

**ΜΑΘΗΜΑ:** ΕΜΒΡΥΟΛΟΓΙΑ

**ΠΡΟΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ ΜΕ ΘΕΜΑ**  
**« ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΩΝ ΟΦΘΑΛΜΩΝ ΚΑΙ ΤΩΝ**  
**ΩΤΩΝ»**



**ΥΠΕΥΘΥΝΗ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ:** ΘΕΟΔΩΡΑ ΕΛΕΥΘΕΡΙΑ ΔΕΥΤΕΡΑΙΟΥ

**ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΑ ΦΟΙΤΗΤΩΝ:**

- ΕΥΑΝΘΙΑ ΖΑΧΑΡΙΑ ( ΑΕΜ:6078)
- ΦΡΕΙΔΕΡΙΚΗ ΧΑΤΖΗΜΙΧΑΗΛ (ΑΕΜ: 6086)
- ΜΑΛΙΕΤΖΗΣ ΠΑΝΑΓΙΩΤΗΣ (ΑΕΜ:6085)

ΑΛΕΞΑΝΔΡΟΥΠΟΛΗ 2024



## ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η εμβρυική ηλικία αποτελεί ένα από τα πιο κρίσιμα στάδια στην ανάπτυξη του ανθρώπινου οργανισμού, στο οποίο οι βασικές δομές και λειτουργίες του σχηματίζονται και εξελίσσονται. Σε αυτή τη χρονική περίοδο, οι διαδικασίες ανάπτυξης είναι εξαιρετικά ευαίσθητες σε εξωτερικές επιδράσεις και παρεμβάσεις. Κατά τη διάρκεια αυτής της φάσης, οι εξωτερικές και οι εσωτερικές δομές του εμβρύου υφίστανται σημαντικές μεταμορφώσεις που καθορίζουν τη μελλοντική ανάπτυξη και λειτουργία του ατόμου.

Κατά τη διάρκεια αυτού του ευαίσθητου χρονικού διαστήματος, οποιαδήποτε δυσλειτουργία ή παθολογική κατάσταση που επηρεάζει τα αυτιά και τα μάτια μπορεί να έχει σοβαρές συνέπειες στην ανάπτυξη και την υγεία του εμβρύου. Οι προβληματικές καταστάσεις μπορεί να περιλαμβάνουν ανωμαλίες στη δομή των ώτων και των οφθαλμών, καθώς και διαταραχές στη λειτουργία τους. Αυτά τα προβλήματα μπορεί να είναι αποτέλεσμα γενετικών διαταραχών, εκθέσεων σε εξωτερικούς παράγοντες, ή ακόμη και ενδοκρινικών αλλαγών κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Πιο συγκεκριμένα, ως συγγενείς διαμαρτύες ή δυσπλασίες ορίζονται οι ελλείψεις μορφογένεσης οργάνων ή περιοχών του σώματος που εντοπίζονται από τη γέννηση ή κατά την ενδομήτρια ζωή. Επηρεάζουν περίπου 2-3% του παγκόσμιου πληθυσμού, ποσοστό που διαφέρει ανάλογα με το είδος της δυσπλασίας. Μπορούν να προκληθούν από γενετικούς ή περιβαλλοντικούς παράγοντες, ή από συνδυασμό των δύο. Οι συγγενείς διαμαρτύες μπορούν να ταξινομηθούν με βάση κλινικά, αιτιολογικά και παθογενετικά κριτήρια. Λόγω της αυξανόμενης προσδοκίας ζωής τους, οι συγγενείς δυσπλασίες αποτελούν σήμερα ένα σημαντικό θέμα στις υπηρεσίες υγείας λόγω του όγκου των πόρων που χρειάζονται για την απαιτούμενη πολυδιάστατη βοήθεια.

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

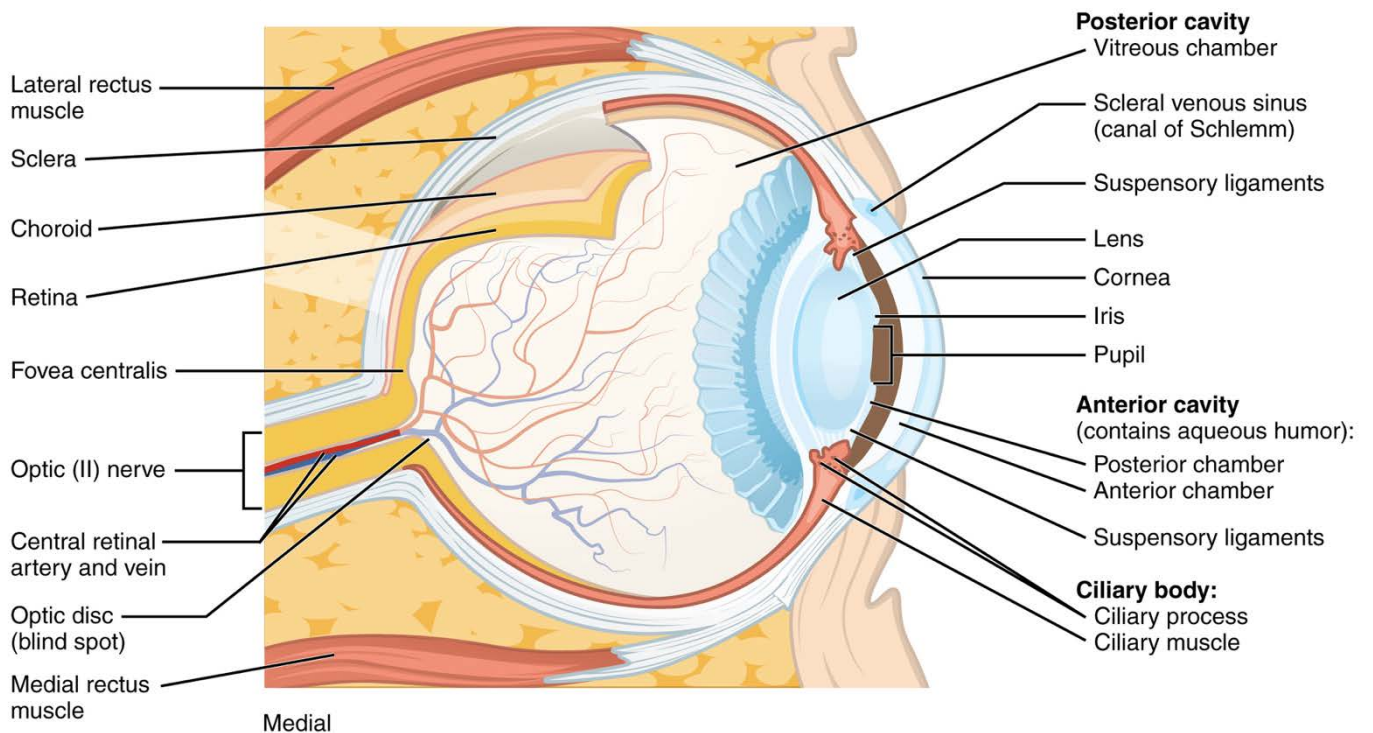
<b>ΠΡΟΛΟΓΟΣ</b>	<b>3</b>
<b>ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ</b>	<b>4</b>
<b>ΜΕΡΟΣ Α': ΟΦΘΑΛΜΟΙ</b>	<b>5</b>
ΕΜΒΡΥΟΛΟΓΙΑ ΤΩΝ ΟΦΘΑΛΜΩΝ	5
ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΩΝ ΟΦΘΑΛΜΩΝ	8
1. ΠΡΟΣΘΙΟΥ ΤΜΗΜΑΤΟΣ – ΑΧΕΝFELD-RIEGER	8
2. ΑΝΩΜΑΛΙΑ PETER	8
3. ΑΝΙΡΙΔΙΑ	9
4. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΚΑΤΑΡΡΑΚΤΗΣ	9
5. ΑΝΟΦΘΑΛΜΙΑ, ΜΙΚΡΟΦΘΑΛΜΙΑ ΚΑΙ ΚΡΥΠΤΟΦΘΑΛΜΟΣ	11
6. ΚΟΛΟΒΩΜΑ ΙΡΙΔΟΣ	12
7. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΒΛΕΦΑΡΩΠΤΩΣΗ	13
8. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΑΠΟΚΟΛΛΗΣΗ ΑΜΦΙΒΛΗΣΤΡΟΕΙΔΟΥΣ	14
9. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΓΛΑΥΚΩΜΑ	15
<b>ΜΕΡΟΣ Β': ΩΤΑ</b>	<b>17</b>
ΕΜΒΡΥΟΛΟΓΙΑ ΤΩΝ ΑΥΤΙΩΝ	17
ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΩΝ ΑΥΤΙΩΝ	18
1. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΚΩΦΩΣΗ	18
2. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΧΟΡΟΛΟΣΤΕΑΤΩΜΑ	19
<b>ΠΕΡΙΛΗΨΗ</b>	<b>21</b>
<b>ABSTRACT</b>	<b>22</b>
<b>ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ</b>	<b>23</b>

