

მხედველობის სისტემის განვითარების ანომალიები

დადუ გორგაძე¹, გიგი გორგაძე², ანზორ გოგიბერიძე³, მანანა არაბული³, მარინა ფაილოძე³,
მარინა ყუფარაძე⁴

¹თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტი, მედიცინის ფაკულტეტი

²ჩიქუების სამედიცინო ცენტრი „მზერა“

³თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტი, ადამიანის ნორმალური ანატომიის დეპარტამენტი

⁴თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტი, შინაგან დაავადებათა პროპედევტიკის დეპარტამენტი

აბსტრაქტი

მხედველობის სისტემის თანდაყოლილი ანომალიები მრავალფეროვან პათოლოგიათა ჯგუფს წარმოადგენს, რომლებიც წარმოიშობა ემბრიოგენეზის სხვადასხვა ეტაპზე მიმდინარე დისგენეზის შედეგად. აღნიშნული დარღვევები მოიცავს თვალის კაკლის, ამ უკანასკნელის ცალკეული სტრუქტურებისა (რქოვანა, ბროლი, ფერადი გარსი, ბადურა, მხედველობის ნერვი) და დანამატი ორგანოების მორფოლოგიურ ცვლილებებს.

პათოლოგიის შედარებით მძიმე ფორმებს მიეკუთვნება მიკროფთალმია, ანოფთალმია და ციკლოპია, რომლებიც მნიშვნელოვნად ან სრულად აზიანებს ვიზუალურ ფუნქციას, ხოლო მსუბუქ ანომალიებს - ჰეტეროქრომია, პოლიკორია, ქუთუთოს ფტოზი, თანდაყოლილი კატარაქტა, კოლობომა, ანირიდია და სხვა, რომლებიც მხედველობით ფუნქციას შედარებით მსუბუქად აზიანებს და ზოგჯერ მხოლოდ ვიზუალური ან ესთეტიკური დეფექტით შემოიფარგლება.

მხედველობის სისტემის განვითარების ანომალიათა ადრეული დიაგნოზი და დეტალური ანატომიურ-მორფოლოგიური ცოდნა წარმოადგენს საფუძველს ეფექტური კლინიკური მენეჯმენტისათვის და ვიზუალური ფუნქციის შენარჩუნებისთვის.

საკვანძო სიტყვები: თვალის განვითარების ანომალიები, ემბრიოგენეზი, დისგენეზია, მორფოლოგია, ანატომია.

შესავალი

მხედველობის სისტემის განვითარების თანდაყოლილი ანომალიები წარმოადგენს მრავალფეროვან მორფოლოგიურ პათოლოგიათა ჯგუფს, რომელთაც საფუძვლად უდევთ ემბრიოგენეზის სხვადასხვა ეტაპზე მიმდინარე დისგენეზია. აღნიშნული ცვლილებები მოიცავს როგორც თვალის კაკლის მთლიან სტრუქტურას (მიკროფთალმია, ანოფთალმია,

ციკლოპია), ისე მის ინდივიდუალურ კომპონენტებს — რქოვანას, ბროლს, ფერად გარსს, ბადურას და მხედველობის ნერვს. ხშირია ასევე თვალის დანამატ ორგანოთა ანომალიებიც, როგორიცაა ქუთუთოს თანდაყოლილი ფტოზი [1].

ანატომიურ ჭრილში, მხედველობის სისტემის განვითარების მანკები ვლინდება სტრუქტურული ჰიპოპლაზიით, აპლაზიით ან დიფერენცირების დარღვევით, რაც საბოლოოდ განაპირობებს როგორც ვიზუალურ, ისე ფიზიოლოგიურ დეფექტს [2].

მხედველობის სისტემის განვითარების ანომალიების მორფოლოგიის დეტალური ცოდნა მნიშვნელოვანია არა მხოლოდ კლინიკურ-ოფთალმოლოგიურ, ისე ანატომიურ და ემბრიოლოგიურ ჭრილში, რამდენადაც აღნიშნული პათოლოგიები ნათლად ასახავს ემბრიონულ განვითარების დისგენეზის მექანიზმებსა და თვალის ინდივიდუალური სტრუქტურების მორფოგენეზის თავისებურებებს [3].

