapitoly. [10]

1.6.5 Slzné ústrojí

Základ slzných cest se začíná vytvářet v šestém týdnu embryonálního vývoje z epiteliálního ektodermálního pruhu. Tento epiteliální pruh se zanořuje do mezenchymu do oblasti mezi maxilární a laterální nosní výběžek. Postupným prodlužováním se epiteliální pruh proximálně rozděluje na dva menší pruhy. Ty se stávají základem slzných kanálek. Nejtlustší místo pruhu tvoří základ slzného vaku. V šestnáctém týdnu dochází ke kanalizaci epiteliálního pruhu, který se stává základem slzných cest. [7]



Obr. 6: Vývoj odtokových slzných cest; epiteliální pruh – základ pro slzné kanálky a slzný vak [7]

Kanalizace slzných cest nadále pokračuje po celou dobu intrauterinního života a také i po porodu. V šestém až sedmém měsíci je ukončena kanalizace slzných bodů. Pokud dojde k poruše vývoje v období mezi čtvrtým a šestým měsícem, může se vyskytnout absence slzného bodu a papily. Oblast ústí slzovodu do dutiny nosní je pro vývoj distální části slzných cest kritickou částí. Jak uvádí Komínek: „Otevření slzovodu do dolního nosního průchodu záleží na dvou faktorech – na postavení dolní skořepky vůči laterální stěně nosní a dále na perforaci membrány mezi slzovodem a dolním průchodem. Pouze u 30-40 % novorozenců má slzné cesty při narození plně vyvinuté, slzovod tedy není otevřen do dutiny nosní při narození u 60–70 % novorozenců.“ Všichni tito novorozenci ovšem nemusí mít klinické příznaky neprůchodnosti slzných cest. Není totiž ještě zcela vyvinuta produkce slz, a proto ontogenetický vývoj pokračuje i po narození. Obvykle mezi prvním měsícem života dochází ke spontánní perforaci membrány. [7]

Slzná žláza má počátek vývoje také v šestém týdnu těhotenství. Vyvíjí se z epitelu spojivkového vaku v horním temporálním kvadrantu. Žláza se vyvíjí jako dva laloky, které jsou od sebe oddělené aponeurózou m. levator palpebrae superior. Při narození není vývoj žlázy zcela dokončen, takže pokračuje i po narození. Zpravidla až mezi druhým a čtvrtým měsícem postnatálního vývoje se objevuje reflexní slzení. Při narození jsou již plně funkční akcesorní žlázy, které se počínají formovat ve druhém až třetím fetálním měsíci. [7]

2. TERATOLOGIE

Teratologie je vědní disciplína, zkoumající příčiny, mechanismy a vzorce abnormálního vývoje daných jedinců. Vznik teratologie jako samostatného vědního oboru se datuje do roku 1832, kdy začalo vycházet třídílné pojednání o teratologii Francouze Geoffroye Saint-Hillaire. Vrozené vady tímto pojednáním přestaly být považovány za náhodnou hříčku, která nepodléhá žádnému zákonu přírody. Až do čtyřicátých let 20. století se totiž lidé chybně domnívali, že lidské zárodky jsou plně chráněny před působením exogenních faktorů jak plodovými obaly (amnionem a chorionem), tak i břišní a děložní stěnou matky. [11, 13]

2.1 Příčiny vzniku kongenitálních vad

Vliv vnějšího prostředí (epigenetika) a genetika jsou hlavní známé příčiny vzniku kongenitálních vad. Tyto dva faktory zapříčiňují přibližně 30 % veškerých kongenitálních vad (20 % připadá na genetické faktory a 10 % na faktory vnějšího prostředí). U zbylých 70 % kongenitálních vad není jednoznačně jasná příčina poškození plodu. Můžeme tedy tvrdit, že příčinou je jakýsi faktorový komplex, tvořený kombinacemi vlivů genetických a epigenetických. [13]

Ve 20. až 60. dni prenatalního vývoje je zaznamenáván největší výskyt kongenitálních vad. Prokázat, zda určitý lék či jiný zevní faktor skutečně vyvolává určitou vrozenou vadu, je velmi obtížné. Lékař totiž obvykle vyhledává příčiny kongenitální vady retrospektivně, kdy matka nemusí udat všechny potřebné detaily. Peterka a Novotná ve své publikaci zveřejňují: „Dnes se uvádí, že zhruba 1 % vrozených vad je vyvoláno léky, chemikáliemi a zářením; 2 % mechanickou infekcí (poškození plodových obalů, deformace); 3 % infekcemi; 4 % chorobným stavem matky; 15-20 % genetickými příčinami (z toho jde cca 5 % na vrub chromozomálních odchylek, ostatní jsou způsobeny genovými mutacemi) a v 65-70 % jsou příčiny neznámé.“ [13]

Při podání léků těhotným ženám musíme brát v potaz nejen výhradně efekt daného léčiva, ale také celkový vliv léčiva na organismus matky. Léčivo zpravidla pozměňuje vnitřní podmínky organismu. Může vést ke zvýšené teplotě, přítomnosti bakteriálního toxinu, nechutenství a tím i nedostatečnou výživou nejen matky, ale i plodu. Budoucí matky s chronickým onemocněním (epilepsie, diabetes, onemocnění štítné žlázy, apod.) musí užívat léčiva během celé periody těhotenství, čímž se rapidně zvyšuje nebezpečí vzniku kongenitální vady. Například děti diabetických matek trpí kongenitálními poruchami třikrát častěji než děti zdravých matek. [13]

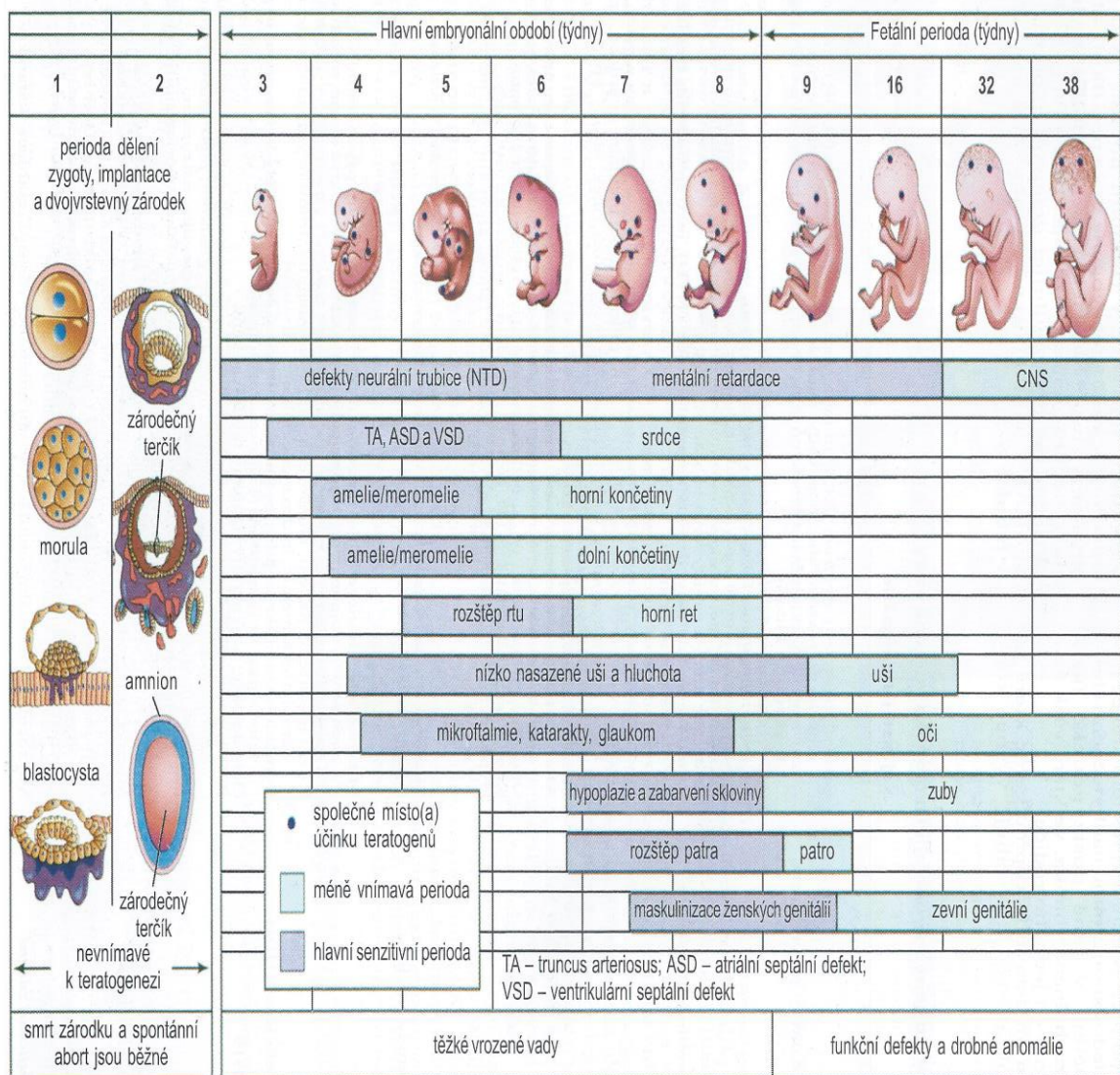
2.2 Principy teratogeneze

Stejný faktor nepůsobí na všechny živočišné druhy stejně. Rozdíly v působení daného faktoru jsou i mezi jednotlivci stejného druhu. Zda se látka dostane k cílové struktuře ve své původní formě nebo ve formě specifických metabolitů určuje genotyp. Genotyp také určuje, za jak dlouho bude škodlivá látka z těla daného jedince odstraněna. Vystavení zárodku vlivu určité látky je primárně závislé na genotypu matky, přičemž nesmíme opomenout ani důležitou roli placenty. Zda určitý teratogen prostoupí placentou matky, závisí na vlastnostech samotného teratogenu (rozpuštnost v tucích, molekulová hmotnost) a také placenty (mateřský a fetální krevní oběh, metabolismus). [13]

Pokud teratogen začne působit ještě před implantací oplodněného vajíčka v děložní sliznici, organismus reaguje na teratogen jako celek – buď dojde k odumření, nebo zárodek přežívá bez viditelného poškození. Až v pozdějším období organogeneze dochází k vyvolání lokalizovaných defektů. Zárodek je v této periodě nadměrně citlivý na působení teratogenů. Díky tomu toto období nazýváme kritickou periodou. V různých stádiích organogeneze lze vyvolat postižení různých orgánů, což je dáno tím, že morfogeneze a diferenciaci jednotlivých tkání není synchronní. [13]

Kritickou periodou označujeme fázi vývoje, kdy je určitý orgán zvláště citlivý na jakákoliv poškození. Je to dáno tím, že vývoj musí dosáhnout určitého prahu. Jde o tzv. terminační bod. Časová prodleva pro dosažení terminačního bodu je u jednotlivých orgánů rozdílná (viz. Obr. 7). Po dosažení tohoto bodu je ukončena kritická perioda a vývojový defekt nelze vyvolat. Znamená to tedy, že ve fetálním období, které zahrnuje ukončení formování základních struktur, lze poškodit pouze diferenciaci orgánových složek a tkání. [13]

Vývojová fáze, v níž se diferencující buňky stávají citlivými po podání toxické látky, je označována jako senzitivní perioda. Tato perioda existuje zcela nezávisle na kritické periodě. Rozsah senzitivní periody je dán velikostí dávky daného faktoru a také jeho povahou. Na základě senzitivních period můžeme vysvětlit, proč určité látky vyvolávají pouze rozštěpy patra, jiné malformace končetin a jiné zase malformace velkých cév, i přesto že tyto látky působí v kritických periodách uvedených struktur. Pouze pokud dojde k překryvu senzitivní periody určitého orgánu a kritické periody téhož orgánu, může teratogen vyvolat vývojový defekt. [13]



Obr. 7: Vliv teratogenů na prenatální vývoj člověka [11]

2.3 Projevy vývojového poškození plodu

Následkem genetiky nebo exogenních vlivů se může vývojové poškození zárodku manifestovat jako smrt zárodku, vrozená vada (malformace) nebo růstová retardace. Vrozené vady můžeme dále rozdělit na velké vrozené vady (tzv. major malformation) a malé vrozené vady (tzv. minor malformation). Výskyt velkých vrozených vad je u novorozenců okolo 2 až 3 %. Do pěti let věku se projeví skryté malformace, takže procento zastoupení stoupá na 4 až 6 %. Projevy velkých orgánových vad jsou na úrovni organismu, orgánové soustavy nebo orgánu. Můžeme je zpozorovat pouhým okem. Naopak malé vrozené vady jsou patrné pouze na úrovni tkáňové, buněčné nebo subcelulární. Na první pohled patrné nejsou

a obvykle je můžeme detekovat pouze narušením funkce postiženého orgánu (např. slepota, hluchota, porucha behaviorálního chování). Malé vrozené vady jsou přibližně u 15 % novorozenců a často je jejich výskyt spojován s výskytem velkých vrozených vad. Vrozené vady ve 21 % případů způsobí spontánní potrat plodu. Jsou nejznámější příčinou invalidity a pátým nejčastějším důvodem vedoucím ke smrti před 65. rokem života jedince. [13, 15]

2.4 Vznik vývojových vad

Základní morfogenetické prostředky využívají živé organismy k vytváření své podoby. Mezi tyto procesy patří: buněčná proliferace (rozmnožování buněk), distribuce (migrace buněk), integrace (spojování buněk ve vyšší funkční celky) a redukce (buněčná smrt). Základní informace o tvaru a funkcích jednotlivých tkání a orgánů je zakódována v genetické informaci daného jedince. Peterka a Novotná uvádí: „ Principy řízení a kontroly genových funkcí jsou v průběhu vývoje složitě hierarchické a uplatňují se jak na úrovni vnitrobuněčné (replikace deoxyribonukleové kyseliny (DNA), transkripce, translace, post translační modifikace), tak mezibuněčné (embryonální indukce). Je logické, že jakýkoliv negativní zásah do normálního průběhu některého z těchto dějů, ať už na podkladě genetickém či epigenetickém, zákonitě vyvolává sekvenci následných změn vedoucí k selhání embryonálního vývoje, které se může projevit smrtí zárodku, růstovou retardací či vznikem vývojové vady.“ [13]

3. FAKTORY OVLIVŇUJÍCÍ VÝVOJ OKA

3.1 Vnější faktory podmiňující oční anomálie

Dospělí jedinci nejsou zdaleka tak citliví na exogenní faktory jako embrya. Tento fakt je podmíněn tím, že embryonální tkáň vykazuje vysokou proliferační aktivitu, přičemž není schopna detoxifikovat určité látky. Tím může dojít k tomu, že expoziční dávky mohou být u embrya vyšší než v organismu matky. Někteří teratologové uvádějí, že v podstatě každá látka, podaná v nevhodný čas a v nevhodné dávce, může poškodit vývoj zárodku. [13]

3.1.1 Radiace

Ionizující záření se vyskytuje v přirozené formě (kosmické či sluneční záření; přírodní radioizotopy) nebo jako umělé záření (rentgen a zařízení používající rentgenky – počítačová tomografie (CT), mamograf, jaderný reaktor, cyklotron, synchrotron). Poškození plodu závisí na dávce záření, délce expozice záření a na vývojovém stádiu plodu v době expozice. Rentgenové záření je jedno z nejstarších exogenních teratogenů. Velké dávky obvykle způsobují těžké malformace plodu nebo plod zcela zaniká. U postižených embryí se vyskytuje růstová a mentální retardace, mikrocefalie, spina bifida cystica, rozštěpy patra, apod. Z očních anomálií se projevují změny pigmentace sítnice a katarakty. [11, 13]

3.1.2 Hypertermie

Zvýšená teplota matky je pro plod také teratogenní. K poškození embryonálního vývoje může dojít při zvýšení mateřské teploty o pouhých 2 - 2,5°C. Nejen horečka vyvolaná určitou nemocí může být příčinou hypertermie. Podobné účinky mohou mít dlouhodobé horké koupele či dlouhodobý pobyt v sauně. Následkem tohoto vlivu může být oko postiženo mikroftalmií. [13, 15]

3.1.3 Léky

„ Studie National Institutes of Health ukázala, že těhotné ženy užívají 900 různých léčiv, průměrně připadají 4 léky na jednu ženu. Pouze 20 % žen neužívá během těhotenství žádné léky.“ uvádí Sadler ve své knize Langmanova lékařská embryologie. [15]

Vitamín A (kyselina retinová) byl jako teratogen prokázán teprve nedávno. I velmi malé dávky izotretinoinu (13-cis-retinová kyselina) má u člověka poměrně negativní účinky. Izotretinoin je syntetickým derivátem vitamínu A, který se využívá při léčbě akné a jiných

dalších kožních onemocnění. Riziko vzniku malformace při jeho užívání je 25 %. Kritická perioda expozice je udávána mezi třetím a pátým týdnem těhotenství. Mezi typické vrozené defekty patří abnormality očí, lebky a uší, obličejové dysmorfie a mentální retardace. Postnatálně se u dětí mohou objevit neuropsychické poruchy a to během prvních pěti let života. [11, 13]

Vitamín A je v těhotenství cennou a nepostradatelnou látkou. Abychom v organismu budoucí matky předešli vysokým dávkám vitamínu A, je dobré tento vitamín konzumovat v přirozené stravě ve formě β -karotenu. Ani nejvyšší testované dávky β -karotenu neprokázaly jeho embryotoxicitu. Těhotné ženy si musejí dávat pozor na konzumaci jater, která jsou přirozenou zásobou vitamínu A. Z tohoto důvodu by měla být v době těhotenství preventivně vyškrtnuta z jídelníčku budoucí matky. [11, 13]

Thalidomid je lék, hojně využívaný těhotnými ženami, jehož účinek měl budoucím matkám ulevit od ranních nevolností. Lék byl hojně předepisován v letech 1956-1962. Kritická perioda nákazy plodu spadá do období mezi 24. a 36. dnem po oplození. Thalidomidový syndrom se projevuje převážně deformitami horních i dolních končetin. Thalidomid ovšem způsobuje ještě další spektrum vad postihující oči, uši, obličej, centrální nervovou soustavu (CNS), dýchací trubici a srdce. Navíc přibližně 40 % novorozenců, prenatálně exponovaných thalidomidem, zemřelo okamžitě po porodu. [11, 13]

Aminopterin je antagonistou kyseliny listové, který patří do skupiny cytostatik. Jedná se o silný teratogen vyvolávající těžké kongenitální deformace. V 50. letech minulého století byla tato látka podávána ženám s tuberkulózou k terapeutickým abortům. V určitých případech k potratům nedošlo a narodily se malformované děti. Novorozenci trpěli hyperteloriem, anomáliemi lebky, hydrocefalem nebo malým vzrůstem. Tento aminopterinový syndrom a jeho symptomy se v současné době velmi podobají fetálnímu alkoholovému syndromu a jsou proto obtížně diagnostikovatelné. [11, 13]

Antibiotika ve své produktové škále vytváří dostatečně široké pásmo pro jejich bezpečné užívání. Z tohoto důvodu se tedy mohou vybraná antibiotika podávat i v období těhotenství, ale pouze na dobu nezbytně nutnou. Výjimku tvoří tetracyklinová antibiotika, která mají na plod teratogenní účinky a jejichž působením dochází k poruše tvorby sítnice. Dále tato látka ovlivňuje mineralizaci kostí a zubů. [11, 13]

Antikoagulancia mají schopnost prostupovat placentou matky, čímž se následně dostávají do přímého styku s plodem. Pouze heparin tuto schopnost postrádá, a proto není teratogenní látkou. Warfarin, užívaný u pacientů s umělými srdečními chlopněmi a tromboembolickými chorobami, je však teratogenem prokázaným. Plod je na tuto látku nejvíce senzitivní v periodě mezi šestým až dvanáctým týdnem po oplodnění. U těchto dětí byly popsány případy hypoplazie nosních chrupavek, tečkovité hemoragie a různé anomálie mozku. Pokud je fetus vystaven účinku warfarinu ve druhém a třetím trimestru, dochází k atrofii nervu optiku, mikrocefalii a mentální retardaci. [11]

3.1.4 Chemikálie

Vývoj a stáří daného jedince je po celou dobu ovlivňován chemickými látkami, které jsou všude kolem nás. Denně jsme v kontaktu se znečištěným ovzduším. Současně s tím na nás působí látky zvyšující produktivitu zemědělství (umělá hnojiva, pesticidy) i potravinová aditiva (barviva, konzervační látky, apod.). Nebezpečím jsou také přirozeně se vyskytující toxiny (např. mykotoxiny – produkty plísně). [13]

Organická rtuť způsobuje nemoc, která je známá pod pojmem choroba Minamata. Název choroby je odvozen od zátoky Minamata v jihozápadní části ostrova Kjúšú v Japonsku, kde se objevila v 50. letech 20. století. [13]

Infikovány jsou děti matek, jejichž jídelníček zahrnuje velké množství ryb, obsahujících vysoké hladiny organické rtuti. Dále byla tato choroba prokázána u matek, které konzumovaly chléb upečený z pšenice ošetřené fungicidem. Fungicid je zdrojem organické rtuti. Organická rtuť se mohla do těla matek dostat také s vepřovým masem, kdy prasata pojídala pšenici ošetřenou fungicidem. [11, 13]

Organická rtuť může způsobit i otravu dospělých jedinců, přičemž CNS vyvíjejícího se plodu je na otravu čtyřikrát až desetkrát citlivější než CNS dospělého. Při expozici organické rtuti u plodu se děti rodí slepé či s postižením mozku a mentální retardací. Možné následky se mohou projevit až během prvních šesti měsíců života, kdy dochází k atrofii a hypoplazii mozku. [11, 13]

3.1.5 Infekční agens

Virus zarděnek (rubeola) byl prvním prokázaným případem infekčního teratogenu. Tento virus prochází placentou a následně může infikovat i samotný plod. Následky nákazy se odvíjí od doby napadení zárodku virem. Nejrizikovější období nákazy je v prvním měsíci

embryonálního vývoje. V této době dochází k poruše každého druhého embrya. Při nákaze během druhého měsíce těhotenství je postiženo 22 % zárodků a ve třetím měsíci už jen 6-8 % jedinců. Neopomeňme ovšem fakt, že infekce během pozdní fetální periody může vést k funkčním defektům CNS či vnitřního ucha a s ním spojenou hluchotou. [11, 13]

Oční patologie se projeví u každého druhého dítěte, jehož matka byla infikována virem zarděnek. Kongenitální rubeolový syndrom je charakteristický projevem kongenitální katarakty, srdečními vadami a hluchotou. Dále se můžeme setkat s příznaky chorioretinitis, oboustranné mikroftalmie, neobvyklé pigmentové retinopatie, mentální retardace a defektů zubů. Na očním pozadí je patrné difuzně roztroušené jemné pigmentové mramorování v oblasti makuly. Charakteristická je také opacifikace rohovky, hypoplazie duhovky a kongenitální glaukom. Kauzální léčba v případě tohoto virového onemocnění neexistuje. [9, 11, 13]