## ΜΕΡΟΣ Α': ΟΦΘΑΛΜΟΙ

### ΕΜΒΡΥΟΛΟΓΙΑ ΤΩΝ ΟΦΘΑΛΜΩΝ

Οι κύριες δομές του οφθαλμού προέρχονται από το νευροεξώδερμα του εγκεφάλου, το επιπολής εξώδερμα της κεφαλής, το μεσόδερμα μεταξύ αυτών των δυο στιβάδων και τα κύτταρα της νευρικής ακρολοφίας. Ο σχηματισμός των οφθαλμών ξεκινά στην αρχή της 4<sup>ης</sup> εβδομάδας εμβρυϊκής ανάπτυξης (22<sup>η</sup> ημέρα), με την εμφάνιση των οπτικών αυλάκων, στο κεφαλικό άκρο του εμβρύου. Οι οπτικές αύλακες στην συνέχεια εκτείνονται της τα έξω και σχηματίζουν τα οπτικά κυστίδια της 26 έως 27 ημέρες κύησης. Τα οπτικά κυστίδια, ακολούθως εγκολπώνονται της τα έσω και σχηματίζουν τα οπτικά κύπελλα περίπου της 4 εβδομάδες κύησης. Η έσω, παχύτερη στιβάδα του οπτικού κυπέλλου σχηματίζει το νευρικό (ή νευροαισθητήριο) αμφιβληστροειδή και η έξω, λεπτότερη στιβάδα να διαφοροποιείται στο μελάγχρουν επιθήλιο του αμφιβληστροειδούς. Τα πλακώσεις των φακών και τα φακαία κυστίδια σχηματίζονται στην συνέχεια με μια διαδικασία όπου παχύνεται το επιπολής εξωδερμά δημιουργώντας της καταβολές των φακών, οι οποίες ακολούθως εγκολπώνονται, σχηματίζουν βοθρία που συμπλησιάζουν και συνενώνονται.

Ο αμφιβληστροειδής αρχίζει να διαφοροποιείται πολύ νωρίς στην εμβρυογένεση. Της 26 ημέρες, υπάρχουν τρεις έως τέσσερις σειρές κυττάρων και της 32 έως 33 ημέρες πέντε με έξι σειρές κυττάρων, αποτελούν το εσωτερικό στρώμα του οπτικού κυπέλλου. Στην περιοχή του αμφιβληστροειδή εντοπίζονται φωτουποδοχείς (ραβδία και κωνία) και κυτταρικά σώματα νευρώνων (π.χ. γαγγλιακά κύτταρα και διπολικά κύτταρα) .



Το πρωτογενές υαλοειδές υγρό , ένα εξαιρετικά αγγειοποιημένο πήκτωμα απαραίτητο για την διατροφή του φακού, αναπτύσσεται μεταξύ 4<sup>ης</sup> και 6<sup>ης</sup> εβδομάδας και στη συνέχεια αντικαθίσταται με το δευτερεύον υαλοειδές και τελικά με το τριτογενές υαλοειδές μέχρι τον τέταρτο μήνα της κύησης. Τα οπτικά κύπελλα, τα οποία συνδέονται με τον αναπτυσσόμενο πρόσθιο εγκέφαλο μέσω του οπτικού μίσχου, οριοθετούν μια κοιλότητα μέσα στην οποία σχηματίζεται το υαλοειδές σώμα, όπου βρίσκεται ο υαλοειδής σωλήνας (ή οπτική σχισμή) μέσω του οποίου εισέρχονται μεσεγγυματικοί και αγγειακοί ιστοί, συμπεριλαμβανομένης της υαλοειδούς αρτηρίας και της κλάδου της οφθαλμικής αρτηρίας. Το κλείσιμο της της σχισμής μεταξύ πέμπτης και της έβδομης εβδομάδας κύησης, μέσω της κυτταρικής διαίρεσης και της απόπτωσης είναι κρίσιμο για την φυσιολογική ανάπτυξη της ίριδας. Η ατελής σύγκλιση οδηγεί σε κολοβώματα της ίριδας, του αμφιβληστροειδούς ή του χοριοειδούς. Το αγγειακό σύστημα του ματιού προέρχεται από ο πρωτόγονο σύστημα εσωτερικής καρωτίδας και η πρωτόγονο ραχιαία οφθαλμική αρτηρία τροφοδοτεί ολόκληρο το μάτι αυτή τη στιγμή.

Οι νευράξονες των γαγγλιακών κυττάρων στην επιπολής στιβάδα της νευρικής μοίρας του αμφιβληστροειδούς αυξάνονται και κατευθύνονται της τον εγκέφαλο διερχόμενες μέσω του οπτικού μίσχου . Η μετανάστευση των νευραξόνων των γαγγλιοκυττάρων του αμφιβληστροειδούς έχει ως αποτέλεσμα το σχηματισμό του οπτικού νεύρου. Η μυελίνωση του οπτικού νεύρου αρχίζει μεταξύ 5 και 8 μηνών και ολοκληρώνεται την 10<sup>η</sup> εβδομάδα μετά τη γέννηση.

Ο κερατοειδής και η ίριδα σχηματίζονται περίπου της 6 εβδομάδες κύησης. Το πρώτο από τα τρία κύματα μετανάστευσης μεσεγγυματικών κυττάρων παράγει το έσω επιθήλιο του κερατοειδούς και το δοκιδωτό πλέγμα, το δεύτερο έχει ως αποτέλεσμα το σχηματισμό του στρώματος του κερατοειδούς και το τρίτο σχηματίζει το στρώμα της ίριδας. Μια δομή του πρόσθιου θαλάμου, το ακτινωτό σώμα, αναπτύσσεται της κατά την 6<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης περίπου. Η ανάπτυξη του φακού επιτυγχάνεται σε αυτό το σημείο με ατροφία της υαλοειδούς αρτηρίας και κλείσιμο του αυτού του οπτικού κυστιδίου της 7 εβδομάδες κύησης. Ο φακός, που αναπτύχθηκε με το σχηματισμό πρωτογενών κι δευτερογενών ινών του φακού, αρχίζει να μειώνει τη σύνθεση του DNA στον οπίσθιο πόλο του, με αποτέλεσμα την επιμήκυνση των κυττάρων και την ανάπτυξη μιας οργανωμένης σειράς κρυστάλλινων και άλλων πρωτεϊνών του φακού. Ο χοριοειδής και ο σκληρός χιτώνας σχηματίζονται από την συμπύκνωση μεσεγγυματικών κυττάρων της νευρικής ακρολοφίας.



Οι εξωφθάλμιοι μύες αναπτύσσονται από μάζες παρανοϊκού μεσοδέρματος κατά την διάρκεια της 4<sup>ης</sup> εβδομάδας έως την 5<sup>η</sup>. Τα βλέφαρα αναπτύσσονται από το εξώδερμα, το μεσόδερμα και στην περίπτωση των ταρσαίων πετάλων (ινώδη πέταλα των βλεφάρων) και του συνδετικού ιστού των βλεφάρων, μεσεγγυματικά κύτταρα νευρικής ακρολοφίας. Αυτές οι δομές αρχίζουν να διαφοροποιούνται την 6<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης, ενώ συγχωνεύονται την όγδοη εβδομάδα. Τα βλέφαρα αρχίζουν να διαχωρίζονται γύρω στον πέμπτο μήνα, ξεκινώντας από την μύτη, με πλήρη διαχωρισμό μέχρι τον έβδομο μήνα. Οι δακρυϊκοί αδένες σχηματίζονται από συμπαγείς εκβλαστήσεις του επιπολής εξωδέρματος. Οι διαστολείς και οι σφικτήρες μύες της ίριδας αναπτύσσονται από το μεσέγγυμα του δεύτερου φαρυγγικού τόξου μεταξύ του έκτου και του όγδου μήνα της κύησης, και το αγγειακό σύστημα της ίριδας προέρχεται από το μεσσόδερμα.

Η κόγχη, η οποία σχηματίζεται από επτά οστά, συμπεριλαμβανομένου του άνω γνάθου, του ζυγοειδούς, του μετωπιαίου, του σφηνοειδούς, του υπερώιου, του ηθμοειδούς και του δακρυϊκού, υφίσταται γρήγορες αλλαγές σε μέγεθος και σχήμα ξεκινώντας από τον 6<sup>ο</sup> μήνα κύησης.

Η γενετική ρύθμιση είναι κρίσιμη για την επιτυχή οφθαλμική εμβρυογένεση. Το δυο γονίδια που έχουν περιγράψει ως πιο σημαντικά στην οφθαλμική ανάπτυξη είναι το γονίδιο PAX6 (χρωματόσωμα 11p13) και το γονίδιο Rx (χρωματόσωμα 18). Τα

γονίδια αυτά εκφράζονται σε πολλαπλασιασμένα κύτταρα. Οι μεταλλάξεις του PAX6 έχει αποδειχθεί ότι οδηγούν σε ανιριδία, συγγενή καταρράκτη, ανωμαλία του Peter και ελαττώματα στη μέση γραμμή σύντηξης. Η απουσία του γονιδίου οδηγεί σε ανοφθαλμία. Το Rx σχετίζεται με τον πολλαπλασιασμό του αμφιβληστροειδούς. Αλλά γονίδια που πιστεύεται ότι εμπλέκονται στην οφθαλμική ανάπτυξη περιλαμβάνουν τα γονίδια FOXC1 και PITX2. PAX

