

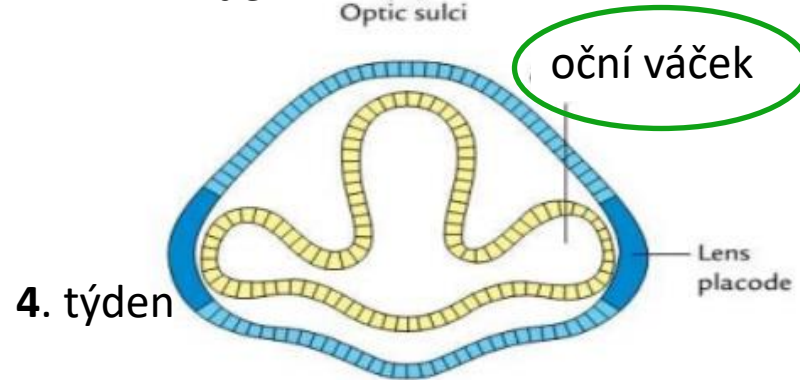
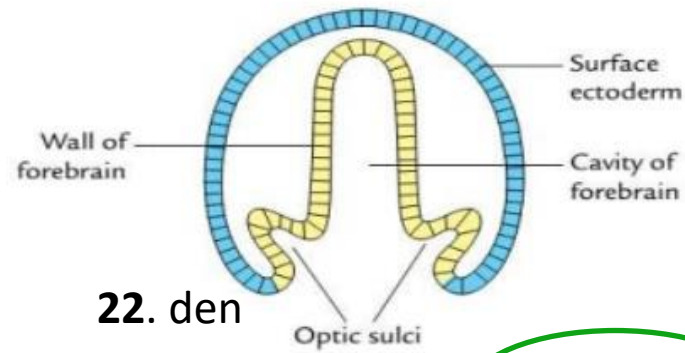
Vývoj a teratologie oka



Brno, 2022

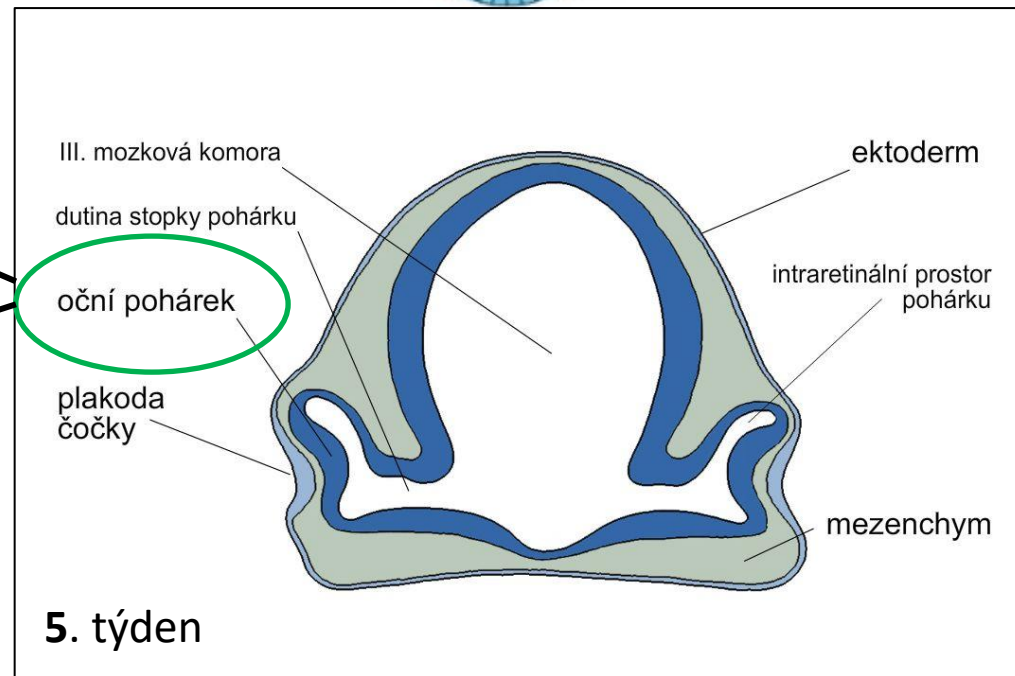
Jana Dumková

Vývoj retiny - CNS



zevní list

vnitřní list



4. týden vývoje

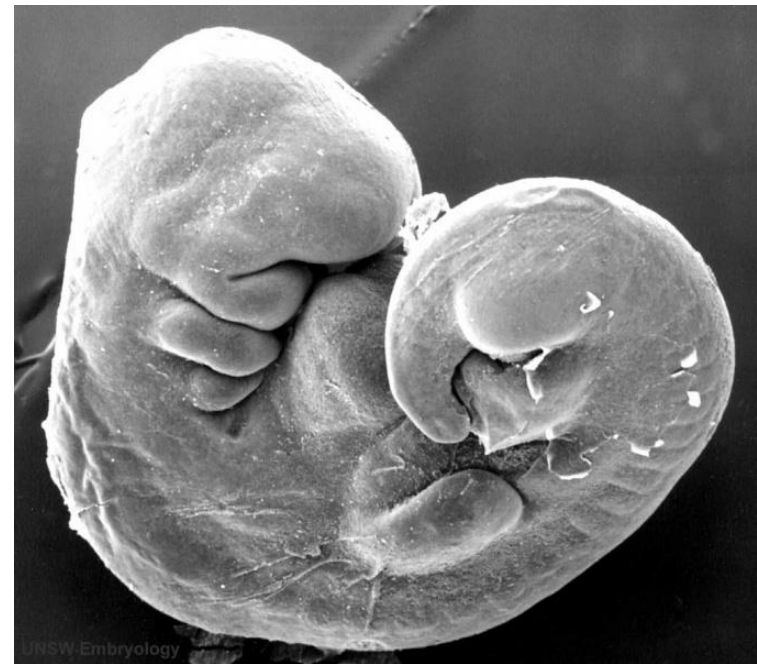
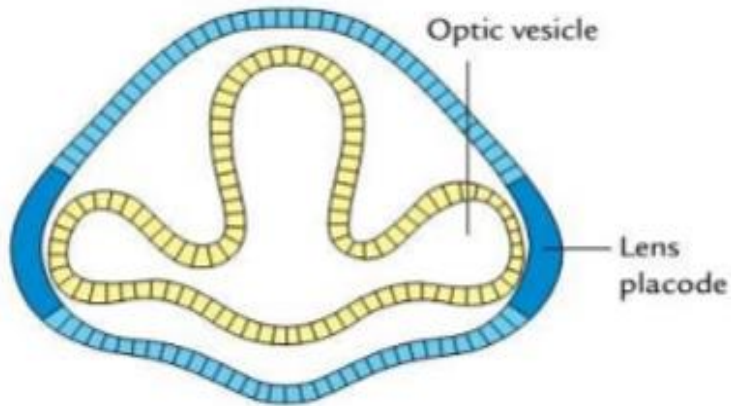
Carnegie stage 13

28 - 32 dní

crown rump length (CRL) 4 - 6 mm

(temenokostrční délka)

počet somitů - 30 párů



Week:

1

2

3

4

5

6

7

8

Carnegie stage:

1 2 3 4

5 6

7 8 9

10 11 12 13

14 15

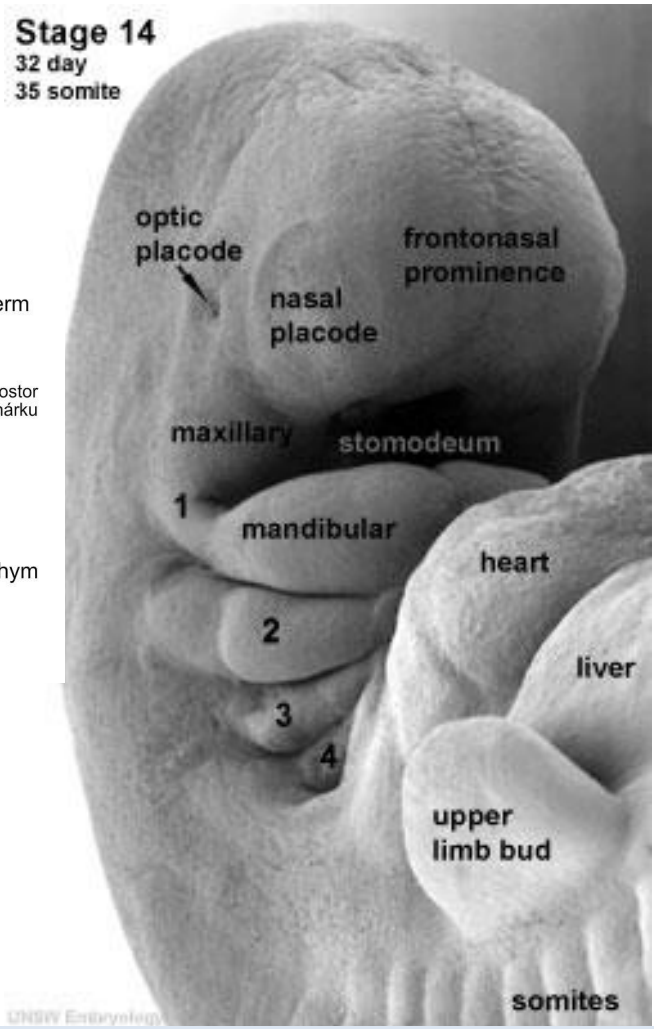
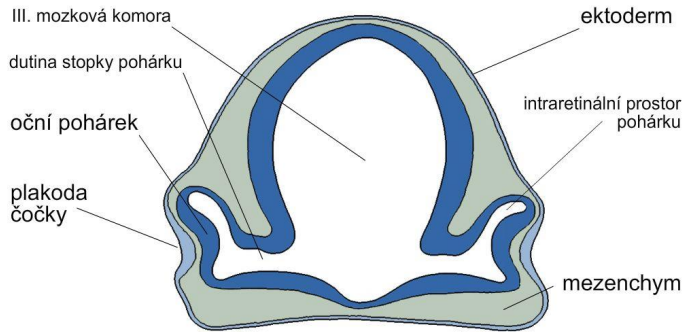
16 17