Pandemie zarděnek není v současné době aktuální téma s ohledem na to, že ve vyspělých zemích byla proti tomuto nebezpečnému viru zavedena celoplošná vakcinace. Povinné očkování dětí starších dvou let bylo v bývalé ČSSR zavedeno v roce 1986. Dnes je proti zarděnkám imunní zhruba 85 % žen. [11, 13]

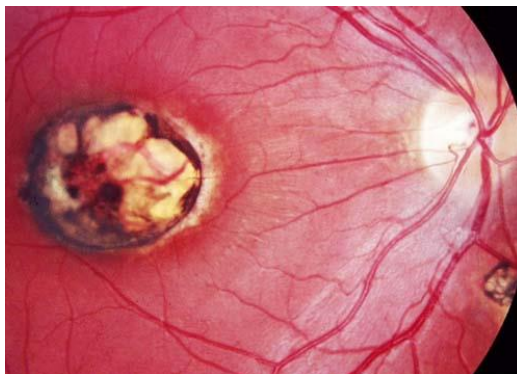


Obr. 8: Fundus pacienta s kongenitální rubeolovou retinopatií [9]

Toxoplazmóza je onemocnění způsobené intracelulárním prvokem *Toxoplasma gondii*. Tento prvok může postihnout člověka, ale i ostatní savce a ptáky. Naleznout ho můžeme ve tkáních, buňkách retikuloendotelu, leukocytech a epiteliích. Matka se nejčastěji nakazí při konzumaci syrového nebo tepelně nedostatečně upraveného masa (nejčastěji vepřového nebo skopového, které obsahuje toxoplazmové cesty). Druhá možnost nákazy je při úzkém kontaktu s nakaženými domácími zvířaty (obvykle se jedná o kočky) nebo při manipulaci s půdou, infikovanou výkaly nakažených zvířat. Devět z deseti nakažených dětí po narození nevykazuje žádné příznaky infekce. Pokud tyto děti nejsou léčeny, příznaky se projeví v průběhu dětství či adolescence. [11, 13]

V případě že *Toxoplasma gondii* projde placentou a začne působit již v intrauterinním stádiu vývoje, dochází k destruktivním změnám mozku (intrakraniální kalcifikace) a očí (chorioretinitis). Tyto změny jsou následovány mikrocefalií, mikroftalmií nebo hydrocefalem. Postižení očí je uváděno až v 85 % případů nákazy toxoplazmózou. V situaci, kdy následkem chorioretinitis dojde k nekrotizujícímu zjizvení makuly, je výrazně snížena zraková ostrost postiženého oka (snížení vízu až na úroveň praktické slepoty) a také rozlišovací schopnost barev. Makula bývá chorioretinitidou postižena jen velmi vzácně. Na fundu je patrné klidné jizevnaté chorioretinální ložisko, v centru obsahující bílou skléru. Okraj je lemován sytě tmavými pigmentacemi. Nález může zůstat po celý život stabilní nebo ložisko aktivuje obvykle v periferní oblasti. Pokud nedojde k okamžité léčbě, mohou se vyskytnout léze a nekrotizující zjizvení sítnice se může neustále rozšiřovat. Pouze u akutní formy onemocnění je určitá šance na vyléčení. Další oční patologií, která je způsobena toxoplazmózou, může být katarakta a atrofie zrakového nervu. [1, 9]

Nákaza zárodku v raném stádiu těhotenství vede k jeho zániku. V dospělosti se infekce projevuje nespecifickým klinickým obrazem, připomínajícím mononukleózu s horečnatým průběhem. Toxoplazmózou je nejvíce postižena oblast Jižní Ameriky. Konkrétně v zemích jako je Paraguay a Guatemala způsobuje více jak 10 % případů zrakového postižení u dětí. [9, 11 13]



Obr. 9: Kongenitální centrální toxoplazmová chorioretinitida [9]

Cytomegalovirus (CMV) je virus ze skupiny DNA virů, nejčastěji zapříčiňující infekci lidského plodu. Tímto virem jsou výrazně ohroženy zejména děti matek, které se virem poprvé infikovaly v období těhotenství. Dojde-li k nákaze plodu během prvního trimestru, proběhne spontánní potrat. Pokud dojde k infekci virem v rané fetální periodě vývoje, nejsou patrné žádné klinické známky onemocnění. Při pozdější nákaze plodu může být následkem

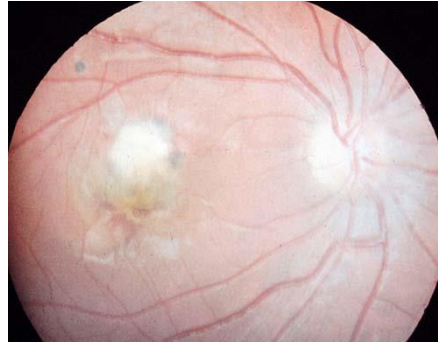
intrauterinní růstová retardace, mikroftalmie, chorioretinitis, slepota, mikrocefalie či kalcifikace mozku. [9, 11, 13]

Oční symptomy jsou podobné jako u toxoplazmózy – chorioretinální jizvy. Dále jsou popisovány změny zrakového terče, převážně jeho hypoplazie a atrofie. Následky se obvykle projeví až v průběhu prvních let života. Asi 1 % novorozenců se může nakazit virem i po narození konzumací mateřského mléka. V tomto případě nákazy není infekce tak fatální. Nedochází totiž k závažným onemocněním či vývojovým abnormalitám. Léčba kongenitální formy není známá. [9, 11 13]

Plané neštovice jsou následkem nákazy daného jedince lidským herpetickým virem typu 3. Pokud je matka infikována v prvních čtyřech měsících těhotenství, vyvolá tento vir vrozené anomálie plodu a to asi u 20 % infikovaných plodů. Postižení novorozenci trpí vrozenou kataraktou, chorioretinitidou, mikrocefalií, mentální retardací, či hypoplazií končetin. Infekce matky po dvacátém týdnu těhotenství již nemá na plod žádné teratogenní účinky. [11, 13]

Virus herpes simplex je neurotropní a neuroinvasivní vir, který dokáže vstupovat do lidského nervového systému. Zde zůstává ukrytý a postupem času může vyvolávat opakovanou infekci. Intrauterinní infekce u tohoto viru není tak častá. Obvyklejší je nákaza dítěte od matky v průběhu porodu. [11, 13]

Pokud dojde k nákaze v intrauterinním období vývoje dítěte, klinický obraz postižení plodů je podobný jako u CMV. Vyskytuje se mikroftalmie, dysplazie sítnice, mikrocefalie, hepatosplenomegalie a mentální retardace. Klinickým obrazem je nekrotizující chorioretinitida. Ta obsahuje velké tečkovité žlutobílé léze a rozsáhlé exsudativní plochy s edémem a hemoragiemi. Setkat se můžeme také s vaskulitidou a vitritidou. Nitrooční zánět herpetického původu se u dětí prokazuje tvorbou specifických protilátek IgG a IgM. Při nákaze dítěte během porodu, se nemoc projevuje zánětlivými reakcemi, které se vyvíjí v průběhu prvních tří týdnů života novorozence. V těchto případech nemusí být úspěšná ani nasazená léčba acykloviry, díky nedostatečnému imunitnímu systému dítěte. [9, 11, 13]



Obr. 10: Herpetická centrální chorioretinitida [4]

3.1.6 Faktory ovlivněné matkou

Vývoj zárodka je významně ovlivňován organismem matky. Vliv exogenních faktorů na plod je podmíněn jejím genotypem a zdravotním stavem. Tyto dva faktory rozhodují o tom, v jaké formě a v jakém množství se určitá látka k zárodku dostane. Také věk matky je nezanedbatelnou položkou pro zdravý vývoj dítěte. S přibývajícím věkem se zvyšuje riziko chromozomálních abnormalit vedoucí k trizomii. Pozornost musí být věnována i chronickým stavům matky, které také mohou být příčinou anomálního vývoje plodu. [13]

Alkohol zapříčiňuje u novorozenců tzv. fetální alkoholový syndrom (FAS). Tento syndrom se vyskytuje v 30-50 % případů. Čím více alkoholu matka v době těhotenství konzumuje, tím větší jsou poruchy novorozence. FAS se vyskytuje i u dětí, jejichž matky požívaly denně pouze mírné dávky alkoholu (20–40 g). Až 90 % dětí s FAS trpí očními komplikacemi, mezi které řadíme abnormality zrakového nervu, tortuozity sítnicových cév, zúžení víčkové šterbiny, ptózy a strabismus. Postižené děti trpí také mikrocefalií a hypoplazií horní čelisti. Dále se u nich vyskytuje tenký horní ret, široký kořen nosu a krátký nos. [9, 11, 13]

Nejčastější příčinou mentální retardace dětí bývá abúzus alkoholu matky. Proto by měly být dávky alkoholu v době těhotenství minimalizovány, nejlépe však úplně vyloučeny. Abstinence se také doporučuje i v době kojení vzhledem k nadměrné citlivosti CNS dítěte k teratogenezi. [11, 13]

3.2 Vnitřní faktory podmiňující oční anomálie

Jak již bylo zmíněno, 20 % případů vrozených vad se připisuje chybě genetického materiálu (v závislosti na chromozomální odchylce či genové mutaci). Genetické vady se přenáší z generace na generaci dle zákonů dědičnosti, které stanovil moravský biolog Johann Gregor Mendel. V průběhu života se mohou tyto vady kdykoliv manifestovat. Genetická anomálie může být přítomna již v gametě otce či matky, popřípadě vzniká v průběhu jednotlivých vývojových stádií. [13]

Genetická informace je u lidí zakódována v chromozomech. Zdravý jedinec má 22 párů autozomálních chromozomů a dva gonozomy (XX nebo XY), určující pohlaví jedince. Každý jedinec získá od každého ze svých rodičů právě polovinu jejich chromozomální sady. Novorozenec by tedy měl mít správně 23 chromozomů od matky a 23 chromozomů od otce. Karyotyp tohoto geneticky zdravého novorozence tedy obsahuje 46 chromozomů (tj. 44 autozomů a 2 gonozomy). [11]

Anomálie mohou být vyvolány mutací určitého genu, což následně vede ke ztrátě či pozměnění jeho funkce. Tato náhodná změna obvykle nevede ke zlepšení vývojového procesu. Můžeme tedy tvrdit, že většina mutací je škodlivých a některé jsou dokonce i letální. Hlavní vliv na zvýšení frekvence mutace mají exogenní faktory. Anomálie vyvolané mutací se dědí podle Mendelových zákonů. Na základě rodinné anamnézy se tyto anomálie dají předpovídat. Následně se tedy snažíme o zabránění jejich opakovaného vzniku. [11]

3.2.1 Monogenní dědičnost

Monogenní typ dědičnosti vychází ze tří základních principů, které v roce 1865 právě J. G. Mendel. Připomeňme si znění těchto principů: [9]

I. Princip recesivity a dominance

Dědičnost je podmíněna dvěma autonomními prvky získanými po jednom od každého z rodičů. Oba rodičovské prvky se ale u potomků první generace nemusí vždy projevit. Mohou se beze změny projevit až v generaci příští.

II. Princip segregace

Oba prvky jednoho znaku se nemísí, ale rozdělují se po jednom (buď mateřský, nebo otcovský, každý s pravděpodobností 1:1) do gamet.

III. Princip nezávislé kombinace

Prvky podmiňující různé znaky segregují do gamet nezávisle.

Autozomálně dominantní dědičnost (AD) je podmíněna mutovanou alelou, která je umístěna na autozomu. Mutovaná alela se tedy může objevit jak u jedince ženského, tak i mužského pohlaví se stejnou četností. Jedinci stačí, aby byla mutovaná pouze jediná alela, a dojde k projevu mutace. Danou mutací trpí buďto jeden, nebo oba rodiče postiženého jedince. V těchto případech může dojít k přenosu mutace na potomky. [9]

Pravděpodobnost přenosu mutované alely na daného jedince je 100 % v případě, kdy jsou postiženi oba dva rodiče (dominantní homozygoti) nebo pokud je jeden z rodičů zdrav a druhý je postižen (dominantní homozygot). 75% šance výskytu mutace nastává u potomků nemocných rodičů – heterozygotů. Pokud je mutací postižen pouze jeden rodič (heterozygot) a druhý je zdrav (recesivní homozygot), tak je pravděpodobnost přenosu mutace 50 % (viz. Příklad 1). [9]

Příklad 1: Matka zcela zdravá (aa – recesivní homozygot), otec trpí postižením (Aa – heterozygot).

Možnosti výskytu alel u jejich potomků:

	a	a
A	Aa	Aa
a	aa	aa

V tabulce jsou označeny červeným písmem jedinci, kteří jsou postiženi mutovanou dominantní alelou.

Autozomálně recesivní dědičnost (AR) je stejně jako AD podmíněna mutovanou alelou na autozomu. Také u tohoto typu dědičnosti je tedy poměr postižených jedinců zastoupen stejně u mužů i u žen. Aby došlo k postižení jedince, musí jeho gen obsahovat dvě mutované alely. Znamená to, že jedinec musí být recesivní homozygot. Velmi často se setkáváme s případy, kdy fenotypově zcela zdravým rodičům se narodí postižené děti. Stává se to obvykle u příbuzenských sňatků, kdy jsou otec i matka heterozygoti.

Pravděpodobnost přenosu z rodičů na dítě je 100 % pokud mají rodiče obě alely mutované. Pokud je jeden z rodičů heterozygot a druhý rodič je nemocný, je pravděpodobnost postižení potomků 50 %. V případě že jsou oba dva rodiče heterozygoti (přenašeči), tak je pravděpodobnost postižení potomků pouze 25 % (viz. Příklad 2). [9]

Příklad 2: Matka zcela zdravá, ale přenašečka (Aa – heterozygot); otec zdrav, ale přenašeč (Aa – heterozygot).

Možnosti výskytu alel u jejich potomků:

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

V tabulce jsou označeny červeným písmem jedinci, kteří jsou postiženi mutovanými recesivními alelami. Zeleným písmem jsou označeni přenašeči.

Gonozomálně recesivní dědičnost (X-R) má obvykle mutovanou alelu na pohlavním chromozomu X. Velmi vzácně se můžeme setkat také s gonozomální dědičností vázanou na Y-chromozom. U žen se mutace obvykle projevuje pouze na jednom chromozomu. Vlivem lyonizace se mutovaná alela jednoho chromozomu u žen nikdy neprojeví. Naopak u mužů se mutace klinicky projeví vždy. [9]

Postižený muž bude mít se zcela zdravou manželkou všechny děti zdravý. Pouze jeho dcery se stanou přenašečkami, protože dostanou od otce mutovanou alelu X'. Pokud ovšem nastane situace, kdy je žena nemocná a má zmutované oba chromozomy X a muž je zcela zdravý, všechny její dcery budou přenašečky a synové budou postiženi danou chorobou (viz. Příklad 3). [9]

Příklad 3: Matka postižena (X'X' - mutovány obě dvě alely gonozomů); otec zcela zdravý.

Možnost výskytu gonozomálních alel u jejich potomků:

	X'	X'
X	X'X	X'X
Y	X'Y	X'Y

V tabulce jsou označeny červeným písmem chlapci, kteří mají mutovanou gonozomální alelu. Zelené písmo označuje dívky, které jsou přenašečkami daného mutovaného genu.

Mitochondriální dědičnost a s ní vázaná choroba se projeví v případě, kdy počet mutovaných DNA mitochondrií v buňce překročí prahovou hodnotu. DNA mitochondrií je z části nezávislá na jaderné DNA, čímž dochází k replikaci mitochondriální DNA mimo buněčný cyklus a následně ke vzniku mutovaných mitochondrií. Přenašečkou choroby je vždy matka. Otec chorobu není schopen přenést na své potomky, protože mitochondrie spermií nelze přenést do vajíčka matky. Riziko přenosu postižené matky na potomky závisí na velikosti heteroplazmie ve vajíčku. Pokud je postižena chorobou i matka budoucí matky potomků, je 100% pravděpodobnost výskytu choroby. [9]

3.2.2 Chromozomální dědičnost

Chromozomální dědičnost nastává při chromozomální aberaci, která může být buďto strukturální nebo numerická. Dědičné jsou ty aberace, které jsou přítomny již v zygotě. V jednotlivých buňkách může docházet k chromozomálním aberacím i během života, kdy mohou být příčinou maligního bujení. [9]

Pokud nedojde v průběhu mitózy nebo meiózy k vzájemné separaci dvojice chromatid nebo chromozomového páru, dochází k numerické aberaci chromozomů. V takovém případě

karyotyp jedince neobsahuje 46 chromozomů. Aneuploid je jedinec, jehož počet chromozomů není celým násobkem haploidního počtu 23 chromozomů (např. karyotyp který obsahuje 45 nebo 47 chromozomů). Naproti tomu polyploid je jedinec, jehož buňky obsahují jiný než diploidní násobek haploidního počtu 23 chromozomů (např. karyotyp o 69 chromozomech, kdy je v karyotypu navíc celá sada 23 chromozomů). [11]

Mezi nejčastější numerické aberace chromozomů můžeme zařadit trizomie. Ty se mohou týkat jak autozomů tak i gonozomů. Plody s touto poruchou jsou buďto spontánně potraceny nebo narození jedinci následně trpí specifickými poruchami, které jsou u jednotlivých syndromů a postižení více či méně patrné. Je velmi těžké odhalit tyto chromozomální aberace. Až v 80 % případů vzniká aberace de novo při gametogenezi, kdy jsou genealogická vyšetření negativní. [9, 11]

Downův syndrom vzniká trizomií 21. chromozomu. Karyotyp postiženého jedince má tedy 47 chromozomů. Jedná se pravděpodobně, o nejčastěji v populaci zastoupenou, chromozomální aberaci autozomů. Uvádí se, že na 800 narozených dětí připadá jedno dítě s Downovým syndromem. Rizikovým faktorem je vysoký věk matky. Obecně platí pravidlo, že čím je vyšší věk matky, tím je vyšší pravděpodobnost výskytu anomálie u potomka. [11]

Děti postižené Downovým syndromem se obvykle rodí menší a hypotonické v porovnání s ostatními novorozenci. Kuriozitou je fakt, že jedinci s Downovým syndromem si jsou navzájem mnohem více podobní, než s vlastními sourozenci, kteří tímto syndromem netrpí. Vzhled postižených jedinců je výrazně odlišný od těch zdravých. V orofaciální oblasti jsou charakteristické oči a nos. Oční štěrby jsou zešíkmené a úzké. Ve vnitřním koutku můžeme sledovat epikantovou řasu, která budí dojem pseudostrabismu. Nosní kořen bývá široký. Na horních končetinách je patrná tzv. „opičí“ rýha v dlani a klinodaktylie malíčku. Obvyklá je i mentální retardace a vrožené srdeční vady postižených jedinců. [11]

3.2.3 Multifaktoriální dědičnost

Multifaktoriálně dědičná onemocnění se vyskytují častěji v jednotlivých rodinách než v obecné populaci (viz Tabulka 1). Genealogicky ovšem není možno prokázat znaky monogenní dědičnosti. Příčina této dědičnosti je připisována více alelickým dvojicím. Exogenní prostředí má pouze malý vliv. Pro odhad rizika onemocnění podmíněného touto dědičností se používá empirického rizika, zjištěného z rodinných studií. Jak uvádí Kuchynka: „Příkladem tohoto typu dědičnosti je myopie. Děti myopických rodičů mají vyšší pravděpodobnost myopie než děti emetropů. V rozvoji choroby se uplatňují dědičností

ovlivněné faktory jako axiální délka oka, tvar čočky a rohovky. Z vlivů prostředí může rozvoj myopie urychlit například více času stráveného čtením nebo sledováním televize.“ [9]

Tabulka 1: Stručný přehled dědičných očních onemocnění podmíněných multifaktoriálně nebo heterogenním onemocněním [9]

Choroba / syndrom	Poznámky
Poruchy rohovky Rohovkové dystrofie	- AD - nástup převážně ve vyšším věku
Keratokonus	- prevalence 1 : 2 000 - AD v 10 % případů, jinak výskyt sporadický
Megalokornea	- heterogenní onemocnění, nejčastěji dědičnost gonozomálně recesivní
Cornea plana	- heterogenní onemocnění, nejčastěji AR
Retinitis pigmentosa	- heterogenní onemocnění - prevalence 1 : 3 500 až 1 : 4 000
Albinismus	- dědičnost autozomálně i gonozomálně recesivní - prevalence 1 : 20 000
Poruchy barvocitu protan komplex deutan komplex tritan komplex modrá monochromasie achromatopsie	- prevalence 2 : 100 u mužů - prevalence 6 : 100 u mužů - prevalence 1 : 500 u mužů - prevalence 1 : 100 000 u mužů - prevalence je raritní
Glaukom Primární glaukom s otevřeným úhlem Kongenitální glaukom	- autozomálně dominantní dědičnost u 17 % případů, mutace genu pro myocilin u 20% případů - většina případů je sporadických, autozomálně recesivní dědičnost
Katarakta Kongenitální katarakta	- prevalence 1,2 : 10 000 až 2,3 : 10 000 - vznik zapříčiněn: AD, AR, monogenními multifaktoriálními syndromy nebo chromozomálními aberacemi
Senilní katarakta	- multifaktoriální dědičnost s vlivem exogenních faktorů
Strabismus konkomitující inkomitující	- doposud není známa genetická příčina - AD, AR, mitochondriální dědičnost (raritně)

4. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE POSTIHUJÍCÍ BULBUS

4.1 Kyklopie

Kyklopie se obvykle vyskytuje při těžkých kraniálních a systémových abnormalitách. Často je spojována s Patauovým či Edwardsovým syndromem. Příčinu této anomálie můžeme hledat v poruše diferenciaci očního váčku, který vzniká v oblasti předního mozku. U kyklopie dochází k vytvoření nepárového telencefala, což vede k velkému přiblížení základů obou očí. Tyto základy mohou splynout pouze částečně nebo zcela. Pokud se k sobě oči pouze přiblíží, mluvíme o hypotelorismu. Pokud dojde k úplnému přiblížení bulbů, jde o synoftalmus. Kompletní splynutí základů očí je stav označovaný jako pravá kyklopie. Kyklopské oko má dvě sítnice, ale jediný zrakový nerv. Defekt nastává mezi patnáctým a sedmnáctým dnem po oplodnění. V tomto případě obvykle dojde k odúmrtí plodu, takže se s „kyklopickými dětmi“ můžeme setkat pouze výjimečně. [8-10]

4.2 Anoftalmie

Anoftalmus je stav naprosté absence bulbu v očnici. Tento stav je velmi vzácný a proto v orbitě obvykle nacházíme hypoplastické rudimentální bulbus (patrný je zbytek svařtělého pigmentového epitelu sítnice a hypoplastické pomocné struktury oka). Důvodem této anomálie je nevyvinutí očního váčku. V 75 % případů se jedná o oboustrannou poruchu. Pokud je anoftalmem postiženo pouze jedno oko, druhé oko může být zcela v pořádku nebo vykazovat nejrůznější vývojové anomálie. Riziko vzniku anoftalmie spadá do období mezi prvním až čtvrtým týdnem embryonálního vývoje. [8-10]

