

MASARYKOVA UNIVERZITA

LÉKAŘSKÁ FAKULTA



VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY OKA

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Vedoucí práce:

MUDr. Petr Kus

Autor práce:

Eliška Vyhnálková

Optika a optometrie

Brno, 2017

MASARYKOVA UNIVERZITA

LÉKAŘSKÁ FAKULTA

Katedra optometrie a ortoptiky

Jméno a příjmení autora:	Eliška Vyhnálková
Obor:	Optika a optometrie
Název bakalářské práce:	Vrozené vývojové vady oka
Vedoucí bakalářské práce:	MUDr. Petr Kus
Rok obhajoby bakalářské práce:	2017

Anotace

Bakalářská práce se zabývá problematikou vrozených vývojových vad oka. Vybrané anomálie jsou řazeny od předního segmentu oka, zpočátku se hovoří o vrozených anomáliích celého očního bulbu a v následujících kapitolách jsou postupně zmiňovány vrozené anomálie přídatných orgánů, zevního obalu, středního obalu, vnitřního obalu, obsahu oční koule a zrakového nervu. U většiny jednotlivých onemocnění jsou popisovány příčiny vzniku, prevalence, klinické obrazy a léčebné postupy.

Klíčová slova

Vrozené oční vady, anomálie, dysgeneze, dystrofie, retinoblastom, vrozená katarakta, retinopatie nedonošených

MASARYK UNIVERSITY

FACULTY OF MEDICINE

Department of Optometry and Orthoptics

Author:	Eliška Vyhnálková
Specialization:	Optics and Optometry
Theme of the work:	Congenital developmental disorders of the eye
Supervisor of the work:	MUDr. Petr Kus
Year:	2017

Annotation

The bachelor thesis deals with congenital anomalies of the eye. Selected anomalies are ranked from anterior segment, first are mentioned anomalies of the eyeball, congenital anomalies of accessory organs, the outermost layer, the middle layer, the innermost layer, the eyeball content and the optic nerve are mentioned in next chapters. Most diseases are described by their causes, prevalence, clinical picture and medical treatment.

Key words

Congenital eye disorders, anomalies, dysgenesis, dystrophy, retinoblastoma, congenital cataract, retinopathy of prematurity

Prohlášení

Prohlašuji, že bakalářskou práci na téma „Vrozené vývojové vada oka” jsem vypracovala samostatně a všechny použité zdroje jsou uvedené na konci práce.

Souhlasím, aby práce byla uložena na Masarykově univerzitě v Brně v knihovně Lékařské fakulty a byla zpřístupněna studijním účelům.

V Brně dne:

.....

Eliška Vyhnálková

Poděkování

Tímto bych ráda poděkovala panu MUDr. Petrovi Kusovi, vedoucímu mé bakalářské práce, za odborné rady a připomínky, které mi poskytnul k danému tématu v průběhu psaní.

OBSAH

ÚVOD.....	12
1 Vrožené anomálie očního bulbu	13
1.1 Anoflatmus	13
1.2 Kyklopie	13
1.3 Mikroftalmus.....	13
1.4 Nanofthalmus	14
2 Vrožené anomálie víček.....	15
2.1 Kryptoftalmus	15
2.2 Kongenitální kolobomy.....	15
2.3 Epiblefaron.....	15
2.4 Euryblefaron.....	16
2.5 Kongenitální ektropium	16
2.6 Kongenitální entropium	17
2.7 Epikantus.....	17
2.8 Telekantus	17
2.9 Blefarofimóza.....	17
2.10 Ankyloblefaron.....	18
2.11 Distichiáza a trichiáza.....	18
2.12 Kongenitální ptóza horního víčka	19
2.13 Retrakce horního víčka.....	19
3 Vrožené anomálie spojivky	20
3.1 Dermoidy a dermolipomy	20
3.2 Vrožená epitelová melanóza	20
4 Vrožené anomálie slzného ústrojí.....	21
4.1 Neprůchodnost slzného bodu a kanálku (atrémie)	21

4.2	Neprůchodnost slzovodu	21
4.3	Vrozená dakryocela (amniotokéla)	21
5	Vrozené anomálie okohybných svalů	23
5.1	Duanův retrakční syndrom (DRS)	23
5.2	Kongenitální esotropie	23
5.3	Vrozený nystagmus	23
6	Vrozené anomálie rohovky	24
6.1	Megalokornea	24
6.2	Mikrokornea	24
6.3	Cornea plana	25
6.4	Keratoglobus	25
6.5	Dysgeneze předního segmentu	26
6.6	Periferní dysgeneze	26
6.6.1	Zadní embryotoxon	26
6.6.2	Axenfeldova anomálie	26
6.6.3	Riegerova anomálie	26
6.7	Centrální dysgeneze	27
6.7.1	Zadní keratokonus	27
6.7.2	Petersova anomálie typ I a II	27
6.7.3	Sklerokornea	28
6.7.4	Porodní trauma	29
6.8	Dystrofie rohovky	29
6.9	Přední dystrofie rohovky	29
6.9.1	Coganova dystrofie	29
6.9.2	Meesmannova dystrofie	29
6.9.3	Reisova-Bücklersova dystrofie	30

6.10	Dystrofie stromatu rohovky.....	30
6.10.1	Granulární dystrofie (Groenouwův syndrom I).....	30
6.10.2	Makulární dystrofie (Groenouwův syndrom II).....	31
6.10.3	Mřížková dystrofie.....	31
6.10.4	Centrální krystalová dystrofie (Schnyderův syndrom).....	32
6.11	Zadní dystrofie rohovky.....	33
6.11.1	Kongenitální hereditární endotelová dystrofie.....	33
6.11.2	Fuchsova dystrofie.....	33
6.12	Zadní polymorfní dystrofie.....	34
6.13	Primární vrozený glaukom.....	34
7	Vrozené anomálie bělimy.....	36
7.1	Ztenčení bělimy (modrá bělima).....	36
7.2	Depozita v bělimě.....	36
8	Vrozené anomálie živnatky.....	37
8.1	Kolobom duhovky.....	37
8.2	Aniridie.....	37
8.3	Albinismus.....	37
8.4	Perzistující pupilární membrána.....	38
8.5	Vrozená mióza.....	38
8.6	Vrozená mydriáza.....	38
8.7	Dyskorie.....	38
8.8	Korektopie.....	38
9	Vrozené anomálie čočky.....	39
9.1	Vrozená katarakta.....	39
9.2	Vrozená afakie.....	40
9.3	Mikrofakie (sférofakie).....	40

9.4	Přední a zadní lentikonus (lentiglobus).....	41
9.5	Kolobom čočky	41
9.6	Ektopie čočky.....	41
10	Vrozené anomálie sklivce	42
10.1	Perzistující primární hyperplastický sklivec	42
10.2	Perzistující arteria hyaloidea	42
11	Vrozené anomálie sítnice.....	44
11.1	Vrozený kolobom sítnice.....	44
11.2	Fibrae medullares	44
11.3	Coatsova choroba	44
11.4	X-vázaná recesivní retinoschíza	45
11.5	Sticklerův syndrom.....	46
11.6	Stargardtova choroba.....	47
11.7	Bestova choroba	47
11.8	Familiární exsudativní vitreoretinopatie.....	48
11.9	Kongenitální stacionární noční slepota	48
11.10	Retinopathia pigmentosa	49
11.11	Oguchiho choroba	49
11.12	Fundus albipunctatus	49
11.13	Retinopatie nedonošených.....	50
11.14	Retinoblastom.....	51
12	Vrozené anomálie optického nervu	53
12.1	Hypoplazie zrakového nervu.....	53
12.2	Megalopapila	53
12.3	Kolobom zrakového nervu	54
12.4	Jamka na terči zrakového nervu	54

12.5	Inverzní terč.....	54
12.6	Bergmeisterova papila a epipapilární membrána	55
12.7	Drúzy terče zrakového nervu.....	55
ZÁVĚR		57
SEZNAM LITERATURY		58
SEZNAM INTERNETOVÝCH ZDROJŮ		59

ÚVOD

Téměř ihned po narození potřebuje člověk k poznávání světa lidské smysly, přičemž zrak je považován za nejdůležitější z nich. Pomocí zraku se k nám dostává nejvíce informací, a tak je důležitá jeho správná funkce. Oko se vyvíjí od čtvrtého týdne nitroděložního života a po narození se dítě musí postupně naučit používat obě oči zároveň a rovnocenně, k dokončení tohoto procesu dochází až v období předškolního věku. Jakékoliv poškození zraku může mít, nejenom do budoucna, vliv na kvalitu života jedince, nedostatečný přístup zrakových informací může mít vliv i na inteligenční vývoj.

Cílem této bakalářské práce je seznámit čtenáře s vybranými vývojovými vrozenými vadami oka a vytvořit jejich přehled. Rozsah této práce však nezahrnuje všechny dosud známé vývojové vrozené anomálie oka. V první kapitole jsou zahrnuty vrozené anomálie postihující celé oko, následně jsou zařazeny vrozené anomálie víček, spojivky, slzného ústrojí a okohybných svalů. V dalších kapitolách se postupně dostáváme od rohovky až po vrozené anomálie sítnice.

1 VROZENÉ ANOMÁLIE OČNÍHO BULBU

1.1 Anoflatmus

Stav úplné absence bulbu v očnici. Při nálezu rudimentálních zbytků oka se většinou jedná o mezodermální tkáň, jako u cévnatky a bělimy. Uvádí se, že oční nerv a zraková dráha do primárního zrakového centra nejsou vyvinuty. Důvodem této anomálie je nevyvinutí očního váčku. Ve většině případů je anoftalmus oboustranný. Jednostranný může být spojen s druhým normálním okem nebo s okem s různými vývojovými vadami. [2,5]

Vrozený anoftalmus se dělí na primární, sekundární a degenerativní. Primární je výhradně oboustranný a na základě zkrácených víček může být postižena i orbita nebo oční adnexa. Sekundární anoftalmus je spojován s chyběním orbit a mozgovými deformitami. Je to následek kompletní suprese nebo těžkého anomálního vývoje celé přední části neurogení trubice. Degenerativní anoftalmus je většinou jednostranný a je spojován s atrofií již založeného optického váčku, za přítomnosti rudimentárního extrémního mikroftalmu. Orbita i oční adnexa jsou poškozeny mírně a stav lze často plastiky upravit. [2,5]

1.2 Kyklopie

Řadí se k vývojovým znetvořením hlavy, kdy je poškozen i přední mozek, oči a nos. Příčinou této vady může být diferenciací očního váčku, který vzniká v oblasti předního mozku. Dochází k vytvoření nepárového telencefala, oba základy očí se následně přiblíží. Tyto základy mohou splynout částečně nebo zcela. Pokud se pouze přiblíží, jedná se o hypotelorismus. Dojde-li k úplnému přiblížení, jde o synoftalmus. Jako pravá kyklopie se označuje stav slynutí obou základů očí. Oba bulby srostlé nejrůznějšími způsoby v jedné orbitě se mohou projevovat dalšími různými anomáliemi. Kyklopie je neslučitelná se životem.[2,5]

1.3 Mikroftalmus

Každé vrozené zmenšení očního bulbu je považováno za mikroftalmus. Kritické období pro vznik tohoto onemocnění je třetí měsíc těhotenství. Takzvaně čistý mikroftalmus se projevuje vždy vysokou hyperopií (dalekozrakostí) až +25 D. U mikroftalmu je oční bulbus malý, většinou nesouměrný s vakovitým vyklenutím dolní a zadní skléry. Menší je rovněž i rohovka, zraková ostrost bývá i po korekci snižena, s mikroftalmem je spojená hypoplazie makuly (neúplné vyvinutí) a náchylnost ke glaukomům. Mikroftalmus se vyskytuje ve spojení

s dalšími očními a systémovými abnormalitami, jako např. mentální retardací, kataraktou, dysplazií sítnice nebo ve spojení s kolobomy. [2,5]

1.4 Nanofthalmus

Nanofthalmus je charakteristický proporcionálně menším, ale funkčním dalekozrakým okem se ztluštělou neelastickou bělimou. Někdy bývá označován jako čistý mikroftalmus s vysokou hyperopií (dalekozrakostí) až +25 D. Nanofthalmus je většinou symetrický a oboustranný a často provázen glaukomem úzkého úhlu. [2]