მხედველობის სისტემის განვითარების მანკები შეიძლება ატარებდნენ თანდაყოლილ ხასიათს ან ჩამოყალიბდნენ ნაყოფზე სხვადასხვა მავნე ფაქტორების ზეგავლენის შედეგად. ისინი გულისხმობს თვალის კაკლის ან მისი ნაწილის, ან დანამატი ორგანოების განვითარების დარღვევას ან დარღვევათა კომბინაციას [4].

მიკროფთალმია

მიკროფთალმია თვალის განვითარების ერთ-ერთი ყველაზე მძიმე ანომალიაა, რომლის დროსაც თვალის კაკლის ღერძის სიგრძის ნორმალური ზომა (23-23,5mm) დაახლოებით ორჯერ მცირდება. პათოლოგია შემთხვევათა 33-50%-ში ვლინდება სინდრომულად და ძირითადად ბილატერალურია, თუმცა შესაძლოა გამოვლინდეს ცალმხრივადაც. ევროპის თანდაყოლილ ანომალიათა მონიტორინგის ასოციაციის მონაცემების მიხედვით ვლინდება 1,5-3 შემთხვევა 10'000 ცოცხლად შობილზე. დაავადება უმეტესად სპორადულია, ხშირია მე-13 და მე-18 ქრომოსომათა წყვილის ტრისომიების დროს [5].

მორფოლოგიურად განირჩევა ორი ტიპის - წინა და უკანა ფორმა. უკანა მიკროფთალმია ხასიათდება თვალის უკანა სეგმენტის, კერძოდ მინისებრი სხეულის ღრუს მნიშვნელოვნად შემცირებული სიგრძით. ამასთან, თვალის წინა სეგმენტის სტრუქტურები - რქოვანა და ბროლი განვითარებულია ნორმალურად და ხშირად მკვეთრად შეცვლილი არ არის. მიკროფთალმიის ამ ფორმისათვის დამახასიათებელია მძიმე ჰიპეროპია (შორსმხედველობა), რაც გამოწვეულია მხედველობის ღერძის დამოკლებით. პაციენტებში ასევე ხშირია ბადურის სხვადასხვა პათოლოგიები და მხედველობის ნერვის დისკოს ჰიპოპლაზია [6].



ფოტო 1. მიკროფთალმია

წყარო: CDC. Facts about Anophthalmia / Microphthalmia.

Centers for Disease Control and Prevention. 2019 Dec 5

რაც შეეხება წინა მიკროფთალმიას, იგი მოიცავს თვალის წინა სეგმენტის სტრუქტურების, კერძოდ რქოვანისა და ბროლის ჰიპოპლაზიას - რქოვანის დიამეტრი შემცირებულია, წინა საკნის სიღრმე კი შემცირებულია, რაც, აგრეთვე, ქმნის დახურულკუთხოვანი გლაუკომის განვითარების საშიშროების. უკანა მიკროფთალმიისაგან განსხვავებით, წინა მიკროფთალმიისას ჰიპეროპია ნაკლებად მძიმეა, რადგან ღერძი ნაკლებადაა დამოკლებული [7].

ანოფთალმია

თვალის განვითარების ყველაზე მძიმე, ექსტრემალურ ფორმად შეგვიძლია განვიხილოთ ანოფთალმია - მდგომარეობა, როდესაც თვალის კაკალი მცირედ არის განვითარებული ან საერთოდ არ არსებობს. პათოლოგია შესაძლოა გამოვლინდეს როგორც ცალმხრივად, ისე ორმხრივად. ბილატერალური ანოფთალმიის დროს, ცხადია, მხედველობის ორგანოს



ფუნქცია სრულადაა მოშლილი. ევროპის თანდაყოლილი ანომალიების მონიტორინგის ასოციაციის (EUROCAT) მონაცემებით, ანოფთალმია შედარებით იშვიათია დაავადებაა და მისი გავრცელება შეადგენს დაახლოებით 1 შემთხვევას 20,000 ცოცხლად შობილზე. დაავადებათა შემთხვევები უპირატესად სპორადულია [8].