Kongenitální anoftalmus můžeme dělit na primární, sekundární a degenerativní. Primární anoftalmus je výhradně oboustranný a vznik je připisován poruše diferenciaci optické ploténky. Kvůli výraznému zkrácení víček bývají postižena víčka i adnexa. Sekundární anoftalmus doprovází absence orbit a cerebrální deformity. Je následkem kompletní suprese nebo těžkého anomálního vývoje celé přední části neurogenní trubice. Degenerativní anoftalmus je obvykle jednostranný a je spojen s atrofií založeného optického váčku, kdy bývá přítomen rudimentální bulbus. Orbita i adnexa jsou poškozeny jen mírně a nejsou přítomné ani těžké mozkové abnormality. [9]

4.3 Mikroftalmie

Mikroftalmus je zmenšený bulbus, který obsahuje úměrně zmenšené intraokulární struktury. Etiologie toho stavu je podmíněna exogenními faktory biologickými či chemickými. Druhou možností vzniku je následek chromozomové aberace. K poruše dochází během fetální periody. Mikroftalmus se může vyskytovat buď samostatně, nebo zároveň s kolobomy či dalšími změnami oka. [8-10]

Děti postižené tzv. čistým mikroftalmem trpí vysokou hypermetropií, která může dosahovat hodnoty až + 25 D. Důvodem je pravděpodobně zpomalený vývoj oka. Zraková ostrost je i s nejlepší korekcí snížena. Rizikem u těchto dětí je zvýšená náklonnost ke vzniku glaukomu. [10]

4.4 Kryptoftalmus

Kryptoftalmus je vzácná anomálie se sporadickým výskytem. U některých pacientů byla prokázána AD. Výskyt je obvykle jednostranný, ve výjimečných případech oboustranný, kdy je spojen s mikroftalmem. Anomálie je poruchou separace obou víček při diferenciaci v průběhu embryogeneze. Víčka nejsou oddělena a tenká kůže tak přechází plynule z čela na tvář. Abychom mohly diagnostikovat případné patologie na oční kouli, používáme zobrazovací metody - ultrazvukovou biometrii (B-scan), magnetickou rezonanci nebo CT vyšetření. U pacientů se může vyskytovat malformace rohovky. Víčka a rohovka mohou být srostlá, a proto lékaři nemohou provést chirurgické oddělení víček. Při tomto zákroku by mohlo dojít k perforaci bulbu. Plastické chirurgické zákroky se provádí spíše z kosmetického hlediska. Postižené oko není schopno zrakových funkcí. Kryptoftalmus může být součástí Fraserova syndromu. [1, 8, 9]

5. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE ROHOVKY

Kongenitální anomálie rohovky a přední komory oka vznikají v období diferenciaci mezi šestým týdnem a čtvrtým měsícem prenatálního vývoje. [9]

5.1 Megalocornea

Megalocornea je anomálie rohovky jejíž průměr přesahuje u novorozenců hodnotu 12 mm (zde je průměrná fyziologická velikost okolo 10 mm) a u dospělých jedinců 13 mm. Obecně je zvětšen celý přední segment oka. Jedná se o neprogresivní onemocnění, které často postihuje obě oči. Anomálie se dědí gonozomálně recesivně a je vázána na X chromozom. Obvykle jsou tedy více postiženi muži, přičemž ženy se stávají pouze přenašečkami s mírně rozšířenou rohovkou. Megalocornea se může vyskytovat jako doprovodná anomálie u Downova syndromu, Marfanova syndromu, Alportova syndromu či dalších jiných syndromů. [1, 8, 9, 10]

V případě této anomálie je rohovka transparentní kromě oblasti ruptur Descemetovy membrány. Zde se mohou objevit i lokální zákaly. Pro tento stav je také charakteristická iridodonéza a perzistující pupilární membrána. Klinický obraz je spojen se vznikem myopie a astigmatizmu. Často dochází ke kataraktám a poruše zonulárního aparátu čočky. Je velmi důležité rozlišit prostou megalocorneu od stavu spojeného s kongenitálním glaukomem. Správně by měl být nitrooční tlak v normě a rohovka by měla být transparentní. [8, 9, 10]

5.2 Mikrocornea

Mikrocornea je označení pro rohovku, jejíž horizontální průměr je menší než 10 mm. Jedná se o anomálii autozomálně recesivně či dominantně dědičnou (popsán byl i sporadický výskyt). Výskyt může být jednostranný, obvykle však anomálie postihuje obě rohovky. Histologická struktura rohovky je zcela fyziologická. Vznik anomálie je dáván do souvislosti se zastavením růstu rohovky po pátém měsíci prenatálního vývoje. Mikrocornea je často doprovázena dalšími anomáliemi předního segmentu oka. Pacienti s touto anomálií musí chodit na pravidelné kontroly, které mají předejít vzniku glaukomu s uzavřeným úhlem. [1, 8, 9, 10]

5.3 Cornea plana

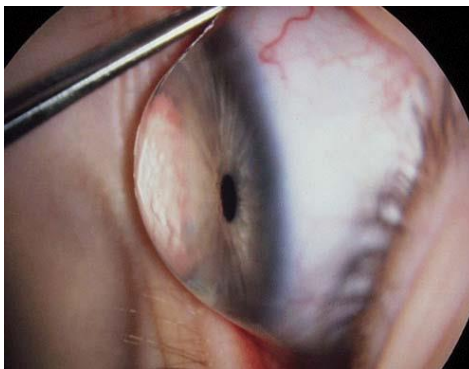
Jako cornea plana je označována rohovka, jejíž poloměr křivosti je větší v porovnání s běžným okem a lomivost je pouhých 20 - 30 D. Jedná se o neprogresivní onemocnění

s obvyklým asymetrickým nálezem. V periférii a často i v centru je rohovka opakní až zcela neprůhledná. Dochází k tzv. skleratizaci rohovky – iregulární epitel, fragmentaci nebo úplné absenci Bowmanovy membrány nebo nepravidelnému uspořádání kolagenních lamel. Výskyt je jednostranný nebo oboustranný. Dědičnost je autozomálně recesivní či dominantní. Pacienti trpící touto anomálií mají velmi mělkou přední komoru, a proto jsou vystaveni riziku vzniku glaukomu s uzavřeným úhlem. U těchto případů je obvyklá hypermetropie spojená s astigmatizmem, výjimkou ovšem není ani výskyt myopie. Cornea plana je dále spojována s mnohočetnými očními anomáliemi, jako jsou: aniridie, kongenitální přední synechie, glaukom, retinální a uveální kolobomy. [1, 8, 9]

5.4 Keratoglobus

Keratoglobus lze zařadit do skupiny ektatických onemocnění rohovky. Jedná se o vrozené oboustranné onemocnění, jehož výskyt je sporadický nebo dědičný. Onemocnění je připisována autozomálně dominantní dědičnost. Často se vyskytuje ihned po narození. Rohovka se vyklenuje a nabývá globulárního tvaru. Nejtenčí je v periférii v oblasti limbu. Refrakční stav rohovky s keratoglobem odpovídá 60-70 D. Po histologické stránce dochází k fragmentaci Bowmanovy membrány, zúžení stromatu a Descemetovy membrány. Endotel není onemocněním pozměněn. Hloubka přední komory je v průměru větší o 5 mm. Onemocnění se může vyskytovat samostatně nebo jako součást systémových chorob jako například Ehlersův-Danlosův syndrom, systémová kolagenóza nebo Laberova kongenitální amauroza. [1, 8, 9]

Při terapii se musí primárně odstranit refrakční vada. Pokud je dítě nevykorigováno, hrozí mu středně těžká amblyopie. Při léčbě se doporučuje aplikace měkkých, ale i tvrdých kontaktních čoček. Léčba keratoplastikou se provádí jen velmi vzácně. V případě nutnosti je možné provést lamelární keratoplastiku (LKP) či epikeratoplastiku. Pokud dochází k výraznému jizvení centra rohovky, přistupuje se k perforující keratoplastice (PKP). [1, 8, 9]



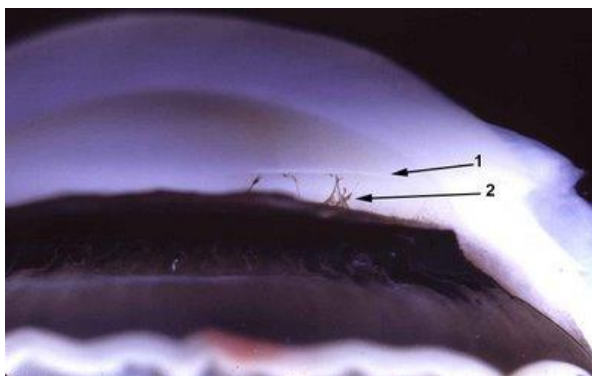
Obr. 11: Keratoglobus [9]

5.5 Zadní embryotoxon

Zadní embryotoxon je vývojová anomálie, která se vyskytuje u 15 % fyziologických očí. Anomálii charakterizuje bílá linie v periférii rohovky, která vzniká následkem předsunutí a rozšíření Schwalbeho linie. Samotná anomálie není klinicky významná. [8, 9]

5.6 Axenfeldova anomálie

Axenfeldova anomálie je vývojová vada, která je charakterizována zadním embryotoxonem a anomálií v komorovém úhlu. Duhovka přitom není postižena. Přemost'ující můstky duhovkové tkáně zasahují přes komorový úhel až k zadnímu embryotoxonu. Díky změnám v komorovém úhlu dochází u takto postižených dětí i k častému vzniku glaukomu. Pokud se při Axenfeldově anomálii vyskytuje glaukom, hovoříme potom o Axenfeldově syndromu. [1, 8, 9]



Obr. 12: Axenfeldova anomálie [19]

1 – předsunutá Schwalbeho linie

2 – duhovkové pruhy zasahující do rohovky

5.7 Riegerova anomálie

Riegerova anomálie je vývojová vada, která spojuje zadní embryotoxon, změny v iridokorneálním úhlu a hypoplazii duhovky. Jde v podstatě o Axenfeldovu anomálii, která je navíc rozšířena o atrofii stromatu duhovky. V 75 % případů se anomálie dědí autozomálně dominantně. Ostatní případy mají sporadický výskyt. [1, 8, 9]

U anomálie je charakteristické zbarvení duhovky, které přechází od šedivé barvy až po čokoládově hnědou. Vlivem dysplazie duhovky dochází k decentraci centrálně uložené zornice. Ta může mít také pozměněný tvar (šterbinovitý, hruškovitý nebo oválný). V duhovce mohou být patrné četné fenestrace. Změny v duhovce jsou obvykle stálé, ale mohou i progredovat. Výskyt je oboustranný s asymetrickým stupněm poruchy. Přibližně u každého druhého pacienta s touto anomálií se vyskytuje glaukom. Terapie je zaměřená na léčbu glaukomu. [1, 8, 9]

5.8 Sklerocornea

Sklerocornea je anomálie rohovky, při níž se mění rohovková tkáň. Dochází k procesu tzv. sklerotizace rohovky. Opacifikace obvykle obkružuje periferii, může se ovšem dostat až do centra rohovky. Tento stav je často spojován s dalšími anomáliemi – cornea plana, mělká přední komora, anomálie duhovky nebo mikroftalmus. Dědičnost této anomálie není prozatím zcela jasná. Její výskyt je v 90 % oboustranný. Anomálie se může vyskytovat ve čtyřech různých variantách:

1. *Izolovaná sklerocornea* – periferní opacita rohovky v oblasti limbu, a to převážně v horní a dolní části.
2. *Sclerocornea plana* – periferní sklerotizace rohovky se současnou změnou zakřivení rohovky, která se oploští; keratometrie rohovky je nižší než 35 D; mělká přední komora; průměrem rohovky o velikosti 10 - 11 mm.
3. *Sklerocornea ve spojení s Rigerovým syndromem a Petersovou anomálií*
4. *Totální sklerocornea* – rohovka je opakní po celé ploše. Epitel je nepravidelný se ztlustělou bazální membránou. Kolagenové fibrily jsou nepravidelně uspořádané a vaskularizované. Endotel a Descemetská membrána jsou abnormální. [1, 8, 9]



Obr. 13: Sklerocornea [1]

5.9 Vrozené dystrofie rohovky

Vrozené dystrofie rohovky se obvykle vyskytují na obou očích. Jejich průběh je asymetrický s různým stupněm progresu. Určité rohovkové dystrofie se mohou projevit již v první dekádě postnatálního období. Klinicky se dystrofie mohou objevit kdykoliv během života. Rohovkové dystrofie můžeme rozdělit na přední, stromální a zadní. Přední dystrofie nacházíme v rohovkovém epitelu a Bowmanově membráně. Mezi přední dystrofie můžeme zařadit dystrofii Meesmannovu, Coganovu a Reisovu-Bucklersovu. Stromální dystrofie zahrnují dystrofii granulární, mřížkovou a makulární. Diferenciální diagnostika těchto dystrofií je velmi obtížná, a proto je dobré znát stručnou charakteristiku jednotlivých dystrofií (viz. Tabulka 2). Do skupiny stromálních dystrofií patří také centrální krystalová dystrofie

(tzv. Schnyderův syndrom). Mezi endotelové dystrofie patří Fuchsova dystrofie, zadní polymorfnní dystrofie a kongenitální hereditární dystrofie. [8, 9]

Tabulka 2: Charakteristiky nejčastějších stromálních dystrofií [9]

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

5.9.1 Coganova dystrofie

Coganova dystrofie je mikrocytární oboustranné postižení sporadického výskytu, které postihuje převážně ženy. Klinickým obrazem, který lze pozorovat na šterbinové lampě, jsou mapovité opacity, šedobělavé tečky a vrstevnicovité „otisky prstů“. Postihuje bazální membránu epitelu. Dochází k porušení adheze epitelálních buněk k abnormální bazální membráně. Mezi bazální a Bowmanovou membránou jsou patrná jemná fibrilární proteinová depozita. Tyto depozita vyvolávají recidivující eroze doprovázené prudkou řezavou bolestí, slzením a poklesem vízu. Pacienti si stěžují na prudkou řezavou bolest při probuzení a otevírání víček. Tato bolest obvykle sama od sebe odezní po několika hodinách. Defekty v epitelu se obvykle spontánně zahojí. Pokud potíže přetrvávají, přechází se k léčbě. Ta zahrnuje lubrikancia, tlakový obvaz, dlouhodobou aplikaci kontaktních čoček, stromální punkturaci (pouze pokud je léze mimo optickou osu) nebo fototerapeutickou keratektomii (PTK). [1, 8, 9]

5.9.2 Reisoa-Bucklersova dystrofie

Reisoa-Bucklersova (RB) dystrofie je progresivní onemocnění postihující obě oči. Dědičnost je autozomálně dominantní. K manifestaci dochází již během první dekády postnatálního života. Dochází k opacitám v Bowmanově membráně, nerovnostem epitelu a bolestivým recidivujícím erozím. Pokud jsou opacity a nerovnosti epitelu v centru rohovky,

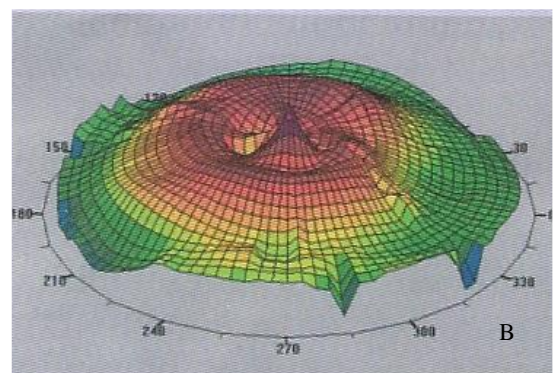
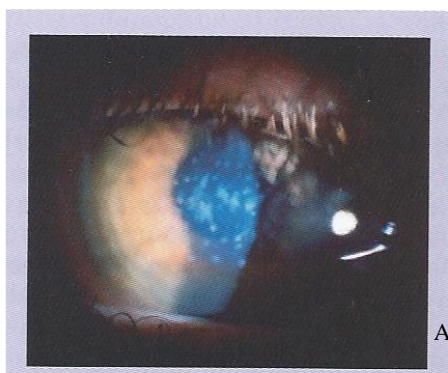
mohou významně ovlivnit zrakovou ostrost jedince. Histologický obraz nám může odhalit chybějící okrsky Bowmannovy membrány, její fragmentaci a fibrocelulární jizevnaté změny. Progrese může ve vyšším věku způsobit spojení původně ostrůvkovitých retikulárních opacit do plošné šedavé jizvy. Ta poté zabraňuje možnosti pozorování přední komory. Grayson-Wilbrandtova a Thiel-Behnkeho dystrofie jsou méně progresivní formy RB dystrofie. [1, 8, 9]

K léčbě se využívají terapeutické kontaktní čočky. Pokud jsou opacity syté a dochází k poruchám zrakové ostrosti, provádí se LKP nebo PTK. Ani po těchto zákrocích není zcela jasné, že se pacient dystrofie zbaví. Recidiva dystrofie na transplantátu je častá. [1, 8, 9]

5.9.3 Granulární dystrofie

Granulární dystrofie rohovky je oboustranné onemocnění autozomálně dominantně dědičné, které se obvykle projevuje v první dekádě postnatálního života. Dystrofie je charakterizována ukládáním eozinofilních depozit hyalinu, který má tyčinkovitý tvar, do stromatu. Mezi hyalinními vlákny je patrný mikrofibrilární materiál. Z počátku se vytváří v předním stromatu rohovky nepatrné bělošedé okrouhlé opacity. Jedná se o ostře ohraničená ložiska, která připomínají sněhové vločky. Ty nemají vliv na zrakovou ostrost. Postupem času se opacity zvětšují a z centrální části rohovky se přesouvají do periferie, přičemž oblast v rozsahu 2-3 mm od limbu zůstává čirá. Citlivost rohovky bývá zachována beze změn. Depozita se mohou vyskytovat i v Bowmanově membráně, ovšem syndrom recidivující eroze se u tohoto typu dystrofie prakticky nevyskytuje. [1, 8, 9]

Léčba obvykle není nutná. LKP provádíme v případě, že je značně snížena zraková ostrost jedince. PKP provádíme pouze, pokud jsou postiženy hlubší vrstvy rohovky. Recidiva onemocnění na transplantát je poměrně častá. [1, 8, 9]



Obr. 14: Granulární dystrofie [1]

*A – postižená rohovka při pozorování na štěrbinové lampě
B – topografické zmapování této rohovky ve 3D zobrazení*

5.9.4 Makulární dystrofie

Makulární dystrofie je závažné onemocnění rohovky, při němž dochází k akumulaci glykozaminoglykanů mezi stromální keratocyty v Bowmanově a Descemetově membráně, v subepitelu i endotelu. Onemocnění je oboustranné a je podmíněno autozomálně recesivní dědičností. Klinický obraz je charakteristický difúzními opacifikacemi s neostrými okraji v centru rohovky, které postupně progredují do periferie a také do hloubky struktur rohovky. Opacifikace výrazně snižují zrakovou ostrost jedince. Pacienti trpí recidivujícími erozemi spojenými s fotofobií a bolestí. Během onemocnění dochází k úbytku extracelulární matrix, což vede ke ztenčení tloušťky rohovky. Postiženo bývá jak stroma, tak i Descemetova membrána. Defekt enzymu sulfotransferázy je biologickou podstatou vzniku této dystrofie. [1, 8, 9]

Při recidivujících erozích zpočátku k léčbě využíváme lubrikancia. Ve druhé až třetí dekádě se poté provádí PKP. Recidiva makulární dystrofie na transplantát je méně častá, než v případě granulózní či mřížkové dystrofie. [1, 8, 9]

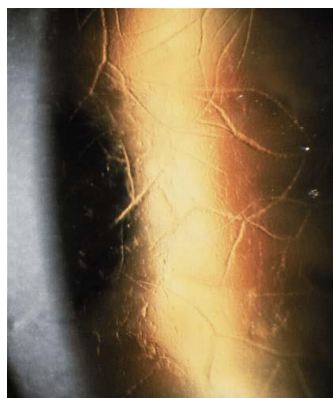
5.9.5 Mřížková dystrofie

Mřížková dystrofie je oboustranné progresivní onemocnění, postihující přední část rohovkového stromatu. Onemocnění se projevuje v průběhu prvních deseti let života. Klinický obraz je tvořen větvičím se hyalinem a amyloidem v centrální zóně předního stromatu. Utváří se semitrparentní linie uspořádané do mříže s drobnými tečkovitými depozity. Zraková ostrost může být snížena díky nerovnostem na povrchu rohovky a také opacitami rohovky. Recidivující eroze epitelu vznikají při degeneraci bazálních epitelových buněk a Bowmanovy membrány. Descemetova membrána a endotel postiženy nejsou. U této dystrofie rozlišujeme její tři základní typy. Jejich charakteristika je uvedena v tabulce 3. [1, 8, 9]

Léčba lubrikancii se nasazuje v případě recidivující eroze. Při poklesu zrakové ostrosti je indikována PKP. [1, 8, 9]

Tabulka 3: Charakteristika jednotlivých typů mřížkové dystrofie [9]

	Typ I (Bieberova-Haabova-Dimmerova dystrofie)	Typ II (Meretojův syndrom)	Typ III (Atypická dystrofie)
dědičnost	AD	AD	AD/AR
systemové projevy	žádné	centrální a periferní neuropatie, postižení kůže a slzné žlázy	žádné
postižení vízu	2.-3. dekáda	bez postižení	5. nebo 7. dekáda
syndrom eroze	častý	vzácný	bez postižení nebo častý
akumulovaný materiál	amyloid	amyloid	amyloid



Obr. 15: Rohovka postižená mřížkovou dystrofií [9]

5.9.6 Fuchsova dystrofie

Fuchsova dystrofie je časté oboustranné asymetrické onemocnění rohovky, kterým trpí ve větší míře ženy. Onemocnění zvolna progreduje a manifestuje se ve čtvrté až šesté dekádě života. Nemocní pacienti často trpí hypermetropií. Výskyt je spíše sporadický, někdy bývá popsána autozomálně dominantní dědičnost. Histologický obraz je dán patologickými výchlípkami Descemetovy membrány. Tyto výchlípky při svém růstu narušují mezibuněčné spoje endotelových buněk. Endotelové buňky jsou odplavovány a dochází k jejich úbytku. Endotel není schopný regenerace, a proto musí zbylé endoteliální buňky změnit svůj tvar a velikost, aby mohlo dojít k zacelení endotelu. Charakteristický je endotelový obraz, ten svým svráštěním připomíná pomerančovou kůru. Na zadní ploše rohovky je často zachycen pigment. Jako klinický obraz můžeme postupně pozorovat čtyři různé fáze:

1. *Cornea guttata* – epitel není poškozen, stroma bez edému; v centrální rohovkové zóně endotelu jsou patrné výchlípky Descemetovy membrány; zbylé endoteliální buňky vykazují polymegetismus a pleomorfismus.
2. *Stromální edém bez edému epitelu* – ztlustělé stroma; výrazné kolísání zrkové ostrosti převážně v ranních hodinách, četné výchlípky Descemetovy membrány v oblasti endotelu; endoteliální pleomorfismus.
3. *Stromální edém s edémem epitelu* – v rohovce se na základě porušené endoteliální funkce ukládají malé vezikuly podmiňující stav tzv. keratopatia bullosa; následkem praskání epitelových bul se obnažují subepitelová nervová zakončení, což způsobuje pacientovi bolet; trvalý pokles vízu a fotofobii.
4. *Subepitelová fibróza* – snížená bolestivost; výrazný pokles zrkové ostrosti; snížená citlivost rohovky; mohou se vyskytovat následující komplikace: eroze, rohovkový vřed,

rohovková vaskularizace, kalcifikace, cystoidní makulární edém, katarakta a glaukom. [8, 9]

Léčba je v počátečních stádiích řešena konzervativně podáváním hyperosmolárního roztoku (5% NaCl, 40% glukóza). Pro antiedematózní účinky je možné použít kortikosteroidy, které mimo jiné také podporují pohyb endotelových buněk při uzavírání vzniklých defektů. Ke zmírnění bolesti je možné aplikovat kontaktní čočky nebo překrýt rohovku spojivkovým vakem. PKP je indikována ve fázi bulózní keratopatie. Pokud se pacient dostane do čtvrté fáze Fuchsovy choroby, kdy trpí kataraktou, extrakce čočky je problematická. Operátér se musí rozhodnout, zda provede pouze extrakci zkalené čočky nebo kombinovanou keratoplastiku s kataraktou. [8, 9]



Obr. 16: Fuchsova dystrofie – pokročilé stádium [9]

5.9.7 Zadní polymorfní dystrofie

Zadní polymorfní dystrofie je zvolna progredující oboustranné asymetrické onemocnění rohovky. U tohoto onemocnění byla popsána autozomálně dominantní dědičnost. Manifestace může nastat i u novorozenců, nejčastěji však probíhá ve druhé až čtvrté dekádě života. Charakteristická je porucha endotelu se současným postižením struktur komorového úhlu a duhovky. Dystrofie může a nemusí mít vliv na zrakovou ostrost. Klinický obraz je charakterizován puchýřky v oblasti ztlustělé Descemetovy membrány. Puchýřky mohou být buď samostatné (ložiskový typ), nebo se vyskytují v koloniích (geografický typ). Edém stromatu a epitelu nebývá častý, vyskytuje se pouze u těžších případů. Charakteristický je obraz endotelové mikroskopie, kdy výrazně vystupují jádra endotelových buněk v podobě dlouhé okrouhlé prominence ve zkolabované cytoplazmě. Epitelové buňky endotelu se epitelizují, proliferují a degenerují. Endotel je nahrazován pseudoepiteliální vrstvou.