18 19

20 21 22 23

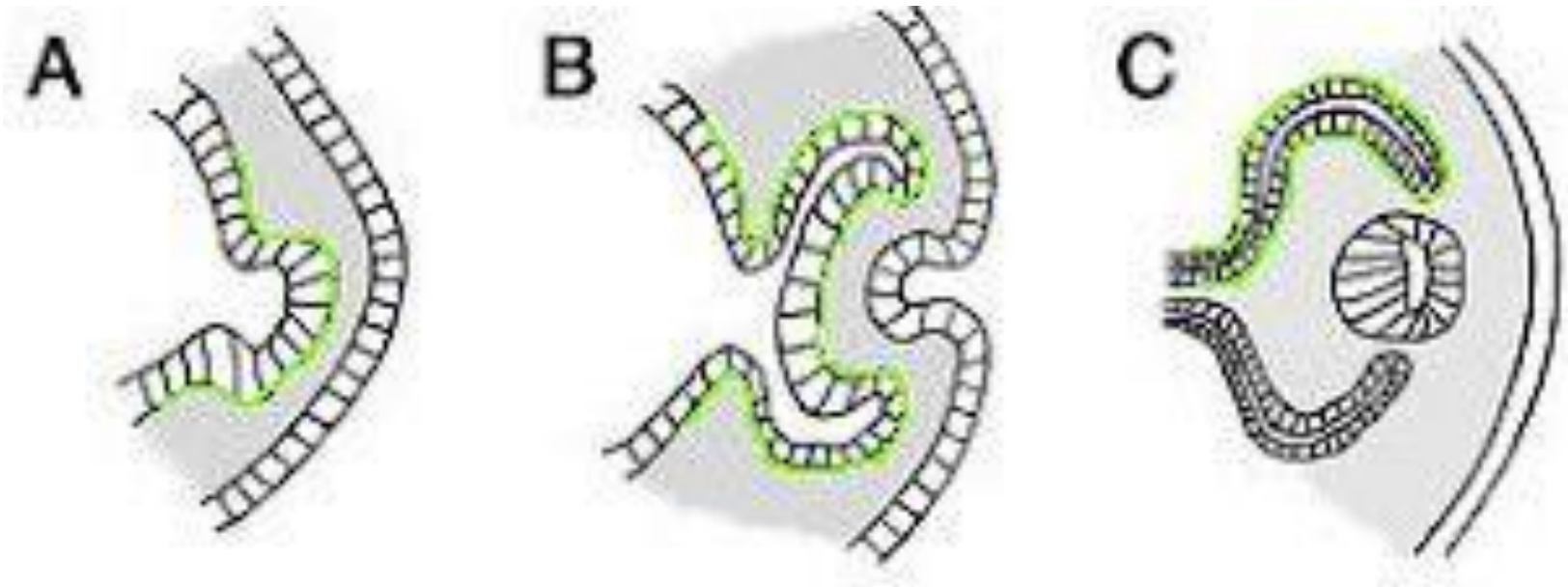
5. týden vývoje

Carnegie stage 14
 5. týden, 31 - 35 dní
 5 - 7 mm



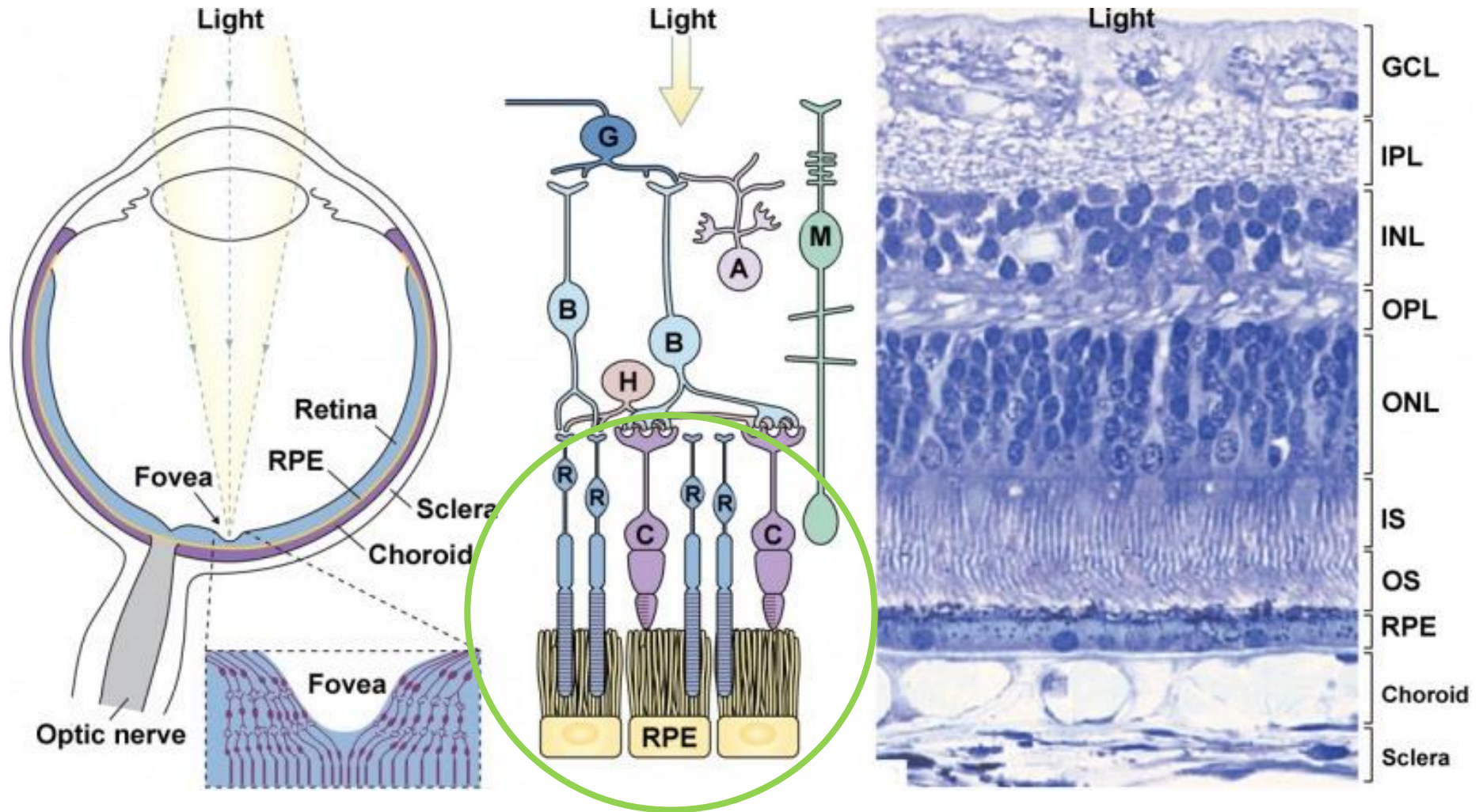
Week:	<u>1</u>	<u>2</u>	<u>3</u>	<u>4</u>	<u>5</u>	<u>6</u>	<u>7</u>	<u>8</u>
Carnegie stage:	<u>1 2 3 4</u>	<u>5 6</u>	<u>7 8 9</u>	<u>10 11 12 13</u>	<u>14 15</u>	<u>16 17</u>	<u>18 19</u>	<u>20 21 22 23</u>

Vývoj retiny – oční váček → oční pohárek



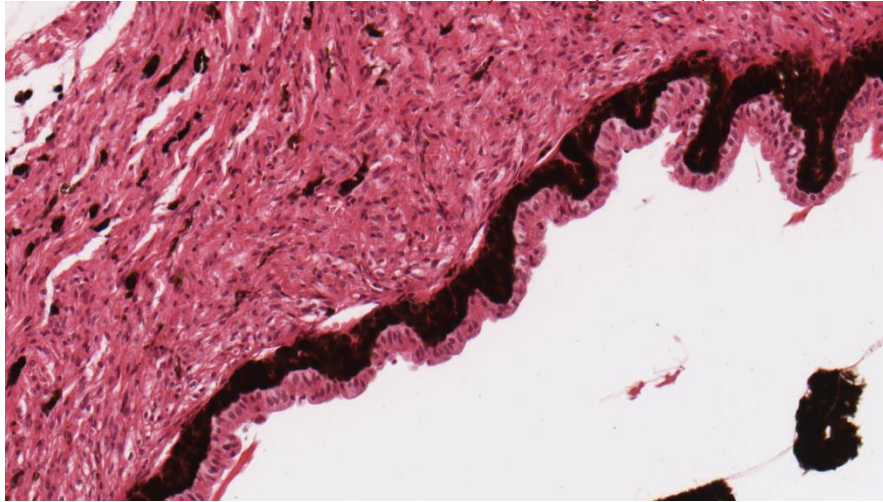
zelená barva = bazální membrána ... uspořádání buněk sítnice (jak pars optica, tak pars caeca) apex-to-apex

Retina – pars optica



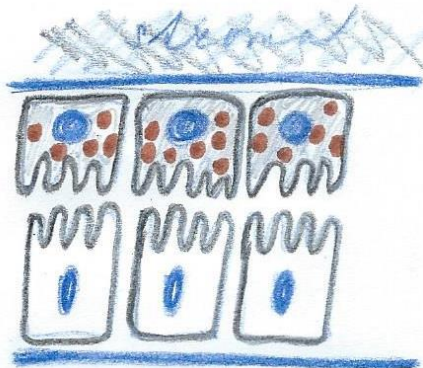
Retina - pars caeca

- ciliaris

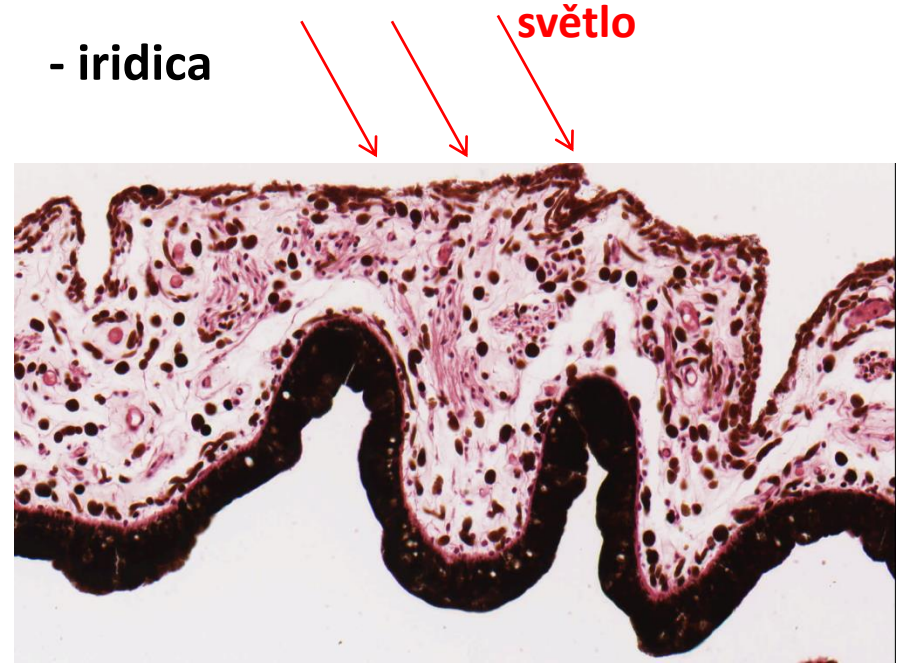


2-vrstevný epitel - pigmentová
- nepigmentová

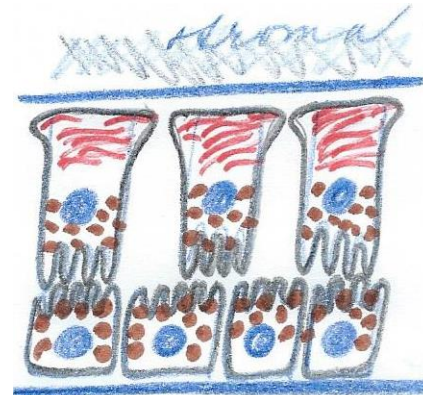
corpus ciliare



- iridica

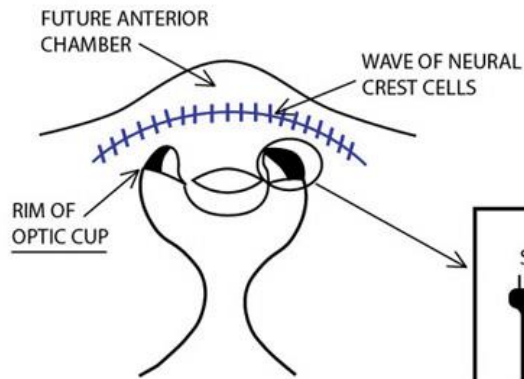
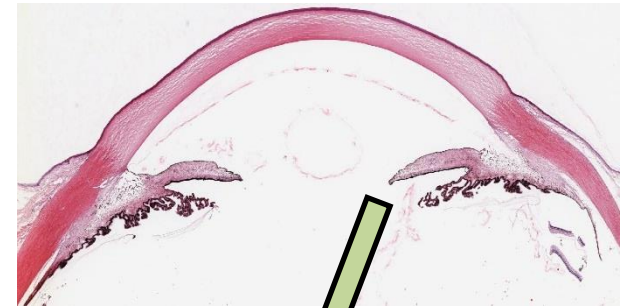
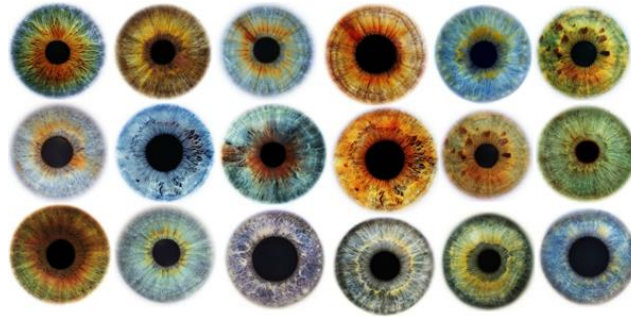


2-vrstevný epitel - pigmentová
- pigmentová

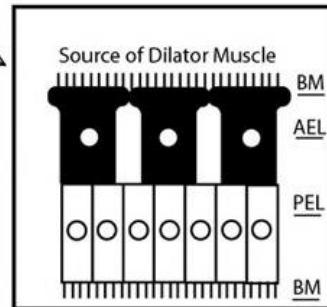


AEL
PEL
iris

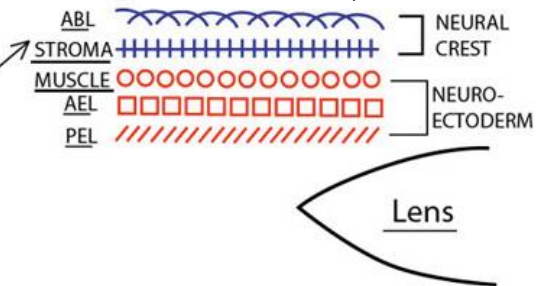
Vývoj duhovky



Note: The AEL obtains pigment while still part of the optic cup. The PEL is derived from the inner, unpigmented layer and acquires pigment later.