2 VROZENÉ ANOMÁLIE VÍČEK

2.1 Kryptoftalmus

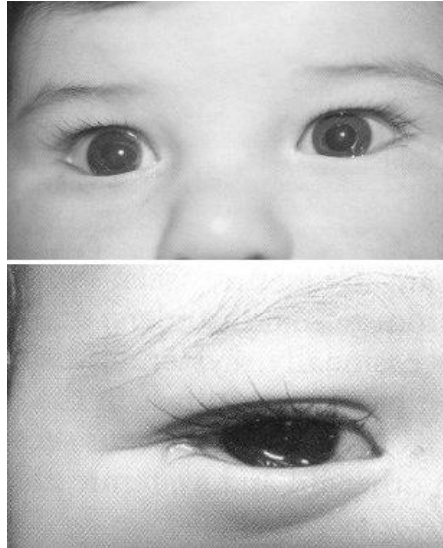
Jedná se o vzácnou vrozenou anomálii separace obou víček a jejich následné diferenciaci během embryonálního vývoje. Bulbus je zcela pokryt kůží z obličeje směrem od čela ke tváři. Často dojde k malformaci rohovky a může být přítomen i mikroftalmus. Víčka a rohovka někdy vytváří jednu morfológickou strukturu, u chirurgického zákroku je to spojeno s rizikem perforace bulbu. Kryptoftalmus je často provázen vícečetnými vrozenými deformitami, např. malformace zubů, rozštěp patra, urogenitální deformace, srůstání prstů, zkřivení nosu či hypoplazie očních a lícních kostí. Z histologického hlediska jsou víčka abnormální a není přítomna spojivka, orbikulární svaly, zvedače, mazové žlázy či tarsální ploténky jsou zmenšené nebo zcela nepřítomné. Tato anomálie je nejčastěji jednostranná, vzácně oboustranná a je geneticky podmíněna [1,2,3]

2.2 Kongenitální kolobomy

Kolobomy víček mohou být oboustranné i jednostranné. Důvodem vzniku je porucha diferenciaci víčkové tkáně v průběhu embryonálního vývoje. Defekty mohou být různě vyjádřené od klínovitého defektu 2-3 mm širokého až po úplné chybění víčka. Kongenitální kolobomy víček mohou být patrné na horním dolním i horním víčku. Víčko je nejčastěji poškozeno v horním nazálním kvadrantu, poškození může být ale také v dolním temporálním kvadrantu. Takto narušená víčka nemohou plnit svou funkci, a tak dochází k osychání rohovky a následným ulcerózním změnám. Větší kolobomy se řeší chirurgickým zákrokem, malé kolobomy jsou spíše kosmetickým problémem. [1,2,3]

2.3 Epiblefaron

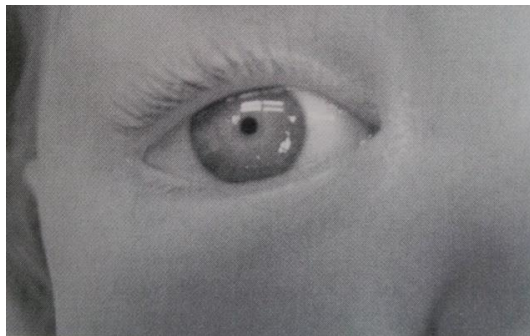
Jde o horizontální kožní řasu, která přechází nejčastěji přes dolní víčko a způsobuje tak stočení řas směrem do bulbu proti rohovce. Vyskytuje se sporadicky, nejčastěji u asijské rasy. U epiblefaronu s menším rozsahem často dojde ke spontánní úpravě během růstu obličeje. K chirurgickému zákroku se přistupuje v případě dlouhodobé iritace rohovky, hrozí její poškození. [1,2,3]



Obr. 1: Epiblefaron [15]

2.4 Euryblefaron

Vada, při které dochází k rozšíření zevní části oční štěrbin, je to zapříčiněné posunem temporální poloviny dolního víčka směrem dolů, mezi bulbem a víčkem vzniká volný prostor. Vykytuje se u Downova syndromu, kraniofaciální dysostóze nebo blefaro-cheilo-dentálního syndromu. K chirurgické úpravě, včetně laterální kantoplastiky, dochází při větším rozsahu euryblefaronu, spojeným s chronickými zánětlivými příznaky a lagoftalmem. [1,2,3]



Obr. 2: Euryblefaron [15]

2.5 Kongenitální ektropium

Ektropium je označení pro otočení okraje víčka směrem od oka. Vyskytuje se vzácně a má podobný klinický obraz jako euryblefaron. Nejčastěji bývá součástí blefarofimózy či inverzního epikantu. Vážnější bývá na temporální části víčka. [1,2,3]

2.6 Kongenitální entropium

Otočení okraje víčka do oka, stejně jako vrozené entropium se izolovaně vyskytuje jen zřídka. Vyskytuje se většinou na dolním víčku a často v rámci epiblefaronu. Dále může být spojeno s epikantem, mikroftalmem a enoftalmem. [1,2,3]

2.7 Epikantus

Epikantus je uváděn jako nejčastější vývojové anomálie víček. Jde o anomálii, kdy kožní řasa překrývá vnitřní oční koutek. Rozlišujeme tři typy epikantu: 1. vertikální kožní řasa překrývající mediální koutek shora (epikantus tarsalis), 2. více prominuje na dolním víčku (epikantus inversus), 3. kožní řasa vychází z obou víček a rovnoměrně překrývá vnitřní koutek (epikantus palpebralis). [1,2,3]

Epikantus může vyvolávat dojem konvergentního strabismu, tzv. pseudostrabismus, že nejde o šilhání lze ověřit posouzením rohovkových reflexů. Často je doprovázen kraniofaciálními nepravidelnostmi a je téměř vždy součástí Downova syndromu, dále ho můžeme pozorovat např. u asijské rasy. Vlivem růstu obličeje může dojít ke spontánní nápravě, chirurgické řešení je jen výjimečné a je prováděno spíše z kosmetických důvodů. [1,2,3]

2.8 Telekantus

U telekantu je větší vzdálenost vnitřních koutků při normální vzdálenosti pupil. Často se objevuje u hypertelorismu, s růstem obličeje dojde většinou k nápravě a není nutný chirurgický zákrok. [1,2,3]

2.9 Blefarofimóza

Projevuje se horizontálním i vertikálním zúžením oční štěrbin. Často je ve spojení s inverzním epikantem, telekantem nebo ptózou. U této anomálie dochází k výraznému omezení funkce zvedáče horního víčka. Při větší ptóze se doporučuje chirurgický zákrok mezi 6. až 7. rokem. [1,2,3]



Obr. 3: Blefarofimóza [15]

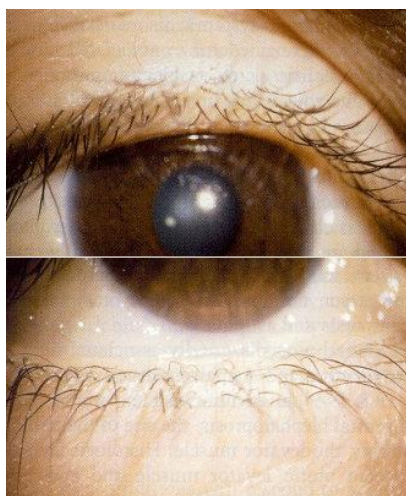
2.10 Ankyloblefaron

Vzácná anomálie víček, při které se spojí pouze části víčkových okrajů. Dojde k zúžení nebo zkrácení oční štěrby. Trvalým řešením je chirurgické uvolnění okrajů víček. Jako vnější ankyloblefaron se označuje spojení vnějšího koutku, vnitřní ankyloblefaron je spojení vnitřního koutku. [1,2,3]

2.11 Distichiáza a trichiáza

Distichiáza je vrozená anomálie projevující se dvojitou linií řas na okraji víčka, není klinicky významná a tak není třeba léčba ani chirurgický zákrok. [1,2,3]

Jako trichiáza se označuje získaná porucha postavení řas vůči oku. Řasy jsou natočené směrem k oku a dochází k dráždění rohovky. Nejčastější příčinou jsou jizevnaté procesy, úrazy víček a chronická zánětlivá onemocnění spojivek. Často se vyskytuje ve spojení s entropiem. Léčbou může být epilace řas, elektrokoagulace či kryokoagulace. Chirurgicky se řeší velká trichiáza, např. po poleptání. [1,2,3]



Obr. 4 Distichiáza [15]

2.12 Kongenitální ptóza horního víčka

Jde o pokles horního víčka a může být jednostranná i oboustranná. Příčina může být dystrofická (myogenní) či neurogenní, vrozená ptóza může být sdružena s blefarofimózou a epikantem. Dystrofická ptóza je zapříčiněná nedostatečným vývojem levátoru. Histologické vyšetření poukazuje na dystrofické změny a menší počet svalových vláken, které ve větší míře nahrazuje pojivová fibrotická tkáň. Může dojít také ke snížení funkce horního přímého svalu. Dystrofická forma má častější výskyt než neurogenní. Jako příčina neurogenní ptózy je uváděna částečná nebo totální paréza okohybného nervu, důvodem může být aplasie či hypoplasie nervových jader. Ptóza a zároveň elevace bulbu se vyskytuje u tzv. dvojité parézy zvedáčů. [1,2,3]

Chirurgické řešení závisí na řadě faktorů. Před operačním zákrokem je třeba proměřit vertikální vzdálenost okrajů, vyhodnotit funkci levátoru při pohledu zdola nahoru a funkci horního přímého svalu, ověřit přítomnost Bellova fenoménu. Totální vrozená ptóza, která pokrývá celou zornici a vyskytuje se už od narození, se časem většinou nezlepší a je nutná operace, aby se předešlo deprivační amblyopii. [1,2,3]



Obr. 5: Vrozená ptóza horního víčka [15]

2.13 Retrakce horního víčka

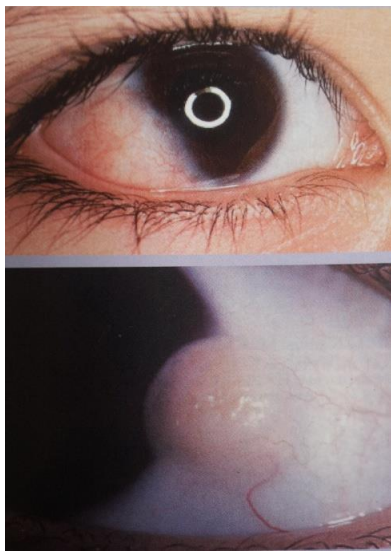
Jako retrakce víčka je označován stav, kdy je okraj horního víčka posunut za limbus, a tím dochází k expozici skléry v poloze 12. hodiny. Etiologie retrakce může být vrozená nebo získaná. Jednostranná retrakce je často spojována s aberantní inervací v oblasti třetího hlavového nervu (nervus okulomotorius) a současně s fibrózou zvedáče horního víčka. Jednostranná i oboustranná retrakce je často doprovázena Gravesovou orbitopatií, dále ji můžeme pozorovat u Downova syndromu, kraniosynostózy či vertikálního nystagmu. [1,2,3]

3 VROZENÉ ANOMÁLIE SPOJIVKY

3.1 Dermoidy a dermolipomy

Jde o vrozené nádory obkrouhlého či oválného tvaru žlutobílé barvy, jejich obsah mohou mimo jiné tvořit i vlasy a kousky kůže. Výskyt je nejčastěji izolovaný, jednostranný, v místě temporálního dolního kvadrantu limbu a mohou prorůstat různě hluboko do stromatu rohovky. Dále se mohou vykytovat jako symptom Goldenharova syndromu (okuloaurikulovertebrální dysplazie) ve spojení s anomáliemi víček, uší a obratlů. [1,2]

K chirurgickému zákroku se přistupuje spíše z kosmetických důvodů, provádí se povrchové vyříznutí (excize) nádoru. [1,2]



Obr. 6 Dermoidy [15]



Obr. 7: Dermolipom [15]

3.2 Vrozená epitelová melanóza

Vrozená epitelová melanóza má původ v melanocytech neurální lišty, projevuje v podobě malých (ephelis) nebo větších (lentigo) plochých pigmentových skvrnek v místě tarsální nebo bulbární spojivky. Tyto pigmentové skvrnky se volně pohybují společně se spojivkou, vyskytují se často u lidí tmavého typu pleti v mladém věku a jsou benigní. [1,2]

4 VROZENÉ ANOMÁLIE SLZNÉHO ÚSTROJÍ

4.1 Neprůchodnost slzného bodu a kanálku (atrézie)

Slzný bod je překryt tenkou dvouvrstevnou membránou, častěji na dolním slzném bodu. Neprůchodnost může být částečná nebo úplná. Pokud se tato anomálie vyskytuje jednostranně, přebírá funkci druhý slzný bod stejného oka. Často vzniká v souvislosti s dalšími vrozenými malformacemi, popálením, poleptáním, mechanickými úrazy. Jako základní příznak se uvádí zvýšená slzivost (epifora).