Přerůstáním celofánové membrány přes oblast komorového úhlu a někdy až na duhovku, vede ke vzniku sekundárního glaukomu. Ten se vyskytuje u 15-40 % případů. [1, 8, 9]

V konzervativní léčbě je důležité potlačit progresi sekundárního glaukomu. Lokální léčba antiglaukomatiky nebývá vždy úspěšná a proto se musí přejít k následné léčbě chirurgické. (Mitomycin je primárně indikován při trabekulektomii.) PKP má velmi špatnou prognózu díky sekundárnímu glaukomu. Přistupuje se k ní pouze v pokročilejších stádiích onemocnění. Recidiva dystrofie na transplantát není výjimkou. [1, 8, 9]

6. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE ŽIVNATKY

Obecně se anomálie živnatky týkají změn v celistvosti uveální tkáně, barevných změn duhovky nebo postižení zornice. [9]

6.1 Kolobomy uveální tkáně

Kolobom je označení pro defekt vnitřních tkání. Kolobomy vznikají mezi čtvrtým až šestým týdnem těhotenství, kdy dojde k nedokonalému uzavření pohárkové štěrbině nejčastěji na jejím proximálním konci. Nedokonalým uzávěrem očního pohárku vznikají kolobomy duhovky, řasnatého tělíska, cévnatky, sítnice a očního nervu. [8-10]

Kolobom duhovky je zpravidla umístěn v dolní části duhovky u šesté hodiny. Defekt duhovkové tkáně může být různě veliký, počátek má vždy v zornicové oblasti. To má za následek změny tvaru zornice. Kolobom může postihnout pouze přední duhovkový list. Duhovková tkáň bez kolobomu má zcela fyziologickou stavbu. Příčina defektu může být způsobena opožděným růstem či mechanickou zábranou. [8-10]



Obr. 17: Kolobom duhovky [9]

Kolobom řasnatého tělíska často uniká naší pozornosti. Ciliární výběžky překrývají kolobom a proto není výrazný. Kolobom je nepatrný a díky svému uložení je i obtížně pozorovatelný. [10]

Kolobom cévnatky je snadno pozorovatelný na očním pozadí. Můžeme ho pozorovat, jako bílou ostře ohraničenou plochu ve které cévnatka chybí, přičemž patrná je pouze skléra. Ojedinele se mohou vyskytovat cévní kmeny s pigmentacemi v periferii. Typický kolobom cévnatky můžeme pozorovat v dolní polovině sítnice. Obvykle je spojen s kolobomem duhovky. Pokud se kolobomy cévnatky nevytvoří v oblasti makuly, nic nebrání tomu, aby u daného jedince pokračoval fyziologický vývoj zrakové ostrosti. Růstem oka narůstá i kolobom. Někdy tento stav může vést k degenerativním změnám sítnice. [10]

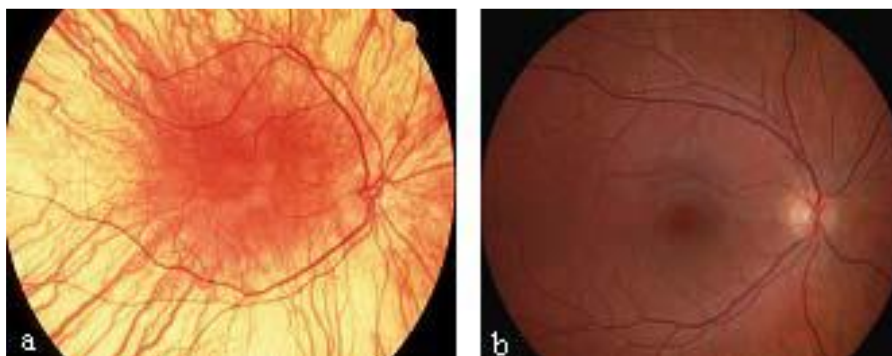
6.2 Aniridie

Aniridie je velmi vzácná bilaterální porucha, při které dochází k poruše vývoje duhovky. Ta je redukována pouze na úzký proužek tkáně v oblasti duhovkového kořene, v ojedinělých případech zcela chybí. Ve většině případů se jedná o autozomálně dominantní typ dědičnosti. Pacienti trpí nystagmem a výrazně sníženou zrakovou ostrotí, která je způsobena hypoplazií makulární krajiny. U pacientů se dá snadno pozorovat závěsný aparát a čočka. Ta může být následkem poruchy subluzována či zkalena převážně v zadním kortexu. Častá je také vrozená přední a zadní polární katarakta. Přibližně u poloviny pacientů je obstrukcí trámčiny duhovkové tkáně způsoben sekundární glaukom. [8, 9]

6.3 Albinismus

Albinismus je bilaterální porucha, způsobená nedostatkem nebo pouze částečným chyběním melaninu, který se syntetizuje v melanocytech. Jsou známy dvě formy albinismu – oční a okulokutánní. Okulokutánní formu můžeme dále rozdělit do čtyř typů, a to na základě odpovídajících genů. Všechny typy albinismu se určitým způsobem projevují na struktuře oka. Dědičnost onemocnění je autozomálně recesivní. Duhovková tkáň je výrazně transparentní a má namodralý odstín. Signifikantní je i nápadně načervenalý reflex očního pozadí. [8, 9, 17]

Klinický obraz zahrnuje různé stupně nystagmu, sníženou pigmentaci duhovky a pigmentového epitelu sítnice, hypoplazii makulární oblasti následovanou sníženou zrakovou ostrotí. Pacienti mají zhoršené barevné vidění a trpí fotofobií. Dále mohou mít problémy se šilháním a sníženou schopností prostorového vidění, což je způsobeno nadměrným křížením vláken v chiasma opticum. [8, 9, 17]



Obr. 18: Porovnání očního pozadí u člověka s albinismem (a) a zdravého člověka (b) [17]

6.4 Perzistentní pupilární membrána

Perzistentní pupilární membrána je pozůstatek embryonálních cév vyživujících v intrauterinním období oko. Jedná se o jemná vlákénka, která vychází z okruží duhovky a upínají se na čočku. Tato vlákénka nijak neovlivňují zrakovou ostrost oka. Pouze ve výjimečných případech jsou vlákna hustá a mohou způsobit okluzi oka a tím vyvolat senzorickou amblyopii. Tato anomálie je patrná přibližně u 30 % pacientů. Zbytky pupilární membrány můžeme pozorovat pomocí štěrbinové lampy, kdy jsou na předním pouzdře čočky vidět drobné útvary, tvarem připomínající hvězdičky. V ojedinělých případech může být zachována celá pupilární membrána. [8-10]

6.5 Změny tvaru zornice

Kongenitální mióza je vzácná abnormalita duhovky. Při této abnormalitě dochází k absenci či malformaci musculus dilatator pupillae. Obvykle se s ní setkáváme ve spojitosti s Hornerovým, Marfanovým, Loweého či kongenitálním rubeolovým syndromem. [9]

Kongenitální mydriáza je stav, kdy je duhovka zcela normální, ale zornice je rozšířená a nereaguje. Pacienti s touto abnormalitou jsou více náchylní na oslnění. Při nálezů se musíme ujistit, zda mydriáza nebyla způsobena úrazem, farmakologicky nebo neurologickým onemocněním. [9]

Korektopie zornice (ectopia pupillae) je stav oka, kdy je zornice decentrovaná ze středu duhovky obvykle do oblasti horního temporálního kvadrantu. Tato změna polohy zornice souvisí i se změnou polohy čočky. Zornice bývá užší a při podání mydriatik reaguje zaoblením tvaru. Korektopie souvisí s vrozenou dyskorií. **Dyskorie** je změna tvaru zornice. Její původ může být kongenitální či na základě získaného podkladu. Při dyskorii má obvykle zornice svislý štěrbinovitý tvar. [9, 10]

Polykorie nastává tehdy, pokud je v duhovce přítomno více zornic. Nepravá polykorie je způsobena aplazií duhovkového listu. Aplazie se vyskytují v místech, kde jsou časté duhovkové kolobomy. Pravá polykorie je velmi vzácná. Duhovka obsahuje několik pupil, jež obsahují každá svůj vlastní musculus sfincter pupillae. [10]

7. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE SÍTNICE

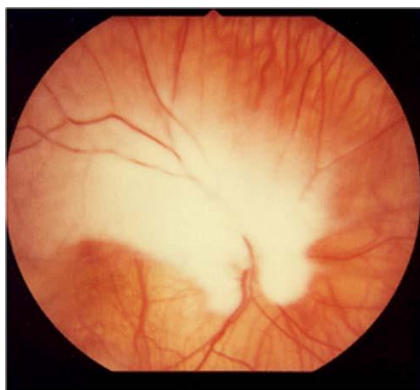
7.1 Aplazie a hypoplazie makuly

Aplazie makuly se vyskytuje pouze vzácně a obvykle je spojována s dalšími očními poruchami, které zahrnují: mikroftalmus, aniridii, kolobomy optiku, monokulární myopii, albinismus a fibrae medulares. [8, 9]

Hypoplazie makuly nastává v případě, kdy se pozastaví vývoj místa nejostřejšího vidění v období mezi šestým až sedmým měsícem intrauterinního života. Na očním pozadí je patrná velmi chudá perifoveální kapilární síť. Zřetelný je nevýbavný foveální reflex. V oblasti žluté skvrny chybí pigment. Na základě závažnosti anomálie, pacienti trpí snížením zrakové ostrosti. [8, 9]

7.2 Myelinové pochvy papily a sítnice

Fibrae medullares je stav sítnice, kdy se myelinizovaná nervová vlákna nachází v oblasti před lamina cribrosa. Fyziologicky se v této oblasti myelinizovaná nervová vlákna nenacházejí. Důvodem je nadměrná myelinizace nervových vláken. Konkretizace příčin vzniku uvedl Kraus: „Jde o perzistenci embryonálního stavu. Za normálních podmínek se axony gangliových buněk myelinové pochvy v sítnici lamina cribrosa před narozením ztrácejí.“ [8] Při rozsáhlejší myelinizaci se některé svazky nervových vláken dostávají až do oblasti papily a přilehlých okrsků sítnice. Na fundu jsou patrné, od papily vystupující, výrazné bílé skvrny nebo proužky. V ojedinělých případech je myelinizace patrná i mimo papilu a může se rozprostírat po větší ploše sítnice. Zraková ostrost zůstává zachována, pokud není postižena makula. Větší myelinizace může způsobit relativní skotomy, rozšíření průměru slepé skvrny. Anomálie zůstává po celý život stacionární. Dokonce může dojít ke zmenšení nebo vymizení myelinizované oblasti sítnice a to v případě některých chorob optiku s následnou atrofií. [1, 8, 9]

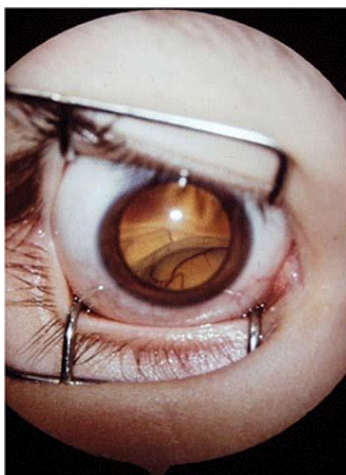


Obr. 19: Fibrae medullares [9]

7.3 Coatsova choroba

Coatsova choroba je anomálie sítnicových kapilár, která není dědičná. Vzniká na základě toxických nebo infekčních látek. V 90 % případů anomálie postihuje pouze jedno oko. Manifestace probíhá mezi šestým až patnáctým rokem života, častěji u chlapců. Na očním pozadí můžeme pozorovat periferní retinální teleangiektázie, mikroaneurysmata, dylatované arteriovenózní anastomózy, sekundární exsudace a krvácení do hlubokých vrstev sítnice. U závažnějších případů může dojít k seróznímu odchlípení sítnice. Sítnicové cévy jsou místy dilatované a nepravidelně ztlustělé. Již u malých dětí lze pomocí fluorescenční angiografie odhalit nenápadné dilatace cév a teleangiektázie s výrazným prosakováním barviva. S postupujícím věkem se stav zhoršuje, přičemž může dojít až ke sklivcové hemoragii ze sítnicových neovaskulárních cév. Papila zrakového nervu je u toho typu anomálie postižena jen v ojedinělých případech. Pokud je postižena makula, je prognóza obnovení makulárních funkcí nepříznivá. V terminální fázi může choroba vyústit v absolutní neovaskulární glaukom. [1, 8, 9]

Léčba se provádí pomocí kryoterapie. Pomocí této metody se lékaři snaží eliminovat neovaskularizované cévy. U pacientů, kteří trpí neovaskularizací v oblasti za ekvátorem, se jako léčebná metoda volí laserová fotokoagulace. Léčba obvykle trvá čtyři až šest týdnů, kdy pacienti podstupují dva až tři léčebné bloky. Pacienti, u kterých dojde k odchlípení sítnice, musí podstoupit léčebnou metodu cerkláže s drenáží subretikulární tekutiny. Ta je následována kryoterapií patologických cév. Po úspěšně provedené léčbě se u dětí cca po pěti letech může objevit relaps. Proto jsou anomálií postižené děti pravidelně kontrolovány každých šest měsíců, aby se předešlo rozsáhlým změnám. [1, 8, 9]



Obr 20 : Coatsova choroba [9]

7.4 Vrozená noční slepota

Kongenitální stacionární noční slepota je choroba neznámé patogeneze. Zorné pole a barevné vidění vykazují fyziologické hodnoty. Zraková ostrost může být lehce snížena. Na očním pozadí nejsou zřetelné žádné patologické změny. Sítnice vykazuje sníženou senzitivitu při adaptaci na tmu. Elektroretinografické vyšetření (ERG) vykazuje zcela fyziologické hodnoty fotopického vidění. Snížená je pouze skotopická odpověď. [1]

Oguchiho choroba je charakteristická neobvyklou barvou očního pozadí. Ta nabývá různých odstínů šedo-bílé až žluté barvy. Neobvyklá barva může postihovat pouze malou část střední periferie sítnice nebo se může nesouvisle šířit přes celý fundus. U této choroby je také charakteristický tzv. Mizuo fenomén. Ten se projevuje změnou barvy fundu při adaptaci na tmu. Prodloužení doby adaptace na tmu a abnormálně sníženou retinální senzitivitu lze odhalit při testu adaptace na tmu. U ERG je značně snížená skotopická odpověď, která se může po prodloužené adaptaci na tmu vrátit do fyziologických hodnot. Pacienti mají téměř normální vidění, které zůstává stabilní. [1]

Fundus albipunctatus je stacionární formou hemeralopie se zcela normálním vízem, barevným viděním a fyziologickým rozsahem zorného pole. ERG vyšetření má lehce sníženou odpověď. Na očním pozadí jsou patrné mnohočetné bílé tečky rozmístěné po celém fundu v úrovni pigmentového epitelu sítnice. Zraková ostrost pacientů je v normě. [4]

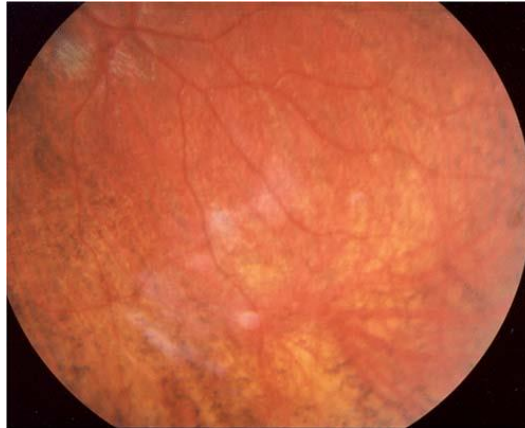
Goldmannova-Favreho choroba je autozomálně recesivně dědičné oční onemocnění. Charakteristická je noční slepota a změny fundu typické pro retinitis pigmentosa. Sklivec je zkapalněný a obsahuje zákaly. Občas se projeví foveolární či periferní retinoschíza. Poměrně často se vyskytuje katarakta. Trhliny v sítnici by měly být profylakticky léčeny dříve, než dojde k odchlípení sítnice. [1, 9]

7.5 X-vázaná recesivní retinoschíza

Retinoschíza je pozvolna progredující či stacionární vrozené oční onemocnění. Choroba se projevuje výlučně u chlapců. Ženy jsou pouze přenašečky, ale i u nich se mohou projevit periferní retinální změny stejně tak jako u mužů. Charakteristická je degenerace sklívce a rozštěp sítnice v oblasti nervových vláken. Postižena je i makula. Rozštěpy sítnice jsou vždy oboustranné, přičemž mohou být i asymetrické. Rozštěp může dosahovat od ora serrata až k papile zrakového nervu. Přítomny mohou být vláknité sklívčové zákaly a krvácení do sklívce. [1, 9]

ERG má normální vlnu A, ovšem vlna B je neobvykle nízká. Elektrookulografie (EOG) vyšetření a testy adaptace na tmu jsou obvykle v normě. Pacienti často vyhledají lékaře kvůli

snížené zrakové ostrosti, strabismu ex anopsia, odchlípení sítnice nebo krvácení do sklivce. Léčba se podstupuje pouze v případě, že dojde k rhegmatogennímu odchlípení sítnice. Vitrektomii provádíme, pokud trakční sklivcové membrány vedou k odchlípení sítnice. Genetické poradenství může odhalit nosičství této choroby na základě DNA analýzy. Je tedy možné tomuto onemocnění předcházet. [1, 9]



Obr. 21: X-vázaná recesivní reinoschíza [9]

7.6 Sticklerův syndrom

Sticklerův syndrom je autozomálně dominantně dědičné onemocnění, které je někdy nazýváno hereditární progresivní artrooftalmopatie. Pacienti trpí střední až vysokou myopií, změnou indexu lomu sklivce, mřížkovou degenerací sítnice a odchlípením sítnice. Často se objevuje také katarakta a glaukom. [1, 9]

Léčba je velmi obtížná kvůli četným retinálním trhlinám a časté incidenci proliferativní vitreoretinopatie. Profylaktická laserová léčba oblastí s mřížkovou dystrofií sítnice může snížit riziko odchlípení sítnice. [1, 9]



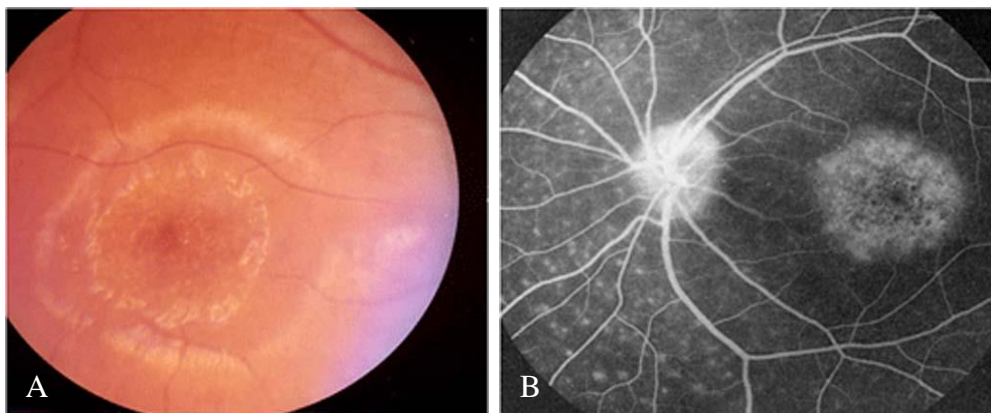
Obr. 22: Sticklerův syndrom [9]

7.7 Stargardtova choroba

Stargardtova choroba je spolu s Bestovou viteliformní degenerací (viz níže) nejčastější hereditární makulární degenerace, které obvykle manifestují v dětském věku. Dědičnost anomálie je autozomálně recesivní. Onemocnění je oboustranné s pomalou progresí, která se projevuje mezi sedmým až patnáctým rokem života poklesem zrakové ostrosti. Degenerativním procesem je zasažen pigmentový epitel sítnice a senzoričné fotoreceptory makuly. Na očním pozadí se patologické změny projeví až kolem desátého roku stáří dítěte. Pokud nejsou na fundu pozorovatelné žádné změny, chorobu může odhalit pouze fluorescenční angiografie. Poškozením vrstvy pigmentového epitelu sítnice je patrná typická hyperfluorescence makuly. [1, 9]