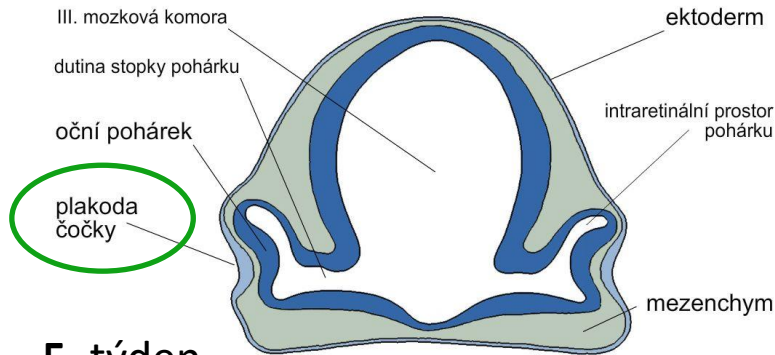
Note: Apex to Apex arrangement of Anterior Epithelial Layer (AEL) and Posterior Epithelial layer (PEL).



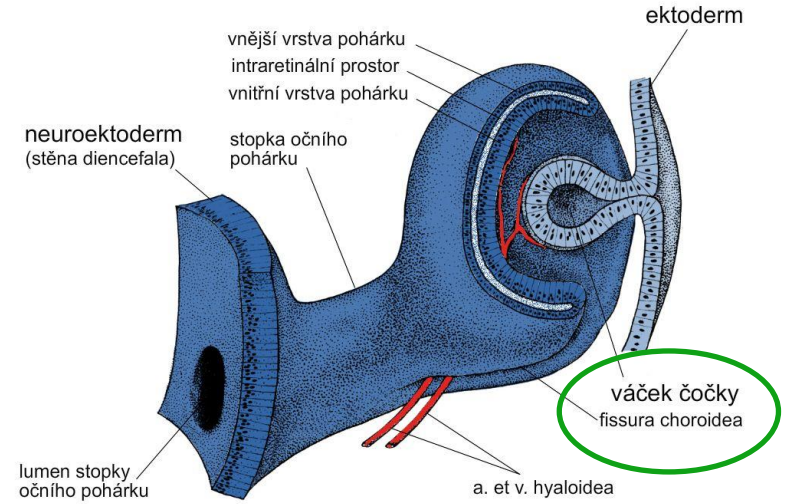
Both iris muscles (dilator and sphincter) are formed from the AEL, however the sphincter muscle is formed much earlier. The vascular endothelium is derived from mesoderm.

hladké svaly duhovky – z neuroektodermu

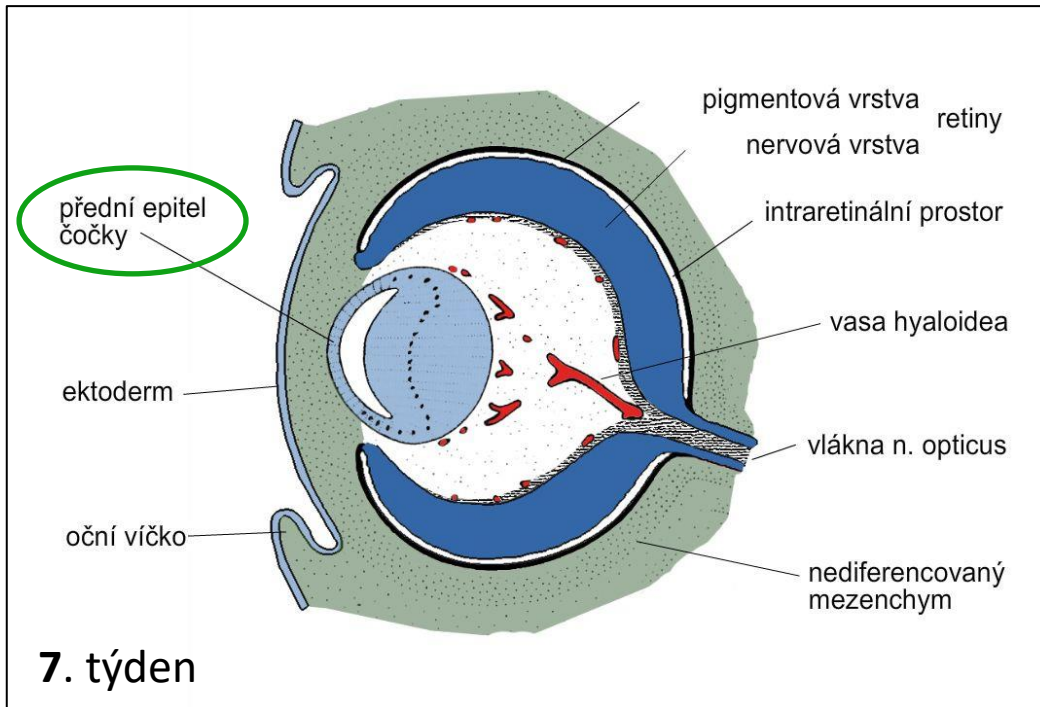
Vývoj čočky



5. týden



X oční váček



7. týden

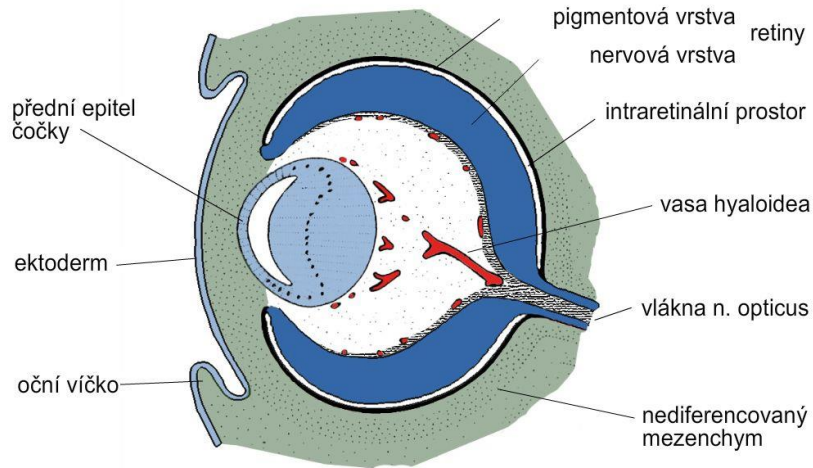
další osud *vasa hyaloidea*:
 distální část – zaniká
 proximální část – a. a v. centralis retinae

7. týden vývoje

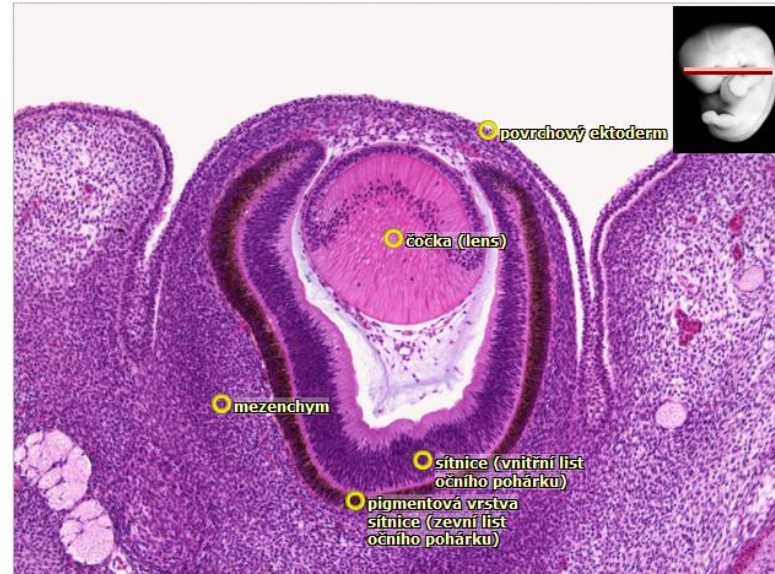
Carnegie stage 18

44 - 48 dní

13 - 17 mm



10-1 Zárodek člověka (7. týden) – příčný řez, HE, zvětšení 100x



Week:

[1](#)

[2](#)

[3](#)

[4](#)

[5](#)

[6](#)

[7](#)

[8](#)

Carnegie stage:

[1](#) [2](#) [3](#) [4](#)

[5](#) [6](#)

[7](#) [8](#) [9](#)

[10](#) [11](#) [12](#) [13](#)

[14](#) [15](#)

[16](#) [17](#)

[18](#) [19](#)

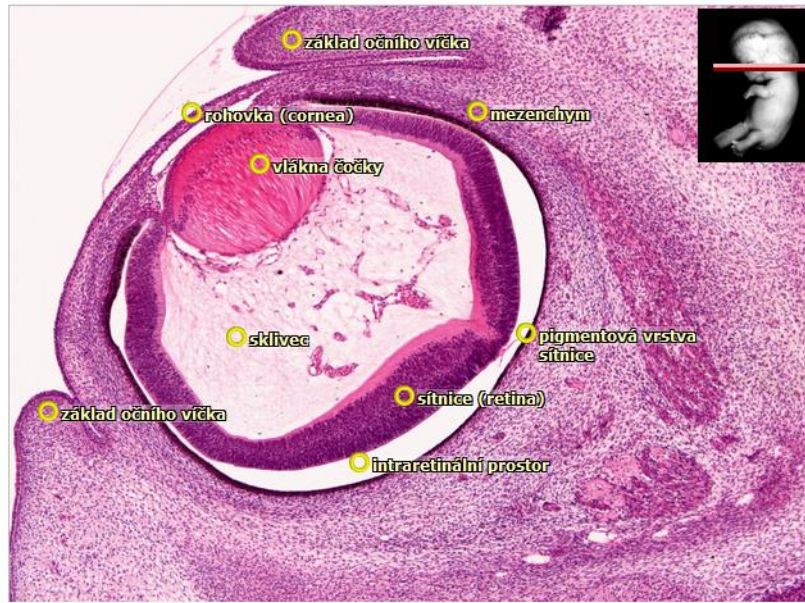
[20](#) [21](#) [22](#) [23](#)

8. týden vývoje

Carnegie stage 22
54 - 56 dní
23 - 28 mm



10-2 Zárodek člověka (8. týden) – příčný řez, HE, zvětšení 50x



Stage 22 - Eye



https://embryology.med.unsw.edu.au/embryology/index.php/Main_Page

Week:	1	2	3	4	5	6	7	8
Carnegie stage:	1 2 3 4	5 6	7 8 9	10 11 12 13	14 15	16 17	18 19	20 21 22 23

Příčiny VVV na molekulární úrovni

Jeden z projevů deficiencie *Shh*

- mozek: chybění ventrálních mediálních struktur - kyklopie a holoprosencefalický fenotyp



Příčiny VVV na molekulární úrovni

Jeden z projevů deficience *Shh*

Veratrum californicum

- jervine
- cyclopamine



„Loss-of-function“
- blokáce syntézy cholesterolu



VVV oka

- **coloboma iridis**
 - v dolním úseku
 - pupila má tvar klíčové dírky
 - příčina: persistence *fissura choroidea*
 - rozštěp může přecházet i na *corpus ciliare*, oční bulbus nebo i *nervus opticus*
 - někdy spojeno s *coloboma palpebrae*
- **aniridie**
 - zcela nebo částečně chybí duhovka
 - vzniká v 8. týdnu po zástavě vývoje okrajů očního pohárku a bývá doprovázena jinými abnormitami oka (např. glaukomem)



