

V.V. Kryvetsky,

T.V. Protsak,

A.V.Prodan

HSEE of Ukraine "Bukovinian state
medical university", ChernivtsiLITERARY DATA ABOUT
ABNORMALITIES OF EYES
DEVELOPMENT**Key words:** eye, congenital
malformations, human

Abstract. Generalized results of literary search pertaining to the abnormalities of eyes' development, namely: coloboma, which is the breeding ground of absence of eyeball tunica, ophtalmia, which is the absence of eyeball tunica; microphthalmia (Lenz syndrome), which is the reduction of eyeball tunica, anophthalmia, which is the absence of globe of the eye, cyclopia, synophthalmia, which is fusion of eyes, congenital abnormalities of vascular tunica, aniridia, which is the absence of iris tunica, polycordia, which is the presence of two and more pupillas, albinism, which is the absence of pigment in eyeball tunica and skin are adduced in the article. Literary search has shown, that questions, related to diagnostics and treatment of abnormalities of eyes development, are still debatable and need follow-up research.

Introduction

According to WHO materials in the world there are 45 million people, who suffer from blindness (2,5% of the total population), 135 million have serious visual impairment. In obedience to these world statistics, 5% of all newborns are born with genetic defects with different etiology [12]. Among all infants with genetically determined defects in ophthalmic pathology (according to different sources) in 42-83,7% of cases. Notably, hereditary and congenital eye disease occur in infants and early childhood that often cause blindness and, therefore, severe disability [6]. Most children with disabilities because of hereditary and congenital diseases of the eyeball and the disabled are recognized after 18 years [15, 16].

Vision - is a complicated physiological process, that provides determination of light, color, shape, size, movement, distance, interspace relation of objects and objects in the surrounding world. Visual Analyzer provides orientation in the environment to a greater extent than other analyzers (man gets 75-85% of the information through the visual analyzer) [11]. The visual cortex analyzes and synthesizes visual images. This process begins from birth, increases in the first and second year of life due to the formation of functional visual analyzer, increasing progressively over human maturity, reduced intensity in old age [8, 10].

Organ of vision consists of eyeball - the shell and core of the eyeball; auxiliary structure of the eye - the muscles of the eyeball, protective and lacrimal eye apparatus [13]. Visual functions - perception of light waves of a certain frequency is carried by eyeball (or in the narrower sense of one of its shells

- retina), which together with the nervous system guide and brain center provides transmission of light stimuli and transform them into visual images. Due to additional structures occur eye protection, support, motion, fluid circulation and innervation of the eye [9].

The source of the human eye development is the optical vesicles, that appear at the end of the first month of embryogenesis as the second protrusion of the wall cerebral bladder. Eye vesicle at the beginning of a spherical shape, narrowed part adjacent to the intermediate brain, entitled legs or eye stalks. In the next phase of development vesicles invaginated to place surrounding skin ectoderm, that thickens. Due to this vesicles converted into double-walled glass, the cavity between the double wall of which (eye ventricle) communicates through a channel stems from brain cavity of the second brain vesicle. The wall of the stem bends inside the cavity of the stem and this concavity on the bottom of the optic cup - fetal vascular gap, which later grows an artery into the vitreous body [18, 19, 20].

Abnormalities of the eye developing are varied and cover almost all of its structure. The most common is coloboma - focal absence (slit-like defect) of a membrane of the eyeball. There are typical and atypical coloboma. Typical coloboma arranged through the fetal vascular closure gap and is the result of persistence. They can be isolated (coloboma of the iris, ciliary body, optic nerve) or combined. There are cross-cutting coloboma, that cover the entire area of the former embryonic cracks and involve all membranes of the eye. The most common

are typical coloboma of the iris, which are pear-shaped and located usually medially in the lower part. Congenital coloboma of the iris often is one-sided, incomplete, throughout its length marked pupillary edge. Coloboma can occur sporadically or be inherited in an autosomal dominant pattern [4, 7, 14, 22].

There are different congenital defects of the eye vascular shell - aniridia, polycoria and albinism.