Při vyšetření na perimetru mají pacienti centrální defekt, sníženou centrální senzitivitu nebo relativní skotom v rozsahu 5-10°. Elektrofyziologické vyšetření pattern-VEP má patologicky nízkou amplitudu. Chybí foveální reflex a v makule se vyvíjí tečkovité a hrudkovité hyperpigmentace. Žlutavě bílá ložiska se rozprostírají od zadního pólu až k ekvátoru v hlubokých sítnicových vrstvách nebo pigmentovém epitelu sítnice. Makula má obvykle vzhled tzv. tepaného bronz. S postupem věku pacienta se neustále snižuje zraková ostrost, která má ve finálních stádiích hodnoty 6/60 až 3/60. Tyto hodnoty jsou dlouhodobě stacionární. Postupem věku se však mohou vyvinout rozsáhlé oblasti chorioretinální atrofie. [1, 9]

Stargardtova choroba a fundus flavimaculatus mají společnou etiologii a vyjadřují různý stupeň jedné choroby. Obě choroby se mohou vyskytovat buď samostatně, nebo v kombinované formě. U dětí se vyskytuje Stargardtova choroba v 60 % případů a ve 35 % případů je choroba kombinovaná s fundus flavimaculatus. [1, 9]



Obr. 23: Stargardtova choroba [9]

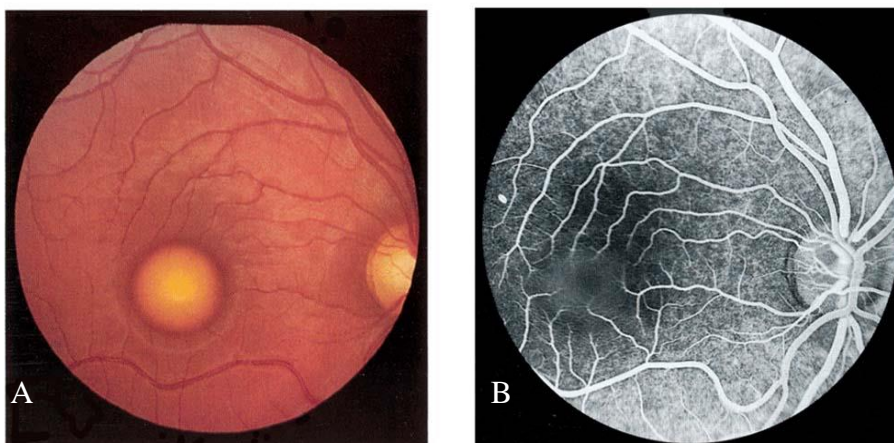
A – oftalmologický obraz

B – fluorescenční angiografie téhož oka

7.8 Bestova choroba

Bestova makulární degenerace je časté pomalu progredující onemocnění, vázané na autozomálně dominantní typ dědičnosti. Výskyt je převážně oboustranný. Manifestace onemocnění probíhá již v prvním deceniu života. Klinický obraz je patrný v oblasti makuly. Ta je ostře ohraničená se žluto-oranžovým diskovitě cystoidním ložiskem. Makula svým vzhledem připomíná vaječný žloutek, díky nahromadění lipofuscinu v buňkách pigmentového epitelu i pod ním. V počátečních stádiích (tj. do 20 let věku) je fyziologická zraková ostrost zachovalá. Postupnou proliferací pigmentového epitelu se tvoří pigmentovaná nažloutlá léze s chorioretinální atrofií, což vede k poklesu vízu. Postupem času dochází k absorpci žlutavých depozit, která se hromadí v dolní polovině ložiska. Ta jsou buďto volně uložena a připomínají míchaná vejce nebo se ukládají v podobě pseudohypopyonu. [1, 9]

ERG vyšetření je zcela v pořádku, tak jako periferní zorné pole. S postupem progresse onemocnění si člověk začíná uvědomovat centrální skotomy. Testy adaptace na tmou jsou zcela v normě. EOG vyšetření je vždy abnormální. Odpověď je značně snížena již od narození. Postižení pacienti mají 50% šanci přenosu této choroby na svého potomka. Aby nedošlo k nadměrnému šíření choroby, je dobré se obrátit na genetické poradenství. [1, 9]



Obr. 24: Bestova viteliformní dystrofie makuly (Bestova choroba) [9]
A – oftalmologický obraz (makula v podobě vaječného žloutku)
B – fluorescenční angiografie téhož oka

7.9 Familiární exsudativní vitreoretinopatie

Familiární exsudativní vitreoretinopatie je onemocnění postihující sítnici a sklivce. Onemocnění je oboustranné s častým asymetrickým nálezem. Diagnóza onemocnění může být stanovena krátce po narození. Dědičnost onemocnění je autozomálně dominantní.

Oftalmologický nález zahrnuje subretinální a intraretinální exsudace, avaskulární oblasti a shluky neovaskularizací v temporální periférii. Charakteristická neovaskularizace bývá v izolovaných chomáčcích na rozhraní mezi avaskulární a vaskulární části sítnice. V pokročilém stádiu se ve sklivci tvoří periferně i centrálně lokalizované retinovitrealní trakční membrány s částečným odchlípením sítnice. Postupně se amoce sítnice neustále zvětšuje spolu s progredující proliferací cév a zvýšenou exsudací. Klinické známky se velmi podobají retinopatii nedonošených. [1, 9]

Léčebná terapie je prováděna prostřednictvím laserové koagulace a kryoterapie. Výsledky zákroků během proliferativní fáze nejsou uspokojivé. Účinnost pars plana vitrektomie u tohoto onemocnění je předmětem současných diskuzí. [1, 9]

7.10 Retinopatie předčasně narozených dětí

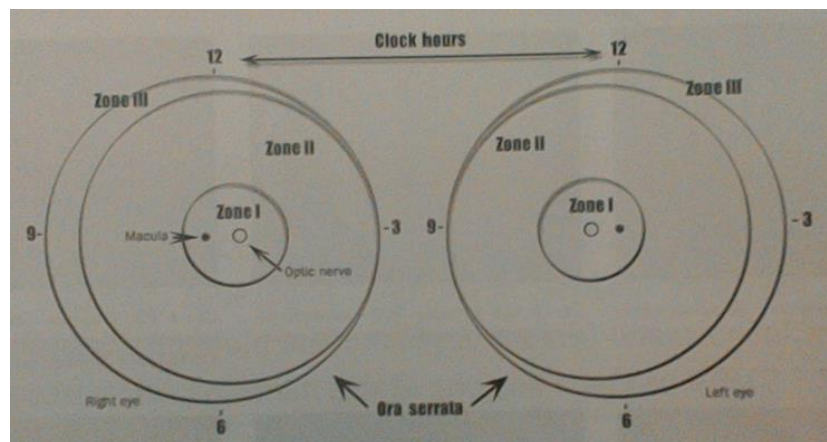
Retinopatie předčasně narozených dětí (ROP) je závažné vazoproliferativní onemocnění postihující nezralou sítnici novorozenců. Ohrožuje anatomickou i funkční integritu oka v porodním, ale i pozdním postnatálním období. Jde o multifaktoriální onemocnění postihující novorozence s porodní vahou nižší než 1 500 g, kteří se obvykle narodí před 32. gestačním týdnem. Čím dříve je dítě předčasně narozené, tím jsou následky onemocnění ROP obvykle fatálnější. Onemocnění je oboustranné, ovšem jeho průběh nemusí být na obou očích vždy symetrický. Jako pozdní komplikace onemocnění se vyskytuje myopie, heterotropie makuly, periferní retinální degenerace a retinoschíza. Vezmeme-li v úvahu fakt, že až v 70 % případů je dětská slepota způsobena ROP, můžeme tvrdit, že ROP je nejčastější příčinou slepoty u dětí. [1, 6, 8, 9]

Příčiny vzniku ROP objasňuje ve své publikaci Kraus: „Podle současných názorů jsou nejvýznamnější pro vznik ROP (retinopathy of prematurity) děti s nízkou porodní hmotností, která představuje největší riziko při vzniku tohoto onemocnění. Původní názor, že bezvýhradní příčinou je pouze oxygenoterapie naléhavě prováděná z vitálních indikací, neplatí absolutně. Obecně platí, že s poklesem gestačního věku a porodní hmotnosti narůstá nepřímě úměrně riziko vzniku ROP. Zvláště vulnerabilní jsou děti pod 1 250 g hmotnosti a gestační věk pod 28 týdnů.“ [8]

Fyziologicky se sítnice začíná vaskularizovat v 16. gestačním týdnu. Ve 36. gestačním týdnu dosahují sítnicové cévy k ora serrata pouze na nazální straně sítnice. Cévy na temporální straně se utvoří až ve 40. gestačním týdnu. Sítnice nedonošených dětí tedy ještě není plně vaskularizována. Sítnicové cévy končí různě daleko před a za ekvátorem oka. Nedonošené děti podstupují oxygenoterapii, kdy jsou vystavovány vyšším koncentracím

kyslíku, které činí až 40 %. Oxygenoterapie způsobuje u novorozenců vazokonstrikci sítnicových cév a tím pádem i ischemii periferie sítnice. Poté co dítě přejde do běžných atmosférických podmínek, nastane u něj relativní hypoxie. Tento fakt způsobí dilataci sítnicových cév a započne i neovaskularizace. Proliferace novotvořených cév je výraznější v temporální oblasti, kde je širší avaskulární zóna sítnice. Neovaskularizace v charakteristických trsech je doprovázena produkcí fibrotické tkáně, tvořené myofibroblasty. Postupnou fibrovaskulární proliferací po zadní ploše sklivce do sklivcového prostoru, dochází na základě působení tahu periferní části sítnice dopředu a do středu oka k trakčnímu odchlípení sítnice. Pseudogliom vzniká v případě, kdy není včas zahájena léčba a fibrovaskulární tkáň vyplňuje celý sklivcový prostor. [1]

Změny na očním pozadí jsou popisovány dle mezinárodně platné klasifikace. Ta rozděluje oční pozadí na tři zóny (viz. Obr. 25). Jak uvádí Autrata: „Zóna I je tvořena kružnicí s centrem v papile a poloměrem dvojnásobné vzdálenosti středu papily a makuly. Zóna II je tvořena kružnicí, jejíž rádius se dotýká nazálně oblasti ora serrata a temporálně dosahuje k ekvátoru oka. Zóna III navazuje temporálně na zónu II a dosahuje až k ora serrata.“ [1]

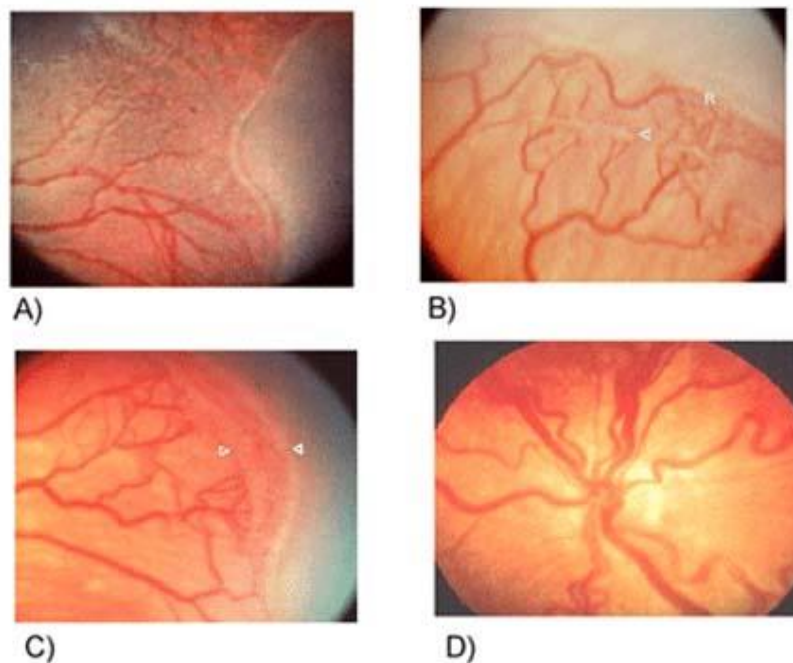


Obr. 25: Znárodnění jednotlivých zón očního pozadí při diagnostice ROP [14]

Vývoj ROP můžeme rozdělit do pěti stádií:

1. centrální vaskularizovanou část sítnice odděluje od avaskulární periferní části sítnice šedobělavá demarkační linie (průměrný počátek výskytu je ve 34. gestačním týdnu)
2. hřebenovitá elevace původní linie, která obsahuje novotvořené cévy, tvořené zkraty mezi tepnami a rozšířenými žilami (výskyt ve 35. gestačním týdnu)
3. charakterizováno jasně červeným hřebínkem s extraretinální fibrovaskulární proliferací, obsahující novotvořené cévy s krevními výrony; obvyklá jsou i krvácení do sklivce (výskyt ve 36. gestačním týdnu)

4. představuje buďto částečné odchlípení sítnice, aniž by byla postižena makula (4A), nebo částečné odchlípení sítnice se současným postižením makuly (4B)
5. totální amoce sítnice [1, 8]



Obr. 26: Vývojová stádia ROP [9]

- A) 1. stádium
- B) 2. stádium
- C) 3. stádium (prahové)
- D) dilatované a vinuté cévy při těžší formě ROP

Screening je nutné provést u všech dětí narozených před 31. gestačním týdnem a také u dětí, jejichž porodní váha nedosahuje hodnoty 1 500 g. Pokud se ROP nediagnostikuje včas a není následováno léčbou, vede onemocnění k úplné slepotě. Lékaři při terapii usilují o koagulaci avaskulárních partií sítnice pomocí kryoterapie či fotokoaagulací, která se provádí diodovým laserem. Efektivita těchto metod je přibližně stejná. Přehled terapeutických postupů a jejich výsledky shrnuje Tabulka 4. [12]

Tabulka 4: Přehled terapeutických postupů u ROP a jejich výsledky [1]

Stádium ROP	Léčba	Výsledky
1.	není nutná	spontánní regrese
2.	není nutná	spontánní regrese, v 6 % se vyvine 3. (prahové) stádium
3.	kryoterapie / fotokoagulace	regrese v 90 % léčených případech hodnocených 2 týdny po výkonu, u 10 % dětí nutno výkon doplnit
4.	cerkláž	v 60 % anatomicky retina in situ, 3 % užitečné vidění
5.	vitrektomie	špatné funkční výsledky, u 17 % operovaných světlocit

Terapie ROP pomocí kryokoagulace spočívá v tom, že následkem působení velmi nízkých teplot (až kolem $-80\text{ }^{\circ}\text{C}$) dojde ke zničení vřetenovitých buněk v avaskulární oblasti sítnice, které odpovídají za její neovaskularizaci. Sonda se přikládá transsklerálně. Kryokoagulace musí být prováděna pod kontrolou nepřímé oftalmoskopie. Po celou dobu výkonu musí být sledovány centrální sítnicové arterie. Efekt tohoto zákroku je patrný za pět až sedm dnů, přičemž pooperační péče zahrnuje podávání antibiotik a kortikoidů po dobu tří až pěti dnů. [12]

Laserová fotokoagulace je jako další možnost terapie prováděna argonovým či diodovým laserem. I toto ošetření je prováděno pod kontrolou nepřímé oftalmoskopie. Dříve se k ošetření užívalo transpupilárního vstupu. Dnes se dává přednost transsklerální fotokoagulaci. Amoci sítnice v tomto případě zabraňuje chorioretinální jizva. Výhodou této metody je lepší možnost ošetření zadního pólu sítnice. [12]

V posledních letech se díky neustále se zlepšující technice setkáváme s větším počtem zdravotně prospívajících nedonošených dětí. I přesto, že mnoho z nich v mládí prodělá ROP bez vážnějších patologických změn, později se jejich oční stav může negativně měnit. Postupem času tak může u některých pacientů vzniknout pozdní trakční odchlípení sítnice. Je proto nutné děti s ROP neustále monitorovat a současně jejich rodiče poučit o symptomech spojených s počátečním odchlípením sítnice. Pouze tak lze u ohrožených pacientů zamezit nenávratnému poškození jejich zraku. [12]

7.11 Hereditární sítnicové dystrofie

„Termín dystrofie je užíván pro hereditární onemocnění, která vedou k předčasným změnám buněk a k jejich apoptóze a pro něž není jasně průkazné vysvětlení. Tato onemocnění se manifestují v určitém věku jako výsledek geneticky dané enzymatické a metabolické dysfunkce.“ uvádí ve své publikaci Kuchynka. [9]

Vzhledem k tomu, že cévnatka a sítnice jsou v úzkém vztahu, je velmi obtížné rozlišit, na které z těchto očních vrstev dochází k patologii. K usnadnění diagnózy, tedy zavádíme pojem chorioretinální dystrofie. U těchto chorob je primárně postižena zevní vrstva sítnice (pigmentový epitel a fotoreceptory) a cévní zásobení sítnice (choriokapilaris). Příznaky onemocnění se obvykle objevují mezi osmým až třicátým pátým rokem. Onemocnění je zpravidla oboustranné, symetrické s postupnou progresí. [9]

7.11.1 Retinopathia pigmentosa

Retinopathia pigmentosa (RP) může být známá také jako tapetoretinální dystrofie, primární pigmentová degenerace či cone-rod dystrophy. Onemocnění je v současné době neléčitelné. Mnohým pacientům však lze zlepšit zrakovou ostrost pomocí speciálních optických pomůcek. Tabulka uvedená níže zahrnuje dělení této dystrofie a charakteristické znaky jednotlivých druhů RP. [1, 9]

Tabulka 5: Přehled dystrofií pigmentového epitelu sítnice a fotoreceptorů [1, 9]

Druh RP	Poznámky
Typická RP	<ul style="list-style-type: none"> - incidence 1:5000 - výskyt v 1. nebo 2. dekádě s postupnou progresí - příznaky: hemeralopie; změny periferního vidění (postupem času až trubcovité vidění) - klinický obraz: klasická trias (ztenčené retinální cévy, pigmentové abnormality, voskově bledá papila); šedavý fundus; zřetelné choroidální cévy - snížené amplitudy při ERG vyšetření
Autozomálně dominantní RP	<ul style="list-style-type: none"> - v postižených rodinách až 50% šance výskytu - manifestace onemocnění kolem 15 až 20 let - centrální zraková ostrost zachována po celý život
Autozomálně recesivní RP	<ul style="list-style-type: none"> - 50 % a více všech postižených RP - rychlá progresse (pacienti středního věku jsou těžce invalidní) - zorné pole bez výpadků u heterozygotních pacientů - snížená senzitivita při ERG vyšetření
RP vázaná na pohlaví	<ul style="list-style-type: none"> - u mužů je průběh podobný jako u autozomálně recesivní RP - klinický obraz u žen začíná zrnitým fundem a tapetálním kovovým leskem s normálními zrakovými funkcemi; pokračuje retinitis punctata albescens; progresivní choroidální skleróza; RP sine pigmento až typické RP s praktickou amaurozou - u žen snížena amplituda skotopického ERG - atrofie, hypertrofie, oploštění a dezorganizace pigmentového epitelu sítnice - v pozdních stádiích postižena choroidea
Inverzní RP (cone-rod) dystrophy	<ul style="list-style-type: none"> - čípky postiženy dříve a závažněji než u typické RP - příznaky: snížená zraková ostrost - klinický obraz: pigmentace a atrofické změny sítnice; pigmentové abnormality v periférii makuly - větší snížení reakce čípků než tyčinek u ERG vyšetření
RP sine pigmento	<ul style="list-style-type: none"> - prodělávají ji všichni nemocní RP - klinický obraz: atrofie pigmentového listu; zúžené arterie; vosková atrofie terče
Retinopathia punctata albescens	<ul style="list-style-type: none"> - morfologická varianta typické RP - klinický obraz: mnohočetná bílá ložiska jsou rozeseta mezi pigmentovými buňkami
Sektorová RP	<ul style="list-style-type: none"> - klinický obraz: pigmentové změny pod makulou ve tvaru oblouku (vzácně je výskyt v temporálním nebo horním kvadrantu) - defekty v zorném poli jsou pouze v oblasti retinálních pigmentací

7.11.2 Generalizované choroidální dystrofie

Choroidální dystrofie se oftalmoskopicky velmi špatně diagnostikují. Zřetelná je pouze fluorescenční angiografie. V počátečních stádiích se projevují pigmentové změny a poruchy funkce fotoreceptorů. V konečném stádiu jsou na pozadí bělimy patrné choroidální cévy. Přehled generalizovaných choroidálních dystrofií zahrnuje Tabulka 6. [9]

Tabulka 6. Přehled generalizovaných choroidálních dystrofií [1, 9]

Typ dystrofie	Poznámky
Choroiderémie	<ul style="list-style-type: none">- dědičnost vázaná na pohlaví- nejdříve jsou postiženy fotoreceptory ve střední periférii sítnice- příznaky: progresivní šeroslepost, zúžení zorného pole; ztráta centrálního vidění mezi 40. až 50. rokem- pigmentové abnormality (zrnění, kovové reflexy, akumulace ve tvaru kostních buněk) v 1. až 2. dekádě života- atrofie chriokapiláris šířící se periferně a centrálně (průkaznost na základě fluorescenční angiografie)
Atrophia gyrata	<ul style="list-style-type: none">- AR- manifestace kolem 20 až 40 let (může se vyskytnout i v 10 letech)- devět z deseti pacientů trpí vysokou myopií, častá je i katarakta- příznaky: hemeralopie, koncentrické zúžení zorného pole- klinický obraz: ostře ohraničená ložiska atrofie choroidey a pigmentového epitelu sítnice- abnormální výsledky elektrofyziologických testů- příčinou dystrofie je zvýšená hladina aminokyseliny ornitinu v plazmě- léčba spočívá v nízkoproteinové dietě, která omezuje přísun ornitinu nebo podáním vitamínu B₆ (většina pacientů na tuto léčbu bohužel nereaguje)

8. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE PAPILY

8.1 Hypoplazie zrkového nervu

Hypoplazie zrkového nervu je anomálie spojená s poruchou vývoje fetální štěrbiny a narušením diferenciacie gangliových buněk. Anomálie je zapříčiněna spíše exogenními vlivy než dědičností. Anomálie byla popsána u dětí matek, které v době těhotenství užívaly fenytoin, chinin, diuretika, kortikosteroidy. K anomálii může také dojít při infekčním onemocnění matky CMV, zarděnkami nebo syfilis. Výskyt může být jednostranný, ale i oboustranný. Obvykle je anomálie doprovázena hypoplazií papily. Průměr papily zrkového nervu je obvykle zmenšen až o 50 % od fyziologického průměru. Okraj papily je lemován žlutavým nebo dvojitým prstencem atrofické cévnatky a pigmentového epitelu sítnice. V extrémních případech je průměr terče redukován na cévní branku s drobným bělavým lumenem. Z něj vystupují poněkud klikatější cévy poměrně normálního kalibru. Velmi vzácně se vyskytuje úplná aplazie optiku. Jedinci postižení oboustrannou hypoplazií trpí praktickou slepotou s nystagmem. Onemocnění se obvykle vyskytuje v kombinaci s dalšími kongenitálními anomáliemi CNS. [1, 9]