## **ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΟΥ ΟΦΘΑΛΜΟΥ**

### **1. ΔΥΣΓΕΝΕΣΗ ΠΡΟΣΘΙΟΥ ΤΜΗΜΑΤΟΣ – AXENFELD-REIGER**

Της σημαντικός αριθμός συγγενών οφθαλμικών ανωμαλιών, της σπάνιες, αφορούν το πρόσθιο τμήμα του ματιού, το οποίο περιλαμβάνει τον κερατοειδή, την ίριδα, το ακτινωτό σώμα και τον φακό. Η πιο κοινή από αυτές της ασυνήθιστες διαταραχές ονομάζεται φάσμα ανωμαλιών Axenfeld-Rieger, το οποίο περιλαμβάνει αρκετές ανωμαλίες, της οπίσθιο εμβρυοτοξόνιο (τοξοειδής λευκή γραμμή στην περιφέρεια του κερατοειδούς), ανωμαλίες του σχήματος ή της θέσης της κόρης, πολυκορία και συμφύσεις μεταξύ της ίριδας και του κερατοειδούς. Αυτές οι οφθαλμικές ανωμαλίες μπορεί να συνυπάρξουν με ένα φάσμα εξωοφθαλμικών ανωμαλιών ως μέρος μιας αυτοσωματικής κυρίαρχης συγγενούς διαταραχής πολλαπλών συστημάτων, που περιλαμβάνει δυσμορφισμό του προσώπου, περριτό περιοφθαλμικό δέρμα και ανωμαλίες της οδοντοστοιχίας. Πολλοί ασθενείς που έχουν Axenfeld-Rieger αναπτύσσουν γλαύκωμα, και ως εκ τούτου θα πρέπει να ελέγχονται περιοδικά για αυτή την πάθηση.

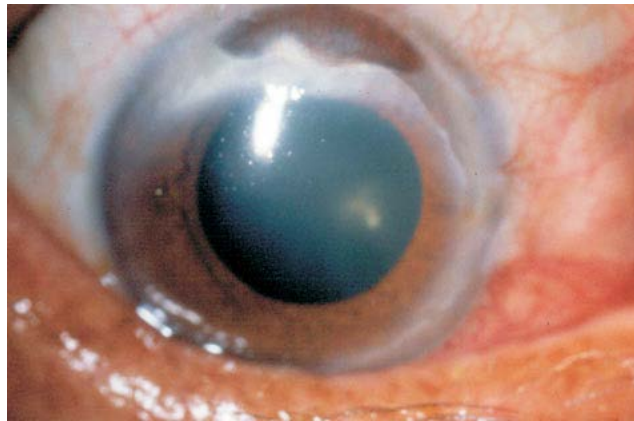
### **2. ΑΝΩΜΑΛΙΑ PETER**

Τα παιδιά που γεννιούνται με μια χαρακτηριστική λευκή αδιαφάνεια του κερατοειδούς ταξινομούνται με ανωμαλία Peter. Η αδιαφάνεια είναι συνήθως, αλλά



όχι απαραίτητα, ένα μη αγγειακό, κεντρικό ελάττωμα που προκαλεί σημαντική οπτική διαταραχή. Οι ασθενείς συχνά παρουσιάζουν της ιριδοκερατοειδικές συμφύσεις με ή χωρίς μετατοπισμένου της τα εμπρός καταρράκτη φακό. Η ανωμαλία Peter μπορεί να είναι μονόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη και οι ασθενείς έχουν προδιάθεση για γλαύκωμα. Η χειρουργική επέμβαση για αυτή την συγγενή διαμαρτυρία του οφθαλμού, η οποία περιλαμβάνει μεταμόσχευση κερατοειδούς με ή χωρίς εξαγωγή φακού, πρέπει να προχωρήσει σε νεαρή ηλικία για να αποφευχθεί η μη αναστρέψιμη αμβλυωπία που προκύπτει από στέρηση όρασης της πρώτες εβδομάδες της ζωής. Μια εναλλακτική διαδικασία περιλαμβάνει την εκτομή της μεγάλου τμήματος της ίριδας για να επιτρέψει στο παιδί να δει γύρω από την αδιαφάνεια του κερατοειδούς.

Η ανωμαλία Peter πιστεύεται ότι αντιπροσωπεύει μια μη κληρονομική διαταραχή και έχει συσχετιστεί με μεταλλάξεις στο γονίδιο PAX6 και στο γονίδιο CYP11B για το συγγενές γλαύκωμα.



### **3. ANIRIDΙΑ**

Η ανιριδία είναι μια σπάνια οφθαλμική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από ανεπάρκεια ιστού ίριδας, που κυμαίνεται από ήπια υπολασία έως και σχεδόν πλήρη απουσία ίριδας. Οι σχετικές ανωμαλίες περιλαμβάνουν την υποπλασία της ωχράς κηλίδας και του οπτικού νεύρου, τον καταρράκτη, το γλαύκωμα και την προοδευτική θολερότητα του κερατοειδούς, την επακόλουθη διαταραχή της όρασης και τον νυσταγμό.

Η ανιριδία μπορεί να εμφανιστεί ως οικογενής αυτοσωμική επικρατούσα διαταραχή ή ως σποραδική διαταραχή. Μπορεί να εμφανιστεί μεμονωμένα ή σε συνδυασμό με της συστηματικές ανωμαλίες. Συγκεκριμένα, η σποραδική ανιριδία σχετίζεται με τον όγκο του Will, και συχνά της με ανωμαλίες του ουρογεννητικού συστήματος και νοητική υστέρηση (WAGR), που αποδίδεται σε μετάλλαξη του γονιδίου PAX6.

### **4. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΚΑΤΑΡΡΑΚΤΗΣ**

Συγγενής καταρράκτης είναι η θόλωση του κρυσταλλοειδούς φακού του ματιού, που είναι παρούσα κατά τη γέννηση του παιδιού. Ο κρυσταλλοειδής φακός του ματιού είναι φυσιολογικά διαυγής κατά τη γέννηση και παίζει πολύ σημαντικό λόγο στην όραση, επιτρέποντας τη μετάδοση του φωτός στο εσωτερικό του ματιού. Στο συγγενή καταρράκτη ο φακός του ματιού είναι θολός και εμποδίζει έτσι το βρέφος

από το να δει καθαρά. Ο συγγενής καταρράκτης μπορεί να επηρεάσει σημαντικά την όραση και είναι υπεύθυνος για το 24% περίπου των περιστατικών τυφλότητας στα παιδιά, παγκοσμίως. Μπορεί να αφορά το ένα ή και τα δύο μάτια του βρέφους, να είναι μεμονωμένο εύρημα ή μέρος της εκτεταμένου φάσματος συγγενών διαταραχών, τόσο κληρονομικών όσο και μη, που περιλαμβάνουν χρωματοσωμικές ανωμαλίες, πολυσυστημικά γενετικά σύνδρομα, συγγενείς μεταβολικής διαταραχής της η γαλακτοζαιμία, συγγενείς λοιμώξεις ή σύνδρομα συγγενούς οφθαλμικής δυσπλασίας της η ανωμαλία Peter ή η ανιριδία.

Συγγενείς καταρράκτες συμβαίνουν σε περίπου 3 στις 10000 γεννήσεις ζώντων νεογνών. Στα δύο τρίτα των περιπτώσεων είναι αμφοτερόπλευροι και η αιτία μπορεί να αναγνωριστεί στις μισές περίπου περιπτώσεις. Η πιο κοινή αιτία είναι γενετική μετάλλαξη, η οποία συνήθως κληρονομείται με τον αυτοσωματικό επικρατή χαρακτήρα. Άλλες αιτίες

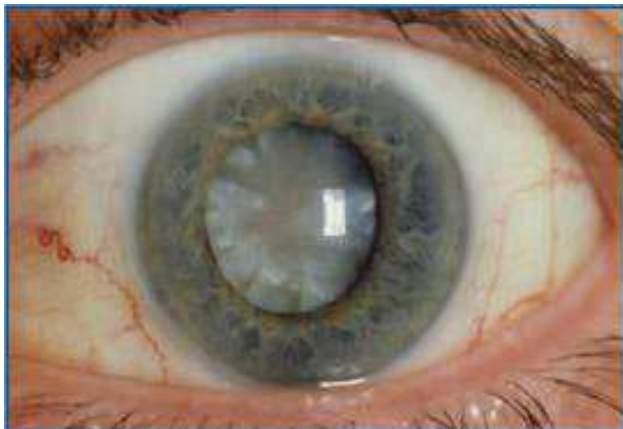
περιλαμβάνουν χρωμοσωμικές ανωμαλίες, μεταβολικές διαταραχές και ενδομήτριες φλεγμονές. Οι υποκείμενοι αιτιολογικοί παράγοντες σε μονόπλευρες περιπτώσεις είναι λιγότερο σαφείς και μπορεί να αναγνωριστεί αιτία μόνο στο 10% περίπου. Οι μονόπλευροι



καταρράκτες είναι συνήθως σποραδικοί, χωρίς οικογενειακό ιστορικό ή συστηματική νόσο, και τα προσβεβλημένα νεογνά είναι συνήθως τελειόμηνα και υγιή.

Η μορφολογία του συγγενή καταρράκτη είναι σημαντική διότι μπορεί να καταδείξει την πιθανή αιτιολογία, τον χαρακτήρα κληρονομικότητας και την επίδραση στην όραση. Οι πυρηνικές θολερότητες περιορίζονται στον έσω και έξω εμβρυικό πυρήνα του φακού. Ο καταρράκτης μπορεί να είναι πυκνός ή να αποτελείται από λεπτές κονιοποιημένες θολερότητες. Μπορεί να συσχετίζονται με μικρόφθαλμο.