Průchodnost lze zlepšit, příp. obnovit pomocí dilatace a sondáže, v závažnějších případech se přistupuje k chirurgickému rozříznutí. [9]

4.2 Neprůchodnost slzovodu

Konec slzovodu je po narození často ucpaný, u mnoha jedinců ale dojde ke spontánnímu uvolnění brzy po narození. Při narození je u většiny novorozenců vývoj slzných cest dokončen, mohou se však ještě vyvíjet i několik měsíců po narození. Příznaky vrozené neprůchodnosti slzovodu se tedy začínají objevovat až po ukončeném postnatálním vývoji slzných cest, nejčastější příznaky patří velké slzení a sekrece hlenovité tekutiny světlé barvy z oční štěrbin. Může dojít ke kontaminaci sekretu, vytváří totiž vhodné podmínky pro rozmnožování infekcí, příznakem je pak zbarvení sekretu do šedé až zelené barvy. [2]

Na neprůchodnost mohou mít vliv anatomické abnormality, např. vybočená nosní přepážka, vady čelistí, obličejové či natlačení dolní skořepky směrem proti ústí slzovodu. Nejčastěji se vyskytuje samostatně, ale může být pozorována i u různých syndromů, např. Downův syndrom či u kraniofaciálních abnormalit. [2]

Léčba probíhá konzervativní a intervenční metodou. Během třetího až pátého měsíce postnatálního vývoje může dojít k spontánní nápravě, proto se v tomto období provádí pouze konzervativní léčba, aplikují se desinfekční či antibiotické oční kapky. Po neúspěšné konzervativní léčbě se přistupuje k intervenční léčbě, kdy dochází k terapeutické sondáži a průplachu. U komplikovanějších případů se provádí intubace silikonových kanyl, dakryocystorinostomie nebo dilatace slzovodu balónkovou sondou. [2]

4.3 Vrozená dakryocela (amniotokéla)

U této anomálie dochází k zadržování plodové vody, ta se do slzného vaku dostane před narozením a dochází k jejímu hromadění. Pokud se do slzného vaku dostane infekce, může dojít k akutní dakryocystitidě. Zpočátku dochází ke konzervativní léčbě pomocí desinfekčních

kapek a hydrostatické masáže. Sondáž se provádí až po neúspěšné konzervativní léčbě a při prvních příznacích infekce. [2]

5 VROZENÉ ANOMÁLIE OKOHYBNÝCH SVALŮ

5.1 Duanův retrakční syndrom (DRS)

Vzniká vlivem paradoxní inervace, zevní přímý sval je inervován vlákny třetího hlavového nervu (n. oculomotorius), správně by však měl být inervován šestým hlavovým nervem (n. abducens). Vyskytuje se většinou jednostranně a u dívek častěji než u chlapců. Rozlišují se tři typy DRS. U prvního typu je zjevná esotropie (levým okem se dítě dívá na pravou stranu, pravým okem na levou), u druhého typu exoforie (opačný stav), u třetího typu může jít o jakýkoliv typ horizontálního šilhání. Většina pacientů je schopna udržet binokulární vidění, při vážnějších příznacích se přistupuje k chirurgické léčbě. [2,13]

Tabulka 1: Rozdělení Duanova syndromu [2]

Duanův syndrom	I	II	III
četnost	častá	vzácná	raritní
primární postavení	konvergence	divergence	nelze zařadit
abdukce	chybí	volná	chybí
addukce	volná	chybí	chybí
retrakce bulbu		vždy v addukci	
tortikolis	k postižené straně	na zdravou stranu	není

5.2 Kongenitální esotropie

Rozděluje se na více podtypů, kdy může být doprovázena nystagmem či tortikolis. Základní esotropie je většinou jednostranná s těžkou amblyopií. Esotropie projevující se latentním nystagmem a tortikolis je často oboustranná a blokuje abdukci. Dítě otáčí hlavu ke straně fixujícího oka, čímž dochází také k blokaci nystagmu. U kongenitální esotropie je přítomna úchylka, někdy přesahující až 30°. Často je s touto anomálií spojena i hypermetropie, ta však zřídka přesáhne +3 D. [1,5]

5.3 Vrozený nystagmus

Je způsobený motorickým nebo senzorickým defektem, jde o geneticky podmíněnou anomálii. Vlivem senzorické poruchy dochází k okulogennímu nystagmu, nystagmus způsobený motorickým defektem je záškubový. Vrozený nystagmus je patrný už při narození, s věkem dochází ke zlepšování a v dospělosti může zcela vymizet. Vízus je téměř fyziologický, pokud není provázen dalšími očními anomáliemi (např. kataraktou). [1,5]

6 VROZENÉ ANOMÁLIE ROHOVKY

6.1 Megalokornea

Vrozené zvětšení průměru rohovky nad 13 mm se označuje jako megalokornea. Celý přední segment oka je zvětšený, přední oční komora je hlubší, s časem vzniká mozaiková degenerace rohovky, tato anomálie postihuje většinou obě oči. Zraková ostrost je po vykorigování refrakční vady dobrá. Obvykle můžeme objevit i chvění duhovky – iridodonézu, perzistující pupilární membránu a zkalení rohovky v okrajích, především v oblasti Descemetovy membrány. [1,5]

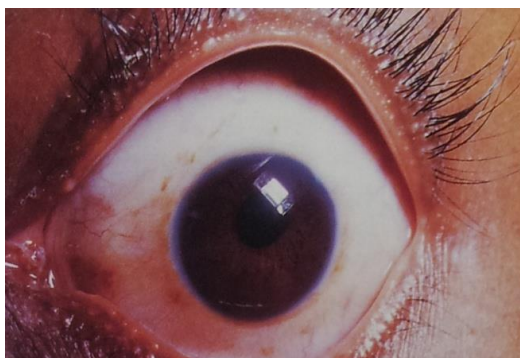
Dále je tato anomálie spojena se vznikem myopie a astigmatismu, dochází ke kataraktám a poruchám zonulárního aparátu čočky. Je potřeba rozlišit megalocorneu od stavu glaukomatózního oka. Nitrooční tlak u této anomálie by měl být v normě a rohovka transparentní. Tato anomálie je vázaná na chromozom X, což znamená, že postihováni jsou především muži, ženy jsou přenašečky. Megalokorneu můžeme pozorovat u některých systémových onemocnění, jako jsou např. Alportův a Marfanův syndrom. [1,5]



Obr. 8: Megalokornea [15]

6.2 Mikrokornea

Jako mikrokornea je při narození označována rohovka s horizontálním průměrem menším než 10 mm. Vyskytovat se může samostatně nebo je spojena s mikroftalmem, může být jednostranná, ale i (častěji) oboustranná. Jde vždy o malé, krátké oči a při samostatném výskytu nemusí být ovlivněna zraková ostrost. Pacienti s mikrokorneou jsou v dospělém věku předurčení ke vzniku glaukomu s uzavřeným úhlem. Vznik této anomálie je spojován se zastavením růstu rohovky po pátém měsíci prenatálního vývoje. [2,5]



Obr. 9: Mikrokornea [15]

6.3 Cornea plana

Označení pro rohovku s větším poloměrem křivosti v porovnání s běžným okem a její lomivost je pouze 20 - 30 D. Jde o neprogresivní onemocnění s častým asymetrickým nálezem. V periférii a často i v centru je rohovka téměř neprůhledná. Z histologického hlediska dochází k tzv. skleratizaci rohovky – iregulární epitel, fragmentace nebo úplná absence Bowmanovy membrány či nepravidelné uspořádání kolagenních lamel. [1,2,3]

Výskyt může být jednostranný nebo oboustranný. U pacientů s touto anomálií nacházíme mělkou přední komoru, s čímž souvisí riziku vzniku glaukomu s uzavřeným úhlem. Tato anomálie je často provázena hypermetropií spojenou s astigmatizmem, výjimkou není ani výskyt myopie. Často jsou přítomny další oční anomálie, jako jsou: aniridie, kongenitální přední synechie, glaukom, retinální a uveální kolobomy. [1,2,3]



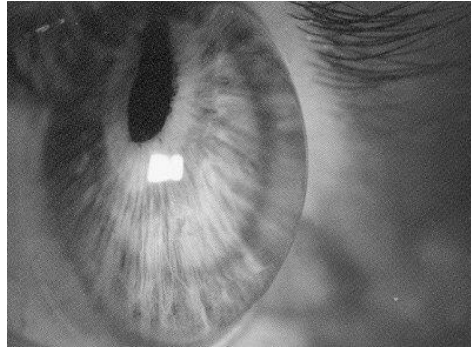
Obr. 10: Cornea plana [12]

6.4 Keratoglobus

Keratoglobus je typ očního vývojového onemocnění, které se často vyskytuje už po narození. Jedná se o oboustrannou anomálii, celá rohovka je protenčená s kulovitým zakřivením., nejtenčí je v periférii a v oblasti limbu. Rohovka má normální velikost a je transparentní, optická mohutnost je vysoká, mezi 60-70 D. V celkovém rozsahu je tloušťka

rohovky postižené keratoglobem o třetinu nižší, než u zdravé rohovky. Přední oční komora je hluboká, často nad 5 mm. [1,2,3]

Keratoglobus se může vyskytovat samostatně nebo je součástí systémových chorob jako například Ehlersův-Danlosův syndrom, Laberova kongenitální amauroza nebo systémová kolagenóza. [1,2,3]



Obr. 11: Keratoglobus [15]

6.5 Dysgeneze předního segmentu

Vznikají během embryonálního vývoje vlivem selhání diferenciaci buněk neurální lišty, což způsobuje pozdější neúplnou migraci buněk mezodermálního rohovkového stromatu. Podle lokalizace poruchy lze rozdělit dysgeneze na periferní, centrální a kombinované. [1,2,3]

6.6 Periferní dysgeneze

6.6.1 Zadní embryotoxon

Pro zadní embryotoxon je typická bílá linie v periférii rohovky, vzniká předsunutím a rozšířením Schwalbeho linie. Při samostatném výskytu není významný. [1,2,3]

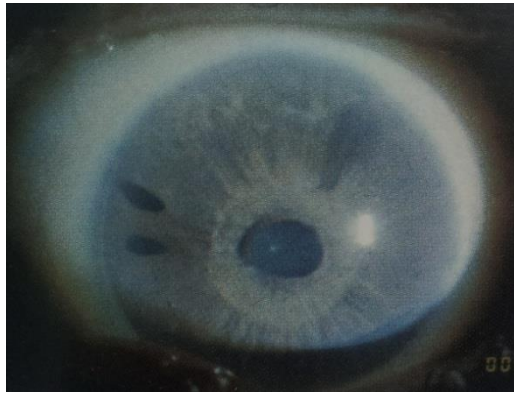
6.6.2 Axenfeldova anomálie

U této anomálie nacházíme vyčnívající Schwalbeho prstenec s adherujícími periferními výběžky duhovky. Duhovkové adheze mohou mít vzhled filamentózní, mřížkovitý či konfluentní. Často se vlivem změn komorového úhlu rozvíjí glaukom. Jako Axenfeldův syndrom se označuje spojení anomálie s infantilním glaukomem, mohou být přítomny i anomálie skeletu. [1,2,3]

6.6.3 Riegerova anomálie

Jde o kombinaci Axenfeldovy anomálie a hypoplazie stromatu duhovky. Nejčastěji se projevuje v podobě radiálních fibril. Dochází k decentraci zornice, která může mít různý tvar (hruškovitý, oválný či šterbinovitý). Vzniklé změny v duhovce jsou často stálé a mohou

časem progredovat. Přibližně u poloviny pacientů je přítomen glaukom. Spojení očních změn a současných systémových abnormalit (např. vady kostí, zubů či srdeční vady) se označuje jako Riegerův syndrom. [1,2,3]



Obr. 12: Riegerova anomálie [15]

6.7 Centrální dysgeneze

6.7.1 Zadní keratokonus

Vzácná vývojová anomálie, která nemá vztah k přednímu keratokonu. Jde zpravidla o onemocnění jednoho oka, je neprogresivní, nezápálivé a většinou bez vlivu na zrakovou ostrost, může ale způsobit myopický astigmatismus. Rozlišujeme zadní keratokonus generalizovaný a ohraničený. [1,2,3]

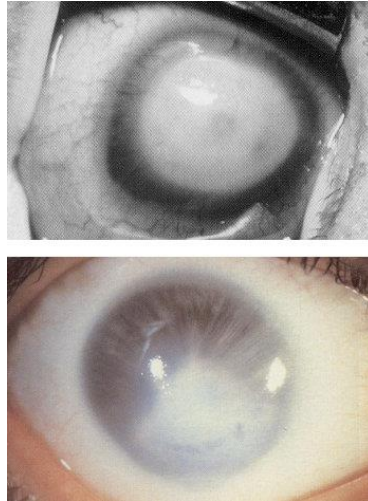
Generalizovaný vzniká v případě, že vnitřní rohovkové zakřivení je vyšší než přední a zároveň přední zakřivení nabývá fyziologických hodnot. Rohovka je v centru protenčená, ale transparentní. [1,2,3]

Ohraničený zadní keratokonus je rozšířenější, jeho charakteristickým projevem je jeden nebo více lokalizovaných kráterů v centrální nebo paracentrální oblasti rohovky. Na zadní ploše rohovky je vytvářen rohovkový defekt ohraničený pigmentovou linií. Tato anomálie může být provázena dalšími očními nebo systémovými onemocněními, např. Petersovou anomálií a dalšími dysgenezemi předního očního segmentu. [1,2,3]

6.7.2 Petersova anomálie typ I a II

Onemocnění spojené s defektním tvořením Descemetovy membrány a zadní plochy rohovky, často jde o oboustranné onemocnění. Jako typ I se označuje stav bez postižení čočky, jako typ II stav, kdy je postižena i čočka. Tato anomálie dále zahrnuje poškození rohovky, komorového úhlu a výskyt glaukomu. Rohovka je v centru částečně zkalená, může se vyskytovat i edém. Zraková ostrost může být ovlivněna stupněm onemocnění. Můžeme