8.2 Kolobomy papily

Nedokonalým uzávěrem fetální oční štěrbiny vznikají kolobomy papily. Frekvence výskytu anomálie není tak častá. Anomálie může být jednostranná i oboustranná s asymetrickým vyjádřením. Klinický obraz je rozsáhlý. Zahrnuje kolobomy sítnice, cévnatky nebo celé uvey; tvorbu cyst; rudimentární změny a hydroftalmus. Papila je obvykle zvětšená. Cévní branka bývá atypicky uložena. Je hlubší, širší a občas vyplněna šedavou hmotou. Papilární změny jsou patrné zejména v dolní polovině terče. Zrková ostrost může být zcela fyziologická nebo může docházet k výpadkům zorného pole hlavně v horních kvadrantech. [1,9]

8.3 Inverzní papila

Inverzní papila je oboustranná anomálie, vyskytující se v populaci v rozsahu 1-2 %. Hlavním příznakem je obrácený šikmý postup cévní branky, směřující z horního temporálního kvadrantu nazálně. Terč má charakteristický atypický tvar. V dolní části terče se může vyskytovat srpkovitý kónus. Terč může být také šikmo nebo horizontálně oválný. Okraje terče mohou být lehce nadzvednuty a připomínat tak edém papily. Pacienti mají myopii nebo myopický astigmatismus proti pravidlu či šikmých os. Zrková ostrost je obvykle lehce

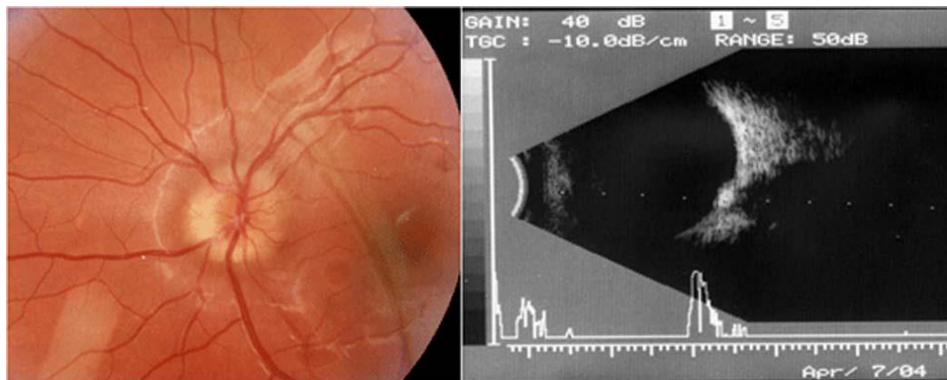
snížena (6/9 až 6/12). Při vyšetření na perimetru jsou patrné výpadky zorného pole v horním temporálním kvadrantu. [1, 8, 9]

8.4 Bergmeisterova papila a epipapilární membrána

Bergmeisterova papila a epipapilární membrána jsou residua po primitivní embryonální epitelové papile hyaloidním systémem. Regrese, začínající u těchto útvarů v pátém měsíci intrauterinního vývoje, není zcela dokončena. Bergmeisterova papila je pozůstatkem hyaloidního systému. Pahýl nedokonale zaniklé arterie má gliální pouzdro a promínuje do sklivce. Tkáň pahýlu může překrývat cévní branku a okraj terče. Tento stav není tak frekventovaný jako epipapilární membrána. Ta má různou tloušťku a nabývá šedobílé barvy. Blanka obvykle překrývá pouze část terče zrakového nervu. Obě anomálie nemají vliv na zrakovou ostrost. [1, 8, 9]

8.5 Drúzy terče zrakového nervu

Drúzy terče zrakového nervu jsou sférická hyalinní depozita o různé velikosti, které mají sklon ke kalcifikaci. Jsou uloženy v různé hloubce prelaminární části optiku. Anomálie se vyskytuje u 0,3 % až 1 % populace oboustranně. Dědičnost je autozomálně dominantní. Patogeneze drúz doposud nebyla zcela objasněna. Papilární drúzy jsou obvykle neškodné s asymptomatickou afekcí. Vzácně mohou drúzy provázet oběhové poruchy, jejichž příčina není známá. Povrchní drúzy jsou žlutobělavá průsvitná tělíška. Ty mohou někdy vytvářet větší hroznovité útvary. Problémy způsobují drúzy uložené v hlubších vrstvách, které zasahují do hranice papily. Na fundu jsou drúzy pozorovatelné jen velmi obtížně. Ischemie v oblasti zadních ciliárních arterií, způsobují výpadky zorného pole. Drobné osamocené drúzy lze zobrazit ultrazvukovým vyšetřením. Větší drúzy je možno zachytit CT vyšetřením a povrchové drúzy pomocí fluorescenční angiografie. [1, 8, 9]



Obr. 27: Drúzy terče zrakového nervu [9]

A – oftalmoskopický obraz

B – nález při ultrazvukovém vyšetření

8.6 Hereditární atrofie optiku

Autozomálně dominantně dědičná atrofie optiku, někdy taky známá jako Kjerova atrofie optiku, se vyskytuje z vrozených atrofií nejčastěji. Výskyt je oboustranný, přičemž incidence je 1: 5 000. Pacienti školního věku mají snížený vÍzus, který se s přibývajícímí roky života stále horší, až se zastaví na konečné hodnotě 6/12 nebo 6/60. Současně s tím pacienti sužuje dyschromatopsie. Výjimečně se u nich může objevit i nystagmus a mentální poruchy. [1, 8, 9]

Autozomálně recesivně dědičná atrofie optiku je nejzávažnější a naštěstí nejméně častá forma vrozené atrofie. Děti trpí těžkou poruchou zraku, která je doprovázena bloudivým nystagmem. Dále se u těchto pacientů setkáváme s achromatopsií nebo těžkou dyschromatopsií. Terč zrakového nervu je na obou očích zcela atrofický s nenápadnou exkavací. Arterie sítnice jsou výrazně zúžené. ERG vyšetření je u těchto pacientů výbavné. Atrofie se často sdružuje s dalšími nervovými a systémovými poruchami. [1, 8, 9]

Atrofie optiku s mitochondriální dědičností (Leberova hereditární atrofie optiku) se manifestuje v 2. dekádě. Postižení jsou v převážné většině muži. Pacienti postupně ztrácí zrakovou ostrost obou očí. Progrese neprobíhá na obou očích zároveň. V počátečním stádiu onemocnění dojde k centrálnímu skotomu zorného pole a náhlému snížení vÍzu (až na vÍzus 6/60). Papila je překrvená a prosáklá s rozšířenými a vinutými cévami. VÍzus se po určité době může zlepšit, ale poté setrvává stále na stejných hodnotách. Progrese bývá jen ojedinělá. [1, 9]

9. KONGENITÁLNÍ GLAUKOM

Incidence kongenitálního glaukomu je 4:10 000 až 1:10 000. Pozoruhodné je, že incidence není shodná u různých etnik a v geograficky odlišných oblastech. Například v zemích blízkého a středního východu je výskyt onemocnění až desetkrát častější. Mnohem častěji se s kongenitálním glaukomem setkáváme také u romské populace (incidence až 1:800). Manifestace onemocnění probíhá od narození do prvního roku života. Pokud se onemocnění manifestuje až po třetím roce života, hovoříme o juvenilním glaukomu. [1, 2]

Onemocnění je podmíněno multifaktoriálním typem dědičnosti a vyskytuje se více u chlapců než u dívek. Příčina vzniku vrozeného glaukomu je s největší pravděpodobností zapříčiněna poruchou diferenciací a zastavením vývoje struktur iridokorneálního úhlu. Vývoj iridokorneálního úhlu je zastaven v období mezi pátým až osmým měsícem těhotenství. To má za následek sníženou odtokovou funkci trabekula na základě trabekulodysgeneze s přítomností abnormální extracelulární matrix mezi buňkami trabekula. Většina postižených dětí má zrakovou ostrost 6/15 nebo lepší. Děti s touto anomálií, mladší čtyř let věku, musí být pečlivě vyšetřovány v celkové anestezii minimálně jedenkrát za tři až čtyři měsíce. V mezidobí se musí provádět orientační ambulantní kontroly. [1, 2]

9.1 Příznaky primárního kongenitálního glaukomu

Dětské pacienty s tímto kongeniálním onemocněním trápí: slezení, světloplachost, blefarospasmus, mírná infekce s pseudozáčnými příznaky, zvětšený průměr rohovky a současné snížení její transparence, zvýšený nitrooční tlak (NOT), exkavace terče zrakového nervu a zvětšení axiální délky oka. [1, 2]

Vlivem zvýšeného NOT dochází ke zvětšení průměru rohovky. Stěna oka je elastická a poddajná, a tak dochází k patologickým změnám struktur oka. U novorozence by se měl pohybovat průměr rohovky okolo 9,5 mm. Pokud je průměr rohovky v průběhu prvního roku života větší než 12 mm, je tento stav označován za patologický. Zvětšený průměr rohovky způsobuje dráždění senzitivních nervových zakončení. Kongenitální glaukom tedy můžeme odhalit pozorováním průměru dětských rohovek. Zvýšený NOT má také vliv na transparentnost rohovky. V počátečních stádiích je zašedlý pouze rohovkový epitel, přičemž v pozdějších stádiích je již zasaženo i rohovkové stroma. Pokud se stav nezačne okamžitě řešit, zvýšený NOT způsobí jizvení stromatu a ireverzibilní zákal rohovky. Pokud se bulbus rapidně zvětšuje, můžeme na rohovce pozorovat Haabovy strie. Jedná se o tenké trhliny Descemetovy membrány, které přerůstají endotelem. [1, 2]

Při měření NOT musíme být u velmi malých dětí poměrně ostražití. Mezi naměřenými hodnotami NOT v jejich bdělém stavu, ve stavu celkové anestezie, v různých stádiích narkózy či při změně polohy těla jsou markantní rozdíly. U malých dětí, které velmi obtížně spolupracují, je možné měřit NOT pouze v celkové anestezii. Důležité je, aby další měření, které mají být srovnávány, probíhaly za stejných podmínek a pokud možno pod stejnou narkózou jako měření předešlá. Jedině tak lze výsledky měření NOT parametricky porovnávat. [1, 2]

V oblasti komorového úhlu nejsou při vrozeném glaukomu jednoznačné patologické změny. V komorovém úhlu může být patrná šedorůžová polopropustná membrána (tzv. Barkanova membrána), elevace stromatu splývající s trabekulem a pigmentové výběžky přemost'ující otevřený komorový úhel od kořene duhovky až po Schwalbeho linii. Histologický obraz může odhalit trabekulární anomálie. Fyziologický gonioskopický obraz nevylučuje výskyt vrozeného glaukomu. [1, 2]

Charakteristické změny můžeme pozorovat i v oblasti papily. I mírně zvýšený NOT u novorozenců vyvolává glaukomatózní exkavaci papily. Již pár dní po narození, může být nápadná výrazná exkavace. Při diagnostice je důležité rozlišit fyziologickou exkavaci papily od té glaukomatózní. Glaukomatózní exkavace papily je bilaterálně asymetrická a má vertikálně oválný tvar. Fyziologická exkavace je symetrická a horizontálně oválná. Při diagnostice kongenitálního glaukomu musíme vycházet ze všech kritérií, která byla uvedena výše. Výskyt pouze jednotlivých příznaků obvykle značí zcela jinou patologii. [1, 2]

9.2 Farmakologická léčba

Kongenitální glaukom nelze léčit pouze medikamentózní léčbou. Medikamentózní léčba se využívá jako podpůrná léčba po chirurgickém antiglaukomatózním zákroku, kdy není zcela kompenzována nitrooční tenze. Chirurgický zákrok ovšem nedokáže zabránit progresi patologických změn při vrozeném glaukomu. V komplexní léčbě je tedy farmakoterapie nepostradatelná. [1, 2]

Postup medikamentózní léčby je zcela individuální. U jednoho pacienta je nutné užít monoterapii a u jiného zase dlouhodobou kombinovanou terapii. Lék první volby je betaxolol, popřípadě timolol. Lokální inhibitory karboanhydrázy společně s betablokátory se užívají při kombinované léčbě. [1, 2]

9.3 Chirurgická léčba

U vrozeného glaukomu se primárně provádí právě chirurgická léčba, která je, jak bylo zmíněno výše, obvykle doplněna léčbou medikamentózní. Ke klasickým chirurgickým postupům patří goniotomie a trabekulotomie. Pokud tyto chirurgické metody selhávají, je možné provést trabekulektomii, zavést glaukomové drenážní implantáty nebo využít cyklodestruktivní metody. [1, 2]

9.3.1 Goniotomie a trabekulotomie

Goniotomie je zákrok, který může podstoupit výhradně jen ten pacient, jehož rohovka je transparentní a struktura komorového úhlu je poměrně přehledná. K zákroku se využívá modifikovaná gonioskopická čočka, díky níž je možná limbální incize. Operace se provádí goniotomickým nožem. Ten protíná tkáň komorového úhlu v horní části trabekula v rozsahu 90°-120° kontralaterálně oproti limbální paracentéze. Během operace obvykle aplikujeme viskoelastický materiál, který udržuje konstantní hloubku přední komory a také chrání rohovkový endotel před poškozením. Opakovaná goniotomie je u dětí do dvou let velmi úspěšná. [1, 2]

Trabekulotomie se provádí pomocí speciálních trabekulotomových sond s průměrem zakřivení limbu nebo pomocí prolenového vlákna zavedeného do Schlemova kanálu. Průběh operace popisuje ve své publikaci Autrata: „Po peritomii spojivky a preparaci sklerálního laloku se vede radiální řez uprostřed sklerálního lůžka, kolmý k limbu rohovky. V incizi je nutno přesně ozřejmit ústí sinus venosus. Nejdůležitější fází operace je pečlivé zavedení pravo a levostranné sondy trabekulomu s odpovídajícím zakřivením a jeho rotace o 90° do přední komory. Tímto manévrem lze rozrušit tkáň trabekula v rozsahu 120° až 180°. Při zavedení prolenového vlákna v celém sinus venosus se provádí 360° trabekulotomie. Někdy může být nalezení ústí Schlemova kanálu pro jeho obliteraci velmi obtížné až nemožné, takže je nutno přejít na trabekulektomii.“ [2]. Úspěšnost tohoto zákroku je také velmi vysoká. [1, 2]

Obě dvě metody jsou klasické chirurgické metody, které jsou navíc dostatečně bezpečné a účinné. Goniotomie je kratší a jednodušší zákrok, který nepoškozuje spojivku ani skléru. Trabekulotomii můžeme provádět u dětí starších dvou let a dětí se sníženou transparentí rohovky. Další její výhodou je méně častá potřeba reoperací. Po precizních chirurgických zákrocích nakonec selhává asi 15-20 % případů dětského glaukomu. [1, 2]

9.3.2 Trabekulektomie

Někteří lékaři provádí trabekulektomii jako primární chirurgický zákrok. Většina z nich však tento zákrok u dětí provádí až po opakovaném selhání goniotomie a trabekulotomie. Podstatou zákroku je penetrace přední komory na rozhraní skléry a rohovky. Nitrooční tekutina tak může být filtrována do spojivkového vaku, čímž dojde ke snížení NOT. Na základě výsledků studie lze konstatovat, že trabekulektomie s mitomycinem C je účinná alternativní chirurgická metoda. Mitomycin C aplikujeme kvůli jeho účinkům. Ty mají tendenci snižovat proces jizvení a tím umožňují delší pooperační komunikaci. Komplikace této chirurgické metody spočívá v infekci, která může vést až k endoftalmitidě. [1, 2]

9.3.3 Glaukomové drenážní implantáty

Glaukomové drenážní implantáty jsou silikonové kanyly umístěné v přední nebo zadní oční komoře, které odvádí nitrooční tekutinu do subkonjunktiválního prostoru. Implantát ze silikonu, akrylátu nebo polymethylmethakrylátu je umístěn mezi sklérou a tenonskou fascií. Nevýhodou implantátů je tvorba okluze (okluze sklivcem u afakických očí) a eroze. Je proto nutná častější chirurgická revize. Touto metodou dosáhneme u pacientů vyšší průměrné hodnoty NOT, což nemusí být ve všech případech žádoucí. Vhodné jsou tyto implantáty u afakických dětí, kde by po trabekulektomii mohla nastat endoftalmitida. [1, 2]

9.3.4 Cyklodestruktivní metody

Cyklodestruktivní metody zahrnují cyklokryokoagulaci a cyklofotokoagulaci. Cílem této metody je atrofie ciliárního tělesa, čímž dojde ke snížení produkce nitrooční tekutiny. Cyklokryoterapie se provádí sondou o teplotě -80°C . Transsklerálně se v oblasti corpus ciliare provádí 10 až 12 bodových aplikací. Cyklofotokoagulaci provádíme pomocí Nd-YAG laseru. Laserový paprsek může procházet přes spojivku, pupilu nebo endovitreálně. Fotokoagulace je s porovnáním s kryoterapií méně pooperačně bolestivá a nejsou u ní tak časté nitrooční zánětlivé iritace. [1, 2]

Cyklodestruktivní metody využíváme až po selhání veškerých ostatních léčebných metod, které byly zmíněny výše. Cyklodestruktivní zákroky se obvykle musí několikrát opakovat, přičemž s sebou přináší i nežádoucí komplikace jakými jsou: nadměrný útlum produkce nitrooční tekutiny, který může následně vést k hypotonii; odchlípení sítnice; ztráta vidění nebo sraštění očního bulbu. Tyto změny jsou bohužel pro pacienta ireverzibilní. [1, 2]

10. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE ČOČKY

Kongenitální afakie je velmi vzácná anomálie. Vzniká v důsledku nevyvinutí čočkového váčku nebo následkem vstřebávání čočky během intrauterinního vývoje. Obvykle je stav spojen se závažnými abnormalitami oka. [8-10]

Zpožděným vývojem čočky dochází k **mikrofakii** (menší čočka než klasický fyziologický nález) a **sférofakii** (zakulacený tvar čočky). Novorozenecké oko s těmito anomáliemi je vysoce myopické a pacienti jsou ohroženi glaukomem uzavřeného úhlu. Dědičnost těchto poruch je autozomálně recesivní. Nález je obvykle oboustranný. Anomálie jsou součástí Marfanova syndromu, kdy dochází až v 80 % k ektopii čočky. [5, 8-10]

Ektopie čočky je stav, kdy je čočka decentrována z jejího fyziologického postavení v oku. Anomálie bývá oboustranná a symetrická. Příčina je dána anomálním vývojem závěsného aparátu. Závažnou poruchou závěsného aparátu může dojít až k luxaci čočky do přední komory nebo sklivce. Čočka bývá obvykle decentrována nahoru a temporálně. Jen ve výjimečných případech je decentrována dolů. Pacienti trpí výraznými refrakčními komplikacemi a monokulární diplopií. Při pozorování duhovky můžeme spatřit iridodonesu. Ta je způsobena prohloubením přední komory. Defekt může být kongenitální, vyvinut později v dětském věku nebo se vyskytne po úraze. Řešením tohoto stavu mohou být farmaka, udržující oko v permanentní mydriáze nebo extrakce čočky. Ektopie čočky je obvykle spojována s megalocorneou, kongenitálním glaukomem, pigmentovou degenerací sítnice, perzistující pupilární membránou a aniridií. Mimo jiné je ektopie spojena s homocysteinurií (porucha metabolismu metioninu). U tohoto autozomálně recesivního onemocnění je v závěsném aparátu nedostatek cysteinu, čímž se stává křehkým a následně velmi snadno praská. [5, 8-10]

Lenticonus je kuželovitá deformace čočky na předním či zadním pólu. Dědičnost anomálie je dominantní i recesivní. Lenticonus anterior je obvykle oboustranný, kdežto lenticonus posterior je spíše jednostranný. Daleko častější je vyklenutí na zadním pólu čočky. Čočka je buďto transparentní nebo obsahuje drobné zákalky. Změna refrakce nebo čočkové opacifikace mohou ovlivňovat centrální vidění. Vyskytuje se samostatně nebo ve spojení s mikroftalmem, perzistující pupilární membránou, kolobomem duhovky a se změnami komorového úhlu. [5, 8-10]

Lentiglobus je sférická deformita předního nebo zadního pólu čočky. Tak jako lenticonus se tato anomálie vyskytuje spíše na zadním pólu čočky. Charakteristické jsou opacity kolem zadního pólu čočky. [9]

Kolobom čočky je obvykle spojen s kolobomem duhovky, řasnatého tělíska a cévnatky. Kolobom je obvykle situován v dolním vnitřním kvadrantu. V kolobomatózní části čočky chybí vlákna závěsného aparátu. Kolobom čočky nemusí ve všech případech ovlivňovat vidění. Dědičnost anomálie je autozomálně dominantní. [5, 8-10]

10.1 Katarakty dětského věku

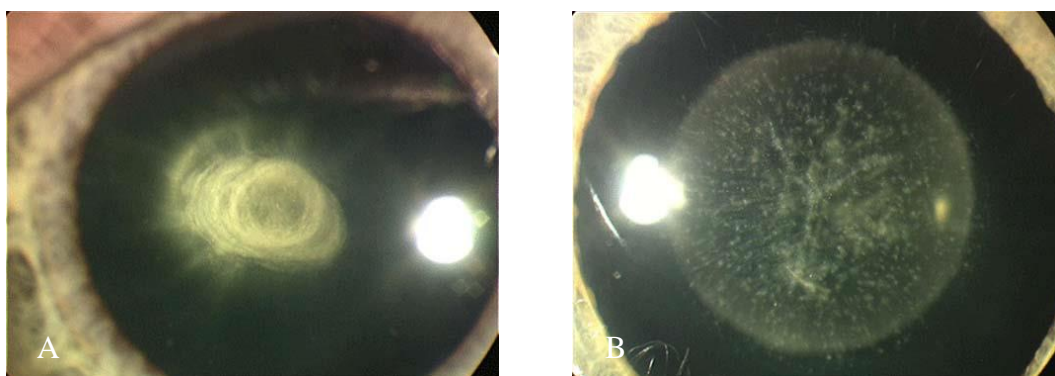
Dětská katarakta je častou příčinou zrakového postižení a slepoty u dětí. Z hlediska diagnostiky, léčby a vývoje zrakových funkcí jsou nejvíce ohroženi novorozenci a děti staří do dvou let. Katarakta může ovlivnit růst a vývoj oka, což může mít samozřejmě dopad na optimální vývoj zrakových funkcí. V prvních měsících života se rozvíjejí korová a podkorová centra, která se bez adekvátní stimulace zrakových podmětů nedokáží správně vyvinout. [5, 8-10]

Příčiny vzniku jsou připisovány v 1/3 případů dědičnosti (např. Downův syndrom), další třetina je podmíněna systémovými chorobami (např. rubeola) či syndromy (např. Loweho syndrom) a u poslední třetiny není jasně daná etiologie. Kritická perioda vzniku kongenitální katarakty je poměrně dlouhá a spadá do období intrauterinního vývoje mezi druhým až čtvrtým měsícem. V České republice je incidence tohoto onemocnění přibližně 1: 5 500. Přehled dětských katarakt zahrnuje Tabulka 7. [5, 8-10]