VVV oka

- **anofthalmie**
- **mikroftalmie** - většina způsobena infekcí – rubeola, HPV, toxoplazmóza..
- **cyclopia a synophthalmia**
- vrozená ptóza víček, **blepharoptosis**
 - častější u horních víček
 - nedostatečnost m. levator palpebrae superioris následkem prenatálního poškození n. III
- **kryptoftalmie (cryptophthalmus, skryté oko)** vznikne, jestliže se nezaloží oční víčka. Oko překrývá kůže, bulbus je malý (někdy i defektní) a chybí rohovka a spojivka.
- **vrozené odchlípení sítnice** – nedojde-li ke splynutí vnitřního a zevního listu očního pohárku (např. jako součást Downova sy, Marfanova sy)
- **okulární albinismus**
- **afakie** - stav, kdy se nevyvinula čočka
 - na podkladě chybného vývoje čočkové plakody
 - při poruchách inductivního působení očního váčku
- **arteria hyaloidea persistens** - perzistence distálního konce a. hyaloidea
- **persistence membrana (irido)pupillaris**
- **retinochoroidalis coloboma**

Oční vady

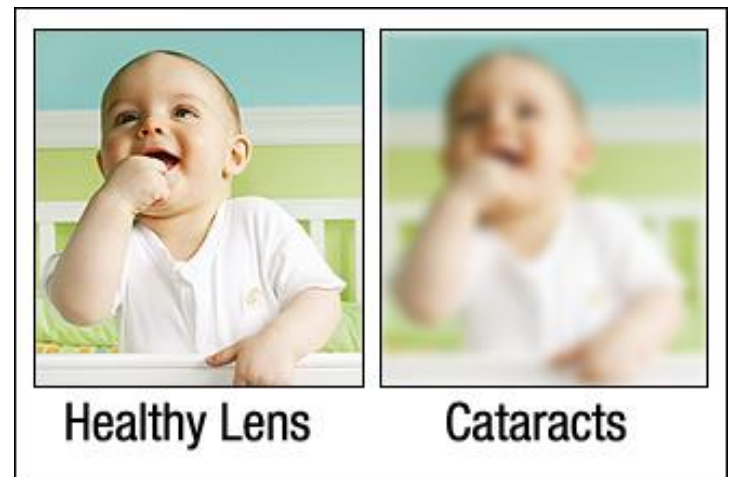
Glaukom (zelený zákal)



glaukom (zelený zákal) → poškození očního nervu (nejčastější příčina: zvýšený nitrooční tlak)

- normální hodnota: 21 mmHg
- vyšetření: bezkontaktní tonometr (prohnutí oční rohovky pod nápořem vzduchu)

Katarakta (šedý zákal)



černá slepota x bílá slepota

VVV oka

- **glaucoma congenitale**

- vysoký nitrooční tlak, oko je zvětšené
- příznakem bývá i zakalení jednoho nebo obou očí, slzící oči citlivé na světlo a křečovitě stažení víček
- je způsobena neprůchodností drenážních cest pro komorovou vodu, kdy zcela chybí nebo je neúplně založen *sinus venosus sclerae* (*canalis Schlemmi*)

- **cataracta congenitalis**

- zpravidla dědičný zákal čočky
- nebo komplikace infekcí (zarděnek..) průběhu 4. až 6. týdne v těhotenství

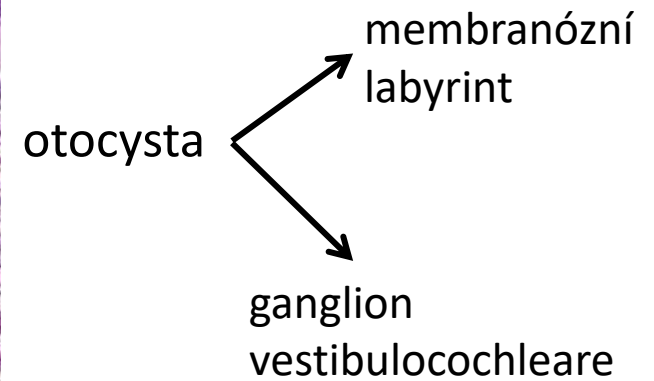
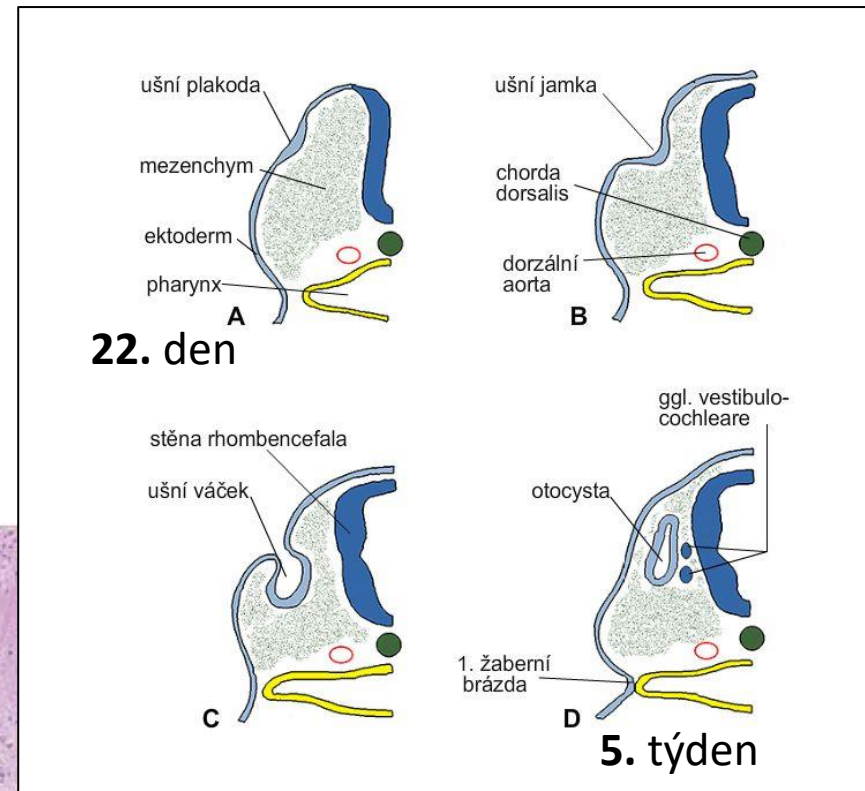
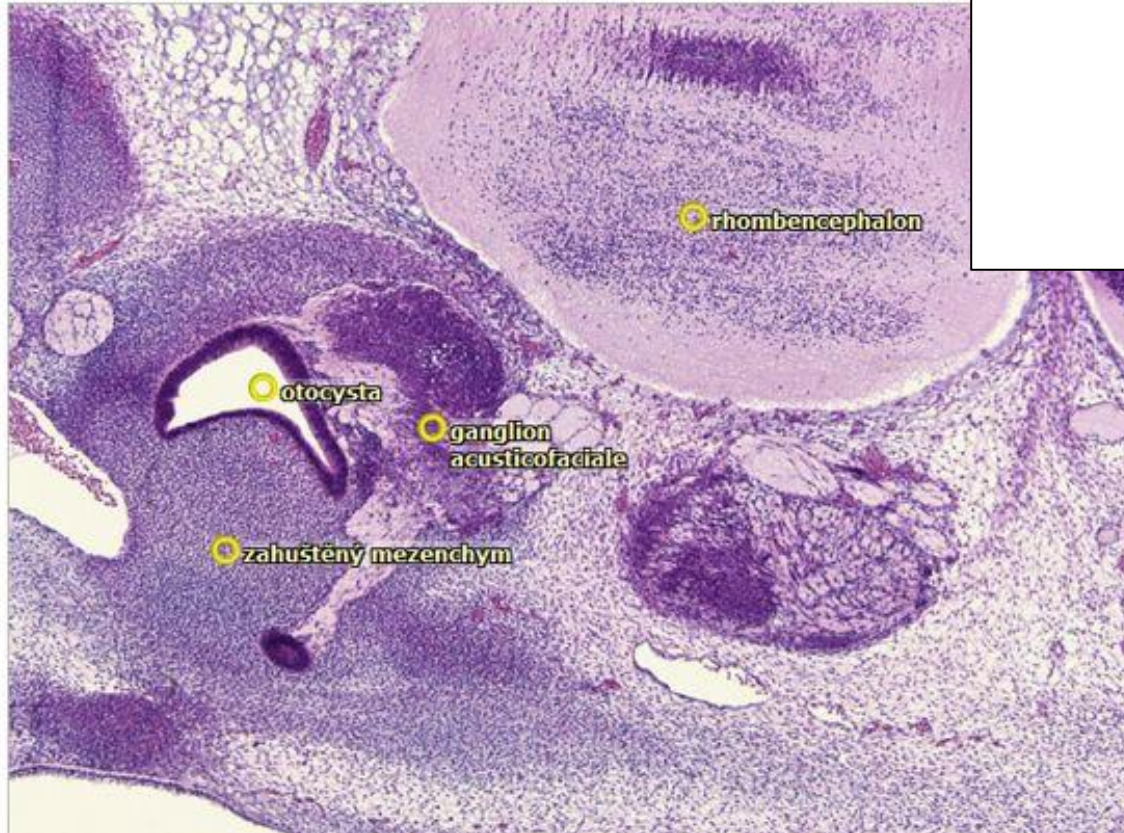


Vývoj a teratologie ucha

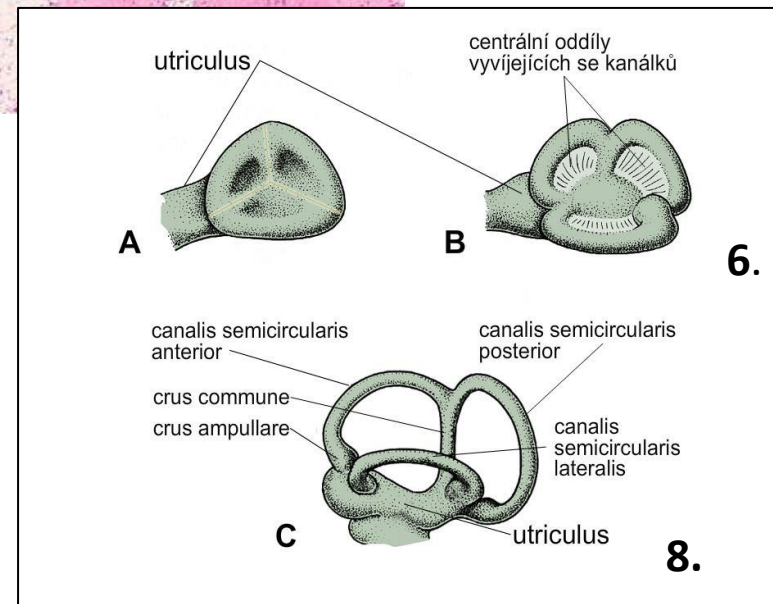
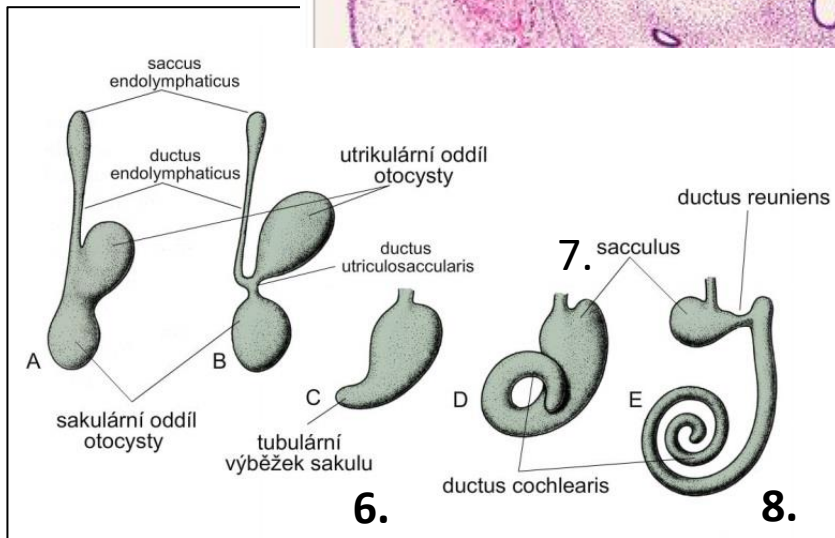
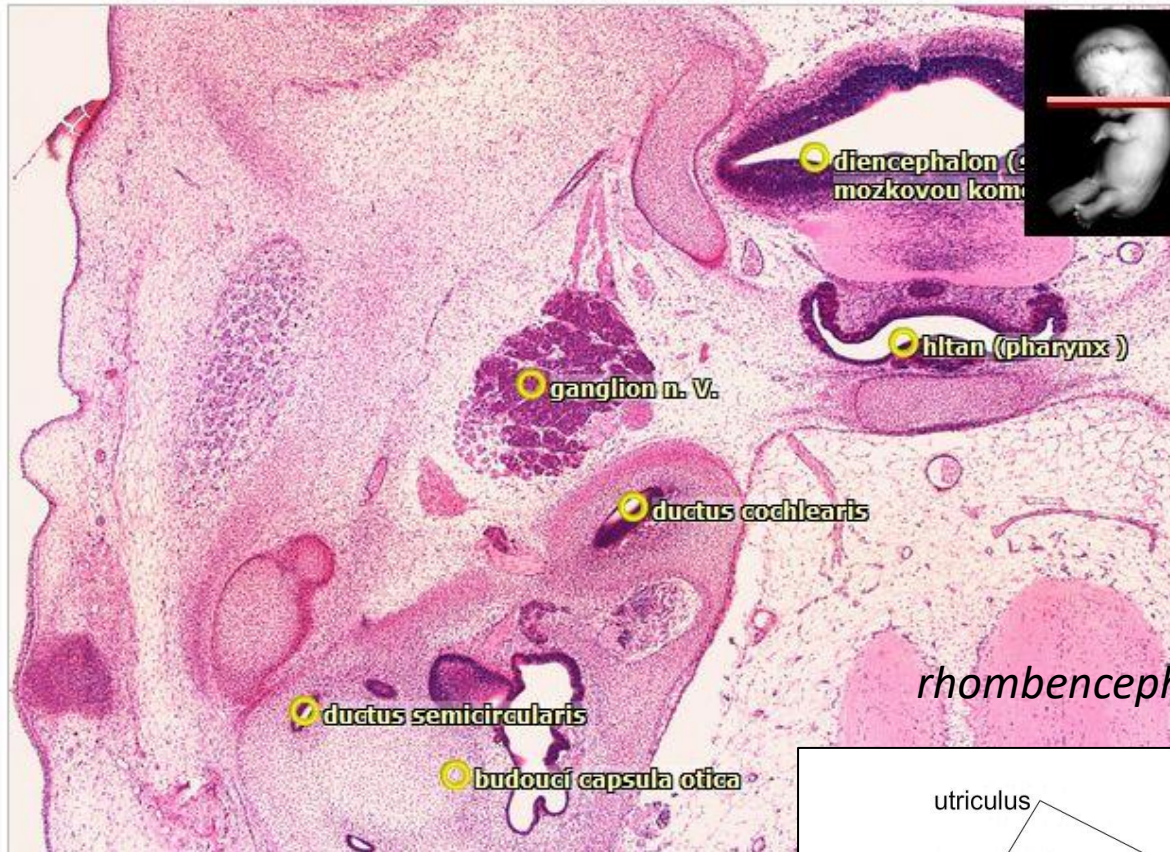


