

## Οφθαλμικό κολόβωμα

Γενική περιγραφή:

Το κολόβωμα είναι μια διαταραχή στο σχηματισμό είτε του βλεφάρου είτε του βολβού του ματιού που διαμορφώνεται κατά την εμβρυϊκή ζωή και άρα υπάρχει ήδη από τη γέννηση. Στο οφθαλμικό κολόβωμα, μέρη του βολβού του ματιού ή του βλεφάρου μπορεί να είναι μικρά, υπανάπτυκτα ή να λείπουν. Οφθαλμικό κολόβωμα λόγω αποτυχίας σύγκλεισης της εμβρυϊκής σχισμής εμφανίζεται σε 0,5 - 2,2 περιπτώσεις ανά 10.000 γεννήσεις.

Αίτια:

Το κολόβωμα προέρχεται από αποτυχημένο ή ατελές κλείσιμο της εμβρυϊκής σχισμής κατά την ανάπτυξη του εμβρύου.

Η γενετική βάση για την εμφάνιση του κολοβώματος φαίνεται να είναι πολύπλοκη. Τα κολοβώματα μπορεί να εμφανιστούν μεμονωμένα ή με συνοδές συστηματικές ανωμαλίες. Αυτά που σχετίζονται με χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι πιο πιθανό να έχουν συστηματικές ανωμαλίες.

Τα ακόλουθα γονίδια έχουν ταυτοποιηθεί ότι εμπλέκονται στον σχηματισμό και τη σύγκλειση της εμβρυϊκής σχισμής - γονίδιο *SHH*, γονίδια *PAX2*, *PAX6*, *VAX*. Ωστόσο, δεν αναπτύσσουν όλοι οι ασθενείς με μεταλλάξεις σε αυτά τα γονίδια κολόβωμα, ενώ ο φαινότυπος ποικίλλει σημαντικά και δεν συσχετίζεται με τον γονότυπο.

Κλινική εικόνα:

Διαφορετικοί τύποι κολοβώματος μπορεί να επηρεάσουν διαφορετικά μέρη του ματιού:

Ίριδα, ραγοειδής, φακός, αμφιβληστροειδής, ωχρά κηλίδα, οπτικό νεύρο.

Το κολόβωμα μπορεί επίσης να επηρεάσει τα βλέφαρα.

Τα οφθαλμικά κολοβώματα εντοπίζονται συνήθως στο κάτω ρινικό τεταρτημόριο. Η εμβρυϊκή σχισμή αναπτύσσεται από την έκκεντρη εμβύθιση του οπτικού κυστιδίου αφήνοντας ένα κενό ενδορρινικά. Αυτό το κενό επιτρέπει στην υαλοειδή αρτηρία να έχει πρόσβαση στο εσωτερικό του οφθαλμού και είναι ζωτικής σημασίας για τη συνεχή οφθαλμική ανάπτυξη.

Το κολόβωμα του βλεφάρου έχει διαφορετική εμβρυολογική προέλευση και εντοπίζεται συνήθως στο άνω βλέφαρο ρινικά.

Πηγές:

- <https://eyewiki.aao.org/Coloboma>
- <https://www.nei.nih.gov/learn-about-eye-health/eye-conditions-and-diseases/coloboma>
- <https://aapos.org/glossary/coloboma>
- <https://www.nature.com/articles/s41433-021-01501-5>