ფოტო 2. ანოფთალმია

წყარო: CDC. Facts about Anophthalmia / Microphthalmia. Centers for Disease Control and Prevention. 2019 Dec 5

ამ მდგომარეობისას, გარდა იმისა, რომ თვალის კაკალი და შესაბამისად, მისი ყველა სტრუქტურა მცირედაა განვითარებული ან საერთოდ არ არსებობს, ასევე, ვლინდება მხედველობის სისტემის დანაშაუტი სტრუქტურების პათოლოგიებიც - კერძოდ, ანოფთალმიის დროს თვალბუდე ხშირად ჰიპოპლაზიურია, რაც იწვევს სახის ასიმეტრიასა. ქუთუთოები, შესაძლოა, იყოს დისმორფული ან ატროფიული, რაც დამატებით ქმნის ვიზუალურ დისკომფორტს [9].

ციკლოპია

ციკლოპია განვითარების კრიტიკულად მძიმე ანომალიას წარმოადგენს, რომელიც, გარდა მხედველობის სისტემისა, ცხვირისა და ტვინის სტრუქტურების დისგენეზიით ვლინდება. დაავადება ძალიან იშვიათია და გვხვდება სიხშირე დაახლოებით 1 შემთხვევა 100,000 ახალშობილზე. მხედველობის სისტემის მხრივ, ციკლოპიის დროს ორი თვალის სტრუქტურების შერწყმულია სახის შუახაზის მიდამოში. თვალთან ერთად, ზემოხსენებული სტრუქტურების მორფოლოგიური და შესაბამისად მძიმე ფიზიოლოგიური დისფუნქციის გამო, აღნიშნული დაავადება სიცოცხლესთან შეუთავსებელია, რადგან იწვევს ცენტრალური



ნერვული სისტემის სხვადასხვა მძიმე დეფექტს, მათ შორის ჰოლოპროზენცეფალიას (მდგომარეობას, რომლის დროსაც თავის ტვინის ჰემისფეროები არ შორდება ერთმანეთს) [10].

ფოტო 3. ციკლოპია

წყარო: Wikipedia contributors. (2022, December 17). Cyclopia. Simple English Wikipedia.

ზემო ქუთუთოს ფტოზი

ქუთუთოს ფტოზი კლასიფიცირდება, როგორც **პერიოკულური, ანუ თვალის დანამატი ორგანოს ანომალია**. **ზემო ქუთუთოს** თანდაყოლილი ფტოზი წარმოადგენს თვალის ზედა ქუთუთოს დაშვებას, რომელიც ვლინდება დაბადებისთანავე ან სიცოცხლის პირველ თვეებში. გრიპენტროგის კვლევის თანახმად, ამერიკაში დაავადების გამოვლენის სიხშირეა 1 ინდივიდი 800 ცოცხლად შობილზე. შემთხვევათა 70%-ში თანდაყოლილი ფტოზი **იდიოპათიურია** [11].

მდგომარეობა ყველაზე ხშირად განპირობებულია ზედა **ქუთუთოს ამწევი კუნთის (levator palpebrae superioris)** დისგენეზიით, რომელიც თვალის მამოძრავებელ 6 კუნთთან ერთად თვალბუდის სიღრმიდან -ხრტილოვანი რგოლიდან იღებს სათავეს და მისი ფუნქცია ქუთუთოს გახელილ მდგომარეობაში დაფიქსირებაა [12].