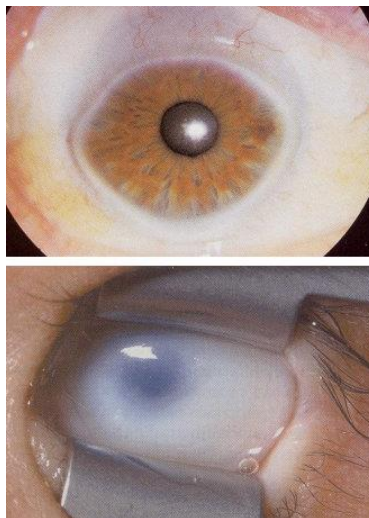
pozorovat změlčení přední komory a ve více než 50 procentech je u tohoto onemocnění diagnostikován glaukom, dále může docházet ke zakalení čočky a její přilnavosti k rohovce nebo kongenitální afakii. U toho typu postižení nacházíme i další jak oční, tak systémová onemocnění – mikroftalmus, cornea plana, kolobomy či aniridie, vrozenou srdeční vadu, abnormality centrálního nervového systému a urogenitálního traktu. [1,2,3,5]



Obr. 13: Petersova anomálie [15]

6.7.3 Sklerokornea

Jde o vzácnou vrozenou anomálii, ve většině případu se objevuje oboustranně. Dochází k procesu tzv. sklerotizace (změna rohovkové tkáně ve sklerální), a to buď v periferních částech, nebo po celé rohovce, může to vést až k jejímu oploštění. Často je provázena dalšími očními anomáliemi (mikroftalmus, cornea plana, duhovkové anomálie), a může být přítomen i glaukom. [1,2,3,5]



Obr. 14: Sklerokornea [15]

6.7.4 Porodní trauma

Porodní trauma je způsobeno klešťovým porodem a je velmi ojedinělé. Vyznačuje se vertikálními a šikmými striemi Descemetovy membrány a rohovkovým edémem. Častými následky tohoto traumatu bývají amblyopie a rohovkový astigmatismus. [1]

6.8 Dystrofie rohovky

Primární onemocnění rohovky, která nevykazuje žádné známky očních zánětů či systémových onemocnění. Projevují se nejčastěji během prvních dvaceti let, jsou oboustranné, dědičné, často probíhají asymetricky, s časem progredují a zhoršují zrak. [1,2,3]

6.9 Přední dystrofie rohovky

Zahrnují poruchy epitelu, bazální membrány epitelu a Bowmanovy membrány.

6.9.1 Coganova dystrofie

Coganova dystrofie postihuje bazální membránu epitelu, je oboustranná a častěji se vyskytuje u žen. Při vyšetření lze někdy vidět mapovitá opacita, šedobělavé tečky a vrstevnicové „otisky prstů“. Rohovkové nálezy se časem vyvíjejí a mění. Pacienti si často stěžují na náhlé řezavé bolesti po probuzení a rozevření víček, bolest většinou po několika hodinách samovolně odezní. Tato dystrofie může způsobovat rozmazané vidění, mírný nepravidelný astigmatismus či recidivující eroze. [1,6]

Jako dočasná léčba mohou být použity oční kapky a masti. Dále se používají tlakové obvazy, aplikuje se dlouhodobě kontaktní čočka, provádí se stromální punkturace a fototerapeutická keratektomie laserovým epimerem. [1,6]

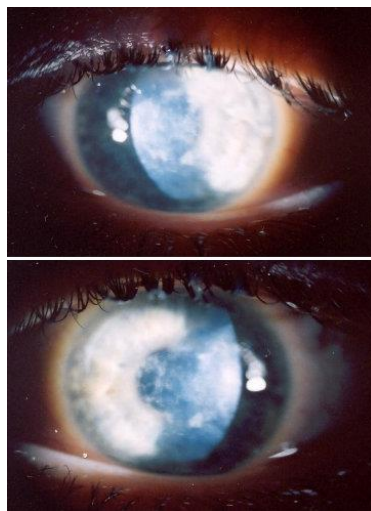
6.9.2 Meesmannova dystrofie

Meesmannova dystrofie je uváděna jako vzácná oboustranná rohovková dystrofie. Lze ji pozorovat během prvního roku života v podobě čirých epitelových mikrocyst. V prvních desítkách let se neprojevuje téměř žádnými příznaky, ty se objevují většinou v období čtvrté až páté dekády života, vlivem přibývajících počtu epitelových cyst. Cysty jsou naplněny degenerovaným buněčným materiálem, podobným bazální membráně. Mezi příznaky se řadí eroze, pocity cizího tělíska v oku – škrábání, slzení, fotofobie. Může dojít ke snížení citlivosti rohovky a zrakové ostrosti. Pokud je potřebná léčba, postupuje se většinou jako u Coganovy dystrofie. [1,2,6]

6.9.3 Reisova-Bücklersova dystrofie

Další vzácná dystrofie, projevuje se oboustranně, má pozvolný průběh a často manifestuje během prvních dvou dekád života, k jejímu ustálení dojde obvykle po třetí dekádě. Tato dystrofie postihuje Bowmanovu membránu, dochází k proliferaci mikrofibril, ostrůvkovitá opacita houstnou a spojují se v difúzní síť. Na povrchu epitelu vzniká zjizvení a následné nerovnosti. Prvními příznaky jsou recidivující eroze epitelu a zhoršování zrakové ostrosti. V pozdním stádiu dojde k nahrazení Bowmanovy membrány kolagenem a mikrofibrilami. [1,2,6]

V počátečních fázích se k léčbě využívají lubrikancia, při zhoršené zrakové ostrosti se přistupuje k povrchové keratektomii, fototerapeutické keratektomii excimerovým laserem, lamelární keratoplastice a výjimečně se provádí perforující keratoplastika. [1,2,6]



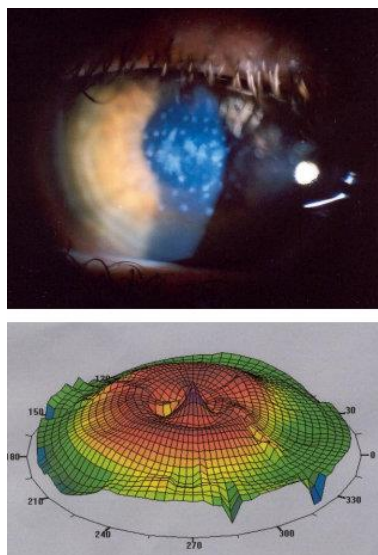
Obr. 15: Reisova-Bücklersova dystrofie [15]

6.10 Dystrofie stromatu rohovky

6.10.1 Granulární dystrofie (Groenouwův syndrom I)

Granulární dystrofie je opět oboustranná, má pozvolný průběh a k její diagnostice dochází během prvních deseti let života. Typická jsou pro ni bílá, ostře ohraničená, nejčastěji centrálně umístěná ložiska vločkovitého tvaru v předním stromatu, mezi nimi se nachází čirá rohovka. Tato ložiska z počátku nemají vliv na zrakovou ostrost. Často je tato dystrofie bez příznaků, rohovková citlivost bývá zachována. [1,2,6]

Léčba často není potřebná, v pokročilejších stádiích ovlivňujících zrakovou ostrost se může přistoupit k lamelární keratoplastice, pokud jsou postiženy i hlubší vrstvy, provádí se perforující keratoplastika. [1,2,6]



Obr. 16: Granulární dystrofie, klinický a topografický nález [15]

6.10.2 Makulární dystrofie (Groenouwův syndrom II)

Makulární dystrofie se také řadí mezi oboustranná onemocnění, projevuje se během prvních deseti let života a rychle se šíří. Je charakteristická drobnými ložisky šedobílé barvy, která se postupně rozšiřují od centra směrem do periferie až k limbu a hluboko do stromatu. Ložiska mají neostré okraje a mezi nimi se objevuje průhledná rohovka. Často bývá postiženo nejen stroma rohovky ale i descemetská membrána. K výraznějšímu zhoršení zrakové ostrosti dochází v prvních dvou desetkách života. Makulární dystrofie bývá provázena syndromem recidivující eroze, spojeným s fotofobií a bolestmi. Časem dochází ke ztenčování rohovky, což je způsobeno úbytkem extracelulárního matrixu. [1,2]

Léčba recidivujících erozí spočívá v užívání lubrikancií, k perforující keratoplastice se přistupuje během druhé až třetí dekády života. [1,2]

6.10.3 Mřížková dystrofie

Mřížková dystrofie je oboustranné, progresivní onemocnění projevující se převážně v první dekádě života. V přední části stromatu dochází k ukládání depozit amyloidu, mohou být také přítomny poruchy hemidezmozomů nebo ruptury Bowmanovy membrány. K poškození Descemetovy membrány a endotelu většinou nedochází. Mřížková dystrofie se dělí na tři typy a každý typ se objevuje v jiném časovém období života. Postupně dochází ke snižování zrakové ostrosti a často jsou přítomny recidivující eroze epitelu. [1,2]

Léčba často není potřebná, u recidivujících erozí se používají lubrikancia, při větším pokluse zrakové ostrosti se provádí perforující keratoplastika. [1,2]

Tabulka 2: Charakteristika jednotlivých typů mřížkových dystrofií [2]

mřížková dystrofie	typ I	typ II	typ III	typ IIIA
systémové projevy	žádné	centrální a periferní neuropatie, postižení kůže a slzné žlázy	žádné	žádné
postižení vízu	2. - 3. dekáda	bez postižení	7. dekáda	5. dekáda
syndrom eroze	častý	vzácně	bez postižení	častý
akumulovaný materiál	amyloid	amyloid	amyloid	amyloid

Tabulka 3: Základní charakteristiky nejčastějších stromálních dystrofií [2]

	granulární dystrofie	makulární dystrofie	mřížková dystrofie
vznik depozit	1. dekáda	1. dekáda	1. dekáda
klinické projevy	3. dekáda, symptomaticky	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	neostré okraje, splývající	ostré 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, mikrofibrilární proteiny	glykozaminoglykany	amyloid
charakteristické známky	průhledná limbální zóna	zákaly více u limbu, tenká rohovka	mřížkovité linie patrné v zástínu

6.10.4 Centrální krystalová dystrofie (Schnyderův syndrom)

Jde o vzácnou oboustranně symetrickou dystrofii, progreduje v prvních letech života. Typické je pro ni usazování kruhovitých centrálních depozit krystalů cholesterolu a neutrálních tuků ve stromatu. Postupná progresa opacifikací má za následek zhoršení vízu a vede ke snížení citlivosti rohovky. Centrální krystalová dystrofie je zpravidla provázena systémových onemocněním – hyperlipidemií. [1,2]

Pokud je nutná léčba, přistupuje se k fototerapeutické keratektomii excimerovým laserem. U vážnějších stádií pak k lamelární, příp. perforující keratoplastice. [1,2]

6.11 Zadní dystrofie rohovky

6.11.1 Kongenitální hereditární endotelová dystrofie

Oboustranná vzácná anomálie, projevující se často symetricky a ve spojení s nystagmem. Jejím typickým znakem je ztlustění rohovky u novorozenců v celé její tloušťce. Na rohovce je patrný edém epitelu a stromatu, dále subepitelová fibróza, může také dojít k narušení Bowmanovy membrány a úplnému chybění endotelu, místo něj mohou být přítomny endotelové buňky s mikroklky. Zraková ostrost je snížena pod 0,1. Nejčastější léčbou je perforující keratoplastika. [1,2,6]

6.11.2 Fuchsova dystrofie

Fuchsova dystrofie je oboustranné asymetrické onemocnění, projevující se většinou až v páté dekádě života a častěji u žen než u mužů. Vyznačuje se pomalou progredací, může vést k dekompenzaci endotelu a edémům stromatu a epitelu. Dochází ke vzniku patologických výchlípků descemetické membrány, ty následně narušují mezibuněčné spoje buněk endotelu, jsou odplavovány a to vede k jejich úbytku. Ostatní endotelové buňky mění tvar a velikost.[1,2,6]

Z klinického hlediska lze rozdělit Fuchsovu dystrofii do čtyř fází:

1. Cornea guttata – na epitelu nejsou přítomny patologie, stroma je bez edému, ojedinělé výchlípky descemetické membrány v centrální části rohovky, velké a četné ostatní buňky endotelu, vzhled pomerančové kůry.

2. Stromální edém bez edému epitelu – pozorujeme tlustší stroma, kolísání zrakové ostrosti hlavně ráno, četné výchlípky descemetické membrány, nesymetrické buňky epitelu.

3. Stromální edém s edémem epitelu – keratopathia bullosa, fotofobie, bolesti, obnažená subepitelová nervová zakončení, výrazný pokles zrakové ostrosti.