Vnitřní ucho

11-1 Zárodek člověka (7. týden) – příčný řez, HE, zvětšení 50x



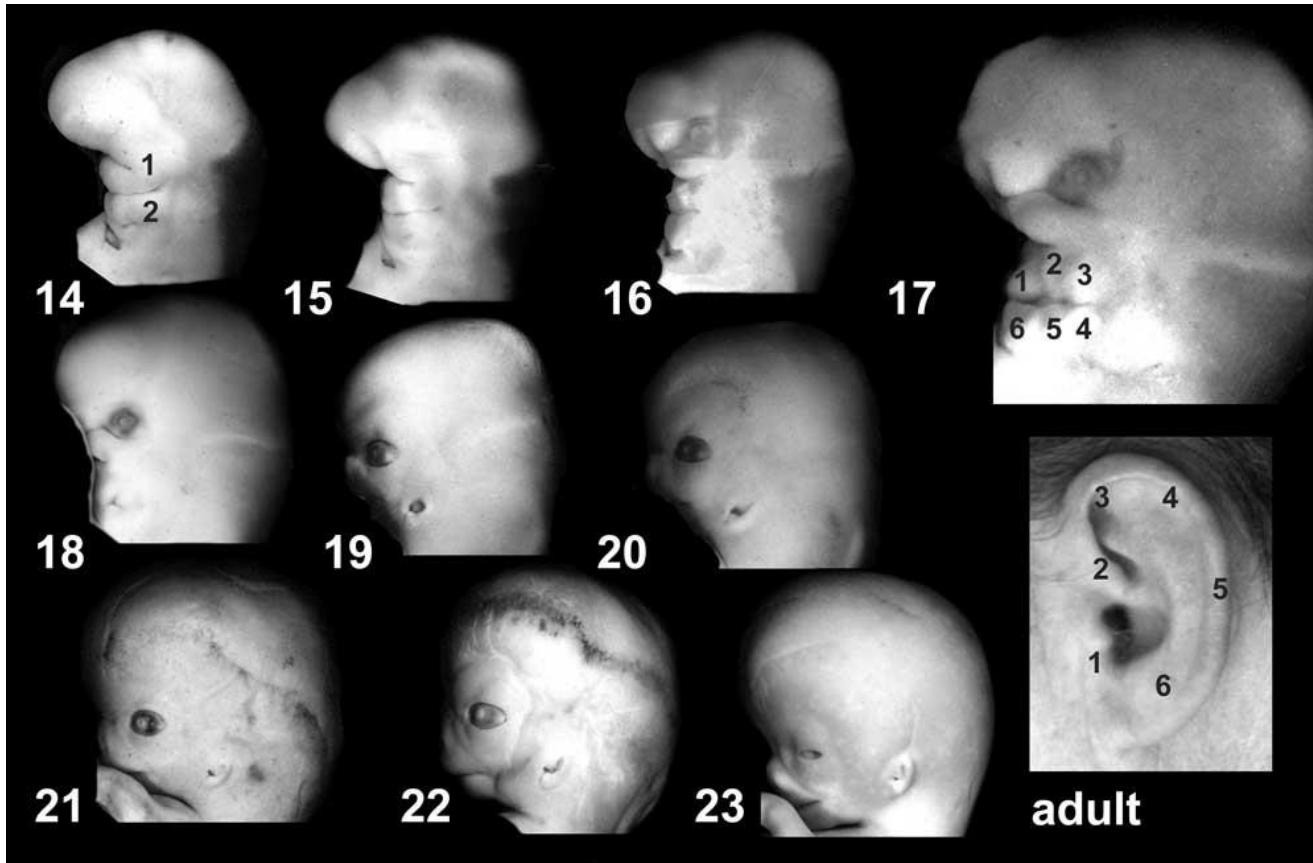
11-4 Zárodek člověka (8. týden) – vývoj vnitřního ucha, příčný řez, HE, zvětšení



týdny

Zevní ucho

5. týden (CS 14) po 8. týden (CS 23) – vývoj ušních hrbolků



oblouk 1	1	tragus
	2	helix
	3	cymba conchae
oblouk 2	4	concha
	5	antihelix
	6	antitragus

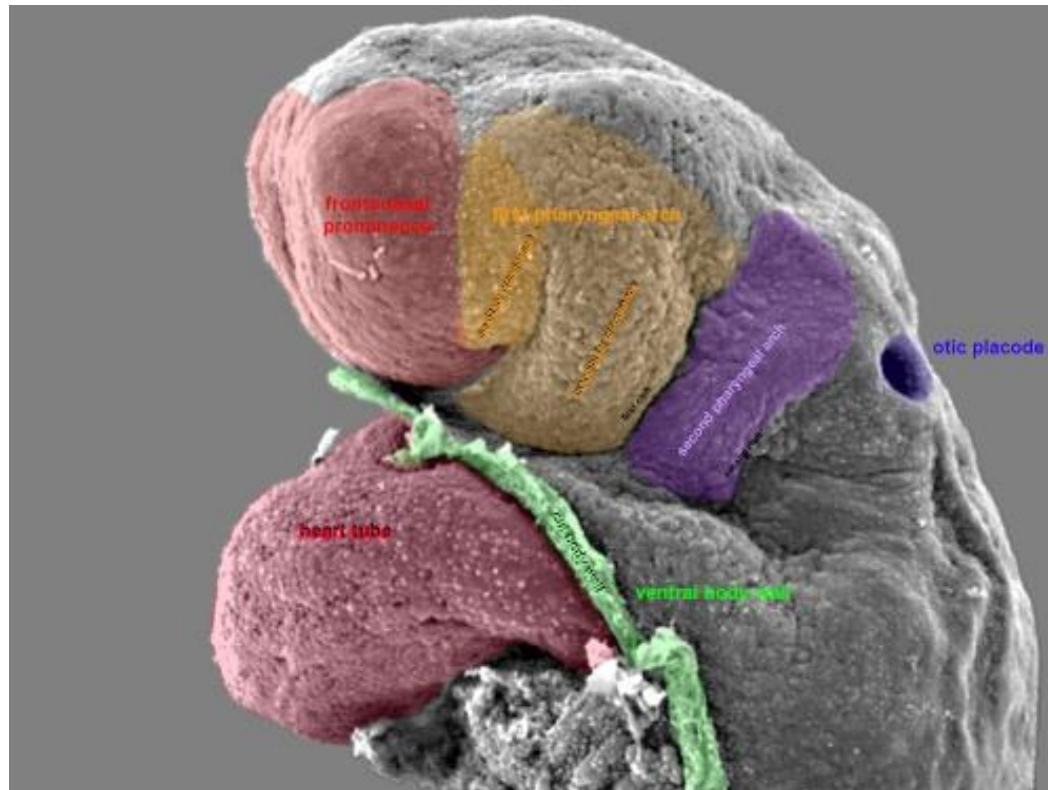
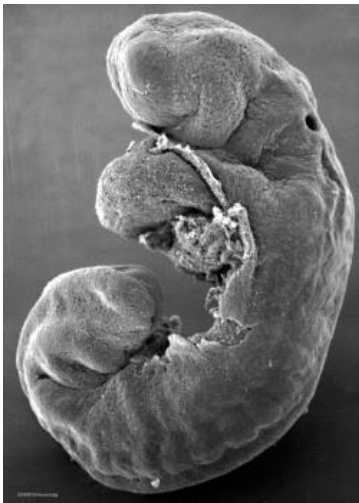
Vztah : zevní ucho a vnitřní ucho

Human Embryo (Stage 11)

4. týden - 23 - 26 dní

2.5 - 4.5 mm

počet somitů 13 - 20



Week:

[1](#)

[2](#)

[3](#)

[4](#)

[5](#)

[6](#)

[7](#)

[8](#)

Carnegie stage:

[1](#) [2](#) [3](#) [4](#)

[5](#) [6](#)

[7](#) [8](#) [9](#)

[10](#) [11](#) [12](#) [13](#)

[14](#) [15](#)