საკუთრივ ფტოზი შეიძლება იყოს როგორც **ცალ-, ისე - ორმხრივი**, თუმცა უფრო ხშირია ცალმხრივი ფორმა. დაავადების მძიმე შემთხვევაში, ქუთუთოს დაშვება სცდება ლიმბს და ფარავს გუგასაც, რაც ხელს უშლის მხედველობის სისტემის ვიზუალურ ფუნქციას და შემდგომში იწვევს **ამბლიოპიის**, ანუ „ზარმაცი თვალის“ სინდრომი, რადგან აღნიშნულ შემთხვევაში თვალი, რომლის გუგაც ფტოზირებული ქუთუთოთია დაფარული, მხედველობის პროცესში არ მონაწილეობს. თუკი ჩარევა ფტოზის მოგვიანებით სტადიაში მოხდება, თვალის კაკალი კარგავს მხედველობის სრულყოფილ ფუნქციას - ფტოზის სრულყოფილი აღმოფხვრის შემთხვევაშიც კი [13].

დაავადება კლასიფიცირდება **მიოგენურ, ნეიროგენურ და მექანიკურ** ფორმებად. მიოგენური - ყველაზე გავრცელებული ფორმა ვლინდება ზედა ქუთუთოს ამწევი კუნთის განლევით.

ნეიროგენური ფორმა ვლინდება ჰორნერის სინდრომის ან III კრანიული (თვალის მამოძრავებელი) ნერვის დისფუნქციის დროს. მექანიკური ეტიოლოგიის შემთხვევაში, ქუთუთოს დაშვებას სხვადასხვა ნეოპლაზიურქსოვილოვანი მასები იწვევს - ამ დროს აპონევროზი ხშირად ჰიპერტროფიული ან დეფორმირებულია [14].

თანდაყოლილი კატარაქტა

რაც შეეხება თვალის კაკლის სტრუქტურულ პათოლოგიას შორის ყველაზე ხშირი და პოლიეტიოლოგიურია თანდაყოლილი კატარაქტა, რომელიც ბროლის განვითარების ანომალიას წარმოადგენს, იწვევს ბროლის ან ბროლის კაფსულის შემღვრევას და ვლინდება დაბადებისთანავე ან სიცოცხლის პირველ თვეებში. შესაძლოა იყოს როგორც ცალ-, ისე ორმხრივი. WHO-ს მონაცემების თანახმად, დაავადების დაახლოებითი სიხშირეა **1-6 შემთხვევა 10,000 ცოცხლადშობილზე** და შემთხვევათა 50%-ში სინდრომულია [15].

განირჩევა თანდაყოლილი კატარაქტის კორტიკული, ბირთვული და პოლუსური მორფოლოგიური ფორმები. კორტიკული კატარაქტისას შემღვრეულია ბროლის ქერქოვანი ზონა და პროცესი პერიფერიიდან ცენტრისკენ პროგრესირებს, ბირთვული კატარაქტა ბროლის ცენტრალურ - ბირთვულ ნაწილში ვითარდება, ხოლო პოლუსური კატარაქტისას პროცესი ლოკალიზებულია ბროლის წინა ან უკანა პოლუსზე [16].

კოლობომა

თვალის გარსების თანდაყოლილი დეფექტი - კოლობომა, შესაძლოა, თვალის სხვადასხვა სტრუქტურაში, მათ შორის, მხედველობის ნერვსა და ბადურაზე ვლინდებოდეს, თუმცა ყველაზე ხშირი და ვიზუალურად შესამჩნევია ფერადი გარსის ფორმა, რომლის დროსაც ირისის გარკვეული სეგმენტი საერთოდ არ არის განვითარებული. დაავადების სიხშირე წარმოადგენს 5-7 შემთხვევას 100,000 ახლად შობილზე, და უმეტესად სპორადულია. შემთხვევათა 40-50%-ში ვლინდება ბილატერალურად [17].