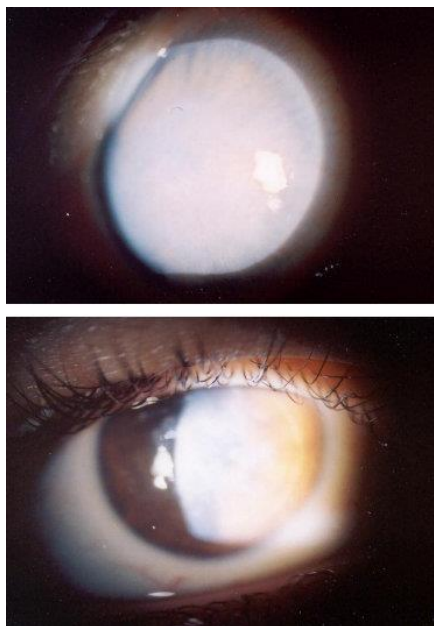
4. Subepitelová fibróza – zlepšení subjektivních obtíží, výrazný pokles zrakové ostrosti, snížení rohovkové citlivosti, možné další komplikace např. eroze, rohovkový vřed, glaukom, katarakta, vaskularizace rohovky.

V počátečních stádiích lze provádět konzervativní léčbu hyperosmolárními roztoky, ke zmírnění bolestí lze použít kontaktní čočku nebo překrytí spojivkovým lalokem. U pokročilejších stádií se přistupuje perforující keratoplastice. [1,2,6]

6.12 Zadní polymorfní dystrofie

Jde o oboustranné zvolna progredující onemocnění, k jeho manifestaci dochází zhruba ve druhé čtvrté dekádě života. Pro zadní polymorfní dystrofii je typická porucha endotelu, většinou ve spojení s postižením struktur duhovky a úhlu. Postižena může být také Descemetova membrána. Na povrchu endotelu nebo descemetové membrány vznikají drobné průhledné puchýřkovité cysty, jsou ostře ohraničené a vyskytují se samostatně nebo po celém endotelu, obvykle není přítomen edém rohovky, jen u vážnějších fází, kdy může dojít k edému stromatu a následně i epitelu. Průběh je často asymptomatický, může však výrazně postihnout zrakovou ostrost. [1,2,6]

Léčba závisí na rozšíření anomálie, v některých případech se provádí keratoplastika, u sekundárního glaukomu se přistupuje ke strabekulektomii. [1,2,6]



Obr. 17: Zadní polymorfní dystrofie [15]

6.13 Primární vrozený glaukom

Incidence vrozeného glaukomu je 1:10 000 až 4:10 000. Zvláštní je, že je rozdílná v geograficky odlišných oblastech a liší se u různých etnik. V zemích blízkého a středního východu se vrozený glaukom vyskytuje až desetkrát častěji. Často se s kongenitálním glaukomem setkáme také u romské populace (incidence až 1:800). Manifestace klinických příznaků probíhá od narození do prvního roku života. Pokud onemocnění manifestuje až po třetím roce života, označuje se glaukom jako juvenilní. [2,4,8]

Onemocnění je podmíněno multifaktoriální dědičností a častěji postihuje chlapce. Příčinou vzniku vrozeného glaukomu je nejpravděpodobněji porucha diferenciací a zastavení vývoje struktur duhovko-rohovkového úhlu v období pátého až osmého měsíce těhotenství. Následkem je snížená odtoková funkce trabekula. [2,4,8]

Nejčastějšími příznaky jsou: slzení, blefarospasmus, světloplachost, zvětšení průměru a snížení transparence rohovky, mírná injekce s pseudozánětlivými příznaky, zvýšený nitrooční tlak, či abnormální gonioskopický nález – exkavace papily zrakového nervu, trabekulodysgeneze, zvětšení axiální délky bulbu. [2,4,8]

Medikamentózní léčba je často nedostatečná a slouží jako podpůrná léčba po chirurgickém zákroku, kdy není dostatečně kompenzována nitrooční tenze. Postup u medikamentózní léčby je individuální. Někdy je nutná monoterapie a jindy zase dlouhodobá kombinovaná terapie. Hlavní skupinou podávaných léků jsou betablokátory (timolol, betaloxol), dále lokální inhibitory karboanhydrázy (dorzolamid, brinzolamid), analoga prostaglandinů (latanoprost, travoprost), neselektivní sympatomimetika (epinefrin, dipivefrin) a selektivní α -2 sympatomimetika (brimonidin, klonidin). [2,4,8]

Z chirurgických zákroků se provádí goniotomie (trabekulotomie ab interno), trabekulotomie (trabekulotomie ab externo) nebo kombinace trabekulotomie s trabekulektomií. Pokud nedojde k adekvátní kompenzaci nitroočního tlaku těmito postupy, přistupuje se k trabekulektomii s aplikací antimetabolitů, cykrokoagulaci, cyklofoto-koagulaci nebo zavedení antiglaukomových silikonových drenážních implantátů. Pacienty postižené vrozeným glaukomem je třeba kontrolovat celý život. [2,4,8]

7 VROZENÉ ANOMÁLIE BĚLIMY

7.1 Ztenčení bělimy (modrá bělima)

Především u nedonošených dětí během prvních měsíců života můžeme nalézt namodralou bělimu a to zpravidla oboustranně. Toto zbarvení je zapříčiněno prosvítáním uveální tkáně přes ztenčenou skléru, pokud tento stav přetrvává déle, je považován za patologický. Dále může být přítomno vyklenutí skléry a mohou vznikat stafylomy. [1,2,10]

7.2 Depozita v bělimě

U familiární hypercholesterolemie a histiocytóze X můžeme v bělimě pozorovat depozita lipidů. Proteinová depozita se vyskytují vzácněji a to např. u porfytie, cystinózy, ochronózy či amyloidózy. [1,2,10]

8 VROZENÉ ANOMÁLIE ŽIVNATKY

8.1 Kolobom duhovky

Vzniká během intrauterinního vývoje vlivem nedokonalého uzavření fetální oční štěrbin. Kolobom umístěný směrem dolů nazálně a vyskytující se samostatně neovlivňuje vize. Vyznačuje se zaoblenými okraji a pigmentovým lemem, to ho odlišuje od získaných kolobomů. Může se vyskytovat buď pouze na duhovce, nebo i na řasnatém tělísku či cévnatce. [1,3]



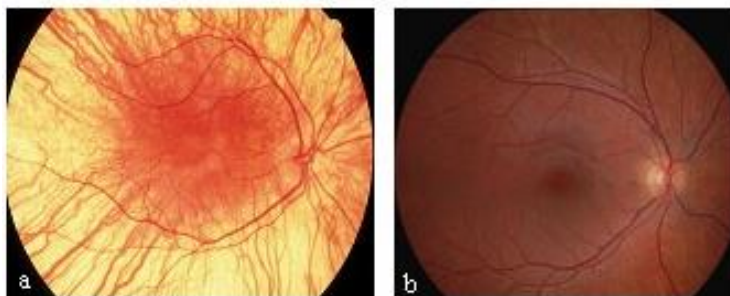
Obr. 18: Kolobom duhovky [2]

8.2 Aniridie

Aniridie je vzácné, oboustranné, dědičné onemocnění. Duhovka na obou očích chybí, nedošlo k jejímu vývinu a často se vytvoří jen malé zbytky duhovkové tkáně na periferii, ty lze pozorovat při gonioskopii. Zhruba u poloviny pacientů dojde k rozvinutí sekundárního glaukomu, vlivem zablokování trámčiny pozůstatky duhovky nebo špatného vývoje odtokových cest. Aniridie je často provázena sníženým vize, nystagmem, amblyopií a může se vyskytovat ve spojení s hypoplazií fovey a zrakového nervu. [1,3]

8.3 Albinismus

Typ oční anomálie, při kterém se v celém těle nevytváří pigment v melanocytech. Jako oční albinismus je označován stav, kdy pigment chybí v duhovce, pigmentovém epitelu sítnice a řasnatém tělísku. Duhovka má narůžovělou barvu, pacienti jsou světlopláš, často je přítomen nystagmus a snížená zraková ostrost. [1,3]



Obr. 19: a - Oční pozadí pacienta s albinismem, b - oční pozadí zdravého oka [16]

8.4 Perzistující pupilární membrána

Jako perzistující pupilární membrána jsou označovány zbytky tunica vasculosa lentis. Tyto zbytky lze pozorovat jako jemná vlákna, která se kříží v zornici nebo je lze pozorovat v oblasti zornice na přední části čočkového pouzdra, zde však mají hvězdicovitý tvar a nahnědlou barvu. Jen vzácně je pupilární membrána tak hustá, aby připomínala okluzivní membránu, častější je forma drobných hnědých teček. [1,3]

8.5 Vrozená mióza

Vzácná anomálie, při které chybí dilatátor nebo je přítomna jeho malformace. Často se vyskytuje u Hornerova, Marfanova či Loweého syndromu. [3]

8.6 Vrozená mydriáza

Duhovka se zdá od pohledu v pořádku, přítomna je však široká nereagující zornice. Je nutné odlišit vrozenou mydriázu od získané (úraz, farmaka, neurologické onemocnění). [3]

8.7 Dyskorie

Jako dyskorie se označuje stav, kdy došlo ke změně tvaru duhovky. Vrozená dyskorie je provázena korekcií, vrozenou ektropií duhovky či dysgenezí duhovky a rohovky. [3]

8.8 Korektopie

U korektopie dochází ke změně polohy zornice a to nejčastěji do horního temporálního kvadrantu, často změni polohu i čočka. [3]

9 VROZENÉ ANOMÁLIE ČOČKY

9.1 Vrozená katarakta

Jako kongenitální katarakta se označuje zakalení oční čočky během porodu. Důvodem vzniku je působení různých škodlivin v začátcích těhotenství, jako např. toxické látky a farmaka či virová onemocnění (rubeola). Rozvoj zakalení čočky je závislý na délce působení těchto škodlivin. K rozvoji nukleární katarakty dochází v časných fázích těhotenství, kdežto k zonulárnímu zákalu čočky až v pozdějších. [1,2,10]

Zhruba ve třetině případů jde o dědičnou kataraktu, u další třetiny je přítomno některé systémové onemocnění či syndrom (Refsumův, Loweho, Alportův aj.), u zbylé třetiny je původ neobjasněn. Vrozená katarakta bývá považována za nejčastější příčinu dětské slepoty, 15 – 20 % studentů slabozrakých škol je postiženo právě tímto onemocněním.[1,2,10]



Obr. 20: Vrozená katarakta [14]

Nejčastěji se vyskytuje v těchto morfologických formách:

Cataracta axialis embryonalis anterior – přítomny bílé zákalky v předním embryonálním švu, časem se nemění, nemá významný vliv na vize, vznik předpokládán ve čtvrtém měsíci.

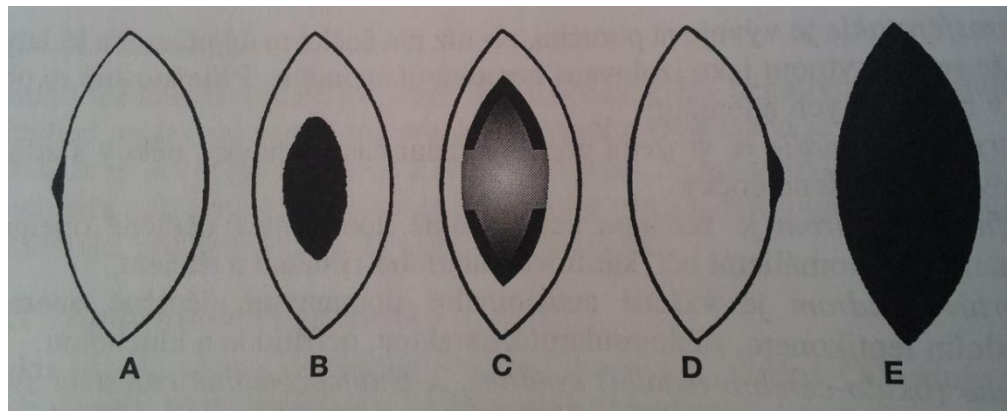
Cataracta polaris anterior et posterior – velká zhruba jako hlavička špendlíku až celá zornice, může kónicky prominovat směrem dopředu, časem se nemění, vliv na vidění záleží na rozsahu.

Cataracta zonularis seu perircularis – zkalení části čočkových lamel, vývoj zákalu kolem nezkaleného jádra, většinou na obou očích, zkalení 4 mm a více, progrese s věkem, hustota na obou očích stejná.

Cataracta embryonalis nuclearis - šedobílý zákal v embryonálním jádru mezi předním a zadním švem, velikost 1,5 – 2 mm, většinou oboustranný, dobrý vÍzus, často přítomen mikroftalmus.

Cataracta coronaria seu coerulea – ohraničené tečkovité mnohočetné zákalky blízko ekvátoru, s časem neměnná, možná progresa s věkem.

Cataracta congenita totalis – většinou oboustranná, u rubeoly v těhotenství, může být dědičná.