Οι πεταλοειδείς θολερότητες επηρεάζουν συγκεκριμένα πέταλα του φακού πρόσθια και οπίσθια και σε μερικές περιπτώσεις συσχετίζονται με ακτινοειδείς επεκτάσεις. Οι πεταλοειδείς θολερότητες μπορεί να είναι κληρονομούμενες κατά τον αυτοσωματικό



επικρατή χαρακτήρα, να είναι μεμονωμένες, να εμφανίζονται σε νεογνά με μεταβολικές διαταραχές ή σε ενδομήτριες φλεγμονές. P

Ο στεφανιαίος (υπερπυρηνικός) καταρράκτης βρίσκεται στον βαθύ φλοιό και περιβάλλει τον πυρήνα σαν στέμμα. Είναι συνήθως σποραδικοί και μόνο σπάνια κληρονομικοί. Οι θολερότητες

των κυανών στιγμάτων είναι συχνές και αβλαβείς και μπορεί να συνυπάρχουν με άλλες θολερότητες του φακού.

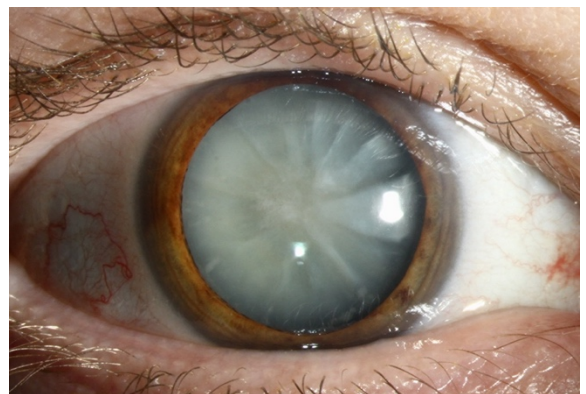
Ο καταρράκτης των ραφών του φακού, στον οποίο η θολερότητα ακολουθεί την πρόσθια ή οπίσθια Υ ραφή, μπορεί να συμβεί μεμονωμένα ή σε συσχέτιση με άλλες θολερότητες. Ο πρόσθιος πολικός καταρράκτης μπορεί να είναι επίπεδος ή να προβάλλει σαν κωνική θολερότητα στον πρόσθιο θάλαμο. Οι πρόσθιες πολικές θολερότητες είναι κεντρικές, μικρότερες από 3 mm σε διάμετρο, αμφοτερόπλευρες στο ένα τρίτο των περιπτώσεων και οπτικά ασήμαντες. Οι πυραμιδικές θολερότητες συχνά περιβάλλονται από μια περιοχή θολερότητας του φλοιού και μπορεί να επηρεάσουν την όραση. Περιστασιακές συσχετίσεις των προσθίων πολικών καταρρακτών περιλαμβάνουν παραμένουσα κορική μεμβράνη, ανιριδία, ανωμαλία Peters και πρόσθιο φακόκωνο.

Ο οπίσθιος πολικός καταρράκτης μπορεί περιστασιακά να συσχετίζεται με παραμένοντα υαλοειδικά υπολείμματα (κηλίδα Mittendorf), οπίσθιο φακόκωνο και παραμένων υπερπλαστικό πρωτογενές υαλοειδές. Κεντρικές δίκην κηλίδας ελαίου θολερότητες είναι χαρακτηριστικές γαλακτοζαιμίας.

Ο μεμβρανώδης καταρράκτης είναι σπάνιος και μπορεί να συσχετίζεται με το σύνδρομο Hallermann–Streiff–François. Συμβαίνει όταν το υλικό του φακού μερικά ή ολικά επαναπορροφάται αφήνοντας πίσω υπολειμματικό λευκό σαν κιμωλία υλικό ανάμεσα στην πρόσθια και στην οπίσθια κάψα.

Η θεραπεία για τον οπτικά σημαντικό καταρράκτη θα πρέπει να ξεκινά αμέσως μετά την ανίχνευση. Η έγκαιρη παρατήρηση, και η παραπομπή σε οφθαλμίατρο είναι κρίσιμη για να τεθεί η διάγνωση του συγγενούς καταρράκτη ή της οφθαλμικής ανωμαλίας και να καθοδηγηθεί η θεραπεία. Πρέπει να γίνει επείγουσα παραπομπή εάν υπάρχει υποψία συγγενούς καταρράκτη τον πρώτο χρόνο της ζωής, ιδιαίτερα της πρώτες 6 εβδομάδες έως 3 μήνες. Αν και η ανταπόκριση στη θεραπεία μειώνεται με την ηλικία, τα παιδιά ηλικίας από 9 έως 11 ετών που έχουν συγγενή καταρράκτη μπορεί να ωφεληθούν από θεραπεία.

Η θεραπεία του οπτικά σημαντικού καταρράκτη που δεν ενδέχεται διαστολή και μπάλωμα της κόρης περιλαμβάνει αφαίρεση του καταρρακτώδους φακού το συντομότερο δυνατό για να αποφευχθεί η μη αναστρέψιμη αποτυχία της οπτικής ανάπτυξης που προκύπτει από την έλλειψη οπτικής εισόδου στο προσβεβλημένους μάτι ή μάτια. Η προκύπτουσα χειρουργική αφασία στη συνέχεια



διορθώνεται με γυαλιά, φακούς επαφής ή ενδοφθάλμια φακό εμφύτευμα στο χειρουργείο.

## 5. ΑΝΟΦΘΑΛΜΙΑ, ΜΙΚΡΟΦΘΑΛΜΙΑ ΚΑΙ ΚΡΥΠΤΟΦΘΑΛΜΟΣ



Με εξαίρεση την κυκλωπία, η ανοφθαλμία ή η ολική απουσία του οφθαλμού είναι η πιο σοβαρή οφθαλμική ανωμαλία.

Αντιπροσωπεύει ένα ελάττωμα του αναπτυξιακού πεδίου στην διακεφαλική περιοχή του Pfeifer, η οποία υπόκειται σε της από της πιο σοβαρές κρανιοπροσωπικές

δυσπλασίες, συμπεριλαμβανομένου του αριστερού χείλους, της υπερώριμη και της μύτης, σχισμές τύπου Tessier, ανοφθαλμία, μικροφθαλμία (αξονικό μήκος του ματιού μικρότερο από το κανονικό) και κρυπτοφθαλμός (συγγενής απουσία βλέφαρου). Η ανοφθαλμία, η μικροφθαλμία και ο κρυπτόφθαλμος σχετίζονται μορφογενετικά. Η ανοφθαλμία και η μικροφθαλμία εντοπίζονται συχνά σε συνδυασμό με υπερτελορισμό και ημιπροσωπική μικροσωμία. Της συσχετιστήκαν με συγγενή ελαττώματα του ματιού, ελαττώματα του αυτιού, του προσώπου και του λαιμού. Συγκεκριμένα συσχετίστηκε με τρισωμία 18, τρισωμία 13, της χρωματοσωμικές ανωμαλίες, αλληλουχία ρήξης αμνίου, ατελής οστεογένεση, σύνδρομο Aicardi, σύνδρομο CHARGE, σύνδρομο Cornelia de Lange, νανισμό, σύνδρομο Goltz, σύνδρομο Meckel-Gruber, σύνδρομο Sesptopla, σύνδρομο δυσπλασίας πολυδακτυλίας και νόσο Werdnig-Hoffmann.

Η ανοφθαλμία, είτε μονόπλευρη είτε αμφοτερόπλευρη, συνοδεύεται πάντα από υποπλασία των σχετικών κόγχων, επειδή το μάτι διεγείρει κανονικά την τροχιακή ανάπτυξη κατά την ανάπτυξη του μέσου προσώπου κατά την παιδική ηλικία. Η μικροφθαλμία, εάν είναι πολύ σοβαρή, μπορεί να έχει παρόμοιο αποτέλεσμα.εαν είναι μονόπλευρη προκύπτει πάντα ασυμμετρία του προσώπου, με υποπλασία του μέσου προσώπου, ένα νότο λοξοτομικό επίπεδο και μια ανιούσα ράχη της κάτω γνάθου. Ως εκ τούτου, ειδικά σε μονόπλευρες περιπτώσεις ανοφθαλμίας και μικροφθαλμίας, η τροχιακή ανάπτυξη πρέπει να προκληθεί χρησιμοποιώντας τροχιακά εμφυτεύματα προοδευτικά αυξανόμενου μεγέθους σε όλη την παιδική ηλικία.

Η μικροφθαλμία μπορεί να είναι ή όχι οπτικά σημαντική, ανάλογα με τον βαθμό της. Μπορεί να υπάρχει με φυσιολογικό ή μικρό κερατοειδή. Η νανοφθαλμία, μια σπάνια μορφή αμφοτερόπλευρης μικροφθαλμίας, είναι μια αυτοσωμική κυρίαρχη διαταραχή με παχύ σκληρό χιτώνα που προδιαθέτει της ασθενείς σε αυθόρμητη απομάκρυνση του αμφιβληστροειδούς.



Ο κρυπτοφθαλμός, μια σπάνια συγγενής δυσπλασία, αναφέρεται σε πλήρη αποτυχία ανάπτυξης των βλεφάρων, με συνέχεια του δέρματος από το μέτωπο έως το μάγουλο. Είναι ένα κοινό χαρακτηριστικό του συνδρόμου Fraser, μιας σπάνιας αυτοσωμικής υπολειπόμενης διαταραχής που σχετίζεται με υποπλαστικά γεννητικά όργανα, στένωση του λάρυγγα και νευρικές ανωμαλίες.