ფოტო 4. კოლობომა
წყარო: User:Zereshk. Coloboma of the iris [image].
Wikimedia Commons; 2007

ანირიდია

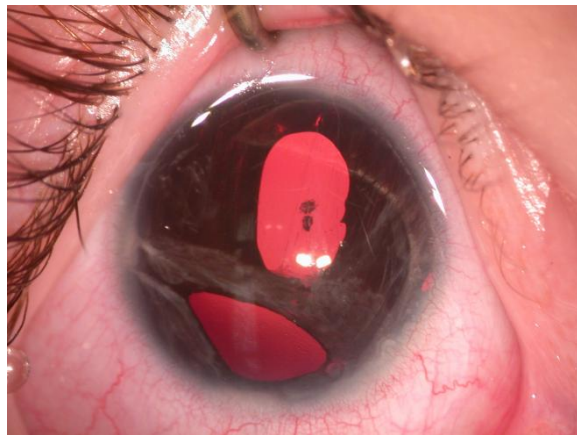
ანირიდია შესაძლოა უხეშად განვიხილოთ როგორც ერთგვარი ექსტრემალური კოლოზომა, რამდენადაც ამ დროს თვალის ფერადი გარსი ჰიპოპლაზიურია ან სულაც არ არსებობს. სიხშირე წარმოადგენს 1 დაავადებულს 40,000-100,000 ახალშობილზე და ყოველთვის ბილატერალურია. ანირიდიისას წინა საკნის სიღრმე შემცირებულია, რაც ზრდის გლაუკომის რისკს [18].

პოლიკორია

პოლიკორიისას ფერადი გარსი განვითარებულია, ცენტრში კი სახეზეა არა ერთი, არამედ ორი ან მეტი ხვრელი. დაავადება ძალზე იშვიათია, უმეტესად სპორადულად ვლინდება, გავრცელების სიხშირე კი შესწავლილი არ არის [19].

ფოტო 5. პოლიკორია

წყარო: Oda, M., Yamaguchi, T., Fukuoka, H., Ueno, Y., & Mori, K. (2020). Anterior-segment photograph of the right eye shows polycoria,



adhesion of iris strands [Photograph]. ResearchGate.

განიჩვევა ნამდვილი და ცრუ პოლიკორია. ნამდვილია პოლიკორია წარმოადგენს ფერადი გარსის ჰიპოპლაზიასა და სფინქტერის კუნთის არასწორ დიფერენცირებას, რომლის დროსაც როგორც ძირითად, ისე დამატებით გუგას (ან გუგებს) შენარჩუნებული აქვს სინათლეზე რეაქციის უნარი. ცრუ პოლიკორიის დროს, შვეიწროებისა და გაფართოების (მიოზისა და მიდრიაზის) უნარს ინარჩუნებს მხოლოდ ძირითადი გუგა, ხოლო სხვა ე.წ. დამატებითი გუგები, უფრო ზუსტად კი - ფერადი გარსის ხვრელები, სინათლის ინტენსივობის ცვლილებაზე არ რეაგირებს [20].

ჰეტეროქრომია

თვალის განვითარების ყველაზე თვალშისაცემი, შედარებით მსუბუქი ანომალიაა ჰეტეროქრომია, რომლის დროსაც თვალთა ფერადი გარსების სხვადასხვა უბნები არაერთგვაროვნადაა შეფერილი, რასაც მელანინის სიჭარბით ან ნაკლებობით ხსნიან, რამდენადაც ირისის შეფერილობას განსაზღვრავს მის სტრომაში მელანოციტების რაოდენობა და მელანინის სინთეზის ხარისხი. მიიჩნევა, რომ ჰეტეროქრომიის გამოვლინება ხასიათდება

გეოგრაფიულად და ეთნიკური ტენდენციურობით, თუმცა შემთხვევათა უმეტესობა სპორადულია [21].

მორფოლოგიურად განირჩევა სამი სახის - სრული, სექტორული და ცენტრალური ჰეტეროქრომია. სრული ჰეტეროქრომიისას, რომელიც ძალზე იშვიათია, ორივე თვალი სრულებით სხვადასხვა შეფერილობისაა, ხოლო შედარებით ხშირი - სექტორული ჰეტეროქრომიის დროს ერთი თვალის ფერად გარსში სხვადასხვა შეფერილობის, ერთმანეთისგან კარგად იზოლირებული ან მეტი უბანი განირჩევა. ყველაზე ხშირი - ცენტრალური ჰეტეროქრომია გულისხმობს მდგომარეობას, როდესაც თვალების შეფერილობა გარდამავლად განსხვავებულია გუგის ირგვლივ და პერიფერიულ (პერილიმბურ) უბნებში [22].