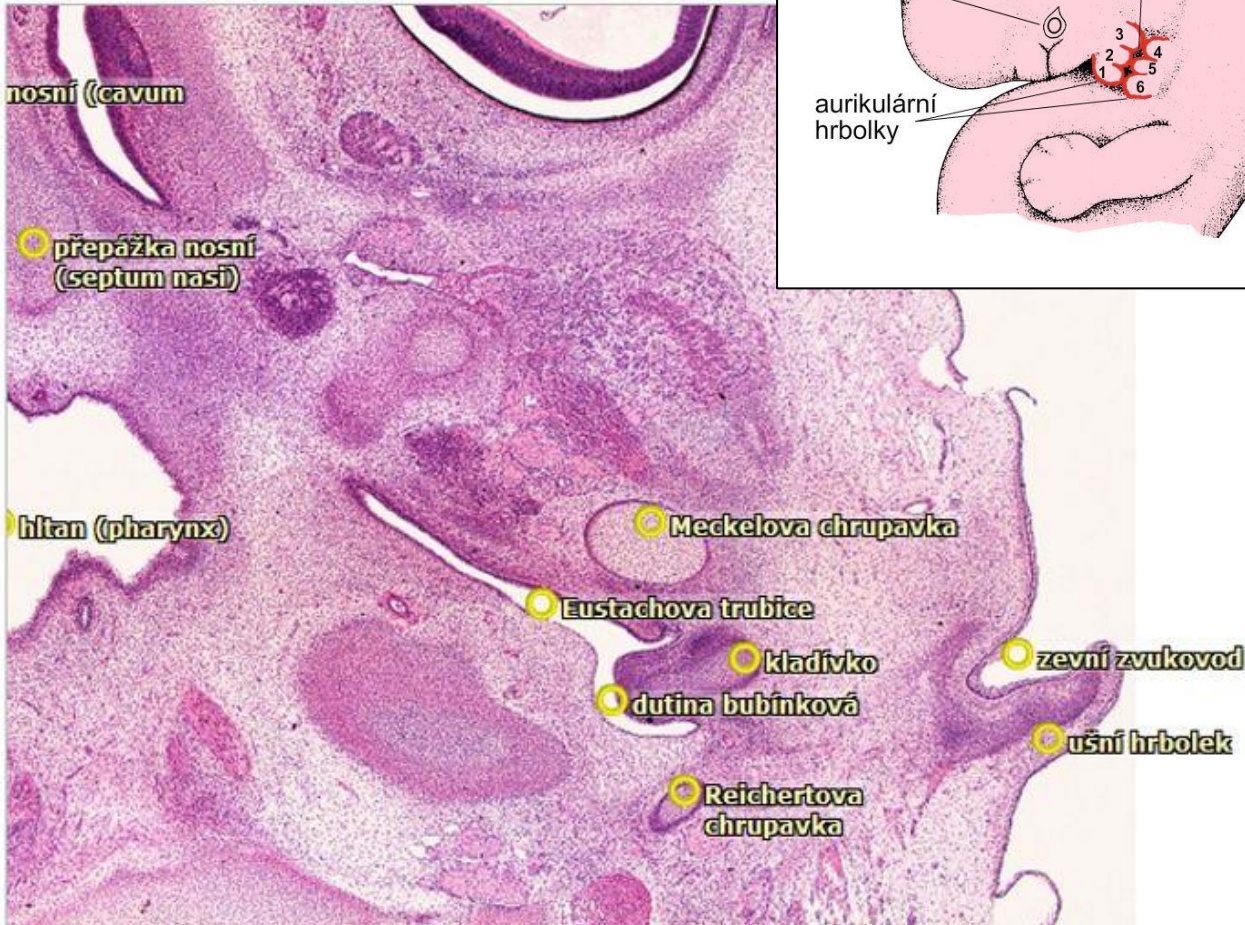
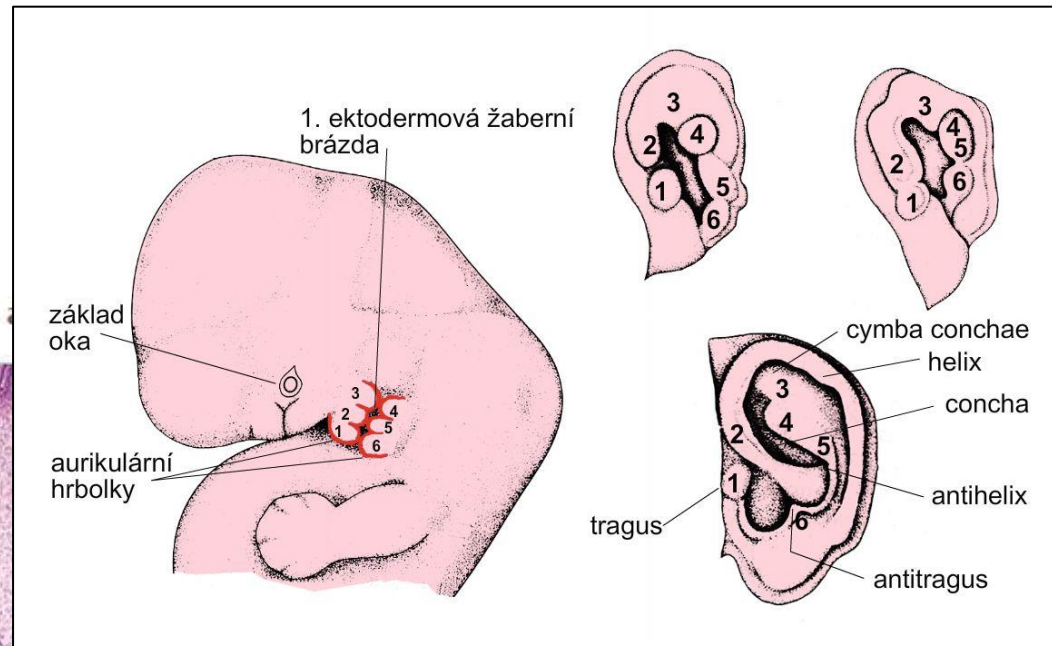
[16](#) [17](#)

[18](#) [19](#)

[20](#) [21](#) [22](#) [23](#)

Zevní ucho

11-2 Zárodek člověka (8. týden) – vývoj zevního

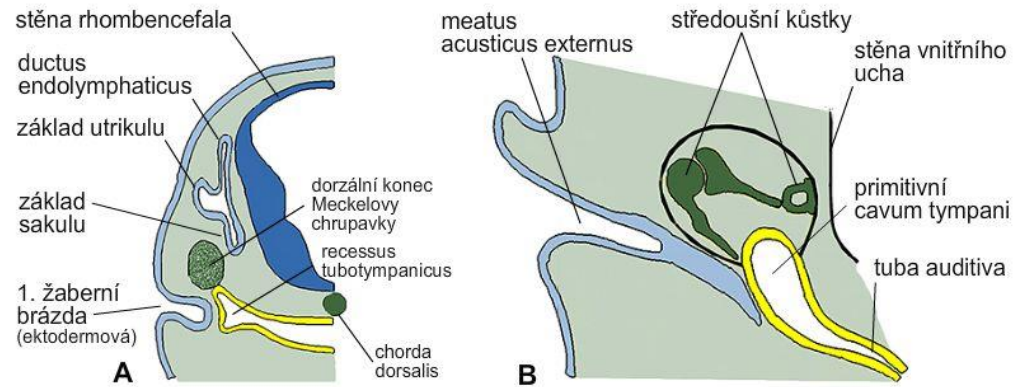


Zevní zvukovod -
1. ektodermová
žaberní výchlípka

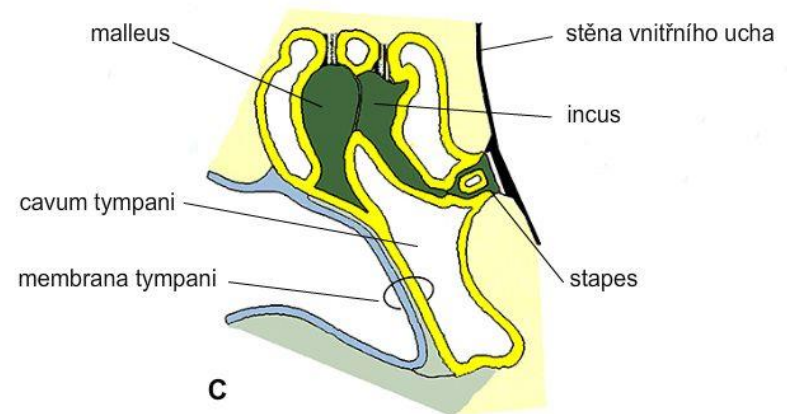
Zevní ucho - 6
mezenchymových
hrbolků

Střední ucho

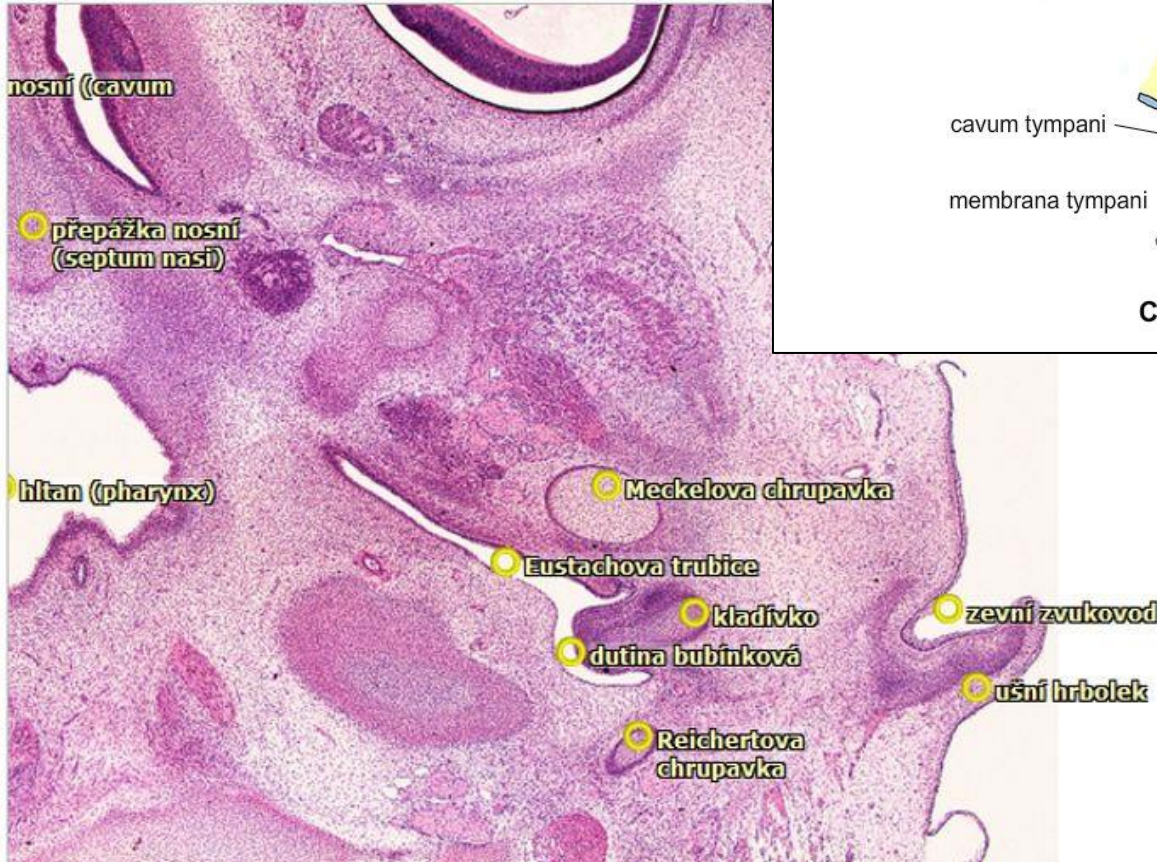
1. entodermová žaberní výchlípka – *recessus tubotympanicus*