## 6. ΚΟΛΟΒΩΜΑ ΙΡΙΔΟΣ

Το κολόβωμα της ίριδας είναι μια μικρή εξόγκωση που εμφανίζεται στην ίριδα του ματιού. Αυτή η εξόγκωση μπορεί να είναι πολύ μικρή και σχεδόν αόρατη ή μπορεί να είναι πιο εμφανής, ανάλογα με το μέγεθος και τη θέση της. Συνήθως τα κολοβώματα της ίριδας είναι ασυμμήθιστα και μπορεί να είναι αισθητικά προκλητικά για ορισμένους ανθρώπους, ειδικά όταν είναι εμφανή στο μπροστινό μέρος του οφθαλμού.

Τα κολοβώματα της ίριδας συνήθως της τηςφαλή και δεν προκαλούν προβλήματα υγείας. Ωστόσο, σε ορισμένες περιπτώσεις, μπορεί να συνοδεύονται από της οφθαλμικές ανωμαλίες ή να είναι συμπτώματα πιο σοβαρών παθήσεων. Για τον λόγο αυτό, είναι σημαντικό να αξιολογούνται από ειδικό οφθαλμίατρο για να εξακριβωθεί η ακριβής φύση της και να εξαιρεθούν ενδεχομένως επιπλοκές ή προβλήματα υγείας.

Εμβρυολογικά, κατά την ανάπτυξη του εμβρύου, η ίριδα διαμορφώνεται από τρία διαφορετικά στρώματα κυττάρων. Αν υπάρξουν ανωμαλίες κατά την ανάπτυξη αυτών των κυττάρων ή των δομών που τα επηρεάζουν, μπορεί να προκληθούν κολοβώματα στην ίριδα ή της ανωμαλίες.



Αυτές οι ανωμαλίες μπορεί να οφείλονται σε γενετικούς παράγοντες, της μεταλλάξεις σε γονίδια που ελέγχουν την ανάπτυξη του ματιού ή σε εξωτερικούς παράγοντες, της έκθεση σε τοξικές ουσίες κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

## 7. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΒΛΕΦΑΡΟΠΤΩΣΗ

Η συγγενής βλεφαρόπτωση είναι μια σπάνια πάθηση που την εμφανίζει 1 στα 800 περίπου νεογέννητα και έχει ως συνέπεια την πτώση του ενός ή και των δύο άνω βλεφάρων. Συνήθως παρουσιάζεται μόνο στο ένα βλέφαρο και συχνότερα στο αριστερό. Ενδέχεται να συνδέεται με άλλες οφθαλμολογικές ή συστηματικές παθήσεις όπως το σύνδρομο Marcus Gunn, το σύνδρομο Horner και το σύνδρομο Duane.

Η συγγενής βλεφαρόπτωση μπορεί να προκαλέσει λειτουργικά, αισθητικά και ψυχολογικά προβλήματα στα παιδιά εάν παραμείνει αθεράπευτη. Παρόλα αυτά, δεν

είναι απαραίτητο να υποβληθούν σε χειρουργική επέμβαση διόρθωσης της βλεφαρόπτωσης όλοι οι ασθενείς. Συνήθως χειρουργούνται άμεσα τα παιδιά που εμφανίζουν κίνδυνο αμβλυωπίας, δηλαδή μειωμένη όραση. Τα παιδιά με μικρότερου βαθμού βλεφαρόπτωση χειρουργούνται σε μεγαλύτερη ηλικία. Η βαρύτητα της βλεφαρόπτωσης, η λειτουργικότητα του βλεφάρου και ο κίνδυνος αμβλυωπίας αποτελούν τους σημαντικότερους παράγοντες που καθορίζουν το πότε χρειάζεται χειρουργική αντιμετώπιση, καθώς και το είδος της επέμβασης.

Τα αίτια της συγγενής αυτής ανωμαλίας μπορεί να είναι τα εξής: 1) Χρωμοσωματικές – γονιδιακές ανωμαλίες: υπάρχουν πολλές θεωρίες σχετικά με το ποια γονίδια εμπλέκονται στην εμφάνιση συγγενούς βλεφαρόπτωσης. 2) Συστηματικές συγγενείς παθήσεις, που συμπεριλαμβάνουν το κλινικό σύμπτωμα της βλεφαρόπτωσης: τέτοια σύνδρομα είναι το Duane, το σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-βλεφαρόπτωσης-ανεστραμμένου επίκανθου, η συγγενής ίνωση των εξοφθάλμιων μυών και η συγγενής μασθένεια και 3) Η συγγενής βλεφαρόπτωση μπορεί να συνδέεται με ανωμαλίες τόσο στη λειτουργικότητα των εξοφθάλμιων μυών όσο και στη νεύρωση αυτών.

Η αντιμετώπιση της συγγενούς βλεφαρόπτωσης είναι κατ' ουσία χειρουργική. Η επιλογή του πότε θα χρειαστεί χειρουργική επέμβαση για την αντιμετώπιση της συγγενούς βλεφαρόπτωσης εξαρτάται από τη βαρύτητα των συμπτωμάτων, καθώς και την επιθυμία των γονιών και του ασθενούς σχετικά με το αισθητικό και ψυχολογικό πρόβλημα που προκαλεί η βλεφαρόπτωση.

Υπάρχουν διάφορες χειρουργικές τεχνικές αντιμετώπισης της συγγενούς βλεφαρόπτωσης. Η επιλογή της κατάλληλης επέμβασης εξαρτάται από τη λειτουργία του ανελκτήρα μυ, που σηκώνει το βλέφαρο, και το βαθμό της βλεφαρόπτωσης. Ο οφθαλμοπλαστικός χειρουργός θα εκτιμήσει την κλινική εικόνα του ασθενούς και θα σας ενημερώσει σχετικά με την κατάλληλη μέθοδο αντιμετώπισης. Σε κάθε περίπτωση, η εγχείρηση σε παιδιά και εφήβους απαιτεί γενική αναισθησία και διαρκεί περίπου μία ώρα. Δε χρειάζεται παραμονή στο νοσοκομείο και η αφαίρεση των ραμμάτων γίνεται 2 εβδομάδες μετά την επέμβαση. Το τελικό αποτέλεσμα είναι ορατό εντός 2-3 εβδομάδων και συντελεί στη βελτίωση της όρασης σε περίπτωση που η βλεφαρόπτωση καλύπτει τον οπτικό άξονα προεγχειρητικά.

- Βλεφαρόπτωση που καλύπτει την κόρη του ματιού και προκαλεί **αμβλυωπία**, δηλαδή μείωση της όρασης



- Βλεφαρόπτωση που συνοδεύεται από μικρότερο εύρος ματιών (**βλεφαροφίμωση**)



- Μετρίου βαθμού βλεφαρόπτωση με μικρότερη διάμετρο της κόρης του ματιού (**σύνδρομο Horner**)



- Βλεφαρόπτωση που συνοδεύεται από **στραβισμό** (σύνδρομο Duane)



## 8. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΑΠΟΚΟΛΛΗΣΗ ΑΜΦΙΒΛΗΣΤΡΟΕΙΔΟΥΣ

Η συγγενής αποκόλληση αμφιβληστροειδούς είναι μια σπάνια γενετικά διαταραχή που αφορά το μάτι. Συμβαίνει όταν ο αμφιβληστροειδής, η οπίσθια επιφάνεια του ματιού, δεν είναι σωστά συγκολλημένη στη χοριοαία βλεφάρων. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε απώλεια όρασης ή ακόμη και στην τύφλωση αν δεν αντιμετωπιστεί εγκαίρως. Οι άνθρωποι με αυτήν τη διαταραχή μπορεί να παρουσιάζουν συμπτώματα όπως απώλεια όρασης, φωτεινές φλόγες ή φλόγιστρα στο μάτι και μπλενίτιδα. Η ανωμαλία αυτή συμβαίνει όταν η έσω και η έξω στιβάδα του οπτικού κυπέλλου αποτυγχάνουν να συνενωθούν κατά τη διάρκεια της όψιμης εμβρυϊκής περιόδου, ώστε να σχηματιστεί ο αμφιβληστροειδής και να εξαφανιστεί ο ενδοαμφιβληστροειδικός χώρος. Συμβαίνει από κοινού στο σύνδρομο Down και στο σύνδρομο Marfan. Ο διαχωρισμός της νευρικής στιβάδας του αμφιβληστροειδούς από το μελάγχρουν επιθήλιο μπορεί να είναι μερικός ή πλήρης. Η αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς μπορεί να οφείλεται στο διαφορετικό ρυθμό ανάπτυξης των δύο στιβάδων του αμφιβληστροειδούς με αποτέλεσμα η παράθεση των δύο στιβάδων του οπτικού κυπέλλου να είναι ατελής. Μερικές φορές, οι στιβάδες του οπτικού κυπέλλου φαίνονται αρχικά συνενωμένες και διαχωρίζονται αργότερα. Δευτεροπαθείς αποκολλήσεις συσχετίζονται συνήθως με άλλες ανωμαλίες του οφθαλμού και της κεφαλής.

