

GENETICKY PODMÍNĚNÉ OČNÍ VADY

MUDr. Nina Dvořáčková – klinický genetik



MUDr. Nina Dvořáčková

V dnešní době patří k nejčastějším očním vadám krátkozrakost, dalekozrakost a astigmatismus; přičemž krátkozrakost je dokonce celosvětově nejběžnější oční vadou – je diagnostikována víc než u třiceti procent lidí a jejich počet stále narůstá.

Jsou oční vady dědičné?

I když se jako jedna z příčin vzniku krátkozrakosti uvádí vliv environmentálních faktorů, tedy vliv vnějšího prostředí (časté čtení, sledování televizoru, práce na počítači apod.), souvisí její vznik zejména s genetickými dispozicemi. Dědičnost se značně podílí na vzniku všech dioptrických očních vad, a to včetně šilhání a tupozrakosti. Přitom vrozené anomálie oka se mohou vyskytovat jako izolované vrozené vady anebo mohou být součástí složitějších geneticky podmíněných syndromů.

O jaká onemocnění se může jednat?

Vrozená katarakta, neboli zákal, může být jedním ze symptomů pro metabolickou vadu, např. **galaktosémii**. Galaktosémie je vzácné autosomálně recesivně dědičné onemocnění (rodiče dítěte jsou zdraví přenašeči), jehož výskyt v populaci je 1:35 000-1: 50 000. K určení správné diagnózy je nutná spolupráce s ústavem pro dědičné metabolické choroby.

Vrozené onemocnění oka se vyskytují také například u tzv. **Leberovy atrofie optiku**. Jedná se naštěstí o vzácné vrozené onemocnění, kdy genetická mutace vede k narušení funkce zrakového nervu a to vyvolá poruchy zraku, které se objeví relativně brzy – u starších dospívajících a mladých dospělých. Postiženi jsou obě oči, dochází k poklesu zrakové ostrosti a v zorném poli se mohou vyskytnout výpadky s tmavými skvrnami (tzv. skotomy). Jde o rychlou, neobestativou ztrátu zraku v důsledku poruchy funkce a odumírání retinálních gangliových buněk, což v konečném důsledku vede k atrofii (zmenšení) zrakového nervu. Diagnostika tohoto

onemocnění je obtížná, na diagnózu lze pomyšlet u mladého člověka s poruchou zraku, v jehož rodině se Leberova nemoc vyskytuje. Celkově je nutné detailní oční vyšetření k vyloučení jiných příčin poruch zraku. K potvrzení přítomnosti mutace lze provést genetické vyšetření.

Se závažnými poruchami očí je spojena nejčastější dědičná porucha metabolismu sirté aminokyseliny methioninu – tzv. **Homocystinurie**, kdy u neléčeného onemocnění dochází k uvolnění závěsného aparátu oční čočky a k změně její polohy a postupně se rozvíjí šedý zákal.

Poměrně častým syndromem (v České republice je to u jednoho z 1500 živě narozených dětí), u kterého se mohou vyskytovat oční vady, je **Downův syndrom**. U Downova syndromu je hned po narození dítěte přítomná stigmatizace – mírné zešíkmení očí a přítomnost kožní řasy (epikantu), která se táhne vertikálně mezi vnitřním koutkem a kořenem nosu. Pacienti s Downovým syndromem mají riziko vzniku šedého zákalu a postižení rohovky, kdy dochází k deformaci rohovky oka, což má za následek zhoršení vidění. Z počátku je progres zcela nepatrný. Postižený se v dlouhodobém smyslu na zhoršování svého zraku dobře adaptuje a nápravě neklade velký význam. Postupem času však zjišťuje, že náprava je nezbytná, neboť se zhoršuje více vidění na dálku

a mnohdy dochází k dezorientaci. Korekce je zpočátku řešena brýlemi. Postupem času je už ale nezbytná korekce tvrdými čočkami, nebo operace. Postup u této nemoci se uvádí jako individuální, to znamená, že u každého jedince se může zastavit v jiné fázi. Většinou se korekce uvádí jako dočasná. K úplnému vyléčení v podstatě nemůže dojít, proces je nevratný.

Další genetický syndrom, který bývá spojen s postižením oka, je **Marfanův syndrom** (Syndromem trpěl například houslista Niccolò Paganini). Jde o dědičné onemocnění, s četností přibližně 1:10 000. Jedná se o genetickou poruchu pojivové tkáně a zahrnuje širokou skupinu příznaků. Bývá postižen systém kostní, kardiovaskulární a oční, kdy může u čočky dojít k mírnému až úplnému vychýlení mimo osu oka tzv. subluxace, či luxace.

Mezi vzácnější onemocnění patří tzv. **Usherův syndrom**, který postihuje přibližně 5-6% světové populace. Jedná se o závažné onemocnění genetického původu, které postihuje současně zrak a sluch a způsobuje tak hluchoslepotu, která může být jak úplná, tak pouze částečná. Genetická příčina byla odhalena v roce 1989 a doposud bylo nalezeno devět genů, které způsobují toto onemocnění.

Kde se můžeme nechat vyšetřit?

U vrozených očních vad a onemocnění, stejně jako u ostatních vzácných chorob, hraje klíčovou roli genetická diagnostika. Správné určení diagnózy může navrhnout léčebná opatření ev. směřovat pacienta k dalším odborníkům (viz. Marfanův syndrom).

V neposlední řadě, pokud se zjistí typ dědičnosti, rodina bude mít možnost volby, zda akceptuje riziko onemocnění stejné diagnózy u dalšího dítěte, nebo využije možnosti umělého oplodnění.