Aniridia is a pathology associated with the absence of the iris and is a congenital defect or may occur after injury to the eyeball. Traumatic aniridia often accompanied by other changes in the eye - scars, corneal opacity, cataract. In people with complete or partial aniridia decrease in visual acuity, severe light sensitivity, expressed cosmetic defect, preventing social adaptation and professional human activity [17].

Policoria is a congenital defect of the eye, where the iris presence of two or more pupils, which is rare. The cause of policoria is a malformation of the optic cup [2, 3]. In general, one of the pupils more than others. Pupils forms not quite round. The violation of symmetry, the sphincter of the pupil cannot work fully, because the reaction of the eye to light dull. Also available is a distinct visual discomfort. The severity of the defect of the eye significantly is reduced [5].

Albinism is a congenital pigmentary failure, which occurs with a frequency of 1:20.000, due to the lack of tyrosinase, and therefore violated the synthesis of melanin. There are general albinism characterized by a lack of pigment in the skin and membranes of the eyeball, and local or ocular albinism, in which the observed lack of pigment in the shells of eye. In albino visual acuity reduced due to aplasia of the macula. In patients observed nystagmus, color blindness. Common symptoms include reduction of intelligence, deaf and osteomyodysplasia [1, 3].

There are defects of the eye development - microphthalmia (Lenz syndrome), anophthalmia, cyclopia, synophthalmia [20].

In microphthalmia (Lenz syndrome) eyeball can be reduced to 2/3 of its normal volume. There are also additional physical abnormalities that are often associated with this defect, an unusually small head (microcephaly), malformations of teeth, ears, fingers and toes. Lenz microphthalmia inherited in an X-chromosomal recessive inheritance, suffers such defects only males. Typically, microphthalmia accompanied by other abnormalities of the eye and is often as a result of intrauterine infections such as cytomegalovirus and toxoplasmosis [23].

Anophthalmia - a pathological state characterized by the absence of the eyeball and is accompanied by severe cranial abnormalities. Proper anophthalmia

rare. It is believed that it develops in the absence of germ primary optic vesicles and is usually bilateral. Lack of eye tissue can be installed only histological examination content orbit [24]. Clinical picture presented by ocular appendages, of course, the normal structure, but their size smaller than normal. The function of the lacrimal gland isn't broken. Orbit sealed and covered the inside of the conjunctiva. Ophthalmic artery is the only structure that can be determined during the inspection. Complications: blindness of the affected eye [25].

Cyclopia (eye-eyedness) and synophthalmia (merger eye) accompanied by cranial and brain defects, including holoprosencephaly, when cerebral hemisphere partially or completely fused in a single telencephal bladder. These defects resulting alcohol SHH gene mutations, as well as abnormalities of cholesterol metabolism, which can disrupt the transmission of signals from the SHH gene [21, 23].

Conclusion. Among the population of Ukraine observed adverse health genetic type of flow processes (accumulation of abnormal genes violation of the optimum intrapopulation heterozygosity, genetically caused significant load loss and congenital reproductive pathology spread multifactorial disease, which certainly affects on the level of congenital particular inherited eye pathology). Due to this fact, as well as special social significance hereditary problems of ophthalmology, there is a need for a detailed study of congenital malformations of the eye.

Prospects for further research. While advances in modern ophthalmogenetics the last 10-15 years so significant, that to predict favorable trends reduce the number of blind children, but the number of blind in the world varies slightly. However, it is known that, in addition to possible prevention of children born with genetically determined disorders of the eye on the basis of medical and social factors, the beginning of all subsequent events ophthalmic and medical-genetic assistance is identifying as early as possible their next treatment and prevention disability. To this end, there is need to introduce a continuous screening of the children in hospitals, outpatient departments of hospitals of the eye investigation. It also reveal a family with hereditary ocular pathology for possible further prevent eye disease at birth next child. Given the above, the study caused social significance of the problem and the need for measures improving early diagnosis, treatment and prevention of congenital and hereditary eye diseases.