7. týden



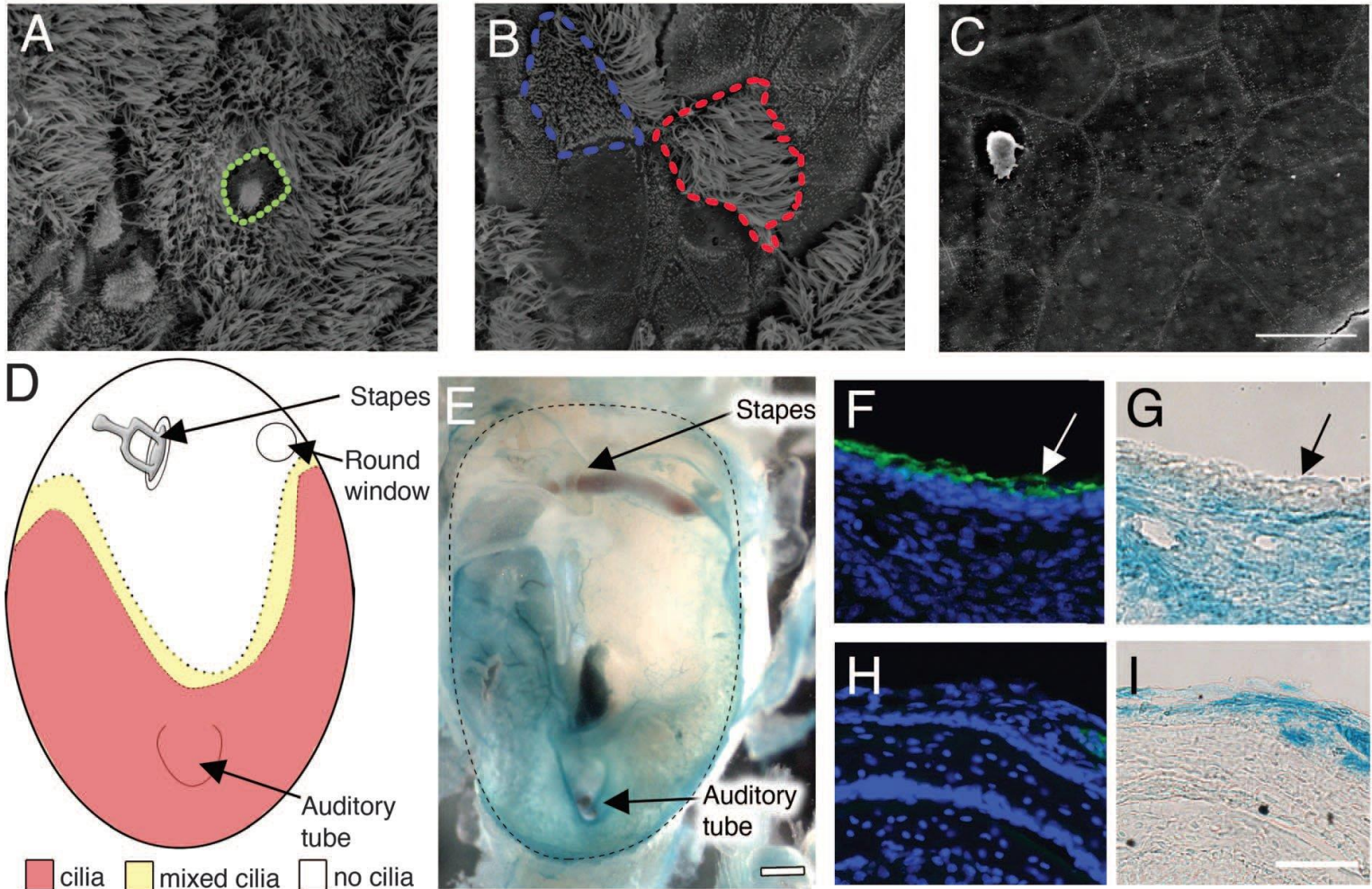
11-2 Zárodek člověka (8. týden) – vývoj zevního a st



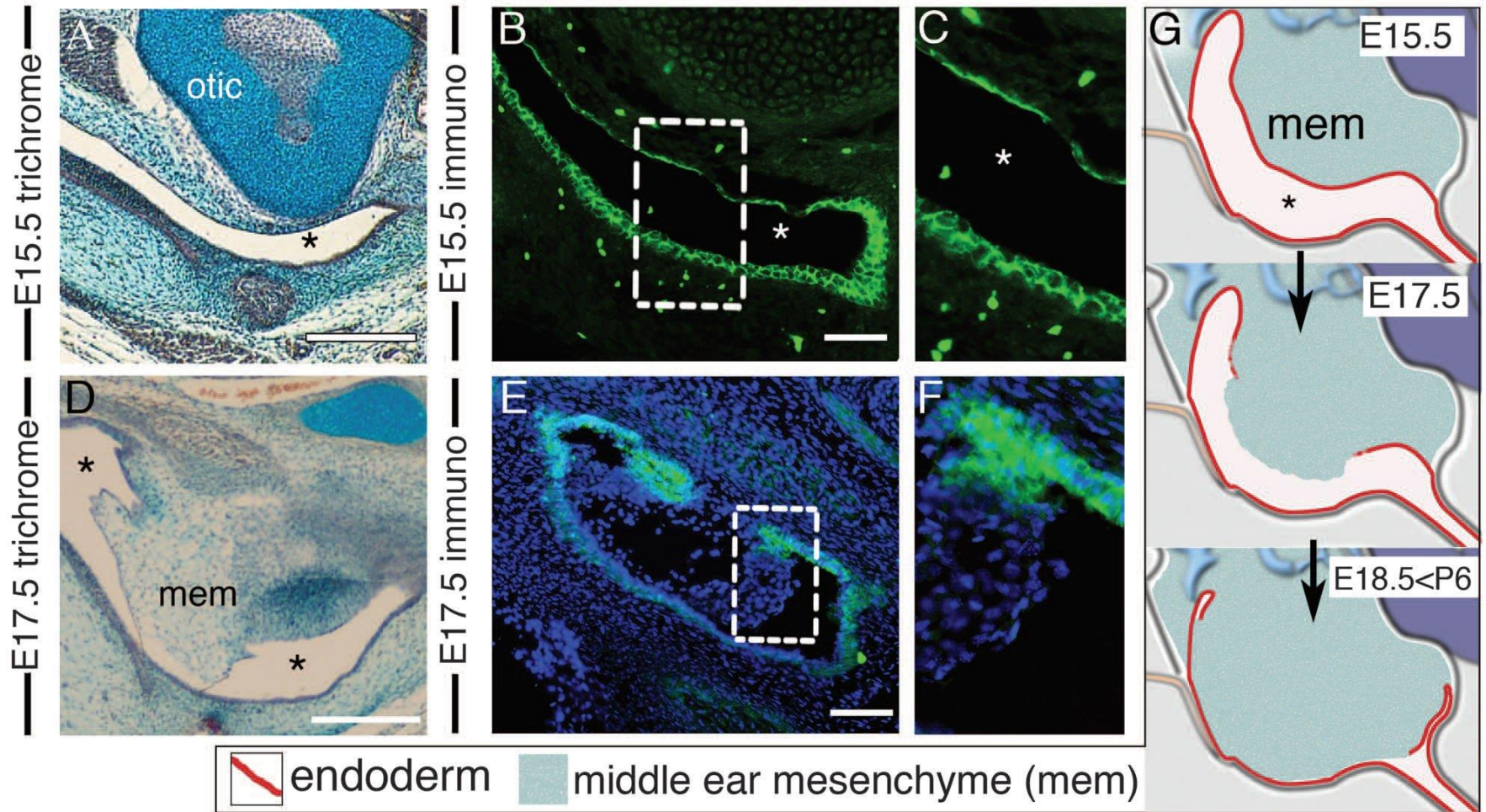
malleus, incus – 1. žaberní oblouk
stapes – 2. žaberní oblouk

Dual Origin of the Epithelium of the Mammalian Middle Ear

Hannah Thompson and Abigail S. Tucker*

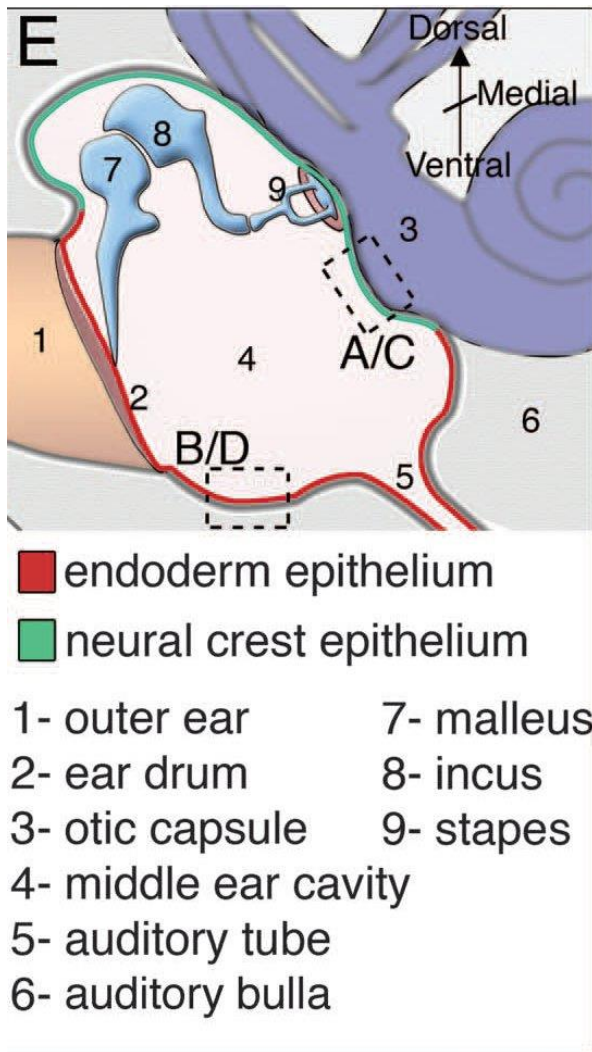


Střední ucho



H. Thompson, A. S. Tucker, *Science* 339, 1453 (2013)

Střední ucho



- rozdílný původ epitelové slizniční výstelky → klinický dopad (infekce)
- porucha retrakce mezenchymu → vrozená převodní hluchota
- období E18.5-P6 (myš) vs. člověk?

VVV ucha

- **Malformace zevního ucha**

- **atrézie zvukovodu** – porucha vývoje 1. (event. 2.) branchiálního oblouku. Může být jedno- nebo oboustranná. Maxila i mandibula může být redukována.

- **pre- a aurikulární sinusy a výrůstky** - sinusy představují štěrbinovité otvory u ústí zevního zvukovodu (perzistence *sinus cervicalis*). Kožní výrůstky mohou být způsobeny akcesorními hrbolky.

- **mikrotie** – tímto pojmem se označují defekty ušního boltce. Může se jednat o malý i velký defekt.

- **anotie** - úplné chybění boltce

- **Malformace středního ucha**

- **vrozená hluchota převodní** – následek chybného vývoje středního ucha. Je léčitelná.

- **nepohyblivý třmínek** – pevné připojení, chybí *ligamentum anulare*.

- **Malformace vnitřního ucha**

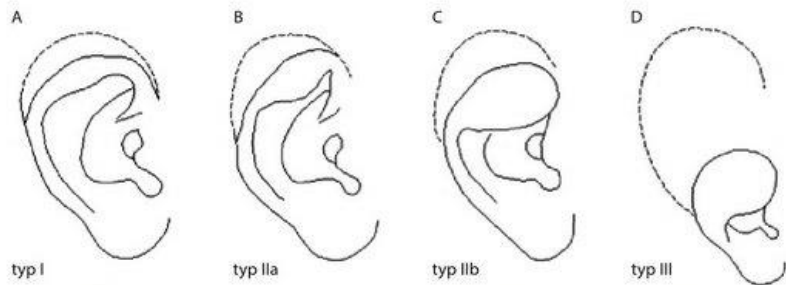
- **vrozená percepční (nervová) hluchota** je způsobena poruchou vývoje vnitřního ucha. Může být podmíněná geneticky nebo vzniknout následkem virové infekce. Je neléčitelná.