Obr. 21: Schéma forem vrozené katarakty

A - c. polaris anterior, B - c. ventralis, C - c. perinuclearis, D - c. polaris posterior,

E - c. totalis [6]

Důležitým faktorem u vrozené katarakty je včasné naplánování operace (lensektomie), v případě jednostranné syté katarakty se doporučuje operovat co nejdříve po diagnostikování, pokud jde o oboustrannou sytou kataraktu, tak i zde je žádoucí řešení časnou operací. U oboustranné počínající katarakty záleží na kvalitě vidění do blízka, a zda je možné pozorovat fundus nepřímou oftalmoskopií. [1,2,3,6]

9.2 Vrozená afakie

Vzácná anomálie, která může být rozdělena na dva typy. Jako první je vrozená afakie, u které nedošlo k vývoji čočky, u druhého, častějšího typu, se čočka částečně vyvinula, následně však byla vstřebána nebo vytlačena perforací rohovky během porodu. Většinou je provázána vývojovými abnormalitami oka. [1,2,11]

9.3 Mikrofakie (sférofakie)

Dá se říct, že jde o nejdůležitější, často oboustrannou a prakticky jedinou anomálii velikosti čočky. Tvarově jsou čočky menší a více sférické, horizontální průměr je o něco

menší a čočka je delší předozadně. Zřídka se vyskytuje samostatně, často je součástí systémových chorob, např. u Marchesaniho syndromu. Dochází ke zvýšení refrakce čočky, poškození akomodace a vzniká lentikulární myopie a je zde riziko rozvoje sekundárního glaukomu. [1,2,10]

9.4 Přední a zadní lentikonus (lentiglobus)

Lentikonus se vyznačuje kuželovitou deformací čočky, častěji na zadní části. Obvykle jde o jednostrannou anomálii, v případě přední deformace je výskyt oboustranný. Postupně dochází ke změnám refrakce (v kónické části se může zvýšit až na -10 D) a opacifikacím, které vedou ke zhoršování centrálního vidění. Ve více než 90% případů se oboustranný přední lentikonus vyskytuje u Alportova syndromu. Dále je lentikonus spojován s mikroftalmem, pupilární perzistující membránou, kolobomem duhovky a změnami v duhovko-rohovkovém úhlu. [1,2,10,11]

Lentiglobus je označení pro sférickou deformaci čočky v přední nebo zadní části, častější je zadní lentiglobus, který je spojen s opacitami v okolí zadního pólu čočky. [1,2,10,11]

9.5 Kolobom čočky

Vyznačuje se oploštěným tvarem nebo obloukovitým zářezem do periferie čočky, v místě jeho výskytu chybí vlákna závěsného aparátu. Čočkovým kolobom se nejčastěji vyskytuje v dolním vnitřním kvadrantu a bývá spojován s uveálními kolobomy. [1,2]

9.6 Ektopie čočky

U této anomálie dochází k dislokaci čočky, ta může být subloxována (vychýlení mimo osu) až luxována (posun výrazně mimo osu) do prostoru přední komory nebo do sklívce. Obvykle se projevuje oboustranně, vlivem dislokace je přítomna velká refrakční vada, dochází k poklesu vidění a často i ke vzniku dvojitého vidění. Optické řešení je většinou nemožné, a tak se přistupuje k farmakologickému řešení, kdy se navodí a udržuje mydriáza nebo k operačnímu vynětí čočky. [1,2]

Ektopie čočky může být přítomna samostatně nebo ve spojení s megalokorneou, vrozeným glaukomem, pigmentovou degenerací sítnice či perzistující pupilární membránou. Dále je přítomna u systémových onemocnění, jako jsou Marfanův syndrom, homocystinurie či hyperlyzinemie. [1,2]

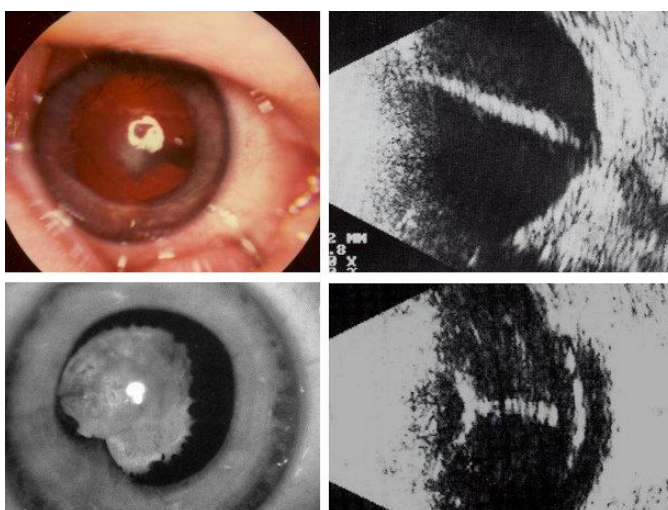
10 VROZENÉ ANOMÁLIE SKLIVCE

10.1 Perzistující primární hyperplastický sklivce

Závažná vrozená anomálie, která se ve většině případů projevuje jednostranně a často je provázena mikroftalmem u postiženého oka. U této anomálie nacházíme zbytky primárního sklivce, ty pak tvoří vaskularizace v Cloquetově kanálu, což má za následek vznik retrolentální membrány, která je patrná již při narození. [1,2,3,4,6]

Typický je hustý, bělavý sklivcový pruh, který vede obvykle od papily k periferii očního pozadí nebo až do oblasti čočky. Sklivcové pruhy se mohou objevit v libovolném meridiánu, nejčastěji se však vyskytují na nazální straně. Dále jsou v dilatované zornici patrné protáhlé ciliární výběžky, častá je katarakta v místě zadního pólu a leukokorie, na duhovce lze pozorovat povrchově probíhající radiální cévy a může dojít také k odchlípení sítnice. Bělavá tkáň nacházející se těsně za oční čočkou může být mylně označena za vrozenou kataraktu. [1,2,3,4,6]

Svraštělý a fibrózně pozměněný sklivce často způsobuje sekundární glaukom, vlivem uzavření duhovko-rohovkového úhlu (přední forma) nebo odchlípení sítnice (zadní forma). U této anomálie je vždy závažně porušeno vidění, u některých pacientů může dojít ke zlepšení po extrakci katarakty a vitrektomii. Získané lepší vidění je ale stále omezeno přítomným mikroftalmem, cévními abnormalitami a přítomnou ireverzibilní amblyopií. [1,2,3,4,6]



Obr. 22: Perzistence hyperplastického primárního sklivce [15]

10.2 Perzistující arteria hyaloidea

Fetální arteria hyaloidea během nitroděložního vývoje odstupuje z centrální sítnicové artérie v místě papily zrakového nervu, dále probíhá středem sklivce směrem k zadní ploše

čočky, zde dochází k jejímu dalšímu větvení. Na konci fetálního vývoje dochází k její obliteraci a resorpci, proto je u donošených dětí vzácná, někdy však lze najít její pozůstatky ve formě sklivcového zákalu, nasedajícího na papilu, někdy i s krevním oběhem. Tyto pozůstatky mohou být pacientem vnímány jako tzv. muscae volitantes („létající mušky“) nebo vláknité plovoucí zákalky. Tato anomálie nemá zpravidla výrazný vliv na zrakové funkce. [2,6]

11 VROZENÉ ANOMÁLIE SÍTNICE

11.1 Vrozený kolobom sítnice

Vrozený kolobom sítnice je nejčastěji umístěn v dolním nasálním kvadrantu a může zasahovat až ke zrakovému terči a do makuly. Důvodem jeho vzniku je porucha uzávěru fetální oční štěrbiny. Často se vyskytuje společně s kolobomem duhovky, cévnatky a řasnatého tělíska. U izolovaného kolobomu sítnice je třeba dát pozor na fetální toxoplazmózu. [1,3]

11.2 Fibrae medullares

Myelizovaná nervová vlákna se během rozšířeného procesu myelinizace dostávají před lamina cribrosa. Tato anomálie je poměrně častá a projevuje se různě velkými, sytě bílými skvrnami či proužky s paprscitými okraji. Vybíhají z terče zrakového nervu a různě překrývají jeho okraj i odstupující cévy a končí rozvětvením ve směru probíhajících nervových vláken. V některých případech obkružují terč, který se pak může zdát neobvykle velký. [1,2,4]

Větší myelinizace mohou způsobovat relativní skotomy v zorném poli či rozšíření slepé skvrny. Nález je během života stálý, po některých chorobách optiku a následné atrofii mohou tato vlákna přijít o myelinovou pochvu a myelinizované oblasti se pak zmenší nebo úplně zmizí. [1,2,4]



Obr. 23: Fibrae medullares [15]

11.3 Coatsova choroba

Jde o nedědičnou vrozenou anomálii sítnicových kapilár vyskytující se z 90% jednostranně. Uvádí se, že vzniká na základě působení toxických a infekčních škodlivin. Projevuje se nejčastěji v období mezi šestým až patnáctým rokem života a postihuje především chlapce. [1,4]

Typické jsou teleangiektázie, mikroaneurysmata či dilatované ateriovenózní zkraty. U pokročilejších případů může dojít k seróznímu odchlípení sítnice. Pomocí fluorescenční angiografie lze už u malých dětí odhalit diskrétní dilatované cévy a teleangiektázie s opožděným prosakováním barviva. V pozdějším věku se objevují další teleangiektázie, dochází k postižení makulární oblasti a mohou se objevit sklivcová krvácení ze sítnicových neovaskularizací. Zrakový terč bývá u této anomálie postižen jen zřídka. V konečných stádiích může Coatsova choroba vyústit v absolutní neovaskulární glaukom. [1,4]

Léčba spočívá ve snaze snížit počet abnormálních cév pomocí kryoterapie. K fotokoagulaci se přistupuje u pacientů s vaskulárními abnormalitami. V případě serózního odchlípení sítnice se přistupuje k cerkláži s drenáží subretinální tekutiny. [1,4]



Obr. 24: Coatsova choroba, oftalmoskopický obraz a FAG vyšetření [15]

11.4 X-vázaná recesivní retinoschíza

Opět anomálie postihující chlapce, ženy jsou přenašečky. Dochází k degeneraci sklivce a rozštěpu sítnice na úrovni vrstvy nervových vláken. Často dochází i k poškození makuly, na ní se hojně nacházejí řasení či různé záhyby. Tato anomálie může být zaměněna s cystoidním makulárním edémem, chybí ale průsak fluoresceinu. [3,4]

Zhruba v polovině případů jde o periferní retinoschízu a to nejčastěji v dolním temporálním kvadrantu. Rozštěp je vždy přítomen na obou očích, ale nemusí být symetrický. V přední části se retinoschíza zřídka dostane k oblasti ora serrata, v zadní části může dosahovat až k terči zrakového nervu. Časté jsou trhliny ve vrstvách nervových vláken, krvácení do sklivce, přemostování retinálních cév, dále mohou být také přítomny vláknité a závojovité zákaly ve sklivci. [3,4]

Do dvaceti let věku dochází ke zhoršování vize, zraková ostrost se pohybuje mezi 6/12 až 6/24 a může se snížit až na hodnoty 6/60. Častými komplikacemi jsou i vitreální krvácení, odchlípení sítnice a strabismus ex apnosia. K léčbě se přistupuje až v případě přítomného regmatogenního odchlípení sítnice. Sklivcová krvácení jsou řešena konzervativně, příležitostně se provádí vitrektomie. [3,4]



Obr. 25: X-vázaná retinoschíza [15]

11.5 Sticklerův syndrom

Sticklerův syndrom je progresivní oční choroba spojená se střední až vysokou myopií. Dále je přítomen opticky prázdný sklivec, odchlípená sítnice, mřížkovitá degenerace sítnice a často je diagnostikována i katarakta či glaukom. Mezi další příznaky se řadí zplošťování ve střední části obličeje, mikrogania, rozštěp patra, dochází ke ztrátě sluchu a skeletální dysplazii. [3,4]

Léčba je často obtížná kvůli přítomným četným retinálním trhlinám a vysoké incidenci proliferativní vitreoretinopatie. Profylaktická laserová léčba v místech s mřížkovou dystrofií sítnice může vést ke snížení rizika odchlípení sítnice. [3,4]



Obr. 26: Sticklerův syndrom [15]

11.6 Stargardtova choroba

Stargardtova choroba se řadí mezi nejčastější dědičné makulární degenerace. Jde o oboustranné, pomalu progredující onemocnění, které se projevuje v dětském věku mezi sedmým až patnáctým rokem, především poklesem zrakové ostrosti. Dochází k degeneraci pigmentového epitelu a senzorických receptorů makuly. Při žádných nebo malých změnách očního pozadí lze správnou diagnózu potvrdit zpravidla jen fluorescenční angiografií. [3,4]

Při vyšetření na perimetru je zjevný centrální defekt, snížená centrální senzitivita či přítomný relativní skotom. Chybí foveální reflex, v oblasti makuly se mohou vyvíjet nepravidelně nahromaděné tečkovité či hrudkovité hyperpigmentace. Dále může docházet ke vzniku žluto-bílých pisciformních ložisek v místě hlubokých sítnicových vrstev nebo v pigmentovém epitelu. Oblast makuly má někdy vzhled tzv. „tepaného bronzu“. S přibývajícím věkem pacienta dochází k dalšímu snižování zrakové ostrosti, ve finálních stádiích klesá na 6/60 až 3/60, tzn. k hodnotám praktické slepoty. [3,4]