ორი

ფოტო 6-7-8: სრული, ცენტრალური და სექტორული ჰეტეროქრომია.

წყარო: Oda, M., Yamaguchi, T., Fukuoka, H., Ueno, Y., & Mori, K. (2020). Anterior-segment photograph

დასკვნა

მხედველობის სისტემის თანდაყოლილი ანომალიები მრავალფეროვან პათოლოგიათა ჯგუფს წარმოადგენს, რომლებიც ემბრიოგენეზის პერიოდის დისგენეზიის შედეგად ვითარდება და მოიცავს როგორც თვალის კაკლის, ისე მისი ინდივიდუალური სტრუქტურებისა (რქოვანა, ბროლი, ფერადი გარსი, ბადურა, მხედველობის ნერვი) და დანამატი ორგანოების პათოლოგიებს. აღნიშნულ ანომალიათა მძიმე ფორმებს მიეკუთვნება მიკროფთალმია, ანოფთალმია და ციკლოპია, რომლებიც მნიშვნელოვნად აზიანებს ვიზუალურ ფუნქციას, ხოლო შედარებით „მსუბუქ“ ანომალიებს - ჰეტეროქრომია, პოლიკორია, თანდაყოლილი კატარაქტა, კოლობომა, ანირიდია და სხვა.

ცხადია, მოცემულ სტატიაში მხედველობის სისტემის განვითარების ყველა შესაძლო ანომალია განხილული არაა, თუმცა იგი წარმოადგენს თვალსაჩინოებას, თუ რა მასშტაბისა და ფორმის შეიძლება იყოს დისგენეზიები და რომ ადრეული დიაგნოზი და პათოლოგიის დეტალური ანატომიურ-მორფოლოგიური აღქმა უზრუნველყოფს ეფექტურ კლინიკურ მენეჯმენტსა და მხედველობითი ფუნქციის შენარჩუნებას.

გამოყენებული ლიტერატურა

1. Microphthalmia / Anophthalmia epidemiology Chambers TM, Agopian AJ, Lewis RA, Langlois PH, Lupo PJ. Epidemiology of anophthalmia and microphthalmia: prevalence and patterns in Texas, 1999-2009. *Am J Med Genet A*. 2018;176(9):1810-8.
2. Genetic / developmental pathways for MAC (Microphthalmia, Anophthalmia, Coloboma) Reis LM, Semina EV. Conserved genetic pathways associated with microphthalmia, anophthalmia, and coloboma. *Birth Defects Res C Embryo Today Rev*. 2015;105(2):96-113.
3. Cyclopia prevalence and associations Orioli IM, Castilla EE, Lopez-Camelo JS; International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. Cyclopia: an epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2011;157C(4):344-57.
4. Congenital ptosis – epidemiology & genetics Advances in the Genetics of Congenital Ptosis. *Ophthalmic Res*. 2022;65(2):131-139.
5. Incidence & demographics of childhood ptosis Griepentrog GJ, Diehl NN, Mohny BG. Incidence and Demographics of Childhood Ptosis. *Ophthalmology*. 2011;118(5):920-924.
6. Congenital Cataract prevalence (global) Global prevalence of childhood cataract: a systematic review. *Br J Ophthalmol*. 2016;100(1):115-119.
7. Congenital Cataract – detailed etiologies & type frequency Maillet MH, et al. Prevalence and prenatal diagnosis of congenital eye anomalies: a population-based study. *BJOG*. 2024; DOI:10.1111/1471-0528.17817.
8. Aniridia – prevalence and genetics Raees Ahmed N, Tandon R, Vanathi M. Diagnosis and Management of Aniridia. *Am Acad Ophthalmol*. 2014.
9. Coloboma – frequency and developmental defect of optic fissure closure. MedlinePlus Genetics. Coloboma. Coloboma occurs in approximately 1 in 10,000 people. United States: U.S. National Library of Medicine; updated information.
10. Orioli IM, Amar E, Bakker MK, Bermejo-Sánchez E, Bianchi F, Canfield MA, Clementi M, Correa A, Csáky-Szunyogh M, Feldkamp ML, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Mastroiacovo P, Morgan M, Mutchinick OM, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Szabova E, Castilla EE. Cyclopia: an epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2011 Nov 15;157C(4):344-57. doi: 10.1002/ajmg.c.30323. Epub 2011 Oct 17. PMID: 22006661; PMCID: PMC4484722.