Література. 1. Барсуков Н. П. К вопросу о глазном альбинизме, его формах, механизмах возникновения и передачи / Н. П. Барсуков, Ю. М. Толль, А. С. Сошникова // Крымский журнал экспериментальной и клинической медицины. - 2016. - Т.6, №3. - С. 156-161. 2. Бистрова Ю. О. Комплексний супровід навчально-реабілітаційного процесу

в освітніх закладах для дітей з порушенням зору / Ю. О. Бистрова, А. М. Петруня, С. А. Лунир // Освітня та педагогічна наука. - 2012. - №3 (152). - С. 13-18. 3. Білоус В. Й., Місяць Н. К., Білоус А. В. Основні тенденції розвитку української офтальмологічної термінології // Сучасні проблеми мовознавства і літературознавства. 36. наук. праць. Вип. 4. Українське і слов'янське мовознавство. - Ужгород, 2001. - С. 350-353. 4. Врожденные колобомы радужки: Методические рекомендации / С. В. Сташкевич, М. А. Шантурова, А. П. Шуко и др. // - Иркутск: ИГИВ, 2003. - С. 28. 5. Гришко Ю. М. Спадковість як причина і умова розвитку хвороб / Ю. М. Гришко // Світ медицини та біології. - 2016. - №2(56). - С. 172-176. 6. Зинченко Р. А. Значение популяционных исследований в выявлении, диагностике и лечении наследственной патологии глаз / Р. А. Зинченко, О. В. Хлебникова // Вопросы офтальмогенетики: материалы науч.-практ. конф., 16 нояб. 2005 г. - М., 2005. - С. 66-73. 7. Знаменська М. А. Аналіз захворюваності та поширеності хвороб серед населення України / М. А. Знаменська, Г. О. Слабкий // Неонатологія, хірургія та перинатальна медицина. - 2015. - Т. V., №3(17). - С. 25-29. 8. Кузьменко І. Вплив спеціально спрямованих вправ на функціональний стан зорового та вестибулярного аналізаторів школярів середніх класів / І. Кузьменко // Молода спортивна наука України. - 2011. - Т2. - С.110-114. 9. Майер В. І. Профілактика зорового стомлення і розвиток зорових здібностей / В. І. Майер // Теорія та методика фізичного виховання. - 2002. - №3. - С. 39-46. 10. Моисенко Е. К. Исследования функционального состояния зрительного анализатора детей 5-6 лет / Е. К. Моисенко // Слобожанський науково-спортивний вісник. - 2007. - №11. - С.15-19. 11. Пасечнікова Н. В. Офтальмологічна допомога населенню України в 2009 році / Н. В. Пасечнікова, С. О. Риков, П. І. Степанюк // Офтальмологічний журнал. - 2010. - №5. - С. 83-88. 12. Рыков С. А. Современные пути решения проблемы слепоты и слабовидения вследствие ретинопатии недоношенных в Украине / С. А. Рыков, Ю. В. Баринков // Офтальмология. Вост. Европа. - 2012. - № 3. - С. 12-17. 13. Рыков С. О. Захворюваність на хвороби ока та його придаткового апарату, їх поширеність серед населення України / С. О. Рыков, В. А. Васюша // Здоров'я населення: тенденції та прогнози. - 2011. - №4 (20). - С. 7-11. 14. Сташкевич С. В. Врожденные колобомы радужки / С. В. Сташкевич, М. А. Шпнтурова // Бюлетень ВСНУ СО РАМН. - 2009. - № 5-6 (69-70). - С. 81-84. 15. Сердюк А. М. Здоров'я населення України: вплив генетичних процесів / А. М. Сердюк, О. І. Тимченко, О. В. Линчак // Журн. Акад. мед. наук України. - 2007. - № 1. - С. 78-92. 16. Тимченко О. І. Генофонд і здоров'я: розвиток методології оцінки / О. І. Тимченко, А. М. Сердюк, С. С. Карташова. - Київ: Медінформ, 2008. - 183 с. 17. Фечин О. Б. Коррекция полной и частичной аниридии с использованием комплекса "Искусственная радужка ИОЛ" / О. Б. Фечин, О. В. Шиловских, Б. В. Лаптев // Екатеринбургский филиал ФГБУ МНТК "Микрохирургия глаза" имени академика С.Н. Федорова Минздрава России. - С. 157. 18. Шкробанець А. А. Розвиток стінок очної ямки у плодovому періоді онтогенезу людини / А. А. Шкробанець, А. О. Лойтра // Клінічна анатомія та оперативна хірургія. - 2014. - Т.13, №2 - С. 82-84. 19. Шкробанець А. А. Розвиток стінок очної ямки в зародковому та передплодовому періодах онтогенезу / А. А. Шкробанець // Клінічна анатомія та оперативна хірургія. - 2008. - Т.7, №3. - С. 57-60. 20. De Hoon A. B. The Prenatal Development of the Human Orbit / A. B. de Hoon, B. Willekens, J. Klooster // Strabismus. - 2006. - №14. - P. 51-56. 21. Ethnic differences in the prevalence of myopia and ocular biometry in 10- and 11-year-old children: the Child Heart and Health Study in England (CHASE) / A. R. Rudnicka, C. G. Owen, C. M. Nightingale [et al.] // Invest. Ophthalmol. Vis.