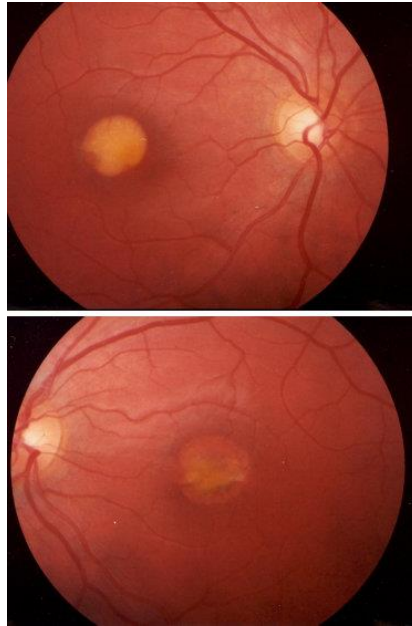


Obr. 27: Stargardtova choroba, oftalmoskopický obraz a FAG vyšetření [15]

11.7 Bestova choroba

Další časté, dědičné onemocnění, projevuje se typickým diskoidním ostře ohraničeným žluto-oranžovým cystoidním ložiskem v místě makuly, takto zbarvené ložisko vzhledem připomíná míchaná vajíčka. Začíná se projevovat už v prvních deseti letech života, většinou se jedná o oboustrannou, výjimečně jednostrannou anomálii. Toto onemocnění má pomalý rozvoj, do dvaceti let nabývá centrální zraková ostrost fyziologických nebo mírně snížených hodnot. Později dochází k rozpadu homogenního obsahu pigmentového epitelu a vyprazdňuje

se do subretinálního prostoru. Vlivem proliferace pigmentového epitelu vzniká lehce nažloutlá pigmentová léze a výrazně klesá kvalita vidění. [3,4]



Obr. 28: Bestova makulární degenerace [15]

11.8 Familiární exsudativní vitreoretinopatie

Familiární exsudativní vitreoretinopatie je onemocnění, které postihuje sítnici i sklivce. Jde o oboustranné onemocnění často s asymetrickým nálezem. K diagnóze lze přistoupit již po narození. Na oftalmologickém nálezu jsou patrné subretinální a intraretinální exsudace, shluky neovaskularizací v temporální periferii a avaskulární oblasti. [3,4]

Neovaskularizace se typicky vyskytuje v izolovaných chomáčcích na rozhraní mezi vaskulární a avaskulární částí sítnice. V pokročilém stádiu dochází ve sklivci k tvorbě centrálně i periferně umístěné retinovitrealní trakční membrány současně s částečným odchlípením sítnice. S postupným odchlípnutím sítnice dochází k progredaci proliferace cév, zvýšené exsudaci a tvorbě membrán. Klinicky se velmi podobá retinopatii nedonošených a Coatsově chorobě, ta je ale zpravidla jednostranná. [3,4]

Léčba se provádí pomocí laserové koagulace a kryoterapie. U proliferativní fáze nejsou výsledky zákroků často uspokojivé. [3,4]

11.9 Kongenitální stacionární noční slepota

Kongenitální stacionární noční slepota je onemocnění, u kterého není známá patogeneze a má tři různé typy dědičnosti. Typicky nedochází ke zhoršení barevného vidění a zorného pole, zraková ostrost je fyziologická nebo mírně snižená, na očním pozadí také nejsou patrné

patologické změny. Při vyšetření adaptace na tmou je prokazatelně snížena citlivost sítnice. V počátcích může být tato choroba zaměněna za časnou retinitis pigmentosa. [4]

11.10 Retinopathia pigmentosa

Jde o geneticky heterogenní skupinu progresivních dystrofií, někdy se označuje jako tapetoretinální degenerace. Postihuje především zevní vrstvy sítnice (fotoreceptory a pigmentový epitel). Klasifikuje se dle typu dědičnosti (dědičnost autozomálně dominantní, recesivní a vázaná na pohlaví), někdy se retinopathia pigmentosa vyskytuje u řady vrozených systémových či metabolických chorob a syndromů. Prevalence jednotlivých typů se udává různě, za nejčastější a nejzávažnější se považuje retinopathia pigmentosa s recesivní dědičností. [15]

Často jde o oboustranné, symetrické onemocnění, projevující se během prvních deseti až dvaceti let života a pozvolna progreduje po celý život. Z důvodu poruchy funkce tyčinek se jako první příznak objevuje v dětství šeroslepost. Typické jsou dále výpadky zorného pole, postupně se šíří z periferie do centra a z objektivních příznaků hyperpigmentace, zúžené retinální cévy a ascendentní atrofie terče zrakového nervu. U méně závažných typů je po celý život zachována relativně dobrá zraková ostrost, u vážnější formy končí slepotou v období zhruba padesáti let věku. [15]

11.11 Oguchiho choroba

Oguchiho choroba je také formou vrozené stacionární šerosleposti. Prvním typickým příznakem je neobvyklé zbarvení oční pozadí do odstínů šedo-bílé až žluté barvy, zbarvená je buď jen omezená malá část střední periferie, nebo je nesouvisle a homogenně zbarven celý fundus. Dalším typickým příznakem je tzv. Mizuo fenomén, v tomto případě je ovlivněna barva očního pozadí stavem adaptace na tmou. Pokud od oka neproniká světlo, mění se barva od světlého tónu k mírně červenému, téměř normálnímu. Při testování adaptace na tmou dojde k odhalení prodloužené doby adaptace a abnormálně snížené sítnicové citlivosti. U pacientů je přítomno normální vidění. [4]

11.12 Fundus albipunctatus

Další stacionární forma šerosleposti. Zraková ostrost, barevné vidění a zorné pole zpravidla vykazují fyziologické hodnoty. Typické jsou mnohočetné bílé tečky v oblasti celého očního pozadí na úrovni retinálního pigmentového epitelu. [4]

11.13 Retinopatie nedonošených

Retinopatie nedonošených je proliferativní, často oboustranné, nesymetrické onemocnění, u kterého je neúplně vaskularizovaná sítnice. Postihuje především narozené děti před 32. gestačním týdnem s porodní váhou pod 1500 g. Je označována za nejčastější příčinu vrozené slepoty a zhruba u 70% nevidomých dětí proběhlo právě toto onemocnění. [1,2,3]

V nedozrálé sítnici není dokončen proces vaskularizace a sítnicové cévy končí v oblasti ekvátoru. Během pobytu v inkubátoru si sítnice „zvykne“ na vysoký tlak parciálního kyslíku a při přechodu do normální atmosférických podmínek se dostává do hypoxického stavu, následně zareaguje tvorbou vazoproliferačního faktoru a začnou se tvořit neovaskularizace. Shluky nově vytvořených cév se zpočátku objevují mezi vaskularizovanou a avaskulární hranicí sítnice a postupně se šíří dál. Během dalšího průběhu se fibrovaskulární proliferace dostává do sklivce a dochází k trakčnímu odchlípení sítnice. V konečném stádiu jsou přítomny hutné, fibrovaskulární masy, které vyplňují prostor za čočkou. [1,2,3]

Retinopatii nedonošených lze rozdělit do pěti vývojových stádií: [1]

První stádium – pouze šedobílá hranice mezi vaskularizovanou a avaskulární oblastí sítnice.

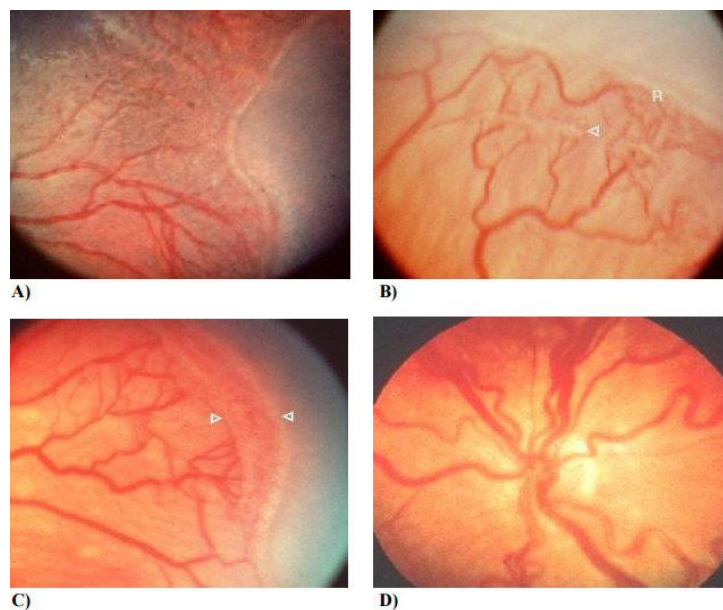
Druhé stádium – hřebenovitá elevace s trsy novotvořených cév tvořená zkraty mezi tepnami a dilatovanými žilami přítomná na zadní hranici avaskulární sítnice.

Třetí stádium – prominující červený hřebínek s extraretinální fibrovaskulární proliferací, novotvořené cévy s krevními výrony, krvácení do sklivce.

Čtvrté stádium – trakční odchlípení sítnice šířící se od periferie směrem k zadnímu pólu oka.

Páté stádium – totální odchlípení sítnice.

Z hlediska léčby jsou důležitá preventivní opatření, jako např. udržování dětí v inkubátorech jen po dobu nezbytně nutnou, koncentrace kyslíku max. do 30%, pozvolný přechod do normálních atmosférických podmínek, pravidelný screening rizikových dětí a včas zahájená kryokoagulace sítnice, případně se léčba doplňuje i o laserovou fotokoagulaci. [3]



Obr. 29: Retinopatie nedonošených, vývojová stádia: A) 1. stádium, B) 2. stádium, C) 3. stádium (prahové) s hřebenovitým vyvýšením demarkační linie s neovaskularizacemi s počínající extraretinální fibroproliferací, D) dilatované a vinuté cévy [15]

11.14 Retinoblastom

Primární zhoubný nádor sítnice s frekvencí přibližně 1 dítě na 20 tisíc narozených. Retinoblastom je prakticky jediným zhoubným nádorem oka v dětském věku a je buď vrozený, nebo manifestuje během prvních třech let života dítěte. Zhruba ve dvou třetinách případů se vyskytuje jednostranně, oboustranný výskyt je méně častý. Dítě pacienta s vyléčeným oboustranným retinoblastem, bez ohledu na pohlaví, bude s pravděpodobností 50 % také postiženo retinoblastem. [1,3,7]

V raném stádiu probíhá většinou skrytě, při oftalmoskopickém vyšetření lze ale někdy vidět šedobělavý uzel na sítnici, ten se může projevit šilháním. Během dalšího průběhu prorůstá nádor do sklivcového prostoru (endofytický růst) nebo pod sítnici, kterou pak tlačí před sebou (exofytický růst). Prvním příznakem, kdy přichází rodiče s dítětem na vyšetření je leukokorie („kočičí oko“), tento stav se označuje za pozdní stádium, v zornici je přítomen nažloutlý reflex podmíněný nádorovými hmotami vyplňujícími sklivcový prostor. Amaurotická zornice je široká a ztuhlá, někdy lze vidět nádorové uzlíčky na duhovce či nádorové buňky usazené na spodině přední komory (pseudohypopyon). Často dochází k rozvoji bolestivého sekundárního glaukomu. V konečném stádiu generalizace může neléčený retinoblastom prorůstat a metastazovat do očníce, mozku, plic či dalších orgánů a způsobit smrt dítěte. [1,3,7]

Léčebný postup spočívá v kombinaci několika postupů a je závislý na stavu onemocnění. U větších nádorů viditelných za zornicí je nutná okamžitá enukleace, u menších nádorů v časném stádiu se postupy kombinují a to především na méně postiženém oku při oboustranném výskytu. Velmi malé nádory na zadním pólu lze ničit laserovou fotokoagulací, u menší nádorových ložisek v oblasti ora serrata se přistupuje ke kryokoagulaci. Podstatnou částí léčby je i chemoterapie. Retinoblastom je vysoce radiosenzitivní a aplikuje se aktinoterapie ve formě γ -záření nebo β -záření, v místě nádoru se zářiče přiřívají na bělimu (brachyterapie). Při včasné diagnóze a kombinované léčbě přežívají téměř všechny děti postižené retinoblastem. [1,3,7]

12 VROZENÉ ANOMÁLIE OPTICKÉHO NERVU

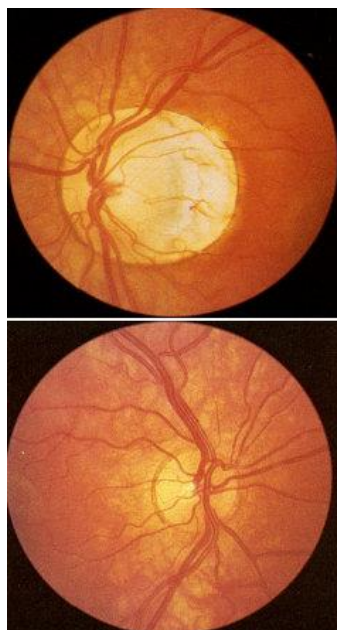
12.1 Hypoplazie zrkového nervu

Hypoplazie je vzácná afekce ale nikoliv výjimečná. Součástí je hypoplazie papily, ta je většinou zmenšena na třetinovou až poloviční hodnotu normálního průměru a bývá lemována dvojitým nebo žlutavým halo prstencem pigmentového listu a atrofické cévnatky. V případě extrémní formy je terč redukován na cévní branku s malým bělavým lemem, úplná aplazie je vzácná. Na straně hypoplazie je optický kanál zúžen, což lze prokázat při radiodiagnostickém vyšetření. Hypoplazie se vyskytuje izolovaně nebo je kombinována s jinými vrozenými anomáliemi centrální nervové soustavy, především s agenezí septum pellucidum, kdy postranní mozkové komory splývají v jednu. [1,2,3,4]