Όταν αποκολλάται ο αμφιβληστροειδής, η αποκόλληση δεν αφορά όλο τον αμφιβληστροειδή. Φυσιολογικά, το μελάγχρουν επιθήλιο του αμφιβληστροειδούς προσφύεται στενά στο χοριοειδή χιτώνα. Η αποκόλληση εντοπίζεται στη θέση της προσκόλλησης της έξω και έσω στιβάδας του οπτικού κυπέλλου. Η νευρική μοίρα του αμφιβληστροειδούς, αν και έχει διαχωρισθεί από το μελάγχρουν επιθήλιο, διατηρεί την αγγείωση της, η οποία προέρχεται από την εμβρυϊκή υαλοειδή αρτηρία.

Μετά τη γέννηση, το μελάγχρουν επιθήλιο συμφύεται στερεά με τον χοριοειδή χιτώνα. Ωστόσο, επειδή η προσκόλληση του ανώτερου επιθηλίου στη νευρική στιβάδα του αμφιβληστροειδούς δεν είναι ισχυρή, η αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς μπορεί να προκύψει μετά από ένα κτύπημα του οφθαλμού ή να συμβεί αυτόματα. Το υγρό που συσσωρεύεται μεταξύ του μελαγχρόου επιθηλίου και των νευρικών στιβάδων του αμφιβληστροειδούς, προκαλεί τη μείωση της όρασης.

## 9. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΓΛΑΥΚΩΜΑ

Το συγγενές γλαύκωμα είναι μια σπάνια μορφή γλαυκώματος που προκαλείται από γενετικούς παράγοντες. Συνήθως είναι πρωτοπαθείς, δηλαδή δεν σχετίζεται με άλλους παθήσεις ή παράγοντες ή μπορεί να σχετίζεται με σύνδρομα όπως το Sturgeon-Weber, το Rieger και αλλά. Αυτό το είδος γλαυκώματος μπορεί να επηρεάσει ένα ή και τα δυο μάτια. Μπορεί να εμφανιστεί σε διάφορες ηλικίες, συμπεριλαμβανομένης και της παιδικής ηλικίας.

Το εμβρυολογικό υπόβαθρο του συγγενές γλαυκώματος περιλαμβάνει διαταραχές στην ανάπτυξη του ματιού και του οπτικού νεύρου, αποτέλεσμα της ανώμαλης τελικής επαγωγής ή μετανάστευσης των κυττάρων της νευρικής ακρολοφίας. Οι διαταραχές αυτές μπορούν να προκαλέσουν ανωμαλίες στην δομή και στην λειτουργία του ματιού, οδηγώντας σε προβλήματα όρασης και τελικά στο βρεφικό ή νεανικό γλαύκωμα.

Η γενετική αιτιολογία αυτής της διαμαρτυρίας είναι τυχόν μεταλλάξεις ή ανωμαλίες στα γονίδια που ελέγχουν την ανάπτυξη του ματιού και του οπτικού νεύρου. Οι γενετικές αυτές μεταβολές μπορούν να είναι μεμονωμένες μεταλλάξεις σε ένα ή περισσότερα γονίδια (μεταλλάξεις του γονιδίου CYP1B1 είναι υπεύθυνες για την πλειονότητα του πρωτογενούς συγγενούς γλαυκώματος) και μπορούν να προκληθούν από συνδυασμούς γενετικών παραγόντων που επηρεάζουν την ανάπτυξη του οφθαλμού κατά την διάρκεια της εμβρυϊκής ανάπτυξης. Οι αλλαγές γονιδίωμα εκφράζονται ως ανωμαλίες στην δομή του ματιού και εκδηλώνονται ως συγγενής γλαύκωμα.

Η κλινική εικόνα αυτή της οφθαλμολογικής ανωμαλίας είναι η παθολογική αύξηση της ενδοφθάλμιας πίεσης στα νεογνά, αποτέλεσμα της ανώμαλης ανάπτυξης του μηχανισμού παροχέτευσης του υδατοειδούς υγρού κατά την διάρκεια της ωψιμης εμβρυϊκής περιόδου. Η αιτία της αυξημένης πίεσης στο εσωτερικό του οφθαλμού των νεογνών είναι η ανώμαλη ανάπτυξη του φλεβώδους κόλπου του σκληρού χιτώνα (πόρος με τον οποίο επικοινωνεί ο πρόσθιος και ο οπίσθιος θάλαμος του οφθαλμού), πράγμα που οδηγεί σε μια έλλειψη ισορροπίας ανάμεσα στην παραγωγή και την παροχέτευση του υδατοειδούς υγρού με τελικό στάδιο την ανάπτυξη υψηλής ενδοφθάλμιας πίεσης.

Το συγγενές γλαύκωμα είναι μια ετερογενής πάθηση, πράγμα που σημαίνει ότι περιλαμβάνει αρκετούς φαινοτύπους. Η κλινική εικόνα μπορεί να διαφέρει ανάλογα με τον ασθενή, την ηλικία και την αιτία του γλαυκώματος. Τα συμπτώματα του συγγενούς γλαυκώματος επίσης μπορεί να ποικίλουν ανάλογα με την σοβαρότητα και την αιτία της κατάστασης. Κάποια από τα κοινά συμπτώματα είναι όπως προαναφέρθηκε η αυξημένη πίεση εντός του ματιού (δύσκολο να μετρηθεί σε παιδιά εξαιτίας της ηλικίας), ανωμαλίες στη δομή του ματιού (π.χ. Βλέφαροσπασμος, απόκλιση των οφθαλμών) και τέλος αναπτυξιακές ανωμαλίες στο οπτικό νεύρο (με αποτέλεσμα περιορισμένη ή εντελώς απύσχα οπτική ένδειξη). Η διάγνωση του γλαυκώματος γίνεται στους πρώτους μήνες ή έτη της παιδικής ηλικίας αφού τα συμπτώματα είναι εύκολα αναγνωρίσιμα.

Η διάγνωση μπορεί να γίνει με σειρά από εξειδικευμένες εξετάσεις από ειδικό οφθαλμίατρο, όπως μέτρηση της πίεσης εντός του ματιού, εξέταση οπτικού νεύρου, εξέταση της δομής του ματιού και δοκιμές όρασης ( περιλαμβάνει μέτρηση οπτικής οξύτητας και ελεγχό του πεδίου όρασης).



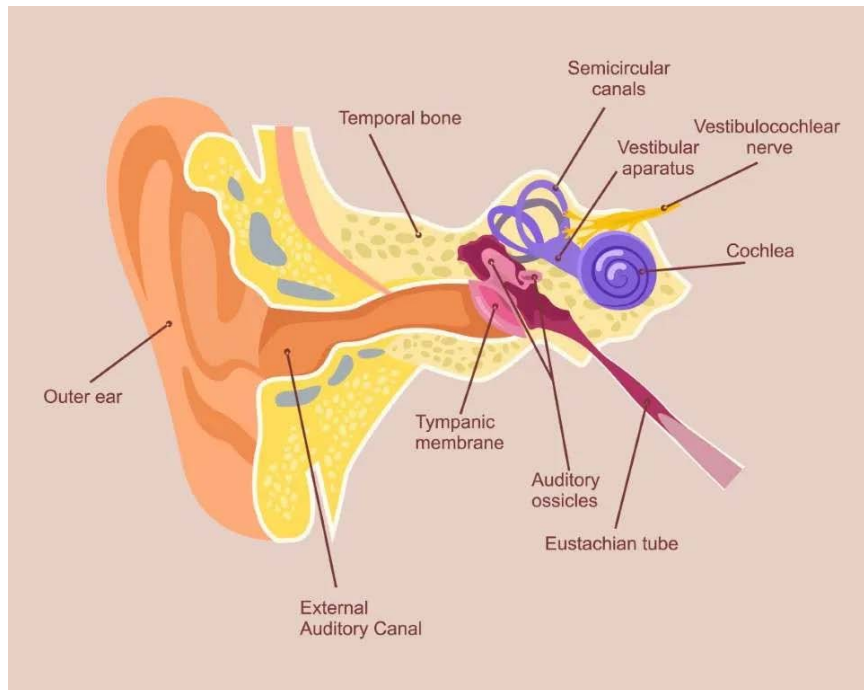
Οι μέθοδοι θεραπείες όπως και τα συμπτώματα ποικίλουν ανάλογα με την σοβαρότητα της κατάστασης και τις ατομικές ανάγκες του ασθενούς. Ορισμένες κοινές μέθοδοι περιλαμβάνουν την χρήση σταγόνων για την μείωση της πίεσης του ματιού (αντιγλαυκωματικά φάρμακα) που βοηθούν στην μείωση της πίεσης του ματιού και στην διατήρηση της όρασης. Μια άλλη μέθοδος είναι η χειρουργική επέμβαση είτε με την χρήση laser είτε με την χρήση ενδοκυκλικων εμφυτευμάτων. Οποιαδήποτε μέθοδος επιλέγει απαραίτητη είναι η συνεχής παρακολούθηση και αξιολόγηση από ειδικό οφθαλμίατρο με σκοπό την προσαρμογή του σχεδίου θεραπείας ανάλογα με τις ανάγκες του ασθενή.