Tabulka 7: Přehled dětských katarakt [5, 8-10]

Typ katarakty	Poznámky
Přední polární katarakta	- AD - oboustranný a symetrický výskyt na čočkovém pouzdře - vÍzus minimálně snížen - spojena s dalšími očními komplikacemi - někdy bývají patrné zbytky pupilární membrány
Zadní polární katarakta	- AD - oboustranný/jednostranný (u sporadické formy) výskyt na čočkovém pouzdře - vÍzus snížen - stabilní stav s možností progresu v pokročilém věku - někdy bývají patrné zbytky hyaloidního systému
Suturální katarakta	- AD - oboustranný a symetrický výskyt - vÍzus beze změn - opacifikace ve spojení švů fetálního jádra
Koronární katarakta	- AD - opacifikace v oblasti ekvátoru - vÍzus beze změn - mnohočetné ohraničené zákalky - stacionární, ale v pokročilém věku progresivní zkalení čočky
Katarakta cerulea	- vÍzus beze změn - drobné modravé opacifikace v kortexu; během života neprogreduje

Nukleární kongenitální katarakta	- oboustranný výskyt - zkaleno fetální a embryonální jádro
Kapsulární katarakta	- vízus beze změn - drobné opacity v předním i zadním pouzdru
Zonulární (lamelární) katarakta	- nejčastější výskyt - AD nebo toxický vliv během embryogeneze čočky - oboustranný a symetrický výskyt v určité zóně čočky - vízus snížen - opacity čočkových lamel mezi čirým jádrem a čirým kortexem
Zralá katarakta	- jednostranný/oboustranný výskyt - zkalení všech vrstev čočky; nevýbavný červený reflex
Membranózní katarakta	- vzácný výskyt - vstřebáváním čočkových hmot se spojí přední a zadní pouzdro v neprůhlednou bělavou membránu
Kongenitální katarakta při rubeole	- incidence v 15 % případů vrozené rubeoly - čočka zkalena úplně nebo jsou opacity pouze v jádru - syndrom vrozené rubeoly = postižení čočky, glaukom, mikroftalmus, difúzní pigmentová retinopatie a zkalení rohovky



Obr. 28: Katarakta dětského věku [9]
A – zadní polární katarakta
B – zonulární (lamelární) katarakta

10.1.1 Diagnostika

Diagnostika dětské katarakty je velmi důležitá. S její pomocí můžeme zabránit vzniku deprivace amblyopie. V tomto případě je podstatné odhalit patologii co nejdříve. Proto by měl být každému novorozenci vybavován červený reflex ještě před tím, než opustí porodnici. Díky velmi nízkému věku pacientů je vyšetření prováděno obvykle v celkové anestezii, v rámci které lze získat i informace o NOT potřebné k následné operaci. Konkrétně se jedná o změření: centrální tloušťky rohovky, průměru rohovky, biometrie, včetně vyšetření předního a zadního segmentu. U kongenitální katarakty by mělo dítě podstoupit operaci nejpozději do šestého měsíce věku. [5]

10.1.2 Nitrooční čočky u dětí

Růst a vývoj oka je v prvních šesti měsících života velmi intenzivní. Poté se vývoj zpomalí a po druhém roce je růst již velmi pozvolný. V ideálním případě by mělo být dítě s kongenitální kataraktou operováno do šestého týdne po narození u jednostranné katarakty a při oboustranné kataraktě by mělo dítě zákrok podstoupit do tří týdnů po narození (odstup mezi operacemi jednotlivých očí by měl být asi 14 dní). Lékaři tedy musí řešit otázku, zda je u velmi rychle rostoucího oka žádoucí implantovat nitrooční čočku, nebo zda je lepší ponechat dítě do zpomalení růstu oka afakické a ametropii řešit kontaktní čočkou. Emetropie u dětí je důležitá pro správný vývoj zrakových funkcí. Pokud bychom dítěti naimplantovaly nitrooční čočku, která by z něj udělala emetropa v dětském věku, v dospělosti by byl tento jedinec vysoce myopický. Například lékaři ve fakultní nemocnici Motol tento problém řeší tak, že dětské pacienty s oboustrannou kongenitální kataraktou podkorigovávají o 20 % a zbylou část korekce doplní kontaktní čočkou. [5]

Pokud intraokulární čočka nelze aplikovat nebo se lékař pro tuto variantu řešení nerozhodne, dítěti se aplikují kontaktní čočky. Optická mohutnost čočky novorozence je přibližně 34 D. Aplikované kontaktní čočky mají v prvopočátcích +30 D až +40 D (záleží na rozhodnutí lékaře). Hodnota čočky by se měla neustále snižovat a ve dvou letech by měla dosahovat hodnot +20 D. Po druhém roce věku by již měla být prognóza aplikace nitrooční čočky příznivější. [5]

10.1.3 Konzervativní léčba

Konzervativní léčba má v současnosti smysl převážně u pomalu progredující parciální katarakty nebo v případě, kdy není možná chirurgická léčba. Konzervativní léčba je založena na okluzi, mydriáze a popřípadě i celkové medikamentózní terapii či dietě v případě systémového postižení. [5]

10.1.4 Chirurgická léčba

Operační zákrok u dětských pacientů s kataraktou je mnohem náročnější než u dospělých. Při chirurgické léčbě se zohledňuje věk dítěte; lateralita, velikost a denzita zákalu; stupeň postižení zrakových funkcí a progrese katarakty. U bilaterální katarakty je nutné provést chirurgický zákrok na obou očích v co nejmenším časovém odstupu. [5]

Operace se provádí v celkové anestezii. V rohovce provádíme stejně jako u dospělého pacienta temporální řez, který se ovšem musí zašít. Děti mají nižší sklerální rigiditu, a proto by u nich při ponechání otevřené rány mohlo dojít ke zkolabování bulbu. Stehy se odstraňují

za šest až osm týdnů. Čím je dítě mladší, tím je kapsulorhexe náročnější. Čočkové pouzdro je totiž u dětí velmi elastické a při kapsulorhexi se má tendenci radiálně trhat. Odsátí čočkových hmot je u dětí obvykle velmi snadné, díky měkkosti čočkových jader. Čím je dítě mladší, tím častěji se u něj vyskytuje fibróza zadního pouzdra. Proto u dětí mladších jak šest až sedm let provádíme zadní kapsulorhexi s přední vitrektomií. Po provedení zadní kapsulorhexe aplikujeme do čočkového vaku intraokulární čočku. [9]

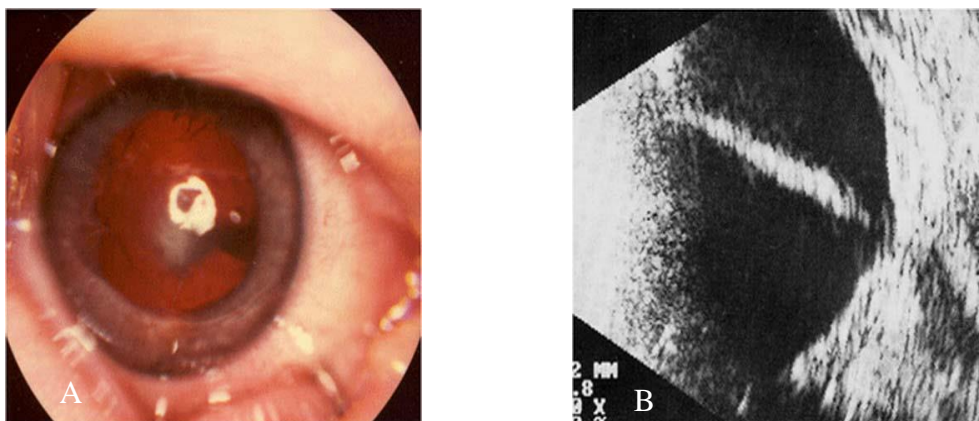
Pooperační komplikace zahrnují fibrózu zadního pouzdra a glaukom. Pooperačním zánětlivým reakcím (duhovkové synechie, nepravidelná zornice, decentrace nitrooční čočky) se snažíme zabránit atraumatickou operací. Děti po operaci katarakty méně často provází odchlípení sítnice a cystoidní makulární edém než u dospělých pacientů, což je dáno složením sklivce. Sklivec je u dětí velmi viskózní a je pevně spojen se zadním pólem čočky. [9]

11.KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE SKLIVCE

11.1 Perzistující primární hyperplastický sklivec

Perzistující primární hyperplastický sklivec nemá dědičný podklad. Výskyt je převážně jednostranný a často bývá spojen s mikroftalmem. Typickým nálezem je hustý, bělavý sklivcový pruh, obvykle od papily k periférii očního pozadí nebo až k čočce. Tyto sklivcové pruhy se mohou vyskytnout v libovolném meridiánu, nejčastěji však na nazální straně. Perzistence primárního sklivce souvisí s vaskularizací v Cloquetově kanálu, kde vytváří retrolentální membránu. [1, 8, 9]

Pacienti trpí elongací ciliárních výběžků a zadní polární kataraktou, přičemž v duhovce mají zřetelné radiálně probíhající cévy. Mezi obvyklé přidružené nálezy patří: ohraničené odchlípení sítnice, vitreoretinální trakční řasy, degenerace makuly, pigmentované demarkační linie, Bergmeisterova papila a vitreoretinální závojovité membrány kolem papily a makuly. Perzistence primárního hyperplastického sklivce má různé stupně, přičemž nejvyšší stupeň způsobuje sytou leukokorii. Je důležité tuto anomálii odlišit od IV. až V. stádia retinoblastomu, kdy jsou na CT a ultrazvukových snímcích patrné kalcifikace. Stav pacientů se může zlepšit po extrakci katarakty a vitrektomii. Vidění je limitováno mikroftalmem, rozsahem cévních abnormalit na zadním pólu oka a amblyopií. Děti obvykle musí podstoupit intenzivní pleoptickou léčbu. [1, 8, 9]



Obr. 29: Perzistující primární hyperplastický sklivec [9]

A – pohled na štěrbinové lampě

B – nález při ultrazvukovém vyšetření

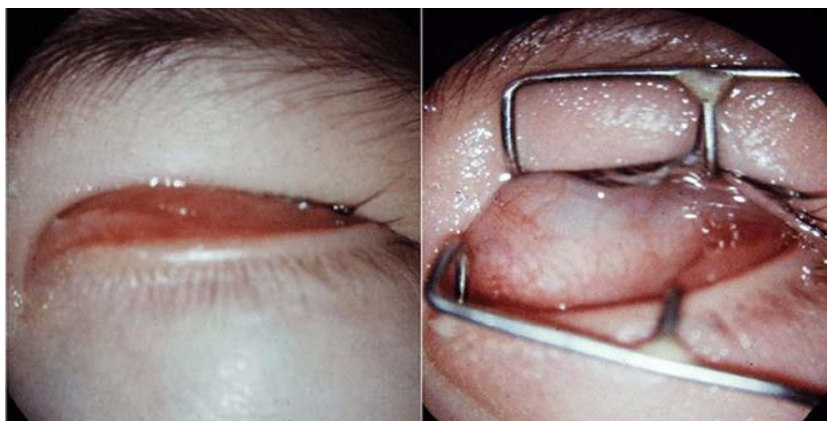
12. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE OČNICE

12.1 Orbitální cefalokéla

Orbitální cefalokéla je anomálie, která vzniká prolapsem nitrolebních struktur z dutiny lebeční do oční skrz perforovaný kostní defekt. Porucha vzniká v embryogenezi při diferenciaci povrchového ektodermu a neuroektodermu. Přední cefalokéla je kostní defekt mediální stěny a stropu oční. Následkem je dislokace bulbu zevně a dolů s poruchou průchodnosti odvodných slzných cest, kdy může imitovat hydroks slzného vaku. U zadní cefalokély je bulbus mírně dislokován a oko má tak porušenou hybnost. Manifestace může nastat brzy po narození. Protruze se zvětšuje při křiku dítěte. [9]

12.2 Kolobomatózní cysta oční

Kolobomatózní cysta oční, někdy také označována jako mikroftalmus s cystou, je anomálie vzniklá poruchou uzávěru oční štěrbiny ve čtvrtém až pátém týdnu embryonálního vývoje. Výskyt může být jednostranný i oboustranný. Výchlipka mezodermu, která je základem budoucí sítnice, proniká z okrajů fetální štěrbiny. Okolo této výchlipky vzniká cysta fixovaná ke stěně oka nejčastěji dole nazálně. Cysta dislokuje mikroftalmický bulbus nahoru a vyklenuje dolní víčko. Změny jsou obvykle patrné ihned po narození a pozvolna progredují. Diagnóza je obvykle prokazatelná ultrazvukovým vyšetřením. Řešením této anomálie je enukleace bulbu a extirpace cysty. [9]



Obr. 30: Kolobomatózní cysta oční [9]

13.KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE VÍČEK

13.1 Kongenitální kolobomy

Kongenitální kolobomy víček mohou být patrné na horním i dolním víčku, a to oboustranně nebo jednostranně. Anomálie vzniká poruchou diferenciací víčka během embryonálního vývoje. Rozsah kolobomů je různý. Někdy může dokonce chybět celé víčko. Nejčastěji bývá víčko poškozeno v horním nazálním kvadrantu. Výskyt je možné zaznamenat také v dolním temporálním kvadrantu. Víčka narušená kolobomy nedokáží plnit svou funkci, a tak dochází k osychání rohovky s následnými ulcerózními změnami. Velké kolobomy tedy musíme řešit akutně chirurgickým zákrokem lalokové transpoziční plastiky. Menší kolobomy jsou spíše kosmetickým nedostatkem a k chirurgické nápravě dochází obvykle v pozdějším věku. [1, 8, 9]

13.2 Epiblefaron

Epiblefaron je anomální kožní řasa, která nejčastěji prochází horizontálně přes dolní víčko a způsobuje stočení řas směrem do bulbu. Řasy mohou být stočeny proti rohovce i na horním víčku. Výskyt je poměrně častý u asijské populace, kdy je anomálie vázaná na autozomálně dominantní typ dědičnosti. U ostatní populace je výskyt spíše sporadický. Epiblefaron menšího rozsahu se obvykle upraví samovolně při růstu obličeje. Pokud je ovšem oko neustále iritováno a objeví se epiteliální léze rohovky, je nutná klínovitá resekce se zachováním orbitálního septa. S epiblefaronem je spojeno kongenitální entropium. [1, 8, 9]

13.3 Euryblefaron

Euryblefaron je anomálie způsobená posunem temporální poloviny dolního víčka směrem dolů. Tak vzniká volný prostor mezi bulbem a víčkem. Dědičnost je pravděpodobně autozomálně dominantní. Anomálie je obvykle spojena s dalším onemocněním (např. Downovým syndromem). Pokud pacient s větším rozsahem euryblefara trpí chronickými zánětlivými příznaky a lagoftalmem, je nutné okamžitě provést chirurgický zákrok včetně laterální kantoplastiky. [1, 8, 9]

Kongenitální entropium má v podstatě shodný klinický obraz jako euryblefaron. Tato anomálie se ovšem vyskytuje jen velmi vzácně. Obvykle bývá součástí blefarofimózy a inverzního epikantu (2. typ). U dětí se spíše setkáme se sekundárním entropiem jako následek traumatu, infekce nebo jizvení víčka. [1, 9]

13.4 Epikantus

Epikantus je nejčastější anomálie víček u dětských pacientů. Hojný výskyt je u jedinců asijské populace. Dědičnost onemocnění je autozomálně dominantní. Rozeznáváme tři typy epikantu. První typ (epikantus tarsalis) má vertikální kožní řasu, která překrývá horní víčko. Druhý typ (epikantus inversus) více prominuje na dolním víčku. Třetí typ (epikantus palpebralis) je charakteristický kožní řasou, která vychází z obou víček a rovnoměrně překrývá vnitřní koutek. Epikantus je často doprovázen dalšími kraniofaciálními abnormalitami – široký kořen nosu, paréza okohybných svalů, ptóza a šikmé oční štěrby. Pravidelně se vyskytuje u dětí s Downovým syndromem. Děti postižené epikantem navozují dojem konvergentního šilhání. Jedná se o tzv. pseudostrabismus. Při kontrole rohovkových reflexů ovšem můžeme strabismus vyloučit a při odtažení kožní řasy jsou oči ve zcela fyziologickém postavení. S růstem obličeje obvykle epikantus samovolně vymizí. Chirurgická úprava se provádí z kosmetického hlediska. [1, 8-10]

13.5 Telekantus

Telekantus je stav, kdy mají pacienti větší vzdálenost mezi okraji vnitřních víček. Pupilární vzdálenost je ovšem zcela v normě. Dědičnost je autozomálně dominantní. Obvykle se vyskytuje společně s hypertelorismem a blefarofimózou. Růstem dítěte se zpravidla stav samovolně upraví. Chirurgický zákrok tedy často není nutný. [1, 8, 9]

13.6 Ankyblefaron

Ankyblefaron je anomálie autozomálně dominantně dědičná. Dochází při ní ke spojení části víčkových okrajů a tím je oční štěrbina zúžena nebo zkrácena. Jemné proužku spojující víčkové okraje můžeme pozorovat u filiformní kongenitální formy ankyblefaronu. Terapie se provádí chirurgicky, tak že se uvolní víčkové okraje. Zákrok je účinný trvale a nemusí být proto opakován. [1, 8, 9]

13.7 Blefarofimóza

Blefarofimóza je stav, kdy je oční štěrbina zúžena horizontálně i vertikálně. Často se setkáváme s blefarofimózním syndromem – inverzní epikantus, telekantus a ptóza. Výskyt je familiární a dědičnost autozomálně dominantní. Levátor horního víčka má u této anomálie značně omezenou funkčnost. Pokud je ptóza výrazná a došlo by k okluzi oka, musí se neprodleně provést plastická úprava, aby se předešlo vzniku deprivace amblyopie.

Kompletní plastická úprava se doporučuje až v pozdějším věku (tj. v šesti až sedmi letech). [1, 8, 9]

13.8 Distichiáza a trichiáza

Distichiáza je anomálie autozomálně dominantně dědičná. Pacient má na okrajích víček dvojitou řadu řas. Druhá řada ovšem není tvořena pravými řasami. Jedná se o modifikované Meibomské žlázy, které vytvářejí chlupy. Klinický význam u této anomálie není významný, a proto se nemusí chirurgicky řešit. [1, 8-10]

Trichiáza je získaná anomálie postavení řas. Řasy směřují k oku a dráždí rohovku. Chronická iritace rohovky může vést k jizvení a ulceraci rohovky, což může skončit až slepotou. Takový pacient musí podstoupit chirurgický zákrok nebo elektroepilaci. Trichiáza vzniká jako následek chronických zánětlivých onemocnění spojivek, víčkovým traumatem nebo jizevnatými změnami po popálení. [1, 8, 9]

13.9 Kongenitální ptóza

Kongenitální ptóza může být jednostranná i oboustranná. Pokud se anomálie vyskytuje familiárně má autozomálně dominantní dědičnost. Příčina anomálie může být dystrofická (nedostatečný vývoj levátoru), neurogenní nebo může být sdružená s blefarofimózou a epikantem. Neurogenní formy anomálie jsou charakterizovány aplázií nebo hypoplázií nervových jader. Příčinou vzniku ptózy je parciální nebo totální paréza horní větve okohybného nervu, který inervuje zvedáč víčka a horní přímý sval. Dystrofické formy anomálie jsou více časté. Při této formě jsou na svalu patrné dystrofické změny. Dále je také regulován počet svalových vláken, který je nahrazován pojivovou fibrotickou tkání. Obvykle je omezena také funkce horního přímého svalu. Přibližně u 6 % pacientů s touto anomálií, je pokles víčka spojen s Marcus-Gunnovým syndromem (jednostranná ptóza). Pokud je při ptóze současná porucha elevace bulbu, hovoříme o tzv. dvojité paréze zvedáčů. [1, 8, 9]

Chirurgickou nápravu indikujeme dle potřeb pacienta. Pokud okraj víčka zasahuje nad střed zornice, jde spíše o kosmetický nedostatek a v tomto případě je vhodné s operací počkat do věku šesti až osmi let. Pacient se ovšem musí neustále monitorovat z pohledu zrakové ostrosti. Pokud víčko překrývá kompletně celou zornici, dítě musí operaci podstoupit co nejdříve, abychom mohli vyloučit vznik deprivační amblyopie. Před operací je nutné měřit vertikální vzdálenost víčkových okrajů a zhodnotit funkci horního přímého svalu a levátoru. Funkce levátoru lze rozdělit na těžkou ptózu (funkce levátoru 0 až 5 mm; provádíme frontální zářez), středně závažnou ptózu (funkce levátoru 5,5 až 8 mm; provádíme resekci levátoru

o 16 až 18 mm) a mírnou formu ptózy (funkce levátoru nad 8 mm; provádíme resekci 12-15 mm). Před každou operací ptózy je nutné zhodnotit, zda má pacient Bellův fenomén. Pokud u pacienta tento fenomén chybí, po operaci může mít problémy s komplikovanou expoziční keratopatií. [1, 8, 9]

13.10 Retrakce horního víčka

Retrakce horního víčka je stav, kdy je okraj horního víčka posunut za limbus a tím dochází k odhalení skléry v poloze dvanácté hodiny. Etiologie anomálie může být u dětí vrozená nebo získaná. Jednostranná retrakce je obvykle spojována s aberantní inervací v oblasti nervu okulomotoriu, kdy je stav spojen s fibrózou zvedače horního víčka. Příčinou intermitentní retrakce víček u dětí bývá vrozený hyperthyreoidismus. Získaná forma souvisí s jizevnatými procesy. [1, 8, 9]

14.KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE OČNÍCH SVALŮ

14.1 Kongenitální esotropie

Kongenitální esotropii rozdělujeme na několik podtypů, kdy jsou doprovázeny nystagmem či tortikolis. Esenciální esotropie je obvykle jednostranná a doprovázená těžkou amblyopií, která zásadně ovlivňuje vývoj binokulárního vidění. Esotropie s manifestací latentního nystagmu a tortikolis je zpravidla oboustranná, kdy blokuje abdukci. Dítě stáčí hlavu na stranu fixujícího oka, čímž se mu daří blokovat i nystagmus. Horizontální nystagmus je rychlejší v abdukci a pomalejší v addukci. Blok nystagmu je stav, kdy akomodativní konvergence udrží fixaci objektu na dálku i blízko. Kongenitální esotropie mají velkou úchytku, přesahující až 30°. Hypermetropie u pacientů jen vzácně přesáhne +3,00 D. [9]

14.2 Duanův retrakční syndrom

Duanův retrakční syndrom je způsoben paradoxní inervací zevního přímého svalu. Tento sval není inervován šestým hlavovým nervem, ale inervace jde z vláken nervu okulomotoriu. Rozlišujeme tři typy Duanova syndromu (viz. Tabulka 8). [8, 9]