Obr. 8.13 Ušní přívěsky



Obr. 8.25A, B Rudiment boltce ve tvaru burského ořechu (mikrocie III)



Obr. 8.19A-D Deformity boltců (cup) – seříznuté ušní boltce různého stupně
A - typ I: lehká deformita, B - typ IIa: lehká až střední deformita, C - IIb: střední až těžká deformita, D - typ III: těžká deformita (podle Weerda (66))



Obr. 8.12 Fistula na tváři (před uchem až po ústní koutek), anomálie tragu



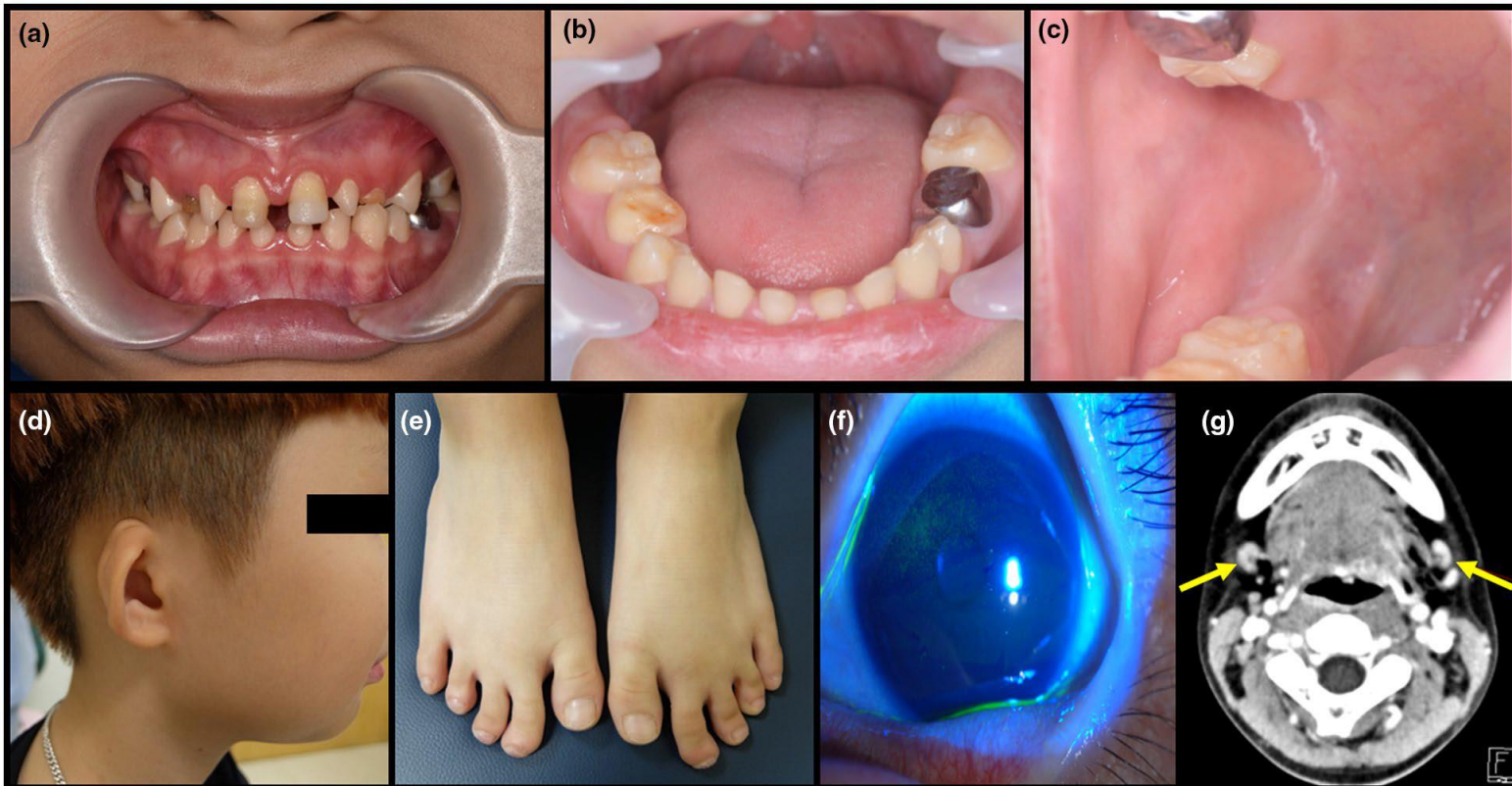
Obr. 8.15 Deformita ušního boltce, transverzální rozštěp lalůčku ušního boltce, preaurikulární fistula

Vrozené anomálie hlavy a krku

Janka Jakubíková

LADD syndrom (lacrimo-auriculo-dento-digital syndrom)

- AD onemocnění, mutace genů pro FGF10, nebo FGFR2, FGFR3
- Hypoplasie/aplasie slzné žlázy, slinných žláz, anomálie zubů, uší, ztráta sluchu, anomálie prstů



An Essential Requirement for *Fgf10* in Pinna Extension Sheds Light on Auricle Defects in LADD Syndrome

Yang Zhang^{1,2}, Juan M. Fons¹, Mohammad K. Hajhosseini³, Tianyu Zhang^{2,4*} and Abigail S. Tucker^{1*}

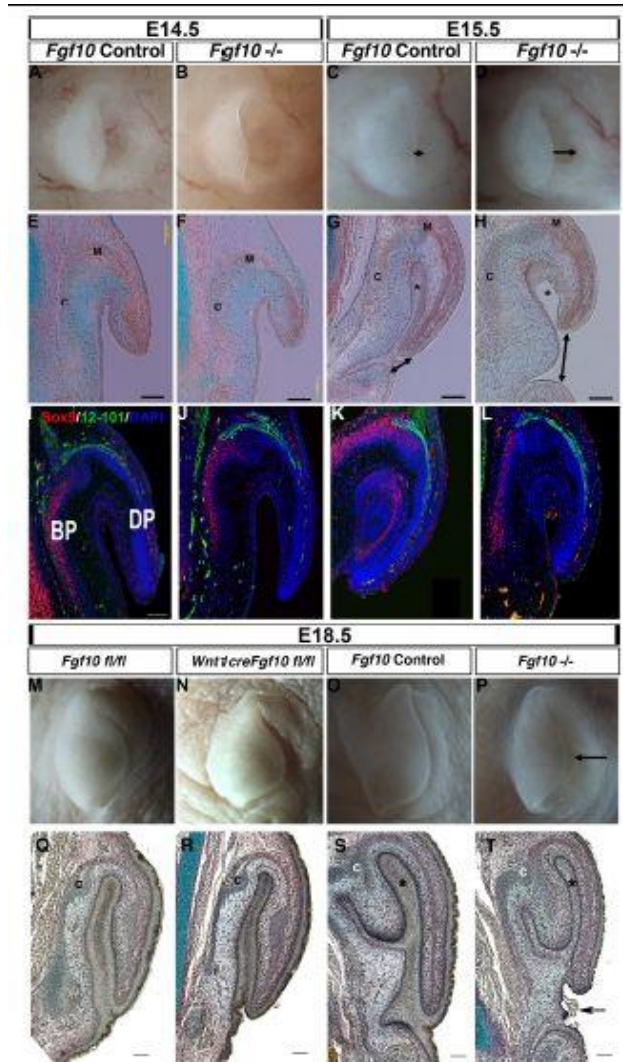
Results:

Fgf10 Is Expressed in the Developing Muscle and Cartilaginous Condensations of the Pinna

Lack of *Fgf10* Results in a Shorter Pinna but Without Loss of Sox9 and 12-101

Pinna Extension Defect Is Caused by Reduced Cell Proliferation, Rather Than Cell Death

Fgf10 Regulates the MAP Kinase Pathway During Pinna Elongation



Chuť

- Receptory: smyslové buňky chuťových pohárků
 - 5 000-10 000 pohárků
 - v každém pohárku je 50-100 smyslových buněk
 - každý chuťový pohárek obsahuje **všech 5 typů buněk** pro vnímání chuti

- Chuť

- KYSELÁ
- HOŘKÁ
- SLADKÁ
- SLANÁ
- UMAMI (pro glutamát)

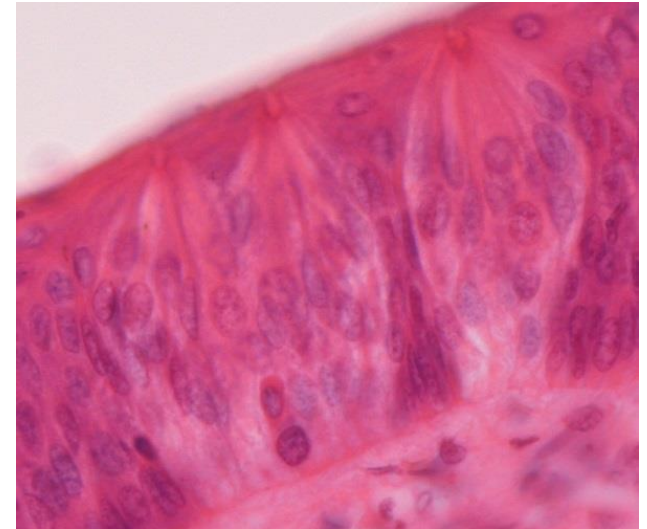
- Citlivost receptorů (práh):

hořké – hydrochlorid strychninu: 1,6 $\mu\text{mol/l}$,
síran chininu: 8 $\mu\text{mol/l}$.

přirozeně sladké látky – glukóza: 80 mmol/l, sacharóza 10 mmol/l

syntetické sladké látky - zase **nízký** – sacharin: 23 $\mu\text{mol/l}$

Máme malou schopnost rozeznávat rozdíly v intenzitě chuti (koncentraci látky). Je nutná asi 25% změna koncentrace látky.



Poruchy chuti

neboli **dysgeuzie** jsou vzácné

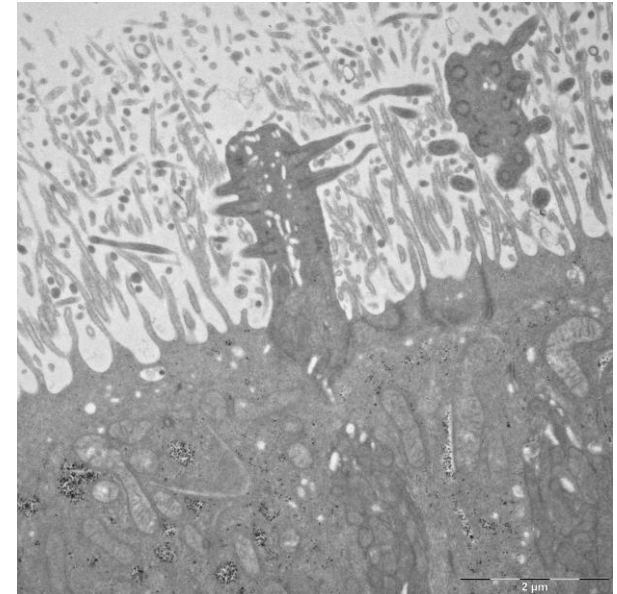
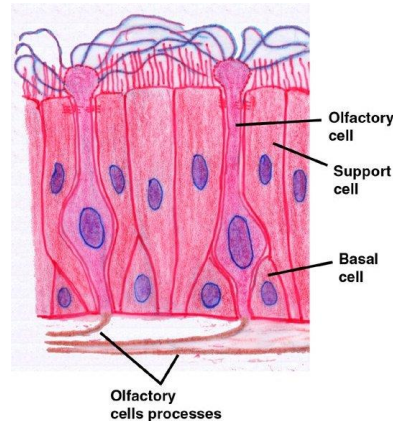
– chuťové vnímání zajišťují tři různé hlavové nervy:

- **1. neuron:** pseudounipolární buňky ganglií hlavových nervů (ggl. geniculi n. **VII**, ggl. superius et inferius n. **IX** a **X**)
- **2. neuron:** ncl. gustatorius (část ncl. solitarius)
- **3. neuron:** ncl. ventralis posteromedialis thalami
- **4. neuron:** lobus frontalis

- **hypogeuzie až ageuzie** – snížené vnímání až ztráta chuti může být způsobeno nádorem pontu, avitaminózou, hypochromní anémií, nedostatkem zinku; některé virozy
- **změny v kvalitě chutí** vznikají po některých tricyklických antidepresivech

Čich

- člověk představuje **mikrosmatického** savce
- může detekovat kolem 3 000 – 10 000 čichových kvalit
- regio olfactoria - 4 cm²
- 15 000 000 **bipolárních neuronů**
- jako základní se popisují:
 - kafrová
 - pižmová
 - květinová
 - mentolová
 - éterová
 - čpavá
 - hnilobná



Receptory čichu kóduje u myši asi 1000 genů (u člověka 500-750 genů).

Kolem 1 % lidského genomu připadá na tvorbu pachových receptorů. Tvoří tak **největší genovou rodinu** popsanou u savců.

Nejsme na výši v určování kvantity (koncentrace) látky pomocí čichu (výhodnější zjistit, že se pach vyskytuje). Rozlišovací práh čichu je asi 25% změna koncentrace látky.

Poruchy čichu

- **dysosmie**

- **respirační hyposmie** – snížení vnímání čichových podnětů v závislosti na nosní průchodnosti (rýma)
- **anosmie** – ztráta vnímání čichových podnětů
 - vzniká v důsledku traumatického poškození periferního neuronu při frontobazálních poraněních, irreverzibilní
 - popisována jako první příznak u neurodegenerativních onemocnění (např. Parkinsonova choroba n. Alzheimerova choroba)
 - některé virozy
- **hyperosmie** – zvýšená vnímavost na čichové podněty
(výhoda: someliér 😊)
- **kakosmie** – falešný pocit vnímání nepříjemného pachu
Čichové halucinace se vyskytují u duševních poruch nebo ve fázi reparace čichu po neuritidách.

Užívání hormonální antikoncepce ovlivňuje vnímání čichu, podobně v těhotenství je změněno vnímání čichu (i chuti).

Krásný adventní čas

Plný chutí

Plný vůní



Plný zrakových
zážitků

Plný sluchových vjemů