## **ΜΕΡΟΣ Β': ΩΤΑ**

### **ΕΜΒΡΥΟΛΟΓΙΑ ΤΩΝ ΑΥΤΙΩΝ**

Η ανάπτυξη των αυτιών ξεκινά περίπου την 4η εβδομάδα της εμβρυϊκής ζωής. Τα αυτιά αρχίζουν να σχηματίζονται από δύο ομάδες κυττάρων, το ωτικό πλακίδιο (otic placode) και το ωτικό κυστίδιο (otic vesicle). Το εξωτερικό αυτί, που περιλαμβάνει το αυτί και τον ακουστικό πόρο, αναπτύσσεται από τα φαρυγγικά τόξα και τα ωτικά εξαρτήματα (hillocks) που εμφανίζονται κατά την 5η εβδομάδα. Το μέσο αυτί, το οποίο περιλαμβάνει την τυμπανική κοιλότητα και τα ακουστικά οστά ή ακουστική αλυσίδα, και το εσωτερικό αυτί, που περιλαμβάνει τον κοχλία και το αιθουσαίο σύστημα, σχηματίζονται από το ωτικό κυστίδιο και αναπτύσσονται κατά τη διάρκεια των επόμενων εβδομάδων. Ο κοχλίας ολοκληρώνει την ανάπτυξη του περίπου την 8η εβδομάδα. Η ανάπτυξη των ακουστικών οστών και άλλων δομών ολοκληρώνεται κατά το δεύτερο τρίμηνο της εγκυμοσύνης.



## **ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΩΝ ΩΤΩΝ**

### **1. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΚΟΦΩΣΗ**

Η συγγενής κώφωση αποτελεί την πιο κοινή συγγενή διαμαρτυρία στις Η.Π.Α και ποικίλει μεταξύ 2 και 3 περιστατικών πλήρους συγγενούς κώφωσης ανα 1000 γεννήσεις (CDC prevention 1999-2007). Η συγγενής κώφωση μπορεί να κυμαίνεται από ελαφριά (26-40dB) έως μέτρια (41-55dB), μέτρια-σοβαρή (56-71dB), σοβαρή (71-90dB) και βαθιά (> 91dB). Η συγγενής κώφωση μπορεί να επηρεάσει ένα ή και τα δύο αυτιά. Μια πρόσφατη μελέτη που διαχώρισε τη μονομερή και τη διμερή απώλεια ακοής σε παιδιά έδειξε ότι το πρώτο ενδεχόμενο ανέρχεται στο 29% των περιπτώσεων και το δεύτερο για το υπόλοιπο 71%. Η συγγενής απώλεια ακοής επηρεάζει την απόκτηση της ομιλίας και της γλώσσας των παιδιών, καθώς και την κοινωνική και γνωστική τους ανάπτυξη. Υπάρχουν πολλές αιτίες για τη συγγενή απώλεια ακοής και επί του παρόντος δεν υπάρχουν θεραπείες. Τα εμφυτεύματα

κοχλιάρων και τα βοηθήματα ακοής μαζί με λογοθεραπεία μπορούν να βελτιώσουν την ποιότητα ζωής και τις δεξιότητες επικοινωνίας των παιδιών με απώλεια ακοής, χωρίς όμως να αποκαθιστούν την ακοή.

Εκτιμάται ότι το 50% των περιπτώσεων συγγενούς κώφωσης οφείλονται σε περιβαλλοντικούς παράγοντες και το υπόλοιπο 50% σε γενετικά αίτια. Οι περιβαλλοντικές αιτίες μπορούν να χωριστούν σε διαφορετικές κατηγορίες ανάλογα με την προέλευσή τους, η οποία μπορεί να είναι ενδομήτριες λοιμώξεις, φάρμακα ή τραύματα. Ακόμη, πολλοί παθογόνοι έχουν την ικανότητα κάθετης μετάδοσης, που σημαίνει ότι μπορούν να περάσουν κατευθεία από τη μητέρα στο έμβρυο, όπως για παράδειγμα ο ιός της ερυθράς. Η λοίμωξη με τον ιό της ερυθράς κατά τη διάρκεια της κρίσιμης περιόδου ανάπτυξης του έσω ώτος (4<sup>η</sup> εβδομάδα), μπορεί να προκαλέσει ανωμαλίες στην ανάπτυξη του ελικοειδούς οργάνου και κατα συνέπεια κώφωση. Η συγγενής καθήλωση του αναβολέα έχει ως αποτέλεσμα την αδυναμία μεταφοράς του ήχου σε ένα κατά τα άλλα φυσιολογικό αυτί. Η μη διαφοροποίηση του δακτυλιοειδούς συνδέσμου που συνδέει την ωοειδή θυρίδα με τη βάση του αναβολέα, έχει ως αποτέλεσμα την καθήλωση του αναβολέα στον οστέινο λαβύρινθο και κατα συνέπεια κώφωση.

Οι γενετικές αιτίες της συγγενούς κώφωσης μπορούν να διαχωριστούν σε δύο υποομάδες: συνδρομικές και μη-συνδρομικές. Οι πρώτες, που συνδέονται με άλλα συμπτώματα, αποτελούν το 30% των περιπτώσεων γενετικής προέλευσης, ενώ στις δεύτερες, όπου η κωφάλληλα είναι το μόνο σύμπτωμα, αποτελούν το 70% των περιπτώσεων. Στα παιδιά με απώλεια ακοής, η διεύρυνση του υδραγωγού της αίθουσας και του ενδολεμφικού πόρου αποτελεί τη συχνότερη αιτία της συγγενούς κώφωσης, είναι τυπικά αμφοτερόπλευρη και αποτελεί αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτηριστικό.

Οι επιπτώσεις της απώλειας αίσθησης μπορούν να διακριθούν σε ελλείψεις στην ικανότητα διάκρισης ερεθισμάτων (δηλαδή, να αντιλαμβάνονται τη διαφορά τους) και σε ελλείψεις στην ικανότητα αναγνώρισης ακουστικών αντικειμένων.

## **2. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΧΟΛΟΣΤΕΑΤΩΜΑ**

Το τυπικό συγγενές χολοστεάτωμα είναι μία επεκτεινόμενη κυστική μάζα κερατινοποιημένου πλακώδους επιθηλίου που βρίσκεται στη μέση άθικτης τυμπανικής μεμβράνης, χωρίς ιστορικό ωτόρροιας, διάτρησης της τυμπανικής μεμβράνης ή προηγούμενης ωτολογικής χειρουργικής, και μπορεί να υπήρχε από τη γέννηση. Το συγγενές χολοστεάτωμα, κατά τον ορισμό του, αποτελείται από μια σακοειδή μάζα πλακώδους επιθηλίου που έχει σχηματιστεί στον χώρο του μέσου ωτός κάτω από μια άθικτη και φυσιολογική τυμπανική μεμβράνη, χωρίς προηγούμενο ιστορικό νόσου του μέσου ωτός ή διάτρησης.

Το συγγενές χολοστεάτωμα συνοδεύεται από απώλεια ακοής και ακαίρεη τυμπανική μεμβράνη. Παρά το γεγονός αυτό, όμως, η απώλεια ακοής αυτή συχνά συσχείζεται

με μέση οτίτιδα, και γιαυτό η διάγνωση για συγγενές χολοστεάτωμα συνήθως αργεί στους ασθενείς με ακέραιη τυμπανική μεμβράνη. Η διάγνωση του συγγενούς χολοστεατώματος συχνά γίνεται μετά από την τυχαία εύρεση μιας ασυμπτωματικής μικρής μαργαριταρένιας λευκής μάζας που περιορίζεται στον πρόσθιο ανώτερο τεταρτημόριο του μέσου ωτός, πίσω από μια άθικτη και υγιή τυμπανική μεμβράνη. Σε τέτοιες περιπτώσεις, η μάζα δεν επηρεάζει άμεσα την αλυσίδα των οσταρίων, οπότε η απώλεια ακοής δεν αποτελεί αρχικό σημάδι. Καθώς το συγγενές χολοστεάτωμα μεγαλώνει, η διάγνωση μπορεί να μην γίνεται απαραίτητα πιο εμφανής λόγω της άθικτης τυμπανικής μεμβράνης.

Η αιτία αυτής της διαταραχής παραμένει αμφιλεγόμενη, με τη θεωρία των επιθηλιακών υπολειμμάτων να είναι η πιο κοινώς αποδεκτή. Η προσβολή αυτής της διαταραχής φαίνεται να αυξάνεται, ωστόσο, αυτό μπορεί να οφείλεται σε αυξημένη ευαισθητοποίηση και αναφορά. Οι πιο συνηθισμένες περιοχές παρουσίασης κατά την φυσική εξέταση είναι οι αντεριορο-ανώτερο και ο πίσω-ανώτερος τεταρτημόριοι της τυμπανικής μεμβράνης.

Υπάρχει έλλειψη ομοιογένειας στην αναφορά και την ταξινόμηση των συγγενών χολοστεατωμάτων. Πρόσφατα έχουν προταθεί συστήματα ταξινόμησης. Ένα από αυτά αναφέρεται και συσχετίζεται με τα αποτελέσματα της αγωγής. Η αγωγή των συγγενών χολοστεατωμάτων είναι ακόμα χειρουργική. Ένας συγκριτικός πίνακας δημιουργείται ανάμεσα στην τυμπανική επέκταση με άνοιγμα τοίχου καναλιού και τοίχου κάτω για την αγωγή των μη τοποθετημένων χολοστεατωμάτων. Τα μετεγχειρητικά αποτελέσματα ακοής συσχετίζονται με την κατάσταση της αλυσίδας των οσταρίων περιεγχειρητικά.