Z patogenetického hlediska jde o poruchu vývoje fetální oční štěrby, do ní se zanořuje mezodermální základ sítnicových cév, ale dochází k narušení diferenciaci gangliových buněk. Za příčinu vzniku jsou považovány spíše exogenní poruchy než dědičné vlivy. Někdy dochází k prenatalnímu farmakologickému postižení nebo k infekci matky během těhotenství. Dále se tato anomálie spojuje s vrozenou cytomegalovirózou, rubeolou a lues. Oboustranné hypoplazie zrkového nervu často způsobuje praktickou slepotu a nystagmus. [1,2,3,4]

12.2 Megalopapila

Vzácná vrozená anomálie velikosti terče, může se vyskytovat jednostranně i oboustranně. Příčinou vzniku je defektní embryonální vývoj primitivní epiteliální papily. Dochází k dvojnásobnému zvětšení terče zrkového nervu, ten bývá ostře ohraničen, tkáň v okolí je lehce vyhloubena a výstup a průběh cév je někdy atypický. Oko s touto anomálií je většinou emetropické, někdy mírně myopické. Zrková ostrost a zorné pole jsou téměř fyziologické. S megalopapilou bývají spojovány systémové anomálie, jako např. bazální encefalokéla, rozštěp patra a mandibulofaciální dysostóza. [2,4]



Obr. 30: Megalopapila ve srovnání s normální velikostí terče zrakového nervu [15]

12.3 Kolobom zrakového nervu

Kolobom zrakového nervu vzniká jako následek nedokonalého uzavěru fetální oční štěrbin, klinické projevy mohou být různorodé, od rudimentárních forem až k těžkým změnám ve spojitosti s kolobomy sítnice, uvey, cévnatky, tvorbou cyst, buftalmem nebo těžkou myopií. Změny jsou patrné především v oblasti dolní poloviny terče. Zrakové funkce mohou být téměř normální, někdy ale dochází k těžkým výpadkům a to převážně v horních částech zorného pole. Vyskytuje se na jednom nebo i obou očích asymetricky, popisován je i dědičný výskyt. Problémy nastávají při odlišení od vrozených atrofií terče, případně glaukomové exkavace papily. [1,2,3,4]

12.4 Jamka na terči zrakového nervu

Vzácná, ve většině případů jednostranná anomálie s nejasnou patogenezi, pravděpodobně se vztahuje k poruše uzavěru fetální oční štěrbin. Nejčastěji se vyskytuje u temporálního okraje terče ve formě okrouhlého či vertikálního oválného prohloubení o různé hloubce a velikosti. Sama osobě nezpůsobuje potíže, u třetiny pacientů ale vzniká v průběhu života makulopatie s cystoidní degenerací na postiženém oku a dochází k trvalému snížení vízu na 6/60 a méně. [1,2,3,4]

12.5 Inverzní terč

Hlavním příznakem této anomálie je obrácená, šikmo prostupující cévní branka terče zrakového nervu, směrem z horního temporálního kvadrantu nazálně. Vyskytuje se poměrně

často a většinou oboustranně. Terč bývá horizontálně nebo šikmo oválný, případně s dolním kónusem. U pacientů s rotovaným, inverzním terčem lze někdy zjistit periferní depresi v temporálních kvadrantech, což může vést k podezření na hypofyzární chiasmatický syndrom. U inverzního terče jsou však výpadky zorného pole způsobené perichiasmatickou lézí relativní a překračují středovou linii. Většinou je přítomen astigmatismus proti pravidlu nebo astigmatismus šikmých os. Občas dochází k poklesu zrakové ostrosti ($6/9 - 6/12$). [1,2,4]

12.6 Bergmeisterova papila a epipapilární membrána

Tyto anomálie se vyznačují pozůstatky primitivní epitelové membrány a hyaloidního systému. Bergmeisterova papila je reziduum hyaloidního systému, pahýl nedokonale zaniklé arterie je opouzdřen gliovou tkání a prominuje do sklivce. Tkáň pahýlu obvykle vyplňuje cévní branku a překrývá okraj terče. Výskyt epipapilární membrány je častější a při oftalmoskopickém vyšetření se jeví jako zvlněná šedobílá, různě sytá blanka s ostrým ohraničením, většinou překrývá pouze část terče a přechází na odstupující cévy. Ani jedna z těchto anomálií nepůsobí závažné změny zrakové ostrosti. [1,2,4]

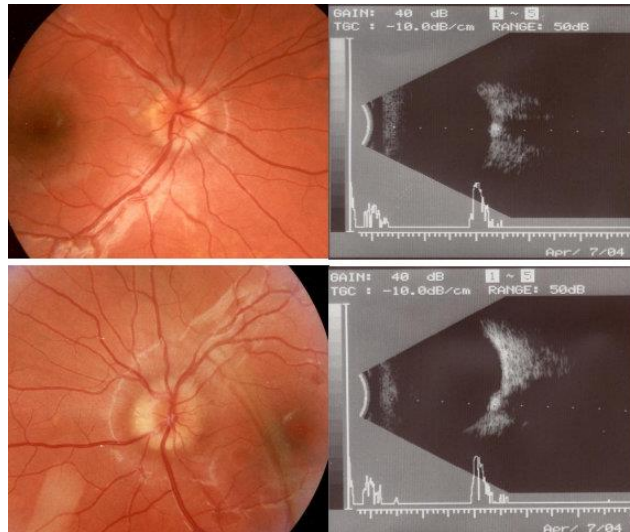
12.7 Drúzy terče zrakového nervu

Jsou tvořeny různě velkými shluky kalcifikovaného materiálu, strukturou se podobají hyalinu. Vyskytují se zhruba u 0,3-1% populace a to především u bílé rasy, často oboustranně. Etiologie není zcela jasná, někdy jsou považovány za produkty poruchy axoplazmatického transportu. Velké drúzy se mohou objevit i na sítnici a někdy jsou provázeny fakomatózami. [1,2,4]

Diagnostický obraz povrchních drúz je typicky bezproblémový. Vyskytují se ojediněle nebo v početnějších shlucích ve formě průsvitných žluto-bělavých tělísek. Mohou tvořit i větší shluky hroznového tvaru vyklenující nad povrch terče. Problémové mohou být drúzy uložené hlouběji, u nich bývá především nazální hranice nepřesná a navalitá. U dětí a mladých dospělých se drúzy ukrývají ve větších hloubkách a zřetelnější jsou až v pozdějším průběhu života, kdy vystupují k povrchu terče. [1,2,4]

Důležité je odlišit drúzovou papilu a počínající nebo chronickou městnavou papilu. U obou je ohraničení nepřesné, centrální zraková ostrost obvykle neporušená a objevují se přechodné mrákotné stavy. K odlišení může pomoci ultrazvukové vyšetření, u městnavé papily nejsou zřejmá hyperechogenní ložiska podobná kalcifikacím s tzv. akustickým stínem. V případě drúzové papily mohou vznikat trvalé výpadky zorného pole (obloukové skotomy

a sektorové výpady) způsobené ischemií v oblasti zadních ciliárních tepen, chybí venózní městnání a je dobře patrná sítnicová vaskulatura. [1,2,4]



Obr. 31: Drúzy terče zrakového nervu, oftalmoskopický obraz a ultrazvukové vyšetření [15]

Samostatné drobné drúzy lze zobrazit ultrazvukem, větší drúzy se zachycují na CT (počítačová tomografie) a povrchové drúzy fluorescenční angiografií, ta může prokázat mj. přítomnost anomálních cév, např. cilioretinální spoje, či vyloučit průsak barviva. Léčba prakticky neexistuje, při větších ztrátách zraku se doporučuje dekomprese obalů zrakového nervu. [1,2,4]

ZÁVĚR

Vývoj zraku je složitý a dá se říct, že i poněkud zdlouhavý proces, a proto je důležité si tento fakt uvědomovat. Čím dříve dojde k poškození embrya, tím těžší následky to v budoucnosti může mít. Mnoho žen ještě neví, že jsou v období začátku vývoje zrakových struktur těhotné, a tak může dojít k trvalému poškození vývoje embrya z důsledku vystavení se teratogenům.

Díky stálé modernizaci lékařské péče se s některými očními anomáliemi setkáváme častěji, a to především u nedonošených dětí, které se podařilo udržet naživu. Jsou již známé i účinky některých teratogenních látek a tak lze eliminovat jejich následky. Mnohem častěji se v posledních letech objevují i nádorová onemocnění, z oftalmologického hlediska jde především o retinoblastom. Některé oční anomálie se již vyskytují jen ojediněle, s některými už se nesetkáme

Těhotenství a jeho průběh má zásadní vliv na vývoj oka – zraku. Mezi faktory ovlivňující tento proces se řadí také například infekční onemocnění matky (zarděnky, nákaza virem HIV, herpetická onemocnění a další) nebo vznik genetické mutace. Na vývoj plodu má vliv i nezdravý životní styl, kouření či užívání návykových látek, či různých farmak. V některých případech je oko správně vyvinuté, přesto se mohou objevit problémy s viděním, které nesouvisí s průběhem těhotenství. Některé vrozené oční vady nejsou patrné už po narození, ale objevují se až v průběhu života. Důležitá jsou proto preventivní vyšetření během těhotenství i po narození dítěte, v porodnicích se provádí screeningová oční vyšetření novorozenců.

SEZNAM LITERATURY

- [1] KRAUS, Hanuš. *Kompendium očního lékařství*. Praha: Grada, 1997. ISBN 80-7169-079-1.
- [2] KUCHYNKA, Pavel. *Oční lékařství*. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1163-8.
- [3] ROZSÍVAL, Pavel. *Oční lékařství*. Praha: Galén, 2006. ISBN 80-7262-404-0.
- [4] AUTRATA, Rudolf. *Dětská oftalmologie*. 1. část. Brno: Lékařská fakulta MU, 2009. Sborník prací Lékařské fakulty Masarykovy univerzity. ISBN 978-80-210-4678-8.
- [5] KVAPILÍKOVÁ, Květa. *Anatomie a embryologie oka: učební texty pro oční optiky a oční techniky, optometry a oftalmology*. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví v Brně, 2000. ISBN 80-7013-313-9.
- [6] KRAUS, Hanuš, I. KAREL a Eva RŮŽIČKOVÁ. *Oční zákaly*. Praha: Grada, 2001. ISBN 80-7169-967-5.
- [7] KOLÍN, Jan. *Oftalmologie praktického lékaře*. Praha: Univerzita Karlova, 1994. ISBN 80-7066-861-X.
- [8] AUTRATA, Rudolf a Inka KREJČÍŘOVÁ. *Dětský glaukom a jeho současná léčba, Trendy soudobé oftalmologie*, sv. 6, Praha: Galén, 2010, ISBN: 978-80-7262-661-8.
- [9] OLÁH, Zoltán. *Očné lékařstvo: učebnice pre lekárske fakulty*. [1. vyd.]. Martin: Osveta, 1998. Vysokoškolské učebnice. ISBN 80-88824-74-5.
- [10] GERINEC, Anton. *Detská oftalmológia*. Martin: Osveta, 2005. ISBN 80-8063-181-6.
- [11] YANOFF, Myron a Joseph W. SASSANI. *Ocular pathology*. Seventh edition. London: Saunders, 2015. ISBN 978-1-4557-2874-9.
- [12] KANSKI, Jack J. *Clinical ophthalmology*. 5th ed. Edinburgh: Butterworth-Heinemann, c2003. ISBN 0-7506-5541-0.

SEZNAM INTERNETOVÝCH ZDROJŮ

- [13] Duanův syndrom - příznaky, projevy, symptomy. *Příznaky - projevy* [online]. 2014 [cit. 2017-03-30]. Dostupné z: <http://www.priznaky-projevy.cz/ocni/duanuv-syndrom-priznaky-projevy-symptomy>
- [14] Congenital cataracts. *All about vision.com* [online]. 2016 [cit. 2017-03-30]. Dostupné z: <http://www.allaboutvision.com/conditions/congenital-cataracts.htm>
- [15] Elektronická učebnice dětské medicíny. *Dětské oční lékařství* [online]. 2017 [cit. 2017-04-05]. Dostupné z: <http://telemedicina.med.muni.cz/pdm/detske-ocni-lekarstvi/>
- [16] GRONSKOV, Karen, Jakob EK a Karen BRONDUM-NIELSEN. Oculocutaneous albinism [online]. Glostrup, 2007 [cit. 2017-04-11]. Dostupné z: <http://www.ojrd.com/content/2/1/43>