Sci. - 2010. - Vol. 51, N 12. - P. 6270-6276. 22. Iamieson R. V. Pulverulent cataract with variably associated microcornea and iris coloboma in MAF mutation family / R. V. Iamieson, F. Munier, A. Balmer // Brit. S. Ophthalmol. - 2003. - Vol.87, №4. - P.411-412. 23. Prevalence of eye diseases and refractive errors in children seen at a referral center for ophthalmology in the central-west region / M. N. A. M. Rocha, M. P. de Avila, D. L. C. Isaac [et al.] // Rev. Bras. Oftalmol. - 2014. - Vol. 73, N 4. - 168 P. 225-229. 24. Traboulsi EI. Anophthalmia. In: Stevenson RE, Hall JG, Goodman RM, eds. Human Malformations and Related Anomalies. V. 2. New York: Oxford University Press, 1993:164-165. 25. Warburg M. Anophthalmia-microphthalmia-oblique clefting syndrome: confirmation of the Frys anophthalmia syndrome. American Journal of Medical Genetics. - 1997. - № 73. - P. 36-40.

ЛИТЕРАТУРНЫЕ ДАННЫЕ О АНОМАЛИЯХ РАЗВИТИЯ ГЛАЗА

В.В. Кривецкий, Т.В. Процак, А.В.Продан

Резюме. В данной обзорной статье приведены обобщенные результаты литературного поиска по аномалиям развития глаза, а именно: колобомы - очаговое отсутствие оболочки глазного яблока; микрофтальмия (синдром Ленца) - уменьшение глазного яблока, анофтальмия - отсутствие глазного яблока, циклопия - одноглазие и синофтальмия - слияние глаз; врожденные аномалии сосудистой оболочки: аниридия - отсутствие радужной оболочки, поликория - наличие в радужке двух или более зрачков, альбинизм - отсутствие пигмента в коже и оболочках глазного яблока. Литературный поиск показал, что в дальнейшем дискуссионным остается вопрос диагностики и лечения аномалий развития глаза, требует дальнейших исследований.

Ключевые слова: глаз, аномалии развития, человек.

ЛІТЕРАТУРНІ ДАНІ ЩОДО АНОМАЛІЙ РОЗВИТКУ ОКА

В.В. Кривецький, Т.В. Процак, А.В.Продан

Резюме. У даній оглядовій статті наведені узагальнені результати літературного пошуку щодо аномалій розвитку ока, а саме: колобоми - вогнищева відсутність оболонки очного яблука; мікрофтальмія (синдром Ленца) - зменшення очного яблука, анофтальмія - відсутність очного яблука, циклопія - одноокистість та синофтальмія - злиття очей; природжені аномалії судинної оболонки: аніридія - відсутність райдужної оболонки, полікорія - наявність в райдужці двох або більше зіниць, альбінізм - відсутністю пігменту в шкірі та оболонках очного яблука. Літературний пошук показав, що надалі дискусійним залишається питання діагностики та лікування аномалій розвитку ока, що потребує подальших досліджень.

Ключові слова: око, аномалії розвитку, людина.

**Вищий державний навчальний заклад України
"Буковинський державний медичний університет",
м. Чернівці**

Clin. and experim. pathol. - 2017. - Vol.16, №2(60), p.2.-P.85-87.

Надійшла до редакції 3.05.2017

Рецензент – доц. А.А. Ходорська

© V.V. Kryvetsky, T.V. Protsak, A.V.Prodan, 2017