Το συγγενές χολοστεάτωμα αποτελεί έναν από τους πιο συνηθισμένους παράγοντες που προκαλούν απώλεια ακοής στα παιδιά, χωρίς να σχετίζεται με εκκρίσεις στο μέσο αυτί. Αν δεν διαγνωστεί, η νόσος μπορεί να προχωρήσει και να καταστρέψει μη αναστρέψιμα την αρχιτεκτονική της ακουστικής οδού, καθώς και την περιβάλλουσα βάση του κρανίου του εξωτερικού προσωπικού οστού. Όταν διαγιγνωστεί εγκαίρως, το χολοστεάτωμα μπορεί να αφαιρεθεί και ο μηχανισμός ακουστικής μετάδοσης να διατηρηθεί σε μεγάλο ποσοστό των ασθενών. Επειδή τα περισσότερα παιδιά είναι ασυμπτωματικά, η ευθύνη βαρύνει τους πρωτοβάθμιους παροχείς φροντίδας να πραγματοποιούν οτοσκόπηση και να οπτικοποιούν όλα τα τεταρτημόρια της τυμπανικής μεμβράνης ακόμα και σε μικρά παιδιά που συχνά αντιστέκονται σε προσπάθειες για ενδελεχή εξέταση προκειμένου να αποκλειστούν ύποπτες βλάβες.

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ανάπτυξη των ματιών και των αυτιών του ανθρώπου ακολουθεί συγκεκριμένα βήματα που ξεκινούν από τις πρώτες εβδομάδες της κύησης. Οι συγγενής διαμαρτύες που προκύπτουν από γενετικούς ή περιβαλλοντικούς παράγοντες, αποτελούν περίπτωσης μη φυσιολογικής ανάπτυξης των πιο πάνω, και έχουν αποτέλεσμα μια συγκεκριμένη κλινική εικόνα.

Κάποιες από τις συγγενής ανωμαλίες που αφορούν τα μάτια είναι οι ανωμαλίες Axenfeld-Reiner που κλινικά εμφανίζεται κυρίως ως μια λευκή γραμμή σε σχήμα τόξου γύρω από τον κερατοειδή και ανωμαλίες στην μορφολογία της κόρης. Ακόμη υπάρχει η ανωμαλία Peter, η οποία είναι μη κληρονομική και τα παιδιά που πάσχουν από αυτή φαίνεται να έχουν μια λευκή αδιαφάνεια στο κερατοειδή. Η ανιριδία, αν και σπάνια είναι μια άλλη οφθαλμική ανωμαλία, που η κλινική της εικόνα είναι η υποπλασσία ή η πλήρης απουσία της ιριδίας. Ακόμη, ο συγγενής καταρράκτης, μια από τις συχνότερες από της οφθαλμικές διαταραχές, όπου ο κρυσταλλοειδή φακός του ματιού είναι θόλος, και σε αρκετές περιπτώσεις μπορεί να προκαλέσει τύφλωση.

Η ανοφθαλμία, ο μικροφθαλμία και ο κρυπτοφθαλμός είναι συγγενής ανωμαλίες μορφογενετικά συσχετιζόμενες, Ακόμη, συγγενής ανωμαλία του οφθαλμού θεωρείτε το κολόβωμα της ίριδας που αποτελεί μια μικρή εξόγκωση που εμφανίζεται στην ίριδα, το οποίο συνήθως δεν προκαλεί πρόβλημα στην όραση. Η συγγενής βλεφαροπτωσή είναι ακόμη μια σπάνια πάθηση που προκαλεί πτώση των βλεφάρων και μπορεί να διορθωθεί με χειρουργική παρέμβαση. Απώλεια όρασης και τύφλωση μπορεί να προκληθεί και από τη συγγενής αποκόλληση αμφιβληστροειδούς που γενικά οφείλεται στο ότι η οπίσθια επιφάνεια του ματιού δεν είναι κολλημένη στη χοριαία βλεφάρων. Τέλος, το συγγενής γλαύκωμα είναι μια γενετικά προκαλούμενη συγγενής ανωμαλία που ως τελικό στάδιο έχει την ανάπτυξη υψηλής ενδοφθάλμιας πίεσης.

Όσον αφορά τις συγγενής διαμαρτίες των αυτιών, εκτενέστερα αναφέρονται η συγγενής κόφωση, η οποία αποτελεί μια συγγενής απώλεια ακοής που στην τελική επηρεάζει και την απόκτηση ομιλίας και της γλώσσας των παιδιών αλλά και την συμπεριφορά τους γενικότερα. Ακόμη, το συγγενής χολοστεατωμά, αποτελεί μια σακοειδή μάζα πλακώδους επιθήλιου που αναπτύσσεται στο μέσο του ώτους και συνήθως προκαλεί απώλεια ακοής στα παιδιά.

## **ABSTRACT**

The development of human eyes and ears follows specific steps starting from the first weeks of pregnancy. Congenital complaints resulting from genetic or environmental factors are a case of abnormal development of the above, and result in a specific clinical picture.

Some of the congenital anomalies involving the eyes are Axenfeld-Reiner anomalies which clinically appears mainly as a white arc-shaped line around the cornea and abnormalities in pupil morphology. There is also Peter's anomaly, which is non-inherited and children who suffer from it appear to have a white opacity in the cornea. Aniridia, although rare, is another ocular abnormality whose clinical presentation is hypoplasia or complete absence of the iris. Also, the congenital cataract, one of the most common eye disorders, where the crystalline lens of the eye is cloudy, and in several cases can cause blindness. Anophthalmia, microphthalmia and cryptophthalmia are congenital anomalies morphogenetically related. Also, a congenital anomaly of the eye is considered a stump of the iris which

is a small bulge that appears in the iris, which usually does not cause a vision problem. Congenital ptosis is another rare condition that causes drooping eyelids and can be corrected with surgery. Vision loss and blindness can also be caused by congenital retinal detachment which is generally due to the posterior surface of the eye not being attached to the eyelid cortex. Finally, congenital glaucoma is a genetically caused congenital abnormality that as a final stage has the development of high intraocular pressure.

With regard to congenital complaints of the ears, congenital deafness is more extensively mentioned, which is a congenital hearing loss that ultimately affects children's speech and language acquisition as well as their behavior in general. Also, congenital cholesteatoma is a sac-like mass of squamous epithelium that develops in the middle ear and usually causes hearing loss in children.

## **BIBΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

- **Edward DP, Kaufman LM (2003).** Anatomy, development and physiology of the visual system, Pediatric Clinic of North America
- **Waardenburg PJ (1951).** A new syndrome combining developmental anomalies of the eyelids, eyebrows and nose root with pigmentary defects of the iris and head hair and with congenital deafness.
- **Corsello, Giuffre (2012).** Congenital malformations
- **Kazahaya, Potsic (2004).** Congenital cholesteatoma
- **Kraj (2017).** Higher-order auditory areas in congenital deafness: Top-down interactions and corticocortical decoupling, 2017
- **McCabe et al.(2020).** The Endoscopic Management of Congenital Cholesteatoma
- **Renauld, Basch (2021).** Congenital Deafness and Recent Advances Towards Restoring Hearing Loss

- **Van Been Calcoen et al.(2019).** The etiological evaluation of sensorineural hearing loss in children
- **Walker, Shinnors (2016).** Congenital Cholesteatoma
- **Wei et al. (2022).** Congenital cholesteatoma clinical and surgical management
- **Jack J. Kanski, Brad Bowling.** Clinical Ophthalmology: A Systematic Approach, 7th Edition. Elsevier. 2011
- **Jason R. Guercio et.al (2007).** Congenital Malformations of the Eye and Orbit, Otolaryngologic Clinics of North America
- **Carolina Knowledge Center.** Optics of Human Eye  
<https://knowledge.carolina.com/discipline/life-science/anatomy-and-physiology/optics-of-the-human-eye/>
- **Anatomy & Physiology.** OpenStax College via Wikipedia Commons.  
<https://opto.ca/eye-health-library/detailed-look-eye>
- **Oliver Roche (2017).** Anomalia de Peters, Federacion Mexicana de Enfermedades Raras <https://www.femexer.org/16567/anomalia-de-peters/>
- **Ευαγγελία Καρκαλέτση.** Διόρθωση Καταρράκτη  
<https://karkaletsi.gr/service/διόρθωση-καταρράκτη/>
- **Ανδρέου Μάριος(2008).** Συγγενής Καταρράκτης, Κέντρο Παιδιατρικής Μέριμνας <https://www.paidiatros.gr/2016/04/19/sygggenis-katarraktis/>
- **Sinai's Eye Institute.** Συγγενής καταρράκτης  
<https://sinapiseye.gr/tmima-pedoofthalogias-kai-stravismou/syngenis-katarraktis/>
- **Λευτέρης Καραγεωργιάδης.** Παιδική ανοφθαλμία/μικροφθαλμία, Πανελλήνια Ένωση Οπτικών και Οπτομέτρων  
<https://peoo.gr/paidiki-anofthalmia-mikroftalmia/>
- **Νικόλαος Π. Ματθαίος.** Γλαύκωμα στα παιδιά  
<https://www.matheou.gr/web/γλαύκωμα-στα-παιδιά/#1603658827336-d0ae7bc7-7adb>
- **Candice Colby.** Ear Anatomy & Normal Hearing  
<https://candicecolbymd.com/resources/conditions/ear-anatomy-normal-hearing/>