Tabulka 8: typy Duanova retrakčního syndromu [9]

Typ Duanova syndromu	I	II	III
četnost	častá (levé oko)	vzácná	raritní
primární postavení	konvergence	divergence	nelze zařadit
abdukce	chybí	volná	chybí
addukce	volná	chybí	chybí
tortikolis	k postižené straně	na zdravou stranu	není
poznámka	při abdukci se bulbus vtahuje do orbity, a tím zužuje oční šterbinu při addukci	tortikolis nemusí být vždy vyjádřená jako primární úchytky	bulbus je většinou nepohyblivý

12.3 Vrozený nystagmus

Vrozený nystagmus je způsoben buďto senzorickým nebo motorickým defektem. Vzniká na dědičném podkladě. Senzorická porucha má za následek okulogenní nystagmus (kývavý nebo nepravidelný nystagmus slepých a těžce amblyopických očí). Nystagmus na podkladě motorického defektu je záškubový. Patrný je již od narození a s přibývajícím věkem se stav neustále zlepšuje, až v dospělosti nystagmus často vymizí zcela. Pokud pacienta netrápí další oční anomálie (katarakta, atrofie optiku nebo hypoplazie makuly) jeho vízus je přibližně fyziologický. Léčba je možná buďto předpisem prizmatických skel nebo chirurgickým zákrokem na všech čtyřech horizontálních svalech. [8, 10]

15. KONGENITÁLNÍ ANOMÁLIE SLZNÝCH CEST

15.1 Vrozená neprůchodnost slzovodu

K vrozené neprůchodnosti slzovodu dochází obvykle v oblasti Hasnerovy řasy, kdy není dokončena luminizace slzných cest. Na neprůchodnosti se mohou podílet anatomické abnormality – vybočení nosní přepážky, vady čelistí a obličeje nebo natlačení dolní skořepy proti ústí slzovodu. Nejčastěji se vyskytuje izolovaně, ale může být i součástí určitých syndromů (např. Downův syndrom) a kraniofaciálních abnormalit. Až u 70 % novorozenců není plně dokončena luminizace slzných cest v oblasti Hasnerovy řasy. Můžeme u nich rozlišit 8 různých typů vrozené neprůchodnosti slzných cest. Luminizace u zdravých jedinců není dokončena ihned po porodu. Proces probíhá spontánně a je zpravidla ukončen mezi druhým až čtvrtým měsícem. V tomto období je také dokončen vývoj slzné žlázy, kdy u dítěte začíná reflexní slzení. Do té doby proto nemá většina novorozenců potíže s neprůchodností slzovodu. [7]

Vrozenou neprůchodnost má přibližně 60-70 % novorozenců, přičemž se klinicky projevuje pouze 1,75-6 % případů. Studie také potvrdili, že se anomálie více vyskytuje u nedonošených dětí. Klinický obraz je charakteristický slzením a tvorbou sekretu v oční štěrbině. V slzovodu se nad přepážkou hromadí detrit epitelálních buněk, sekretu spojivky a slzných cest, což vede k dráždění sekrečních žlázek. Hlenovitá sekrece v oční štěrbině a slzných cestách je světlé barvy a může se objevit krátce po narození. Podle doby vzniku sekretu můžeme určit agens, která se v sekretu nachází – bakteriální sekret (třetí až pátý den po porodu), virová infekce (sedmý den) a chlamydiová infekce (deset až čtrnáct dní po porodu). Diagnosticky je nutné rozlišit příčinu slzení oka a hlenění oční štěrbiny s ohledem na to, že se v některých případech může jednat o afekci spojivek a očních víček nebo může jít o celkovou neprůchodnost slzných cest. [7]

Dacryocystis acuta je akutní zánět slzného vaku. V prvních týdnech po narození je nápadný dilatací, zarudnutím a bolestivostí v oblasti vaku. Komínek uvádí: „Zánět vzniká přenosem infekce do slzného vaku při vrozené neprůchodnosti slzovodu. Při zánětu vaku dochází k otoku slzných kanálků a tím k jejich neprůchodnosti. Zánětlivý obsah se ve vaku hromadí, je lokalizován pouze na vak, a proto se také někdy nazývá absces slzného vaku.“ Při akutní dakryocystitidě se provádí okamžitá sondáž. Snažíme se tak odstranit zánět a zamezit jeho přestupu do okolních tkání. [7]

Léčba se provádí konzervativní a intervenční metodou. V úvahu se ovšem musí brát fakt, že až u 90 % případů se vrozená neprůchodnost spontánně upraví do třetího až pátého měsíce

věku. Proto se do tohoto období provádí pouze konzervativní léčba a teprve poté co je tato metoda neúspěšná, se přistupuje k první sondáži. [7]

Konzervativní léčba se provádí prvořadě. Do oka se aplikují dezinfekční nebo antibiotické oční kapky. Aplikaci kapek je vhodné kombinovat s hydrostatickou masáží. Princip masáže spočívá v mechanickém zvýšení tlaku v slzných cestách. Zvýšený tlak může uvolnit překážku v dolní části slzovodu. Masáž provádíme od vnitřního koutku ve směru průběhu slzných cest. Konzervativní léčbu je nutné provádět nejméně 3-4 měsíce. [7]

Intervenční léčba se užívá až po selhání léčby konzervativní. V rámci ní lékař provádí terapeutickou sondáž a průplach. První sondáž se obvykle provádí ve věku tří až čtyř měsíců. Úspěšnost tohoto zákroku je až 95 %. U dětí se používají nejtenčí sondy, kdy sondujeme buďto přes horní nebo dolní slzný bod. Sondáž musí být velmi jemná. Pokud je provázena křupnutím nebo prasknutím, s největší pravděpodobností se sonda dostala mimo slzné cesty. Ověření průchodnosti slzných cest můžeme provést průplachem, kdy by měla tekutina volně odtékat do hltanu a dítě ji pak následně polyká. Po sondáži aplikujeme antibiotika v kombinaci se steroidy po dobu pěti až sedmi dnů. Při neúspěchu první sondáže se provádí sondáž druhá s odstupem tří až čtyř týdnů. Pokud ani po druhé sondáži není dosaženo úspěchu, označujeme stav za komplikovaný. Další sondáže se obvykle nedoporučují. U komplikovaných pacientů se provádí intubace silikonových kanyl. Kanyla zamezí zajištění lumina a umožní jeho reparaci. Kanylu ponecháváme v slzných cestách po dobu šesti týdnů až šesti měsíců. Pokud není ani tato metoda úspěšná, můžeme provést dakryocystorinostomii nebo je možné dilatovat slzovod balonkovou sondou. [7]

15.2 Amniotokéla

Amniotokéla je anomálie při níž dochází k retenci plodové vody v slzném vaku. Při vrozené neprůchodnosti slzovodu se může plodová voda dostat do vaku, ale Rosenmüllerova chlopeč brání jejímu odtoku. Tekutina se tak hromadí ve vaku, který se vyklenuje. Pokud tato intranazální cista vyplní nosní průchod, může mít dítě dechové obtíže. Při přenosu infekce do slzného vaku se stává obsah vaku hnisavý a vyvíjí se obraz akutní dakryocystitidy. [7]

Léčbu provádíme zpočátku konzervativně dezinfekčními očními kapkami s hydrostatickými masážemi. Obsah slzného vaku se tak může uvolnit do oční šterbiny nebo do nosu. Sondáž provádíme po neúspěchu konzervativní léčby nebo při prvních známkách infekce. Pokud sondáž slzné cesty neuvolní, následuje provedení incize sliznice a marsupializace slzovodu. [7]

15.3 Atrezie slzného bodu a kanálku

Atrezie slzného bodu je stav, kdy je slzný bod překryt tenkou dvouvrstevnou membránou. Příčinou tohoto stavu je porucha vývoje plodu po šestém měsíci těhotenství, kdy je fyziologicky formován slzný kanálek i papila slzného bodu. Anomálie je častěji popisována na spodním slzném bodu, ovšem může se týkat také slzného bodu na víčku horním. Léčbu provádíme přerušením membrány a dočasnou intubací silikonovou kanylou. [7]

Při poruše vývoje mezi čtvrtým až šestým měsícem těhotenství je porušeno utváření kanálků a papily, čímž vzniká atrezie slzných kanálků. Na okraji víčka není patrná ani papila ani slzný bod. Léčba není nutná, pokud je plně funkční alespoň jeden slzný kanálek. Pokud se vytvoří pouze nazální polovina obou kanálků s fyziologickým vakem a slzovodem, je řešením marsupializace kanálků s dočasnou intubací slzných cest. Pokud chybí slzné kanálky zcela, provádíme v pozdějším věku konjunktivocystorinostomii. [7]

15.4 Vrozená píštěl

Vrozená píštěl je následkem ontogenetického vývoje. Chybným větvením základu kanálků vzniká akcesorní slzný kanálek, který spojuje vak nebo společný kanálek s kožním povrchem a může tak ovlivňovat systém nasávacích pump. Dědičnost anomálie je autozomálně dominantní. Častější je u dětí s Downovým syndromem. Pokud píštěl dítě klinicky dráždí, provádí se jeho excize. [7]

15.5 Poruchy slzné žlázy

Krokodýlími slzami popisujeme stav, kdy dochází k reflexní produkci slz při žvýkání. Příčinou je vrozené aberantní spojení vláken nervu trigeminu a nervu facialis, kdy vlákna určená pro chuťové buňky prorůstají nervem lacrimalis. Popisujeme tzv. gustolakrimální reflex, kdy chuťové stimulace stimulují slzné žlázy. Stav může být také následkem operace nebo úrazu. Léčba závisí na bloádě postgangliových vláken kokainem nebo alkoholem. Nové léčebné metody aplikují do slzné žlázy botulotoxin. [7]

Vrozená píštěl slzné žlázy se vyskytuje jen vzácně. Žláza může mít vyústění na víčku nad tarzem. Léčba spočívá v excizi píštěle. *Vrozený prolaps, dislokace nebo ptóza žlázy* vzniká u palpebrální části žlázy, kdy je žláza pod zevní částí víčka na superotemporální spojivce. Léčba obvykle není nutná. *Aberantní slzná žláza* může být lokalizována ve sklěře nebo pod spojivkou. Pozorovatelná je jako dobře vaskularizovaná lehce vyvýšená multicystická tkáň. Pokud je bez vývodu, může se změnit v cystu. Poté musí být provedena excize. [7]

16. RETINOBLASTOM

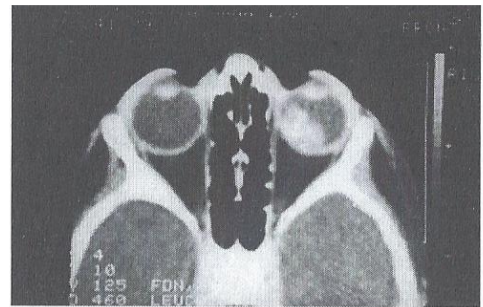
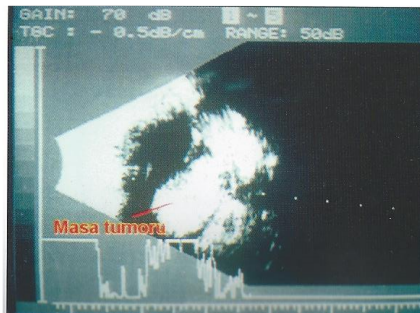
Retinoblastom je vysoce maligní a kongenitálně determinovaný oční nádor. Jedná se o nejčastější zhoubný nádor dětského oka a nejfrekventovanější tumorózní proces v raném dětství. Pokud není zahájena léčba, končí tento stav vždy smrtí. Dle statistik se výskyt nádoru během posledního půlstoletí několikanásobně zvýšil. Brněnští genetici odhadli jeho frekvenci výskytu v České republice na 1: 12500. Nádor nepřevažuje u určité lidské rasy nebo ve vybrané geografické poloze. V rámci tzv. clustering fenoménu se můžou vyskytnout nádory ve větším počtu v určité lokalitě. Nástup symptomů může být velmi rychlý, kdy jsou patrné ihned po narození. Obvykle je nádor nápadný od prvních měsíců dítěte až do dvou let věku. Nádor postihuje výhradně donošené děti. Postiženi jsou přibližně ve stejné míře jedinci ženského i mužského pohlaví. [4, 8]

V porovnání oboustranné (častější) a jednostranné formy nádoru jsou patrné určité změny. Bilaterální nádor se vyskytuje časněji (obvykle až o jeden rok dříve); oftalmoskopicky pozorujeme multifokální výskyt nádoru; má závažnější průběh; horší biologickou odpověď; hereditární výskyt s familiárním postižením. Bilaterální nádor má asymetrický nález, což umožňuje včas podchytit méně postižené oko. Nádor vzniká na základě důsledku nezávislého multicentrického růstu v obou sítnicích. Příčina vzniku nádoru může být hereditární (autozomálně dominantní typ dědičnosti) nebo sporadická (většinou jednostranný výskyt). [4, 8]

Buňky retinoblastomu připomínají sítnicové buňky z doby mezi třetím až pátým měsícem intrauterinního vývoje. Závažnost výskytu nádoru můžeme rozdělit do šesti stádií. Podle směru růstu nádoru rozlišujeme retinoblastom endophytum (časté, začíná ve vnitřní jaderné vrstvě a roste přímo do sklivce) a retinoblastom exophytum (roste ze zevní jaderné vrstvy a šíří se pod sítnici). Klinické projevy zahrnují leukokorii, strabismus, nitrooční zánět, pokles vizu a jednostrannou midriázu. U nádoru dále dochází k nekrotázám a kalcifikacím. Nádor můžeme diagnostikovat ještě před dosažením obrazu leukokorie. Z počátku je na sítnici patrný šedavý vaskularizovaný uzel nebo zašednutý retinální okresek. Pokud nádor vyplní celé oko, pacient má akutní bolestivý glaukom s edémem epitelu a zvětšováním bulbu. Odhalit tento nádor lze řadou diagnostických metod, např. přímá a nepřímá oftalmoskopie, ultrazvuková echografie, CT či magnetická rezonance. [4, 8]

Léčba je závislá na rozsahu nálezu a lateralitě. Enukeace bulbu je prováděna u jednostranných forem retinoblastomu a také u bilaterálních forem, kdy je jedno oko postiženo ve větší míře, než oko druhé. V extrémních případech mohou být enukleovány obě oči. Při enukleaci je nutné odebrat alespoň 6 mm nervu optiku za bulbem, aby nedošlo

k dalšímu šíření nádoru. Pokročilejší stádia řešíme radiační léčbou. Laserová fotokoagulace a kryoterapie se provádí u menších nádorů (průměr 5 mm, šířka 3 mm). Jako u dalších nádorů, tak i v tomto případě se může léčba provádět chemoterapií. Exenterace očnice je nutná pouze, pokud je nádorem napadena i očnice. Děti jsou i po úspěšné léčbě vystaveni až do konce života riziku vzniku sekundárních metastáz. [4, 8]



Obr. 31: Retinoblastom [9]

A – nález při ultrazvukovém vyšetření

B – retinoblastom pravého oka prokázáný na CT vyšetření

ZÁVĚR

Zrak je smyslový vjem, který nás do značné míry ovlivňuje. Ne každý z nás měl to štěstí se s tímto vzácným smyslem narodit a využívat ho. Ovšem i mnozí vidoucí novorozenci mohou v průběhu života o svůj zrak přijít. Nezbyvá nám tedy nic jiného než si svůj vzácný smysl co nejlépe chránit a hlavně se snažit předcházet následným komplikacím u našich potomků. Každý má přece právo pozorovat všechny krásy světa.

Je otázkou, zda si jsou budoucí matky nejen v České republice ale i po celém světě vědomy, jak je proces vývoje oka náročných. Problémem je velice rychlá diferenciacíe očních tkání z předního mozku. Primitivní základy oka jsou u embrya pozorovatelné již po méně než třech týdnech. Mnohé ženy v tomto časovém úseku ani nezjistí, že jsou gravidní. Proto si nemusí uvědomit, že užívání léků, alkoholu a vystavování se různým vnějším vlivům může zcela fatálně ovlivnit vývoj jejich budoucího dítěte v obecné rovině.

Čím dříve dojde k poškození embrya, tím fatálnější jsou poté konkrétní následky. Často se v těchto případech setkáváme se spontánními aborty. To že se oko započíná vyvíjet již v tak raných stádiích, neznamená, že je vývoj dokončen také velmi brzo. Oko je velice složitý orgán. Vývoj není dokončen ani bezprostředně po narození. Pokud je průběh vývoje fyziologický, dítě dokáže mít srovnatelný vzhled (6/6) s dospělým jedincem až okolo šestého roku života.

Vývoj oka nebyl v práci popsán chronologicky, ale logicky podle uspořádání jeho struktur. Po přečtení textu čtenář získá přehled o tom, kdy a jak se oční struktury vyvíjí. Mimo to je seznámen s vědní disciplínou teratologie, která má v dané problematice nezastupitelnou roli. Uvedeny byly nejčastější teratogenní látky, které svým vlivem ovlivňují vývoj očí. Zmíněny byly také endogenní vlivy, které nesmíme v žádném případě opomenout. Nastíněna byla problematika genetiky a společně s ní i základní principy dědičnosti. Následující kapitoly poté podaly čtenáři přehled o nejčastějších kongenitálních anomáliích oka.

Cílem práce bylo seznámit čtenáře s komplikovaným embryonálním vývojem oka. Záměrem bylo, aby si uvědomil o jak náročný a zdlouhavý proces se jedná, které exogenní a endogenní vlivy se mohou neblaze projevit na vývoji oka a jak se dá těmto následkům alespoň částečně předcházet. Čtenář byl také seznámen s jednotlivými kongenitálními anomáliemi oka. Podstatou bylo ozřejmění si závažnosti určitých stavů a mnohdy jejich neřešitelná náprava v podobě léčby.

SEZNAM LITERATURY

- [1] AUSRATA, Rudolf. *Dětská oftalmologie*. 1. vyd. Brno: Lékařská fakulta MU, 2008, 137 s. ISBN 978-802-1046-788.
- [2] AUSRATA, Rudolf a Inka KREJČÍŘOVÁ. *Dětský glaukom a jeho současná léčba, Trendy soudobé oftalmologie*, sv. 6, Praha: Galén, 2010, 191-211 s. ISBN: 978-80-7262-661-8.
- [3] AUSRATA, Rudolf a Jana VANČUROVÁ. *Nauka o zraku*. 1. vyd. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2002, 226 s. ISBN 80-7013-362-7.
- [4] BARÁKOVÁ, Drahomíra. *Nádory oka*. 1. vyd. Praha: Grada, 2002, 172 s. ISBN 80-247-0141-3.
- [5] BARÁKOVÁ, Drahomíra a Martin HLOŽÁNEK. *Nové postupy v léčbě dětské katarakty*, Trendy soudobé oftalmologie, sv. 5, Praha: Galén, 2008, 117 – 143 s. ISBN 978-80-7262-534-5.
- [6] DOTŘELOVÁ, D., J. ŠTĚPÁNKOVÁ a J. DVOŘÁK. *Chirurgická léčba pozdního trakčního odchlípení sítnice vzniklého na podkladě retinopatie nedonošených*. Česká a slovenská oftalmologie. 2005, roč. 61, č. 3, s. 185-191
- [7] KOMÍNEK, Pavel, Klaus MÜLLNER a Stanislav ČERVENKA. *Nemoci slzných cest: diagnostika a léčba, operační postupy, kapitoly pro praktické lékaře*. Praha: Maxdorf, 2003, 287 s. ISBN 80-85912-60-0.
- [8] KRAUS, Hanuš. *Kompendium očního lékařství*. 1. vyd. Praha: Grada Publishing, 1997, 341 s. ISBN 80-716-9079-1.
- [9] KUCHYNKA, Pavel. *Oční lékařství*. 1.vyd. Praha: Grada, 2007, 812 s. ISBN 978-802-4711-638.
- [10] KVAPILÍKOVÁ, Květa. *Anatomie a embryologie oka*. 1. vyd. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2000, 206 s. ISBN 80-7013-313-9.
- [11] MOORE, Keith L. a T. V. N. PERSAUD. *Zrození člověka: embryologie s klinickým zaměřením*. 1. vyd. Praha: ISV nakladatelství, 2002, 564 s. ISBN 80-858-6694-3.

- [12] ODEHNAL, Milan a Martin HLOŽÁNEK. *Screening retinopatie předčasně narozených dětí a výsledky léčby*, Trendy soudobé oftalmologie, sv. 2, Praha: Galén, 2005, 221 – 241 s. ISBN 80-7262-326-5.
- [13] PETERKA, Miroslav a Božena NOVOTNÁ. *Úvod do teratologie: příčiny a mechanismy vzniku vrozených vad*. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2010, 89 s. ISBN 978-802-4617-800.
- [14] PREPIAKOVÁ, Z., D. TOMČIKOVÁ, B. KOSTOLNÁ a A. GERINEC. *Retinopatia prematúrnych detí*. Česká a slovenská oftalmologie. 2014, roč. 70, č. 2, s. 44-49
- [15] SADLER, T. *Langmanova lékařská embryologie*. 1. české vyd. Praha: Grada, 2011, 414 s. ISBN 978-80-247-2640-3.

SEZNAM INTERNETOVÝCH ZDROJŮ

- [16] DIGRE, Kathleen B. *The Internet Neurology Classroom for Medical Education* [online]. Salt Lake City, 2000-2002 [cit. 7.3.2015]. Dostupné z: <http://umed.med.utah.edu/neuronet/lectures/2002/Optic%20Disk.htm>
- [17] GRONSKOV, Karen, Jakob EK a Karen BRONDUM-NIELSEN. *Oculocutaneous albinism* [online]. Glostrup, 2007 [cit. 20.3.2015]. Dostupné z: <http://www.ojrd.com/content/2/1/43>
- [18] HORÁKOVÁ, Hedvika. *Screening zrakového postižení v dětské populaci* [online]. Brno, 2009 [cit. 10.2.2015]. Dostupné z: http://is.muni.cz/th/156070/lf_m/. Diplomová práce. Masarykova univerzita.
- [19] MISSION FOR VISION. *Axenföld Anomaly and Syndrome* [online]. 2005 [cit. 13.2.2015]. Dostupné z: <http://www.images.missionforvisionusa.org/anatomy/2008/02/axenföld-anomaly-and-syndrome.html>

SEZNAM ZKRATEK

AD	autozomálně dominantní dědičnost
AR	autozomálně recesivní dědičnost
CMV	cytomegalovirus
CNS	centrální nervová soustava
CT	počítačová tomografie
DNA	deoxyribonukleová kyselina
EOG	elektrookulografie
ERG	elektroretinografie
FAS	fetální alkoholový syndrom
LKP	lamelární keratoplastika
NOT	nitrooční tlak
PKP	perforující keratoplastika
PTK	fototerapeutická keratektomie
RB	Reisova-Bucklersova dystrofie
ROP	retinopatie předčasně narozených dětí
RP	retinopathia pigmentosa
VEP	visual evoked potential
X-R	gonozomální, na chromozom X vázaná, recesivní dědičnost