11. Griepentrog GJ, Diehl NN, Mohny BG. Incidence and demographics of childhood ptosis. *Ophthalmology*. 2011;118(5):920-3.
12. Khan AO. Genetics of congenital ptosis: recent insights. *Expert Rev Ophthalmol*. 2017;12(4):283-90.
13. Berry-Brincat A, Willshaw H. Paediatric blepharoptosis: aetiology, management and surgical outcomes. *Eye (Lond)*. 2009;23(4):635-9.
14. Anderson RL, Dixon RS. Aponeurotic ptosis surgery. *Arch Ophthalmol*. 1979;97(6):1123-8.
15. Sheeladevi S, Lawrenson JG, Fielder AR, Suttle CM. Global prevalence of childhood cataract: a systematic review. *Eye (Lond)*. 2016;30(9):1160-9.
16. Rahi JS, Dezateux C. Congenital and infantile cataract in the United Kingdom: underlying or associated factors. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2000;41(8):2108-14.
17. Gregory-Evans CY, Williams MJ, Halford S, Gregory-Evans K. Ocular coloboma: a reassessment in the age of molecular neuroscience. *J Med Genet*. 2004;41(12):881-91.
18. Hingorani M, Hanson I, van Heyningen V. Aniridia. *Eur J Hum Genet*. 2012;20(10):1011-7.
19. Islam N, Mehta JS, Plant GT. True polycoria or pseudo-polycoria? *Acta Ophthalmol Scand*. 2007 Nov;85(7):805-6. doi: 10.1111/j.1600-0420.2007.00985.x.
20. Sankeerthana N, Chandrika PMK, Bhanu YD, Arunanjali ES, Ramachandra PU. A review on polycoria. *Int J Curr Pharm Res*. 2023;15(2):1-4.
21. Lui F. Heterochromia. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023.
22. Lui F. Heterochromia. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023.

Developmental Anomalies of the Visual System

Dali Gorgadze¹, Gigi Gorgadze², Anzor Gogiberidze³, Manana Arabuli³, Marina Phailodze³, Marina Kuparadze⁴

¹ Tbilisi State Medical University, Faculty of Medicine, Tbilisi, Georgia

² Chichua Medical Center “Mzera”, Tbilisi, Georgia

³ Tbilisi State Medical University, Department of Normal Anatomy, Tbilisi, Georgia

⁴ Tbilisi State Medical University, Department of Propedeutics of Internal Diseases, Tbilisi, Georgia

Abstract

Congenital anomalies of the visual system represent a diverse group of pathologies arising from dysgenesis occurring at various stages of embryogenesis. These disorders involve morphological changes in the eyeball, its individual structures (cornea, lens, iris, retina, optic nerve), and accessory ocular organs.

Severe forms include microphthalmia, anophthalmia, and cyclopia, which significantly or completely impair visual function, whereas milder anomalies—such as heterochromia, polycoria, ptosis, congenital cataract, coloboma, aniridia, and others—cause relatively minor visual impairment or may be limited to cosmetic or aesthetic defects.

Early diagnosis and detailed anatomical and morphological knowledge of visual system anomalies are essential for effective clinical management and preservation of visual function.

Keywords: ocular developmental anomalies; embryogenesis; dysgenesis; morphology; anatomy